

## تشخیص ژنتیکی پیش از کاشت جنین

### PGD

#### (Preimplantation Genetic Diagnosis)

تشخیص ژنتیکی پیش از لانه‌گزینی یا PGD روشی است که امکان بررسی ژنتیکی جنین‌ها را قبل از ورود به رحم و شروع حاملگی فراهم می‌سازد. بدین منظور از جنین‌های به‌دست‌آمده به‌روش لقاح آزمایشگاهی (IVF) یک یا دو سلول به‌عنوان نمونه برداشته (بیوپسی) می‌شود و از نظر بیماری ژنتیکی خاصی مورد بررسی قرار می‌گیرد. اگر سلول بیوپسی شده مبتلا نباشد، آن‌گاه می‌توان نتیجه‌گیری نمود که جنین مربوطه نیز عاری از بیماری ژنتیکی است. بنابراین جنین سالم به رحم مادر منتقل می‌گردد تا حاملگی آغاز شود. PGD همواره با IVF همراه است و برای زوجین نابارور و بارور به‌کار می‌رود.

تشخیص پیش از لانه‌گزینی امر جدیدی است. در انسان اصول کاربردهای بالینی PGD در دهه گذشته پایه‌ریزی گردید و به‌تدریج به‌عنوان یک روش جایگزین برای تشخیص پیش از تولد یا (Prenatal Diagnosis (PND معرفی شده است. در حال حاضر PGD تنها روش ممکن برای زوجینی است که در معرض داشتن بچه مبتلا به بیماری‌های ژنتیکی هستند و در ضمن به‌دلایل قانونی، مذهبی و ... نمی‌توانند سقط جنین را در صورت مبتلا بودن جنین تجربه کنند. اولین مورد PGD که به تولد منجر شد، در سال ۱۹۸۹ برای یک بیماری وابسته به X انجام شد. امروز PGD برای هر بیماری که ترادف ژنی آن شناخته شده باشد امکان‌پذیر است و روز به روز به تعداد مراکزی که در آنها PGD انجام می‌شود افزوده می‌گردد. مهمترین قدم قبل از انجام PGD، شناسایی جهش ژنتیکی مربوطه در والدین است.

زوجین باید به‌منظور ارزیابی ریسک انتقال ناهنجاری ژنتیکی به فرزندانشان مورد مشاوره قرار گیرند. به‌خصوص اگر زوجین دارای ریسک بالایی برای انتقال ناهنجاری‌های

ساختمانی یا بیماری‌های تک ژنی باشند. همچنین درباره معایب و مزایای روش PGD، هزینه و احتمال موفقیت باید والدین را آگاه ساخت و راه‌حل‌های احتمالی دیگری که ممکن است زوجین پیش رو داشته باشند را به آنها گوشزد نمود.

PGD آخرین پیشرفته‌ها را در زمینه ژنتیک و پزشکی تولیدمثلی تلفیق نموده است. به‌منظور انجام PGD، ابتدا با استفاده از IVF جنین اولیه شکل می‌گیرد. سپس از این جنین در مرحله ۶ تا ۸ سلولی یک یا دو سلول (بلاستومر) بیوپسی شده در آزمایشگاه بسته به ماهیت بیماری به دو روش اصلی یعنی ملکولی PCR (Polymerase Chain Reaction) و سیتوژنتیک FISH (Fluorescent in situ Hybridization) PGD انجام می‌شود. PCR روشی است که امکان تکثیر قطعات کوتاه DNA را فراهم می‌سازد و برای بیماری‌های تک ژنی به‌کار می‌رود در حالی که FISH، امکان آشکار-سازی نواحی کروموزومی را میسر ساخته و برای بیماری‌های کروموزومی به‌کار می‌رود.

PGD در موارد زیر انجام می‌گیرد:

۱) زوجینی که حداقل یکی از طرفین، براساس مطالعات فامیلی حامل یا مبتلا به یک بیماری ژنتیکی قابل وراثت باشد.  
۲) افرادی که سقط‌های مکرر داشته‌اند، خصوصاً در افرادی که سقط‌ها به‌دلیل ناهنجاری‌های ساختمانی کروموزومی رخ داده باشد.

۳) در زنان بالای ۳۵ سال

۴) در زوجینی که به‌دلیل فاکتور مردانه کاندید ICSI (تزریق درون سیتوپلاسمی اسپرم) هستند.

با استفاده از PGD می‌توان از بروز بسیاری از اختلالات ژنتیکی پیشگیری نمود. اختلال‌هایی که برای آنها PGD انجام می‌شود روز به روز در حال افزایش است.

