



FERTILITY VISION 2019

GENETICKÉ TESTY V REPRODUKČNÍ MEDICÍNĚ: CARRIER TEST – GENETICKÝ MATCHING , VYŠETŘOVÁNÍ DÁRKYŇ/DÁRCŮ GAMET , NIPT

MUDr. Petr Lošan
Genetika Plzeň ,s.r.o.



TESTOVÁNÍ DÁRCŮ/DÁRKYŇ GAMET POVINNÉ V ČR

- Od 7/2018 nové povinné genetické vyšetření

Chromozomální vyšetření

Vyšetření mutací CFTR genu

SMA

Conexin 26,GJB2

ZP uhradí genetické vyšetření dárců gamet jen pokud příjemkyně vajíčka má výkon IVF nebo inseminaci hrazenou ze zdravotního pojištění.

Nové kódy kompenzace nákladů na genetické vyšetření dárců: 63914 (darované oocyty) , 63915 (darované spermie)

Úhrada za genetická vyšetření z center asistované reprodukce

Od 1/2/2019 – opravdu ! Nehradí žádná ZP



POVINNÉ TESTOVÁNÍ DÁRCŮ/DÁRKYŇ GAMET

- **Od 7/2018 nové povinné genetické vyšetření.**
- **Chromozomální vyšetření** - K vyloučení chromosomových abnormit – numerických i strukturních. Cílem je zjištění balancovaných chromosomových aberací, které by v těhotenství zvyšovaly riziko nebalancovaných chromosomových změn a tím kromě potratu plodu i riziko narození potomka se závažnou nebalancovanou aberací. Nález takové balancované chromosomové přestavby je důvodem k vyřazení z dárcovského programu.
- **Vyšetření mutací CFTR genu** - Vyšetření genu pro cystickou fibrózu (*CFTR*) zahrnuje testování více než 90 % nejčastějších populačně specifických mutací prokázaných u českých pacientů.
- **SMA** - Molekulární diagnostika spinální muskulární atrofie (MIM: 253300; ORPHA: 70]; spočívá v detekci delece exonu 7 (a exonu 8) genu *SMN1* (MIM: 600354), neboť onemocnění je v 95 % způsobeno touto delecí v homozygotní (bialelické) formě.
- **Connexin 26, GJB2** - Mutace genu pro Connexin 26 (*GJB2*; MIM: 121011) jsou zodpovědné za 60-80 % autosomálně recesivních nesyndromických ztrát sluchu. Vyšetření zahrnuje testování nejčastější mutace 35delG (p.Gly12Valfs) *GJB2* genu v kavkazské populaci.
- **Nález přenašečství patogenních mutací ve výše uvedených genech je důvodem k vyřazení dárce z dárcovského programu.**



NOVÉ MOŽNOSTI: TESTOVÁNÍ DÁRCŮ/DÁRKYŇ GAMET

- **CARRIER TEST:** VYŠETŘENÍ PŘENAŠEČTVÍ AR NEBO X- VÁZANÝCH MONOGENNÍCH ONEMOCNĚNÍ U BUDOUCÍCH RODIČŮ.
- **PRECONCEPTION Focus GeneProfile^R, výrobce Systemas Genómicos:**
 - V Next Clinics – IVF IMER – Prof. Luis Quintero - 800 vyšetření /rok, i ostatní centra.
 - Vyšetření více než 7300 variant v 299 genech.
- Tyto varianty/mutace jsou spojovány s 332 AR a 31 X- vázanými monogenními onemocněními.
- PANETHNICKÝ PANEL zahrnující nejčastější onemocnění ve všech světových etnikách, rozlišující různou frekvenci daných onemocnění a mutací v různých populacích (Jižní Evropa, Afričané/Afro - američané, Židé Aškenazy, Hispánci, oblast francouzské Kanady apod.).
- Kvantifikace residuálního rizika s ohledem na etnický původ.



DÁRCOVSKÝ PROGRAM IVF

- Problematické shánění dárkyň – rozdíly v jednotlivých zemích Evropy.
- Pokud u dárkyně/dárce náleznutace v Carrier testu- nutné genetické vyšetření 2. rodiče embrya.
- Zvýšené náklady na prekoncepční vyšetření.
- Zvýšené náklady na IVF cyklus s ED/AID.
- V některých případech PGT-M.

Cíl: snížení rizika narození plodu s genetickým onemocněním.



