

Kromoszómaszám rendellenességek beavatkozás nélküli preimplantációs szűrése újgenerációs szekvenálással

Magyarországon ma minden tízedik párt érint a meddőség. A köznyelvben csak „lombikbébi” módszerként, programként emlegetett mesterséges, méhen kívüli megtermékenyítés (IVF, in vitro fertilisatio) segítségével az ilyen meddő pároknak is születhet gyermeke. Magyarországon az országszerte, több központban is elérhető IVF kezeléseket által, évente kb. 2.000 „lombikbébi” születik.

Az IVF kezelések sikerességi aránya viszont a nők életkorától és sok egyéb tényezőtől is jelentősen függ. Átlagosan minden 4. kezelés lesz sikeres (35 éves kor alatti nők esetében), tehát a megtermékenyített és visszaültetett petesejt az anya méhében megtapad, s a kihordást követően egészséges gyermek jön világra.

Ma az állam 5 IVF kezelést finanszíroz, azonban nagyon sok esetben ez nem elegendő, mert a beavatkozások sajnos sikertelenek lesznek, melynek okait pontosan nem ismerhetjük, viszont ezeknek a kudarcoknak, jelentős mértékű negatív testi és lelki következményei vannak.

Nyugat-Európában a jogszabályi környezet lehetővé teszi, hogy a mesterséges megtermékenyítést követően, de még a méhbe való visszaültetés előtt 1-1 sejtet ki lehet venni az embrióból, vizsgálati célzattal, amelyet aztán teljes körű genetikai elemzésnek vetnek alá, megállapítva például az esetleges kromoszómaszámbeli rendellenességeket (ún. aneuploidia), amelyek az egyik legfőbb okai lehetnek a spontán vetéléseknek.

A hazai jogszabályok ezt a fajta beavatkozást, így a teljes körű genetikai vizsgálatot sem teszik lehe-

tővé, hanem csak hagyományos, kis hatékonyságú és erősen limitált ellenőrző módszereket engedélyeznek (lényegében a beültetendő embriók mikroszkópos vizsgálatát, s az alkalmasság kizárólag szemrevételezéssel történő megállapítását).

Mit?

A kidolgozott új módszerünk lényege és fő előnye az, hogy az fizikai beavatkozás nélkül (ún. non-invazív módon), a magzatot körülvevő ún. tápfolyladékból mintát véve, újgenerációs szekvenálási technológia alkalmazásával képes meghatározni az esetleges számbeli eltéréseket a magzat testi kromoszómáinak (1-22-es kromoszómák) vonatkozásában. Így az összes testi kromoszóma számbeli rendellenessége (és nem csak a leggyakoribbak, mint pl. Down-kór, vagy az Edwards-kór) egy lépésben kiszűrhető, ezáltal hatékonyabb alkalmassági vizsgálat és IVF kezelés valósítható meg.

Kinek?

- „lombikbébi” centrumok
- állami, illetve magánfinanszírozású „lombikbébi” kezelésekből résztvevő meddő párok

Miért?

- teljes testi kromoszómaszám ellenőrzés 1 mintából
- beavatkozás nélküli módszer (a tápfolyladék ellenőrzésén alapul)
- nagyobb hatékonyságú IVF kezelés