این اختلال‌ها را می‌توان به سه دسته کلی تقسیم نمود:

۱) نقایص تک ژنی

۲) بیماری‌های وابسته به کروموزوم‌های جنسی

۳) ناهنجاری‌های کروموزومی

۱- نقایص تک ژنی

به‌منظور انجام PGD برای اختلال‌های تک ژنی ابتدا لازم است

DNA تک سلول به روش PCR تکثیر شده و سپس قطعه‌های تکثیر شده DNA متناسب با نوع اختلال ژنتیکی تجزیه و تحلیل شوند. برخی از بیماری‌های تک ژنی که تاکنون برای آنها PGD انجام شده است عبارتند از: سیستمیک فیبروزیس، آنمی سلول داسی شکل، سندرم مارفان، آتروفی ماهیچه‌ای نخاعی، بتاتالاسمی، سرطانهای ارثی، دیستروفی میوتونیک، هیپرپلازی مادرزادی آدرنال، ناشنوایی و ...

### ۲- بیماری‌های وابسته به جنس

تعیین جنسیت پیش از لانه‌گزینی (PGD Sex Selection) را می‌توان برای هر بیماری وابسته به X انجام داد.

PGD Sex Selection را می‌توان به دو روش PCR یا FISH انجام داد. در هر دو روش با توجه به نحوه انتقال بیماری‌های وابسته به X تنها جنین‌های مؤنث یا در مواردی مذکر به رحم مادر منتقل می‌شوند. برخی از بیماری‌های وابسته به X عبارتند از: دیستروفی عضلانی دوشن، هموفیلی، سندرم X شکننده، عقب‌ماندگی ذهنی و ...

### ۳- ناهنجاری‌های کروموزومی

اختلالات کروموزومی طیف وسیعی از بیماری‌های ژنتیکی را شامل می‌شوند. با استفاده از تکنیک FISH می‌توان بسیاری از این ناهنجاری‌ها را تشخیص داد. بسیاری از زوجین حامل این نوع ناهنجاری‌ها ممکن است بدون استفاده از PGD هرگز موفق به بچه‌دار شدن نشوند.

ناهنجاری‌های کروموزومی به دو دسته تقسیم می‌شوند:

الف: ناهنجاری‌های عددی کروموزومی

هدف از PGD غربالگری جنین‌ها از نظر ناهنجاری‌های عددی کروموزومی، است. این نوع PGD در زوجین ناباروری که سابقه IVF همراه با سقط‌های مکرر دارند، افرادی که چندین بار در اقدام به IVF با شکست روبرو شده‌اند و یا در مواردی که سن مادر بالا باشد (زنان ۳۵ ساله یا مسن‌تر) صورت می‌گیرد. شواهد نشان می‌دهد که پایین بودن میزان موفقیت در IVF در زنان مسن با افزایش ناهنجاری‌های کروموزومی در تخمک



مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر  
اسن سینا



جهاد  
دانشگاهی

## مرکز فوق تخصصی ابن سینا

درمان ناباروری، سقط مکرر و پره ناتولوژی

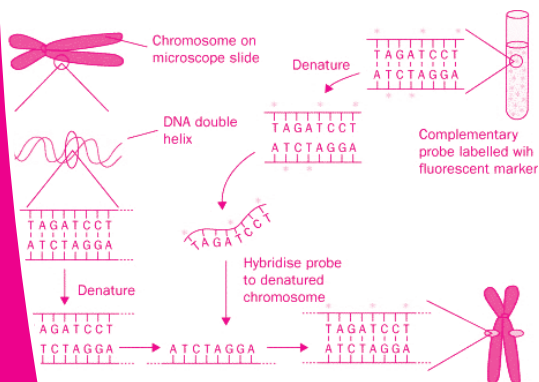
کلینیک جراحی محدود، آزمایشگاه، رادیولوژی و سونوگرافی

دانشتنی های ضروری برای زوجین

## تشخیص ژنتیکی پیش از لانه گزینی

### PGD

(Preimplantation Genetic Diagnosis)



مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا با کلینیک های:

- کلینیک تشخیص و درمان ناباروری
- کلینیک تشخیص و درمان سقط مکرر
- کلینیک درمانهای جایگزین (اهدا)
- کلینیک سلامت مادر، جنین و نوزاد
- کلینیک سلامت جنسی
- کلینیک اندومتريوز
- کلینیک پستان
- آزمایشگاه تشخیص طبی و پاتولوژی، سیتوژنتیک و ژنتیک مولکولی در خدمت عموم مردم می باشد.