SOUČASNÉ MOŽNOSTI NIPT

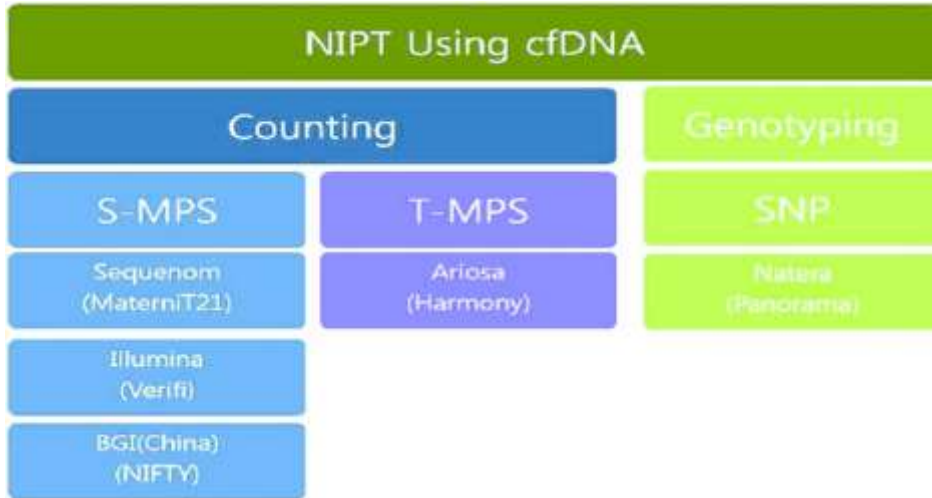
- **NIPT** (Neinvazivní prenatalní testování): screening chromozomálních aberací z krve matky – izolace volné mimobuněčné DNA plodu z buněk placenty.
- Základní test : aneuploidie :13,18,21,X,Y.
- vyšetření mikroleceí/mikroduplikací.
- Screening aneuploidií všech chromozomů + vybraných monogenních onemocnění.
- **PANORAMA (Natera) ,Harmony (Ariosa),Prenascan (BGI), MaterniT21Plus(Squenom), TRISOMY (Medirex) , VERAgene(NIPD) a jiné.**

VERAgene: komplexní neinvazivní prenatalní test pro detekci fetálních chromozomálních aneuploidií a mikroleceí a vybraného panelu 50 monogenních poruch u rodičů plodu (př. CFTR, AR polycystické ledviny, beta talasémie, NBS, Fanconiho anémie atd.).



NIPT – METODY TESTOVÁNÍ

- S-MPS- **shotgun massively parallel sequencing** – Sekvenována DNA je náhodně fragmentována, na tyto fragmenty jsou ligovány specifické adaptory a sekvenování pokračuje podle použité technologie.
- T-MPS- **targeted massively parallel sequencing**- tzv. cílené (targeted) sekvenování, při kterém je izolována, amplifikována a osekvenována pouze DNA z přesně definovaných oblastí.
- SNP- **single nucleotide polymorphism**.



SHRNUTÍ A ZÁVĚR



- Genetické vyšetření dárců gamet není hrazeno ze zdravotního pojištění.
- Povinná a nadstavbová genetická vyšetření dárců gamet – výhody x nevýhody.
- Rozdílný přístup v jednotlivých zemích Evropy.
- Možnosti prenatálního neinvazivního genetického testování – cell free DNA.
- Genetické testy jsou dnes nedílnou součástí asistované reprodukce.
- Budeme v blízké budoucnosti nabízet každému páru prekoncepčně genetický matching?



IVF MEMBERS OF NEXT CLINICS

IVF CENTRA NEXT CLINICS:

ČR:

- Gest IVF Praha
- IVF Zentren Prof.Zech Pilsen

Německo

- Kinderwunsch- MVZ Ulm , MVZ Stuttgart

Itálie:

- Gynepro Bologna , Verona
- IVF Zentren Prof.Zech Meran

Švýcarsko:

- Procrea Lab Lugano
- IVF Zentren Prof.Zech Schweiz

Španělsko:

- IMER Valencia

Rakousko:

- IVF Zentren Prof.Zech Bregenz , Salzburg

Estonsko:

- F-est , Gametia , BioEximi , Acelrace Life – Ta

Gruzie:

- I-V-F Georgia Tbilisi



DĚKUJI ZA POZORNOST

Genetika Plzeň

Member of

 nextCLINICS

 nextCLINIC  nextLIFE  nextLAB

Parková 1254/11a, 326 00 Plzeň

www.genetika-plzen.cz