

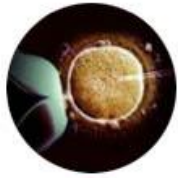
Ritka betegségek preimplantációs genetikai vizsgálatának lehetőségei.

*dr. Csenki Marianna¹², Dr. Antal Ferenc², Dr. Báthori György¹, Téglás Gyöngyvér²,
dr. Vereczkey Attila¹²*

1. Humán Reprodukciós Intézet, Budapest
2. Reprogenex Géndiagnosztikai Laboratórium, Budapest



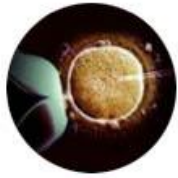
Ritka Betegségek Világnapja
Budapest, 2014. február 22.



Bevezetés, problémafelvetés:

- a legtöbb gyermek egészségesen születik
- ritka a betegség, ha előfordulási gyakorisága $<1: 100.000$
- bizonyos betegségek esetén (CF, PKU, haemophylia) vagy zárt populációkban gyakoribb





Fontos lépések a diagnózis során:



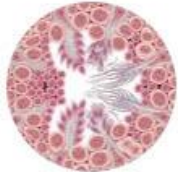
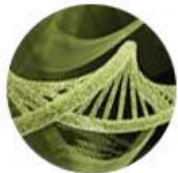
- tünetek jelentkezése **előtt**: újszülöttkori anyagcsere szűrővizsgálatok



- tünetek jelentkezésekor: **klinikai diagnózis** → gyermekgyógyász → meghatározza a kezelést és a prognózist

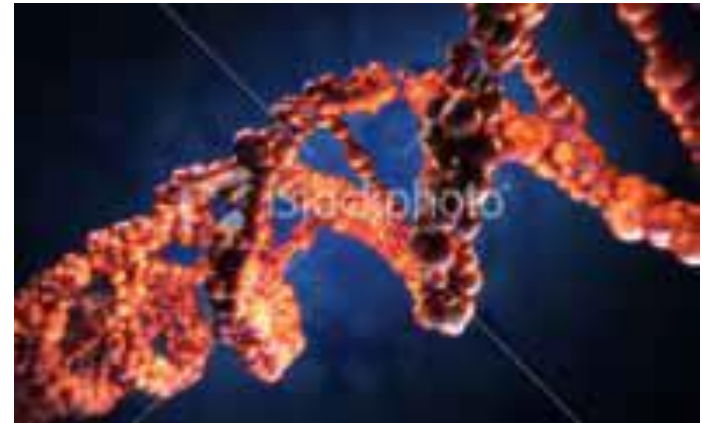
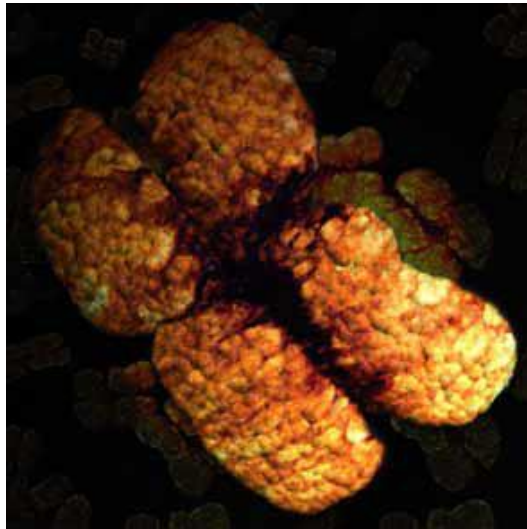


