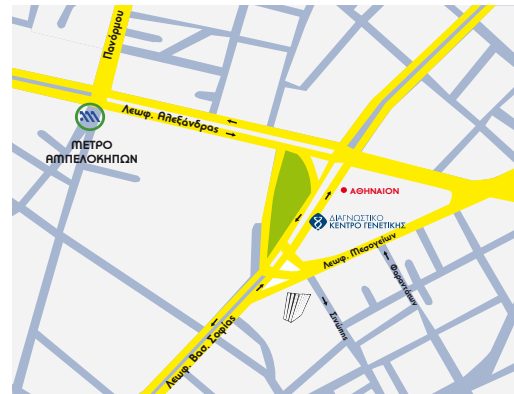
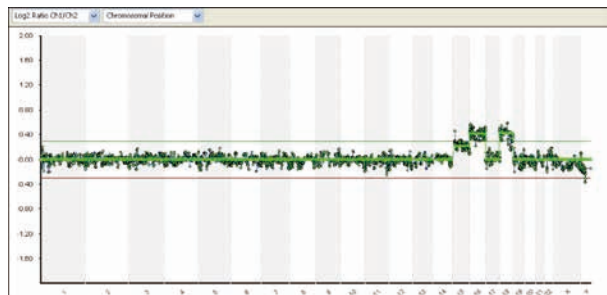


Είναι δυνατό να εφαρμοστεί:

1. σε ζευγάρια που και οι δύο γονείς είναι ετεροζυγώτες-φορείς υπολειπόμενου γονιδιακού νοσήματος (π.χ. μεσογειακή αναιμία, ινοκυστική νόσος κ.α.)
2. σε ζευγάρια που ο ένας γονέας πάσχει από επικρατές γονιδιακό νόσημα, (π.χ. νόσος Huntington)
3. σε ζευγάρια που η μητέρα είναι φορέας φυλοσύνδετου υπολειπόμενου γονιδιακού νοσήματος, (π.χ. μυϊκή δυστροφία Duchenne, αιμορροφιλία, σύνδρομο εύθραυστου Χ, κ.α.)
4. σε ειδικές περιπτώσεις, για την απόκτηση υγιούς και ιστοσυμβατού παιδιού (PGD με ταυτόχρονο έλεγχο ιστοσυμβατότητας), για να θεραπευθεί ένα ήδη πάσχον παιδί της οικογένειας (πολλές απόλυτα επιτυχείς περιπτώσεις)
5. σε ζευγάρια που ο ένας από τους δύο γονείς φέρει μια ισοζυγισμένη χρωμοσωματική μετάθεση (χρωμοσωματικές αναδιατάξεις)
6. σε ζευγάρια με πολλαπλές αποτυχίες IVF ή/και όταν η μητέρα είναι άνω των 38 ετών, λόγω ιδιαίτερα αυξημένου κινδύνου αριθμητικής χρωμοσωματικής ανωμαλίας



InterGenetics
ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Βασ. Σοφίας 120, 11526 Αθήνα

T/ 2107705010 • 2107756588

T/ 2107705125 • 2104177919

F/ 2107705011

info@intergenetics.eu

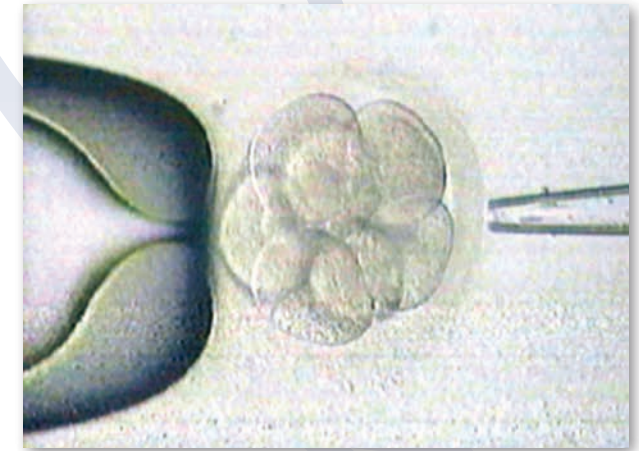
www.intergenetics.eu



© InterGenetics 2013

InterGenetics
ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ (PGD)



Οι επιτυχίες μας και πρωτοποριακές εφαρμογές στον εξειδικευμένο αυτό τομέα μας κάνει να αισθανόμαστε περήφανοι που συμμετέχουμε αποφασιστικά στη γέννηση ενός υγιούς παιδιού

- ✓ σύγχρονες κι εναλλακτικές στρατηγικές για την επιλογή εμβρύων απαλλαγμένων από γενετικές ανωμαλίες
- ✓ απόλυτη εξειδίκευση στον τομέα, με πολλές διεθνείς πρωτοποριακές εφαρμογές

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (PGD) θεωρείται πρώιμη μορφή προγεννητικής διάγνωσης. Είναι μια εξειδικευμένη μέθοδος, στην οποία ελέγχεται, μετά από βιοψία ενός ή περισσοτέρων κυττάρων, το γενετικό υλικό ενός εμβρύου που προέρχεται από εξωσωματική γονιμοποίηση (IVF, in vitro fertilization), προτού εμφυτευτεί στη μήτρα της μητέρας.

