

A (human)genetika alapja



Genom diagnosztika

- születés előtt
- tünetek megjelenése előtt
- hordozó diagnosztika

Prenatalis genetikai diagnosztika indikációi

- **emelkedett valószínűség egy gén betegségre**
- **egyik szülő egy kiegyensúlyozott transzlokációt hordoz**
- **anyai életkor**
(csak szám szerinti kromoszomális eltérés!!!)
- **kóros ultrahangos kép**
- **kóros 1. TM szűrővizsgálat (Triple-Test, fet. DNA)**
- **ismert kromoszóma hiba egy családtagnál**

⇒ Betegség valószínűsége > Beavatkozás szövödménye

Születés előtti diagnosztika

Cél:

- kizárni / kimutatni egy (ismert) génhibát
- kizárni / kimutatni egy kromoszóma rendellenességet



Nem invaziv vizsgálatok

- Triple-Test (anyai vérvétel)
- Ultrahang
- Fetális DNA az anyai vérből

Invaziv vizsgálatok

- Méhlepény biopszia
- Magzatviz vétele

Méhlepény biopszia (CVS)

Mikor: 11.-14. héten

Kromoszóma vizsgálat:

Eredmény: - direkt vizsgálat = 1 nap
- tenyésztés = 2-3 hét

Előny: eredmény a 14. hét előtt

Hátrány: vetélés ca. 2-3%

anyai sejtek jelenléte (~0,5% - 6,5%)

nem alkalmas bizonyos biokémiai vizsgálatoknál



Magzatvíz vétele

- **kromoszóma vizsgálat**

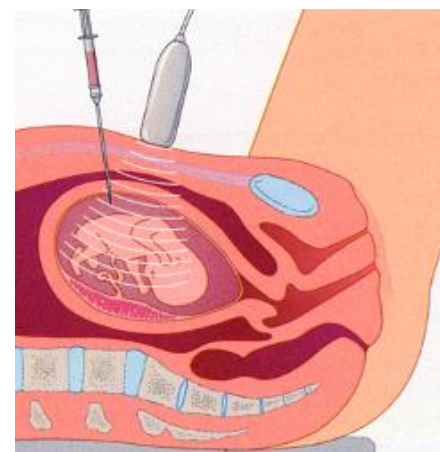
- tenyésztett fetalis sejtek (15 ml)
- gyors test
- eredmény ca. 2 hét után

- **előnye:**

- nagyon megbízható (>99%)

- **hátránya:**

- előrehaladt terhesség
- hosszú vizsgálati idő (sejttenyésztés)
- magas költségek

