

Разработана технология преимплантационного генетического тестирования муковисцидоза

Томские генетики разработали панель генетических маркеров, позволяющую выявить тяжелое наследственное заболевание еще до наступления беременности, при проведении процедуры экстракорпорального оплодотворения (ЭКО).

- Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ) может помочь семьям, в которых супруги являются носителями муковисцидоза, запланировать беременность и родить здорового ребенка, - говорит заведующая группой преимплантационного генетического тестирования Медико-генетического центра (Генетической клиники) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, врач лабораторный генетик **Мария Склеймова**.

Раньше в такой ситуации была доступна только пренатальная диагностика, когда тестирование плода проводилось во время уже наступившей беременности. В случае выявления патологии семьи сталкивались с тяжелым выбором: прервать беременность или родить тяжело больного ребенка.

- Преимплантационное тестирование подразумевает использование вспомогательных репродуктивных технологий. Семья вступает в цикл ЭКО, затем генетиками тестируется каждый из полученных эмбрионов. Тестирование можно провести не только на муковисцидоз, но и на другие тяжелые заболевания, наследуемые в семье, - говорит главный врач Медико-генетического центра (Генетической клиники) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, канд. мед. наук **Гульнара Сеитова**.

При этом, по ее словам, процесс не ограничен одним циклом ЭКО. При необходимости семья может пройти несколько таких циклов.

Методика была разработана коллективом ученых и врачей, представителей Генетической клиники и НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ: в работе принимали участие сотрудники группы преимплантационного генетического тестирования: биолог, канд. биол. наук **Елена Соловьева** и врач-лабораторный генетик **Мария Склеймова**; д-р мед. наук **Лариса Минайчева**, врач терапевт **Анна Агафонова**, врач педиатр **Валерия Петрова**, руководитель лаборатории наследственной патологии, д-р мед. наук, проф. **Людмила Назаренко** и руководитель лаборатории геномики орфанных болезней, канд. мед. наук **Николай Скрябин**.

Работа над технологией началась несколько лет назад. Специалисты отмечают, что преимплантационное тестирование на муковисцидоз проводится в некоторых клиниках мира, однако до сегодняшнего дня не было единой панели маркеров и каждая лаборатория самостоятельно выбирала методы для диагностики заболевания. Томские ученые и врачи разработали обширную панель маркеров,

позволяющую использовать достаточно точный и унифицированный подход к тестированию муковисцидоза на эмбриональной стадии. Результаты исследования опубликованы в журнале «Медицинская генетика».

- Муковисцидоз - тяжелое наследственное заболевание, при котором нарушается работа всех желез внешней секреции. Наиболее частые его проявления - легочные и кишечные. Легочные проявления - это образование густой, вязкой слизи в легких, которую ребенок не может откашливать. Такие пациенты склонны к бронхитам, пневмониям и часто инфекционное поражение становится для них фатальным. При кишечной форме нарушается усвоение питательных веществ, так как страдает поджелудочная железа, не вырабатываются ее ферменты, которые принимают участие в пищеварении.

Получить дополнительную информацию можно по телефону регистратуры генетической клиники +7(3822) 53-05-37 или обратиться по электронной почте:

Консультирование по вопросам ПГТ осуществляет врач-генетик, д.м.н. Минайчева Лариса Ивановна.