

ПРЕИМПЛАНТАЦИОННАЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА

future inside
Genetico

www.genetico.ru



г. Москва, ул. Губкина, д. 3, корп. 1
ООО «Центр Генетики и Регенеративной Медицины
Института Стволовых Клеток Человека»
+7 (499) 653-65-51

БРОШЮРА ПРЕДНАЗНАЧЕНА ДЛЯ СПЕЦИАЛИСТОВ

ОБ ИНСТИТУТЕ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК ЧЕЛОВЕКА

Институт стволовых клеток человека (ИСКЧ) – это первая российская публичная биотехнологическая компания, основанная в 2003 году.

Направления деятельности ИСКЧ включают научные исследования и разработки, а также коммерциализацию и продвижение на рынке собственных инновационных медицинских препаратов и услуг на основе клеточных, генных и постгеномных технологий.

Внедряя свои идеи в жизнь, ИСКЧ несет людям новую культуру заботы о человеке, связанную с персонализированной медициной, регенеративной медициной, биологическим страхованием и использованием знаний о генетике человека для профилактики и лечения заболеваний.

ИСКЧ работает в следующей отрасли в четыре отраслевых направления:

- Генетическая медицина
- Регенеративная медицина
- Биострахование
- Биофармацевтика

ИСКЧ реализовал ряд проектов, таких как Банк персонального хранения стволовых клеток пуповинной крови – Гемабанк®, Банк репродуктивных клеток человека – Репробанк®, а также первый российский геннотерапевтический препарат Неоваскулген®; вывел на рынок эстетической медицины комплексную услугу по оптимизации индивидуальной регенерации кожи – SPRS-терапия.

СОДЕРЖАНИЕ

Преимплантационная генетическая диагностика	3
PGD-консультирование	5
PGD: диагностика моногенных заболеваний	7
PGD: диагностика хромосомных заболеваний	9
Сеть Медицинских Центров Genetico	11
Об Институте стволовых клеток человека	13
Контактная информация	14

Институт стволовых клеток человека в партнерстве с Институтом репродуктивной генетики (Reproductive Genetics Institute), США – мировым лидером в области преимплантационной генетической диагностики (Preimplantation Genetic Diagnosis – PGD), открыл собственную генетическую лабораторию, которая оказывает весь спектр услуг в области PGD.

Лаборатория соответствует мировым стандартам; в ней работают высококлассные специалисты в области молекулярной генетики, в частности, преимплантационной генетической диагностики; она оснащена новейшим оборудованием.



GENETICO – СЕТЬ МЕДИЦИНСКИХ ЦЕНТРОВ

Сеть медико-генетических центров Genetico является структурным подразделением Института стволовых клеток человека* и представлена в ряде крупных городов России (см. карту).

Профилактический подход в Сети Медицинских Центров Genetico является первой в России частной сетью медико-генетических центров, принципиальным отличием работы которых является широкое применение принципов управления здоровьем.

Основной целью генетической диагностики и медико-генетической консультации в Genetico является информирование здоровых людей об имеющихся у них рисках развития наследственных заболеваний. Такой подход позволит здоровому человеку своевременно узнать о возможностях использования знаний своих генетических особенностей для поддержания собственного здоровья, а также предупреждение рождения в их семье детей с тяжелой наследственной патологией. С этой целью в каждом центре Genetico клиентам предоставляется целый перечень медико-генетических услуг:

- **Преимплантационная генетическая диагностика**
- **Генетическая диагностика на основе ДНК-чип «Этноген»**
- **Личный генетик**

ДНК-чип «Этноген» – это уникальный генетический диагностикум, который позволяет одновременно провести исследование на носительство или предрасположенность к развитию более чем 80 моногенных заболеваний, определить вероятность развития наиболее частых наследственных патологий и выявить генетические особенности, влияющие на переносимость определённых лекарственных средств.

Личный генетик – это абонентская услуга, в рамках которой квалифицированный врач-генетик назначает и поясняет результаты ДНК-диагностики, составляет индивидуальную профилактическую программу по снижению наследственных рисков. В случае выявления у обследуемого наследственного заболевания, личный генетик ведёт динамическое наблюдение и направляет пациента в специализированные лечебно-профилактические учреждения.

* Услуги оказываются ООО «ЦГРМ ИСКЧ» – дочерней компанией ИСКЧ.

География медицинских центров Genetico



PGD – ПРЕИМПЛАНТАЦИОННАЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА

На сегодняшний день не существует эффективного лечения для большинства редких наследственных болезней. Когда в семье рождается ребенок с наследственным заболеванием, ему показано пожизненное лечение. Однако только для небольшого числа заболеваний разработана эффективная патогенетическая терапия. Очень часто в таких семьях существует высокий риск повторного рождения больного ребенка, поэтому очень важно помочь такой семье родить здоровых детей.

