

Preimplantační genetická diagnostika

Preimplantační genetická diagnostika (PGD – Preimplantation Genetic Diagnosis) je relativně nová, vysoce specializovaná metoda určená k identifikaci chromosomálních aberací či monogenně dědičných chorob a to ještě před implantací embrya do dělohy budoucí matky. Tuto metodu je tedy možné použít pouze v souvislosti s programem in vitro fertilizace (IVF) v rámci asistované reprodukce.

Indikací k této metodě je velmi vysoké riziko vrozené chromosomální aberace či závažné monogenně dědičné choroby pro potomka příslušného páru. Dále jde o páry, zatížené dlouhodobě neúspěšnou léčbou neplodnosti (včetně neúspěšných IVF cyklů), opakovanými potraty apod. Současným trendem je spektrum indikací rozšiřovat.

Provedení metody vyžaduje základní protokol IVF. Materiál k příslušnému vyšetření se získává biopsií:

- pólóvého tělíska (typicky v zemích, kde není legislativně povolen zásah do embryí),
- blastomery (nejčastěji),
- blastocysty.

Následuje molekulárně-genetické či cytogenetické (případně molekulárně cytogenetické) vyšetření získaného materiálu.

Principem metody je **implantovat pouze „zdravá“ embrya** – což jsou ta, u kterých nebyla v rámci PGD prokázána sledovaná abnormalita (vyloučení mutace sledovaného genu samozřejmě nevylučuje možnost mutace jiného – nevyšetřovaného genu).

Nevýhodou této metody je limitované množství materiálu k vyšetření (často jen 1 buňka!). Velkým problémem tudíž může být chromosomální mozaika u konkrétního embrya. Tato metoda je vzhledem k zásahu do lidského embrya poměrně kontroverzní a ne ve všech státech je její aplikace legální.

Odkazy

Související články

- Prenatální diagnostika
- Vrozené vývojové vady
- Indikace chromosomálního vyšetření
- První týden vývoje člověka

Externí odkazy

- Preimplantační genetická diagnostika (<https://www.lekari-online.cz/lecba-neplodnosti/zakroky/preimplantacni-geneticka-diagnostika>)
- Současný stav preimplantační genetické diagnostiky v centru asistované reprodukce FN Brno (PPT) ([http://kgn.umbr.cas.cz/prednasky/708%20Genetika%20loveka%20\(Oltova\)/PGD.ppt](http://kgn.umbr.cas.cz/prednasky/708%20Genetika%20loveka%20(Oltova)/PGD.ppt))

Použitá literatura

- OGILVIE, CM, PR BRAUDE a PN SCRIVEN. Preimplantation genetic diagnosis--an overview. *J Histochem Cytochem* [online]. 2005, roč. 53, s. 255-260, dostupné také z <<http://www.jhc.org/cgi/content/full/53/3/255>>. ISSN 0022-1554.