

# Informace pro pacienta

Označení zdravotního výkonu (popřípadě několika výkonů):

## **PROVEDENÍ PREIMPLANTAČNÍHO GENETICKÉHO VYŠETŘENÍ (PGT)**

**PGT - SR<sup>1</sup>**

**PGT - M**

**PGT - A**

**zjištění ženského pohlaví u pohlavně vázaných chorob**

**zjištění mužského pohlaví u pohlavně vázaných chorob**

**jiné:**

Účel, povaha, předpokládaný prospěch, následky a možná rizika zdravotního výkonu:

**Preimplantační genetické vyšetření - PGT** („Preimplantation Genetic Testing“) představuje vyšetření genetických chorob embryí vzniklých při umělém oplodnění (IVF) před jejich zavedením do dělohy pacientky. Vyšetření umožní preimplantačně zjistit mutace (změny) jednotlivých genů spojené s konkrétním dědičným onemocněním, jehož je jeden nebo oba partneři nosičem, a které se již v rodině mohlo vyskytnout.

**Stejně jako všechny laboratorní metody** má svá omezení i PGT: V časném stadiu vývoje embrya nemusí být počet a struktura chromozomů, a tedy i jednotlivých genů ve všech buňkách totožný (mosaicismus). U 2 - 5% embryí se vyšetření nezdaří. Není ani vyloučena laboratorní chyba a falešně negativní nebo pozitivní výsledek PGT. Přestože většinou odběr několika buněk nezpůsobí poškození embrya, nelze vyloučit, že k tomu výjimečně dojde.

Provedení preimplantační genetické diagnostiky nenahrazuje prenatální vyšetření standardně prováděná u všech těhotných k odhalení vývojových vad a genetických onemocnění plodu (ultrazvukový a biochemický screening).

**PGT nemůže zaručit** úspěch IVF, tedy uchycení embrya do dělohy a vznik těhotenství. Uchycení embrya v děloze není zaručeno ani po přenosu embrya s výbornými vlastnostmi. Dojde-li k těhotenství, může toto stejně jako po přirozeném otěhotnění skončit potratem, mimoděložním těhotenstvím, odumřením plodu či porodem plodu s vrozenou vývojovou vadou.

Jiné možnosti, jejich vhodnost, přínosy a rizika:

Prenatální diagnostika z placenty nebo plodové vody. V I. trimestru (biopsie choria – odběr vzorku choriových klků) nebo II. trimestru (aminocentéza – odběr vzorku plodové vody). Některé genetické vady plodu je možné během těhotenství odhalit i neinvazivním vyšetřením, pomocí zobrazovacích metod (ultrazvuk, magnetická rezonance) nebo analýzou volné DNA v krvi matky.

Zdravotní výkon bude probíhat takto:

Aby mohla být preimplantační diagnostika embrya provedena, musí pár, i když jejich plodnost je

<sup>1</sup> Zkratky jsou vysvětleny v dokumentu IP-CAR-39 Informace pro ženy a muže před preimplantačním genetickým vyšetřením.

	<h2>Informace pro pacienta</h2>	
--	---------------------------------	--

normální, podstoupit léčebný režim asistované reprodukce (in vitro fertilizace – IVF).

Po vyšetření bude následovat genetické poradenství v rámci, kterého bude páru poskytnuta řádná interpretace výsledků vyšetření. Nevyužitý diagnostický materiál (DNA) získaný při odběru embryí bude uchován pro účely dodatečného vyšetření.

Omezení a doporučení ve způsobu života s ohledem na zdravotní stav a případné změny zdravotní způsobilosti po provedení uvedeného zdravotního výkonu:

Uvedeno v dokumentu IP-CAS-42: Informace pro ženy a muže před zahájením metod mimotělního oplodnění.