- **genetikai diagnózis** → klinikai genetikus → öröklődés, kockázat elemzés



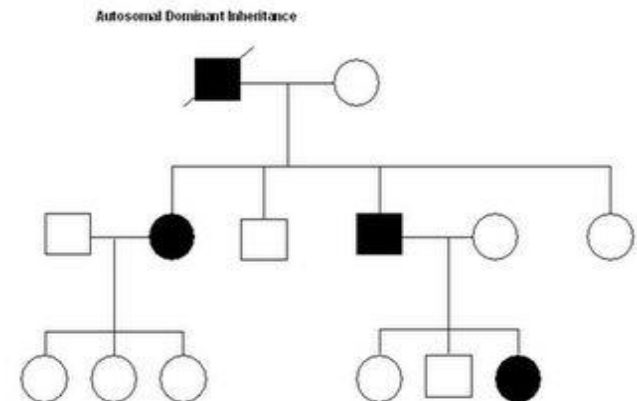
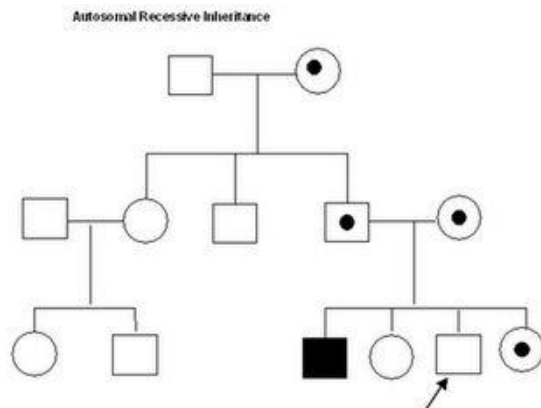
Genetikai diagnózis :

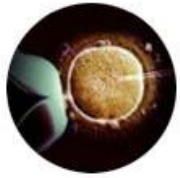
- molekuláris genetika fejlődése → a hibás gén azonosítása



Genetikai tanácsadás :

- családfa elemzés
- öröklődés, kockázat becslés
- **prevenció**

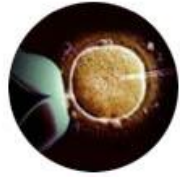




A prevenció genetikai lehetőségei:

1. Preconceptionális genetikai vizsgálatok
2. Spontán terhességet követően:
prenatalis vizsgálatok (CVS, GAC)
3. In vitro fertilizációhoz kapcsolódóan:
preimplantációs genetikai vizsgálatok

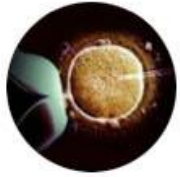




A preconceptionalis genetikai vizsgálatok:

1. Több, mint 200 genetikai rendellenesség szűrése a **leendő szülőknél**
2. Vizsgálható a rejtett betegség **hordozósága**
3. Genetikai tanácsadás a továbbörökítés kockázatának meghatározására





Preimplantációs Genetikai Diagnózis:



1. A genetikai diagnózis a pre-embrióon történik



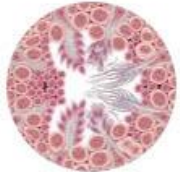
2. Csak a betegségben nem érintett embrió visszaültetése történik meg



3. A prenatalis diagnózis leghamarabb kivitelezhető formája

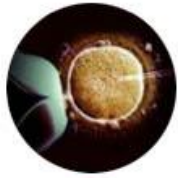


4. Megelőzően a házaspárnak genetikai tanácsadáson történő rizikóbecslés



5. Ismert génhiba esetén törvényi lehetőség az IVF-re





PGD az öröklött betegségek esetében:



1. Monogénés betegségek:

- Autoszómális recesszív (CF, SMA, béta-thalassémia, sarlósejtes anaemia, veleszületett anyagcsere betegségek)
- Autoszómális domináns (Huntington-kór, dystrofia myotonica, Charcot-Marie-Tooth-sy., Marfan-sy., Sclerosis tuberosa)
- X-hez kötött recesszív (DMD, Fra-X, Haemophylia)
- X- X-hez kötött domináns (D-vitamin rezisztens rachitis, hipofoszfatémia)