Преимплантационная генетическая диагностика является надежным средством удостовериться, что ребенок не унаследует болезнь своих родителей.

PGD позволяет протестировать эмбрионы на определенные наследственные заболевания до переноса в полость матки при проведении процедуры экстракорпорального оплодотворения (ЭКО). В отличие от пренатальной диагностики PGD не требует прерывания беременности для предотвращения рождения больного ребенка, т.к. проводится на этапе культивирования эмбрионов *in vitro*, до переноса в матку.

Сеть медико-генетических центров Genetico предлагает следующие услуги в области PGD:

- PGD-консультирование
- PGD: диагностика моногенных заболеваний
- PGD: диагностика хромосомных заболеваний (по 46 хромосомам)

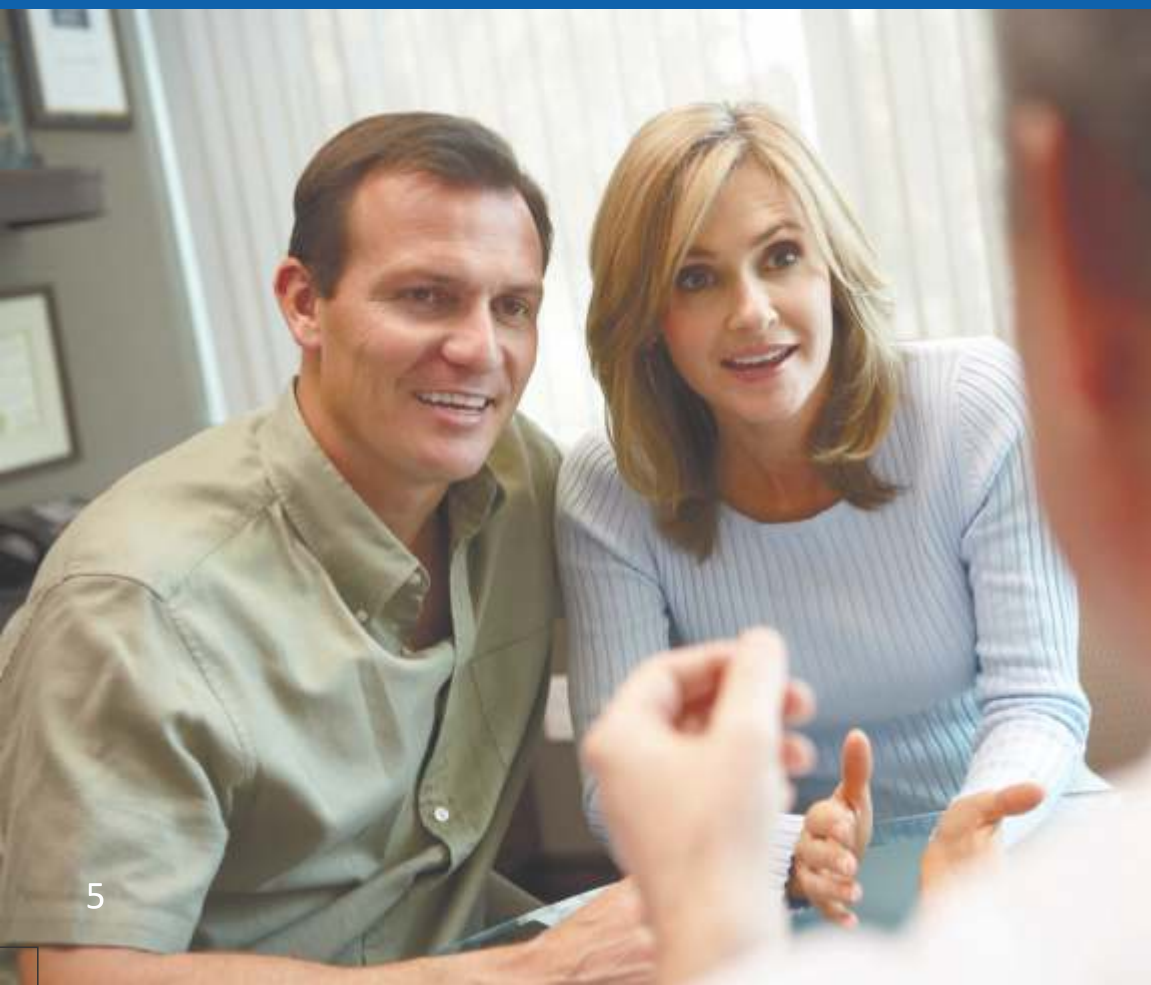
Материалом для исследования могут служить полярные тельца, бластомеры и клетки трофэктодермы эмбриона. Кроме того, возможна преимплантационная диагностика по таким показаниям, как

- HLA-типирование
- Резус-фактор
- Пол ребенка*

* при наличии медицинских показаний, таких как высокий риск рождения ребёнка со сцепленным с полом наследственным заболеванием

PGD-консультирование – это услуга по организации всех этапов PGD: от консультации семейной пары и определения возможности проведения, а также рисков PGD, до передачи результатов генетического тестирования врачу-репродуктологу.

