

# Przedimplantacyjna diagnostyka genetyczna

Pre-implantation genetic diagnosis

**Yacoub KHALAF**

OBSTETRICS, GYNAECOLOGY AND REPRODUCTIVE MEDICINE 17:1

## STRESZCZENIE

Diagnostyka przedimplantacyjna (PGD - *pre-implantation genetic diagnosis*) polega na wykrywaniu chorób genetycznych zarodka przed jego implantacją. Z hodowanego zarodka pobierana jest pojedyncza komórka, którą poddaje się różnym genetycznym technikom diagnostycznym, i jedynie zarodki pozbawione danej choroby genetycznej wybierane są do transferu do macicy. Pozwala to uniknąć ciąży obciążonej chorobą. Wymaga się jednak, by pary dotknięte były poważnym defektem genetycznym, lecz niepozbawione płodności i możliwości poddania się technikom rozrodu wspomaganego. Odsetek ciąży po procedurach PGD jest niższy, aniżeli w cyklu klasycznego zabiegu zapłodnienia pozaustrojowego (IVF - *in vitro fertilization*), a odsetek wad wrodzonych jest porównywalny do tego obserwowanego po docytoplazmatycznym wstrzyknięciu plemnika (ICSI - *intracytoplasmic sperm injection*). W artykule tym opisano aspekty techniki PGD, przedstawiono również perspektywy dalszego rozwoju w tym zakresie.

Pre-implantation genetic diagnosis (PGD) is the detection of a genetic condition in an embryo prior to its implantation. A single cell is taken from a preimplantation embryo and subjected to genetic diagnostic techniques, and only those embryos found to be free of the condition are selected for return to the uterus. This avoids the initiation of an affected pregnancy but requires couples who carry a serious genetic disorder but who may not be infertile to undergo assisted reproduction techniques. Pregnancy rates following PGD are lower than for a regular in vitro fertilisation (IVF) cycle and the congenital malformation rate is comparable to that with intracytoplasmic sperm injection (ICSI). This article describes these aspects of the PGD technique, as well as considering future developments.

© 2007 Published by Elsevier Ltd