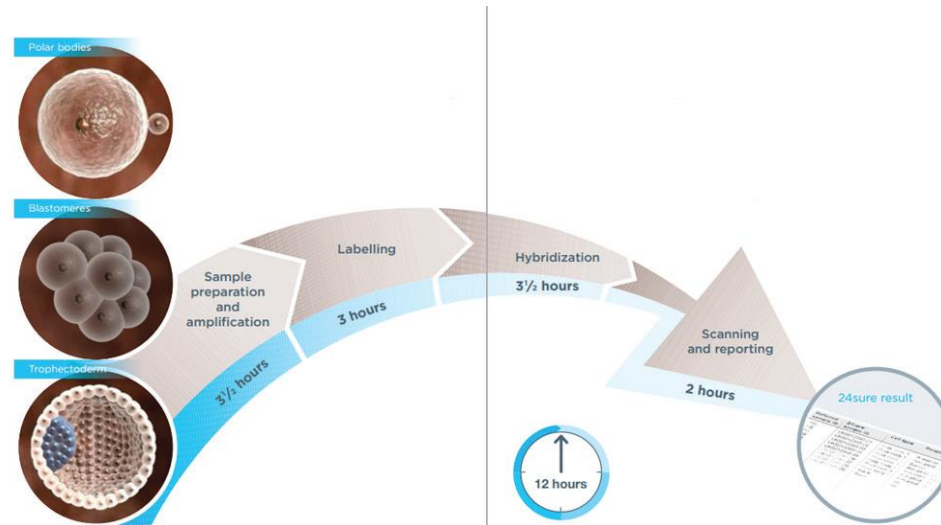
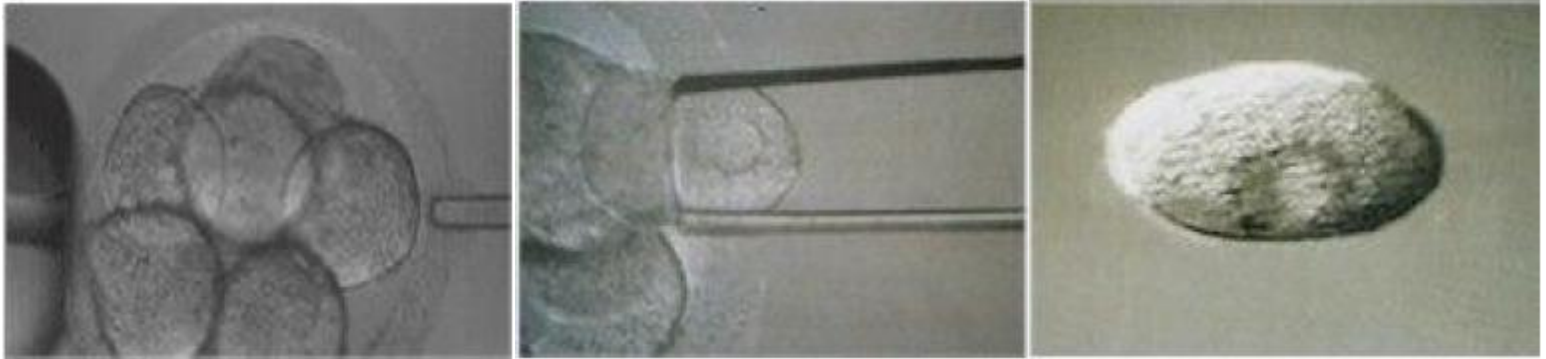
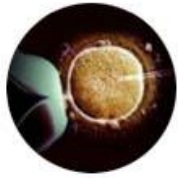
2. Kromoszómahibához kötött betegségek

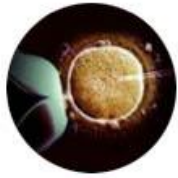
3. Mitochondrialis kórképek

4. HLA tipizálás



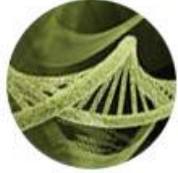
PGD vizsgálatok metodikája:





PGD vizsgálatok jelentősége:

- magas ismétlődési kockázatú öröklődő betegségekben
- amely befolyásolhatja a fertilitást
- modern molekuláris genetikai eljárás: gyors, részletes vizsgálati lehetőség
- 24 órán belüli eredmény
- a visszaültetésre legalkalmasabb preembrió kiválasztása, amely a vizsgált betegségre nézve egészséges
- PGD segítségével elkerülhető a betegség átvitele az utódra



Összegzés:



- A malformációk és tünetek alapján a ritka betegség pontos diagnózisa
- A génhiba beazonosítása
- Családfa vizsgálat (öröklődés, kockázat becslés)
- Beteg gyermek születésének megelőzése a modern molekuláris genetikai vizsgálatok segítségével:

PGD

Köszönöm a figyelmet!