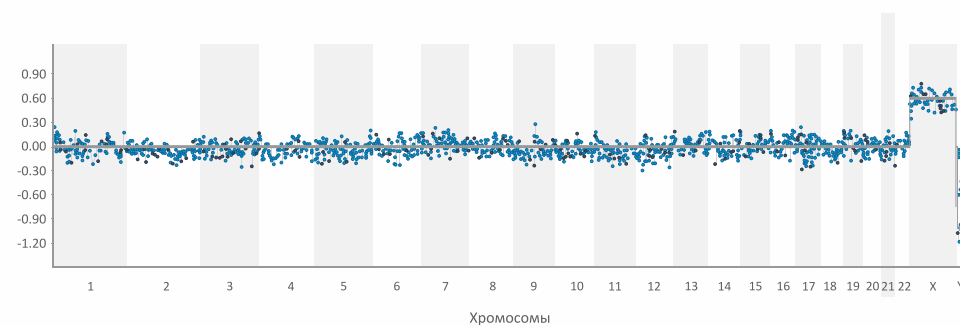
Услуга PGD-консультирования предоставляется как самим пациентам, которым требуется проведение PGD, так и всем специалистам, задействованным в цикле ЭКО для такой семьи.



Эффективным способом снижения риска спонтанных аборт, а также уменьшения числа неудачных попыток ЭКО является PGD на хромосомные аномалии.

В генетической лаборатории Genetico анализ хромосомных aberrаций в эмбрионах проводится по 46 хромосомам – полному хромосомному набору одной клетки с помощью новейшей технологии aCGH – сравнительной геномной гибридизации на чипах. Эта технология позволяет выявлять любые нарушения числа хромосом в яйцеклетке или клетках эмбриона.

Пример графического представления тестирования blastomera эмбриона по 46 хромосомам (эуплоидный эмбрион, 46XX)



При необходимости услуга тестирования эмбрионов по 46 хромосомам может быть совмещена с диагностикой моногенных заболеваний и HLA-типированием.

Показаниями для проведения PGD хромосомных аномалий по 46 хромосомам являются (рекомендации ESHRE PGD Consortium):

- возраст матери >35 лет
- привычное невынашивание беременности
- многократные неудачные попытки ЭКО
- некоторые формы мужского бесплодия, связанные с хромосомными аномалиями
- носительство хромосомных перестроек, транслокаций, инверсий и других хромосомных патологий

PGD: ДИАГНОСТИКА ХРОМОСОМНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

По данным Всемирной Организации Здравоохранения риск женщины родить ребенка с трисомией (одной из возможных хромосомных аномалий) составляет 1/385 в возрасте 30 лет, 1/63 в возрасте 40 лет и 1/19 в возрасте 45 лет. При этом встречаемость летальных хромосомных аномалий, приводящих к внутриутробной смерти плода еще больше: например, анеуплоидии (нарушения числа хромосом) являются причиной 25% всех спонтанных аборт, в частности, 50-60% спонтанных абортов первого триместра беременности.

При обследовании женщин проходящих лечение бесплодия в центрах ЭКО было установлено, что число эуплоидных (имеющих нормальный набор хромосом) эмбрионов у пациенток старше 42 лет не превышает 22%, а с учетом сниженного овариального резерва у таких женщин, шансы найти хотя бы один здоровый эмбрион в ходе одного цикла стимуляции суперовуляции часто не превышают 35%.

Результаты тестирования эмбрионов, полученных в ходе одного цикла стимуляции суперовуляции*

Число эмбрионов на 5-й день	Доля пациентов с хотя бы одним эуплоидным эмбрионом (Доля эуплоидных эмбрионов)				
	Доноры яйцеклеток	Младше 35 лет	35-39 лет	40-42 лет	Старше 42 лет
1-3	100% (70%)	95% (68%)	70% (49%)	61% (34%)	37% (17%)
4-6	100% (77%)	100% (73%)	97% (52%)	81% (31%)	67% (13%)
7-10	100% (62%)	100% (58%)	100% (48%)	97% (27%)	95% (22%)

* Данные компании Bluegnome

PGD – КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

Организация преимплантационной генетической диагностики – это комплексный процесс, требующий координации работы многих специалистов: врачей-репродуктологов, эмбриологов, генетиков, а также служб, обеспечивающих пересылку биоматериалов. PGD обычно выполняется в четко ограниченные сроки, т. к. эмбрион не может развиваться вне организма матери больше 6 дней и должен быть либо перенесен в матку, либо криоконсервирован в конце этого срока. Биопсийный материал является уникальным и не может быть взят повторно.

