

Наименование услуги	Подготовительный этап преимплантационной диагностики моногенного заболевания с частичной разработкой системы тестирования
Код услуги	A 27.30.235
Краткая информация о заболевании	<p>Подготовительный этап преимплантационной диагностики моногенного заболевания (преимплантационного генетического тестирования моногенного заболевания – ПГТ-М) может выполняться в отношении любой генной болезни (муковисцидоз, мукополисахаридоз, спинальная амиотрофия и другие) для семьи, прошедшей медико-генетическое консультирование и получившей заключение врача-генетика о наличии показаний и возможности для проведения ПГТ-М. 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, а также наличие технических возможностей в отношении конкретного заболевания и конкретной семьи.</p> <p>Подготовительный этап <u>с частичной разработкой системы тестирования</u> выполняется в тех случаях, когда для заболевания и мутации (патогенного варианта) система тестирования заболевания в НИИ медицинской генетики была разработана ранее, однако для семьи характерны другие мутации. В этом случае проводится подбор системы тестирования мутации (мутаций), подходящих для анализа единичных клеток эмбриона, производится заказ необходимых расходных материалов. Система тестируется и валидируется на единичных клетках.</p> <p>Планируется, что информация о тех генах и мутациях, для которых разработаны системы преимплантационного тестирования, будет размещаться на сайте НИИ медицинской генетики.</p> <p>В случае, если планируется преимплантационная диагностика двух моногенных заболеваний, то медицинская услуга будет в себя включать два подготовительных этапа.</p> <p>При планировании ПГТ-М подготовительный этап является первым, необходимым этапом обследования супружеской пары. До окончания подготовительного этапа супружеская пара не вступает в лечебный цикл ЭКО, в котором планируется проведение ПГТ-М.</p>
Перечень исследуемых генов, мутаций	В ходе подготовительного этапа проводится анализ полиморфных ДНК-маркеров, сцепленных с мутацией и выбор информативных (подбор маркеров для косвенной ДНК-диагностики). При недостаточном числе информативных маркеров в семье, проводится и анализ дополнительных маркеров. В настоящее время в НИИ медицинской генетики применяются, преимущественно, маркеры, представляющие собой STR (Short Tandem Repeats). Мутация проверяется на всех образцах членов семьи.
Информация о методе. Требование к материалу	<p>Исследование выполняется, преимущественно, методом ПЦР (двух-раундной или в сочетании с полногеномной амплификацией). 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 обоих супругов, детей и/или родителей. В зависимости от заболевания могут быть привлечены и другие члены семьи, что определяется в ходе медико-генетического</p>

	<p>консультирования при планировании ПГТ-М.</p> <p>В качестве биологического материала требуется:</p> <p>кровь, взятая из локтевой вены в пробирку с ЭДТА в количестве 4-6 мл. Кровь берется независимо от приема пищи.</p> <p>При невозможности или ограничений по взятию крови может быть использованы такие образцы как высушенные пятна крови или буккальный эпителий.</p> <p>В некоторых случаях может потребоваться эякулят супруга.</p>
Срок выполнения	2-3 месяца