Η μέθοδος δεν είναι καινούργια. Τα πρώτα παιδιά, που είχαν περάσει απ' αυτή τη διαδικασία γεννήθηκαν στο Νοσοκομείο Hammersmith του Λονδίνου το 1989. Έκτοτε έχουν γεννηθεί χιλιάδες τέτοια παιδιά και όσο μπορούμε να γνωρίζουμε σήμερα, τα παιδιά αυτά είναι απολύτως υγιή.



Πότε εφαρμόζεται η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση - PGD

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση είναι μια αναπαραγωγική λύση, που μπορεί να προταθεί σε περιπτώσεις όπου ο κίνδυνος απόκτησης ενός πάσχοντος παιδιού είναι ψηλός και οι γονείς θέλουν να αποφύγουν την πιθανή διακοπή μετά από προγεννητικό έλεγχο.



Πως γίνεται η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση

Πριν από οποιαδήποτε ενέργεια, προηγείται υποχρεωτικά γενετική συμβουλευτική των γονέων με ειδικό ιατρό-γενετιστή. Ο στόχος της συνάντησης αυτής είναι να ληφθεί ένα πλήρες οικογενειακό ιστορικό, να δοθούν πληροφορίες σχετικές με τις διαδικασίες και τις διαθέσιμες εξετάσεις σε σχέση με την πιθανότητα κινδύνου για την απόκτηση γενετικά πάσχοντος παιδιού, καθώς και να απαντηθούν όποιες άλλες σχετικές ερωτήσεις.

1. Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση για γονιδιακά νοσήματα

Βασική προϋπόθεση για την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση οποιουδήποτε γονιδιακού νοσήματος είναι να γνωρίζουμε ήδη την/τις μετάλλαξη/εις στους γονείς. Ειδικά και μόνο για τα γονιδιακά νοσήματα απαιτείται προετοιμασία και σχεδιασμός του πρωτόκολλου της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης, από δείγμα αίματος των γονέων ή/και του πάσχοντος. Από τη βιοψία ενός ή περισσοτέρων κυττάρων από κάθε έμβρυο, που βρίσκεται είτε στο στάδιο των 6-8 κυττάρων (έμβρυα 3ης ημέρας), είτε στο στάδιο της βλαστοκύστης (έμβρυα 5ης ημέρας), εκτελείται τελικά η γενετική ανάλυσή τους μέσα σε 20-48 ώρες κι εκδίδεται η έκθεση αποτελεσμάτων για τα έμβρυα που είναι υγιή ή πάσχοντα.

Να σημειωθεί ότι για την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση γονιδιακών νοσημάτων, στην πλειοψηφία των περιπτώσεων ο γενετικός έλεγχος μπορεί να γίνει χωρίς ουσιαστική διαφορά σε έμβρυα 3ης ημέρας (βλαστομερίδιο), αλλά και σε έμβρυα 5ης ημέρας (βλαστοκύστη).

2. Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση για χρωμοσωματικές ανωμαλίες

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση για χρωμοσωματικές ανωμαλίες μπορεί να αφορά δυο κατηγορίες περιστατικών:

- προεμφυτευτική γενετική διάγνωση για την ανίχνευση δομικών χρωμοσωματικών ανωμαλιών (χρωμοσωματικές αναδιατάξεις), όταν ένας γονέας είναι φορέας μιας χρωμοσωματικής αναδιάταξης
- προεμφυτευτική γενετική διάγνωση για αριθμητικές χρωμοσωματικές ανωμαλίες (ανεuploidισμούς) όλων των χρωμοσωμάτων

Σήμερα, και στις δυο παραπάνω κατηγορίες εφαρμόζουμε τη τεχνική arrayCGH (aCGH), που επιτρέπει το ταυτόχρονο έλεγχο δομικών αλλά και αριθμητικών χρωμοσωματικών ανωμαλιών όλων των χρωμοσωμάτων. Επίσης, σε αντίθεση με την παλαιότερη τεχνική FISH (που δεν εφαρμόζεται πλέον), η νέα μέθοδος aCGH δεν απαιτεί προηγούμενη προετοιμασία και σχεδιασμό (όπως απαιτεί για παράδειγμα η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση γονιδιακού νοσήματος).

Να σημειωθεί ότι για την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση χρωμοσωματικών ανωμαλιών (δομικών και αριθμητικών) το Κέντρο μας, ακολουθώντας τις τελευταίες διεθνείς οδηγίες και πρακτικές, εφαρμόζει τον έλεγχο με aCGH και μόνο σε έμβρυα 5ης ημέρας (βλαστοκύστη), ολοκληρώνοντας τη διάγνωση σε 18-20 ώρες κι επιτρέποντας έτσι την εμβryo-μεταφορά στον ίδιο κύκλο.