Важнейшим фактором успеха PGD является участие в работе PGD-консультанта – человека, который выступает в роли связующего звена между семьей и всеми специалистами, вовлеченными в процесс подготовки к PGD и самому тестированию. Такой PGD-консультант сопровождает и контролирует процесс на всех уровнях – от получения ДНК членов семьи для предварительной разработки диагностики до передачи рекомендаций генетической лаборатории врачу-репродуктологу.

PGD-консультант защищает интересы пациента, разъясняет ему особенности, возможности и ограничения методов PGD, помогает выбрать оптимальную стратегию диагностики с учетом показаний к PGD и других факторов. Он следит за тем, чтобы все этапы подготовки и тестирования были пройдены в срок, участвует в валидации специалистов, вовлеченных в PGD, предлагает методы контроля качества работы.

Философия PGD-консультирования – гибкий подход к планированию PGD с учетом потребностей пациента и надежный контроль качества и своевременности всех этапов подготовки и проведения PGD.

PGD: ДИАГНОСТИКА МОНОГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

В настоящее время в мире живет 350 миллионов людей, страдающих редкими заболеваниями. Около 80% таких заболеваний имеют генетическую природу. Например, в Европе больные наследственными заболеваниями составляют около 6% популяции. В таких семьях в случае, если выявлена мутация гена, послужившая причиной развития наследственного заболевания, возможно проведение PGD.

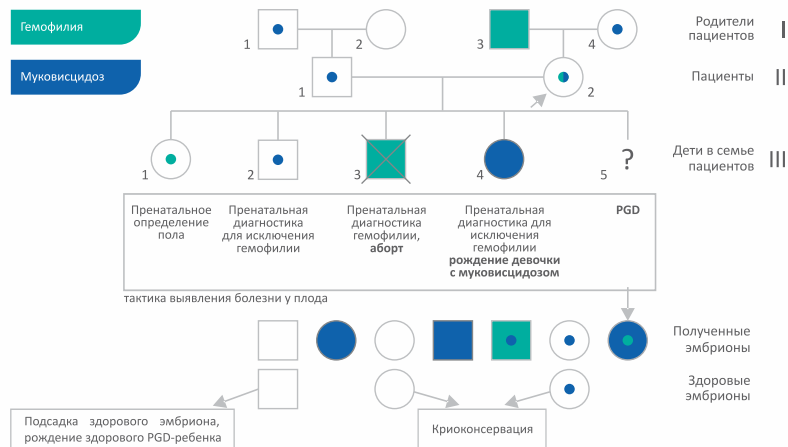
PGD позволяет проводить эффективную профилактику наследования эмбрионом моногенного заболевания.

Семья, знающая о риске рождения ребенка с генетическим заболеванием (в результате прохождения скрининга на носительство или наличия в семье больного), благодаря PGD получает возможность родить здорового ребенка.

Арсенал методов, используемых в генетической лаборатории Genetico, позволяет проводить PGD большинства известных моногенных наследственных заболеваний, среди которых:

- муковисцидоз
- фенилкетонурия
- несиндромальная нейросенсорная тугоухость
- наследственные миопатии и др.

Проведение PGD в семье носителей мутаций в генах гемофилии и муковисцидоза



PGD позволяет провести лечение больного ребенка

Уже более 10 лет в США и странах Европы PGD проводится также с целью лечения больного сиблинга (дети одних родителей): если в семье уже есть больной ребенок, которого можно вылечить пересадкой костного мозга, но нет подходящего донора. В таких случаях PGD дает возможность выбрать для подсадки матери эмбрион не просто свободный от мутации, вызывающей болезнь, но и гистосовместимый с больным ребенком. Гемопозитические стволовые клетки для трансплантации старшему больному ребенку можно получить неинвазивно – из пуповинной крови, собранной при родах.

Благодаря возможности параллельного проведения HLA-типирования эмбрионов в лаборатории Genetico, стало возможным лечение тяжелых наследственных заболеваний:

- мукополисахаридоз (I и II типа)
- болезнь Краббе
- синдром Оменна
- синдром Даймонда-Блекфана
- синдром Швахмана-Даймонда
- анемия Фанкони и др.

Показания для проведения PGD моногенных заболеваний:

- наличие в семье больного ребенка
- выявленный статус носительства заболеваний у родителей
- необходимость лечения больного сиблинга путем пересадки гемопозитических стволовых клеток
- риск развития резус-конфликта при последующей беременности

