

# Komentář: Možnosti asistované reprodukce při kontrole přenosu rizikových genů na děti

## Commentary: The Possibilities of (Assisted Reproduction Techniques) in Control of Risk Genes Transfer to the Offspring

doc. MUDr. Igor Crha, CSc.

Gynekologicko-porodnická klinika FN Brno

Techniky asistované reprodukce (Assisted Reproductive Techniques – ART) v současné době umožňují průkaz rizikových genů již v časných stádiích vývoje, a umožňují tak výběr embryí, která tyto geny nemají.

Základem tohoto postupu je odběr vajíček ženy a jejich oplození metodou intracytoplazmatické injekce spermie (Intracytoplasmic Sperm Injection – ICSI), při které se do každého vajíčka vpraví pouze hlavička jediné spermie. Z vyvíjejícího se embrya, většinou za 48 hod po oplození, se odeberou jedna až dvě buňky. V těchto odebraných buňkách se vyšetří přítomnost sledovaných genů – tato technika se nazývá preimplantační genetická diagnostika – PGD. Pro přenos embryí do dělohy (embryotransfer – ET) je tak možné vybrat zárodky, které sledované rizikové geny neobsahují.

Pro získání vajíček existuje několik postupů. Současným standardem je sti-

mulace vaječnicků folikulostimulačním hormonem (FSH, průměrná dávka na stimulaci bývá v rozmezí 2 000–3 000 IU), která umožní získat větší počet vajíček, což zvyšuje efektivitu metody. Je možné zvolit také postupy s minimální stimulací, u kterých je nižší riziko vedlejších účinků zvýšených hladin hormonů – především estradiolu. Při stimulaci vaječnicků cyklus monitorujeme – vyšetřujeme hormonální hladiny v krvi a ultrazvukem sledujeme změny vaječnicku. Vlastní odběr se provádí v krátké celkové anestezii přes poševní stěnu ultrazvukem řízenou punkcí vaječnicku. V embryologické laboratoři se v odsáté folikulární tekutině vyhledávají a po úpravě metodou ICSI oplozují vajíčka.

Při snaze o těhotenství, zejm. při využití výše uvedené metody, je nutné vzít v úvahu řadu dalších okolností – např. funkci vaječnicku, kvalitu spermií, průchodnost vejcovodů, celkový zdravotní stav. Velmi důležité je individuální zvá-

žení rizik spojených s metodami asistované reprodukce a také s těhotenstvím. Zvýšení hladin estrogenů v krvi se může podílet na vzniku karcinomu prsu – je třeba vzít v úvahu, jak vzestup estradiolu v průběhu stimulace v jednom cyklu u těchto žen riziko skutečně zvýší. Obdobně stimulace a punkce ovaria vedou k jeho traumatizaci, která se může podílet na vzniku zhoubného nádoru ovaria. Na druhou stranu včasné splnění reprodukčních plánů ženy a snížení rizik zhoubného nádoru u dětí je významným přínosem a může usnadnit i rozhodování o případných operačních výkonech na reprodukčních orgánech ženy. Pro potřebná vyšetření a léčbu je vhodné zvolit centrum asistované reprodukce, které úzce spolupracuje s genetikem, onkologem a dalšími specialisty. Posouzení případného opakování cyklu při nedosažení těhotenství je individuální a vychází z průběhu léčby a možných rizik.