

Наименование услуги	Преимплантационная диагностика моногенного заболевания (1-5 эмбрионов)
Код услуги	А 10.20.001.103
Краткая информация о заболевании	<p>Преимплантационная диагностика моногенного заболевания (преимплантационное генетическое тестирование моногенного заболевания – ПГТ-М) может выполняться в отношении любой генной болезни (муковисцидоз, мукополисахаридоз, спинальная амиотрофия и другие) с обязательным подготовительным этапом в НИИ медицинской генетики.</p> <p>Показанием для ПГТ-М служит высокий риск тяжелого моногенного заболевания, а условиями – выявленная мутация (мутации) в семье, ответственные за заболевание, отсутствие противопоказаний и ограничений для ЭКО, наличие технических возможностей в отношении конкретного заболевания и конкретной семьи.</p> <p>В случае, если проводится преимплантационная диагностика двух моногенных заболеваний, то медицинская услуга расценивается как одна.</p> <p>При планировании ПГТ-М подготовительный этап является первым, необходимым этапом обследования супружеской пары. До окончания подготовительного этапа лечение супружеская пара не вступает в лечебный цикл ЭКО, в котором планируется проведение ПГТ-М.</p>
Перечень исследуемых генов, мутаций	Преимплантационное генетическое тестирование производится, главным образом, сочетанием прямой и косвенной диагностики на основании системы, выработанной в результате подготовительного этапа.
Информация о методе. Требование к материалу	<p>Исследование выполняется, преимущественно, методом ПЦР. Для анализа мутации в сочетании с ПЦР используется рестрикционный анализ или фрагментный анализ, либо секвенирование (в зависимости от мутации). Для косвенной диагностики применяется фрагментный анализ.</p> <p>Для выполнения анализа используется биологический материал эмбрионов 5-6 суток развития, полученных в ходе лечебного цикла ЭКО. Фрагмент трофэктодермы эмбриона аспирируется в ходе биопсии эмбрионов эмбриологом, квалифицированным для данной процедуры. Биоматериал замораживается, хранится и транспортируется замороженным.</p>
Срок выполнения	21 рабочий день