### خدمات و ویژگی های مرکز :

- کلیه روش های نوین تشخیصی و درمان ناباروری مردان و زنان
- ارائه روش های پیشرفته تشخیص و درمان سقط مکرر
- انجام درمان های کمک باروری (شامل رحم جایگزین و اهدای گامت و جنین)
- ارائه خدمات حفظ باروری (انجماد اسپرم و تخمک، انجماد بافت های زایشی تخمدان و بیضه) تشخیص و درمان طبی و جراحی اندومتريوز
- کاهش انتخابی جنین در افراد با حاملگی چندقلویی
- غربالگری سلامت جنین با استاندارد بین المللی کنترل بارداری
- غربالگری، تشخیص و درمان بیماری های پستان
- تشخیص نقایص ژنتیکی جنین شامل: تعیین جنسیت جنین قبل از انتقال (PGD)، تشخیص بیماری های ژنتیکی پس از حاملگی (PND)، تشخیص جنسیت جنین از هفته ۷ الی ۹ بارداری
- مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج و ارائه خدمات تشخیصی مورد نیاز (کاربوتایپ)
- بررسی و درمان مشکلات جنسی
- تشخیص و درمان بیماری های منتقله از راه تماس جنسی (STI) و عفونتهای تبخالی (هریس و پروسها)
- ارائه کلیه خدمات پاراکلینیکی اعم از آزمایشگاه های تخصصی و رادیولوژی

### عناوین بروشورهای دانشتنی های باروری و ناباروری :

- لاپاراسکوپي، سونوگرافي، هیستروسکوپي، هیستروسالپنگوگرافي
- PCT، کورتاژ تشخیصی (D/C)
- آنالیز منی S/A، بانک اسپرم
- بیوپسی بیضه MESA، PESA، TESE تست های ارزیابی اختلال جنسی
- کاربوتایپ، PGD و انتخاب جنسیت، PND، بانک DNA
- سرکلاژ، تزریق IVIG
- واریکوسل و واریکوسکتومی، از کیوپکسی، هیدروسلکتومی
- تحریک تخمک گذاری، ICSI، IVF، IUI، هچینگ آزمایشگاهی جنین
- پره ناتولوژی (سونوگرافي، داپلر، بیوفیزیکال پروفایل، آمنیوسنتز، CVS و کوردوسنتز)
- اهداء گامت و جنین
- بررسی عوامل مهم عفونی در زوجین نابارور
- راهت های درمان بیماران سقط مکرر
- اندومتريوز
- ...

ارتباط دارد. با استفاده از تکنیک FISH می توان جنین ها را پیش از لانه گزینی برای ناهنجاری های کروموزومی خاص غربالگری نموده و تنها جنین های با کروموزوم های طبیعی را انتخاب نمود. به این ترتیب می توان میزان لانه گزینی را افزایش داد و از میزان سقط های خودبخودی کاست.

ب: اختلال های ساختمانی کروموزومی تقریباً ۱ نفر از هر ۵۰۰ نفر در جامعه حامل نوآوری های ساختمانی Translocation Balance هستند. حاملان این نوع ناهنجاری ها از لحاظ بالینی طبیعی هستند، زیرا این افراد کمبود خالص مواد ژنتیکی را ندارند. اما این حاملین ممکن است بارها با سقط جنین مواجه شوند و یا حتی ممکن است دارای بچه های ناهنجار و یا مبتلا به عقب ماندگی ذهنی شوند زیرا مشکل اصلی این افراد، عدم جدا شدن مناسب و برابر کروموزوم ها در مرحله اسپرم سازی (اسپرماتوزن) و یا تخمک سازی (اووژن) می باشد. برخی از این زوجین ممکن است قبل از این که صاحب بچه ای طبیعی شوند چندین سقط در مراحل اولیه حاملگی را تجربه کنند. PGD در زوجین حامل این نوع اختلالات کروموزومی می تواند در انتخاب جنین های با مجموعه کروموزومی طبیعی بسیار کمک کننده باشد.

بیش از یک دهه از زمانی که PGD مطرح شده است می گذرد. ظرف این مدت PGD برای بیماری های مختلفی به کار گرفته شده و کارایی آن نیز به اثبات رسیده است. امروزه PGD برای هر بیماری ژنتیکی که برای آن PND صورت می گیرد و همچنین برای آن دسته از بیماری هایی که معمولاً PND در مورد آنها انجام نمی شود با حاملگی کنترل شده قابل انجام است.

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا

تهران، خیابان شریعتی، ابتدای خیابان یخچال، پلاک ۹۷

تلفن: ۲۳۵۱۹۰ تلفکس: ۲۲۶۴۴۷۵۴

وب سایت: www.avicennaclinic.ir

پست الکترونیک: info@avicennaclinic.ir

چاپ دوم

تاریخ انتشار آبان ۱۳۹۱

بروشور شماره ۱۵



با همکاری علمی مرکز ART دانشگاه UKSH آلمان



دارنده گواهینامه استاندارد ISO 9001:2008