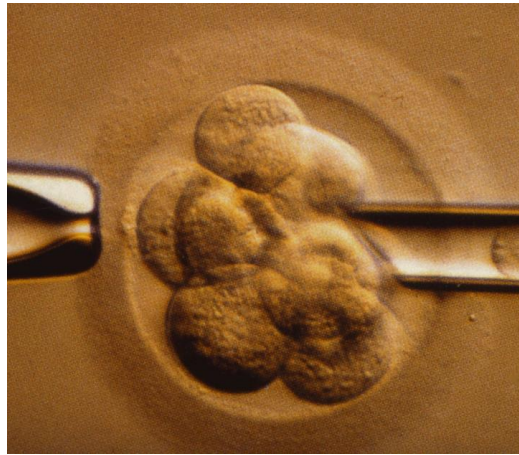


Születés előtti vizsgálatok

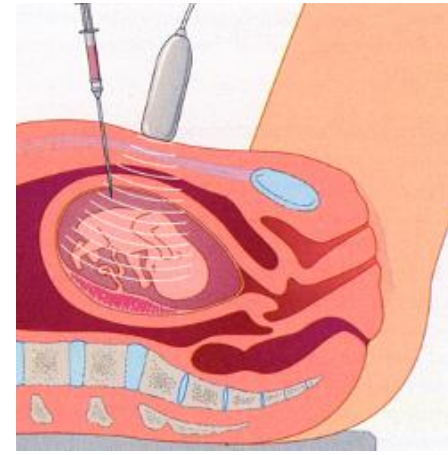
PKD



PID



PND

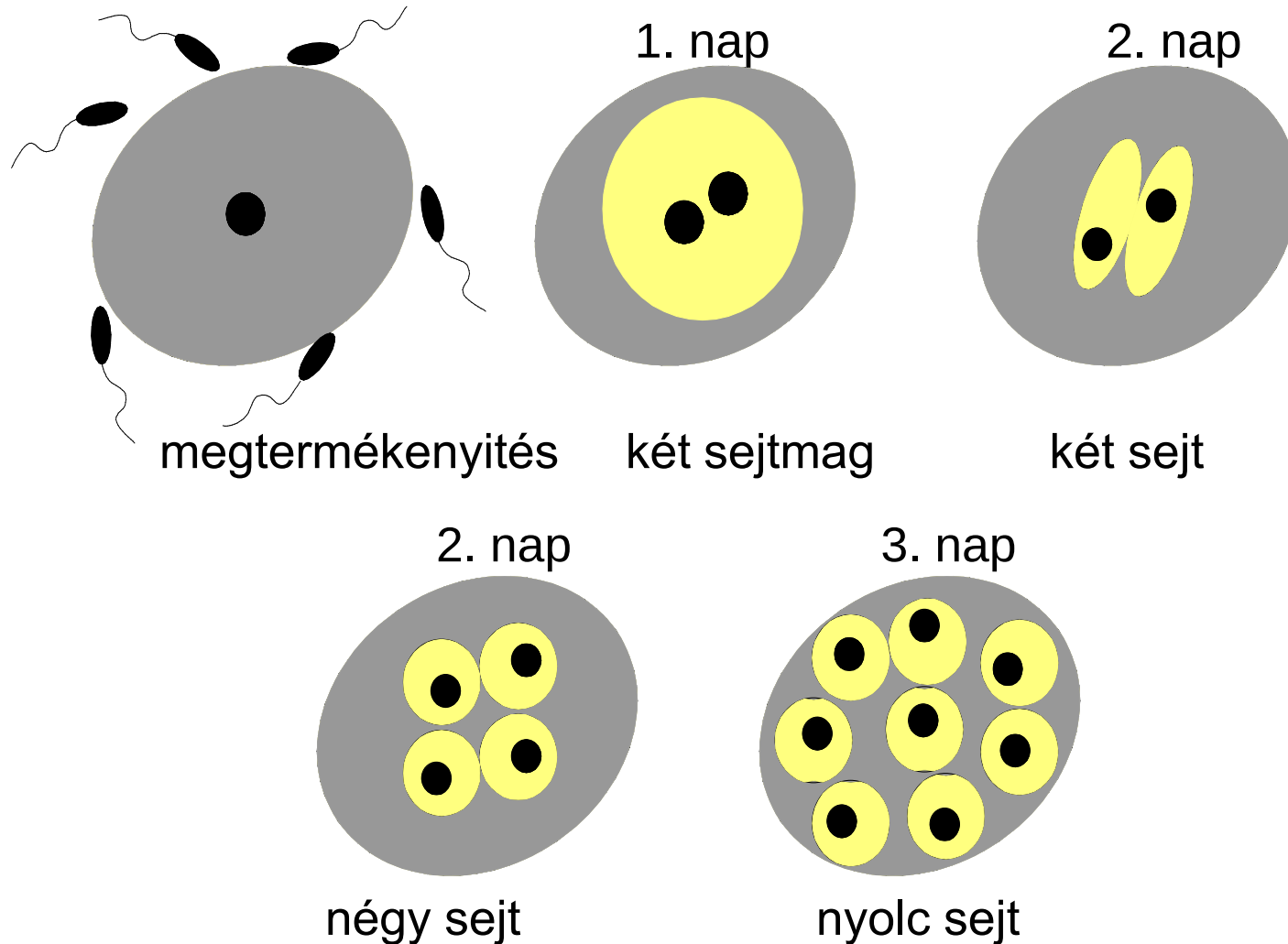


Polar body

Preimplantáció

Prenatal

A petesejt megtermékenyítésétől a 8-sejt állapotig történő embrionális fejlődés



Preimplantációs diagnosztika

Feltétel:

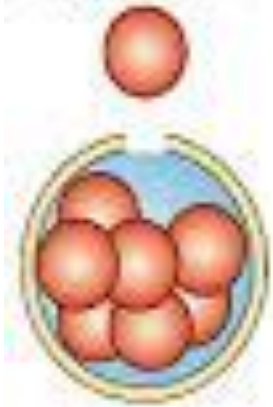
.mesterséges megtermékenyítés

Módszer:

- 1-2 sejtet eltávolítanak az embrionális halmazból
(16-sejt-stádium után)
- **a sejtek genetikai vizsgálata** > információ
minden egyes embrio genetikai állapotáról >
a vizsgált sejtek elpusztulnak
- **embrio(k) amelyik a gén hibát hordozza**
elhalnak
- **embrio(k) amelyik a gén hibát nem hordozza**
beültetik az anyai méhbe/lefagyasztják

Preimplantációs diagnosztika

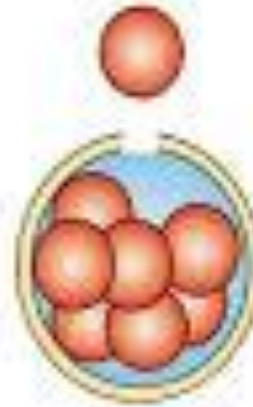
Eltávolított sejt



Embrió hordozza a gén hibát



Eltávolított sejt



Embrió hordozza a gén hibát

Eltávolított sejt



Embrió hordozza a gén hibát

Embrió nem hordozza a gén hibát,
beültetés

PID: általános indikáció

- **családi kromoszóma rendellenesség**
- **családi génhiba**

... azok számára, akik prenatalis diagnosztikát kívánnak de egy terhesség megszakítása nem jön szóba

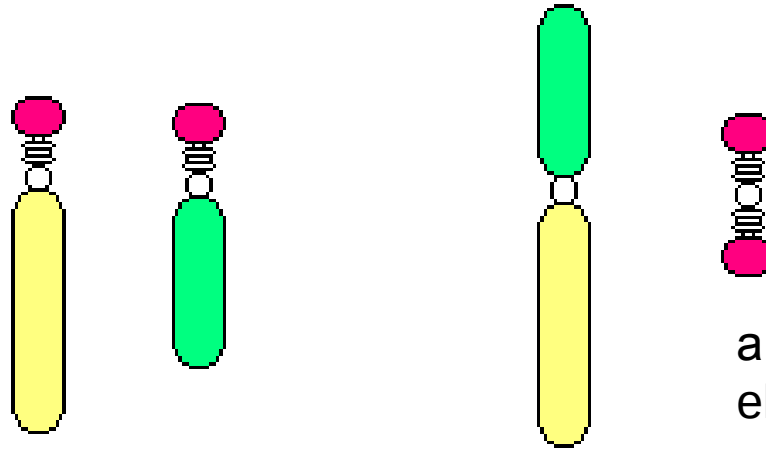
PID 01

ICSI: 05.2012 – terhesség nem következett be
09.2012 (mélyhűtött petesejtekkel):
vetélés a 8. héten, 46,XX,rob(13;14)+14

Ismétlődési valószínűség rob(13;14)pat esetében:

- Abortusz: 13%
- Trisomia 13: 1-2%
- UPD 14pat: 0,5%

PID 01



a rövid karok
elvesznek

két akrocentrikus
kromoszoma

u.n. Robertson
transzlokáció

A genetikai tanácsadás
elengedhetetlen bármely
prenatalis vizsgálatnál, de
különösen a PID-nél!

Preimplantációs diagnosztika

- Pro
- saját gyermek amelyik a családi génhibát nem hordozza
 - terhesség megszakítás (és invazív prenatalis diagnosztika) elkerülhető
 - kevesebb spontán vetélés családi kiegyensúlyozott kromoszóma hiba esetében

- Kontra
- fejlődőképes emberi embrio(k) elpusztítása
 - Senkung von Hemmschwellen
 - Nem elfogadott alkalmazás veszélye
 - Jog egy egészséges gyermekre
 - szelekció a fogyatékos emberek ellen
 - A társadalmi szolidaritás megosztása

PIDvel sem lehet
minden kívánságot
teljesíteni!



En szeretnék egy idősebb testvért!

Prenatális diagn. következményei

Az eredmény normális:

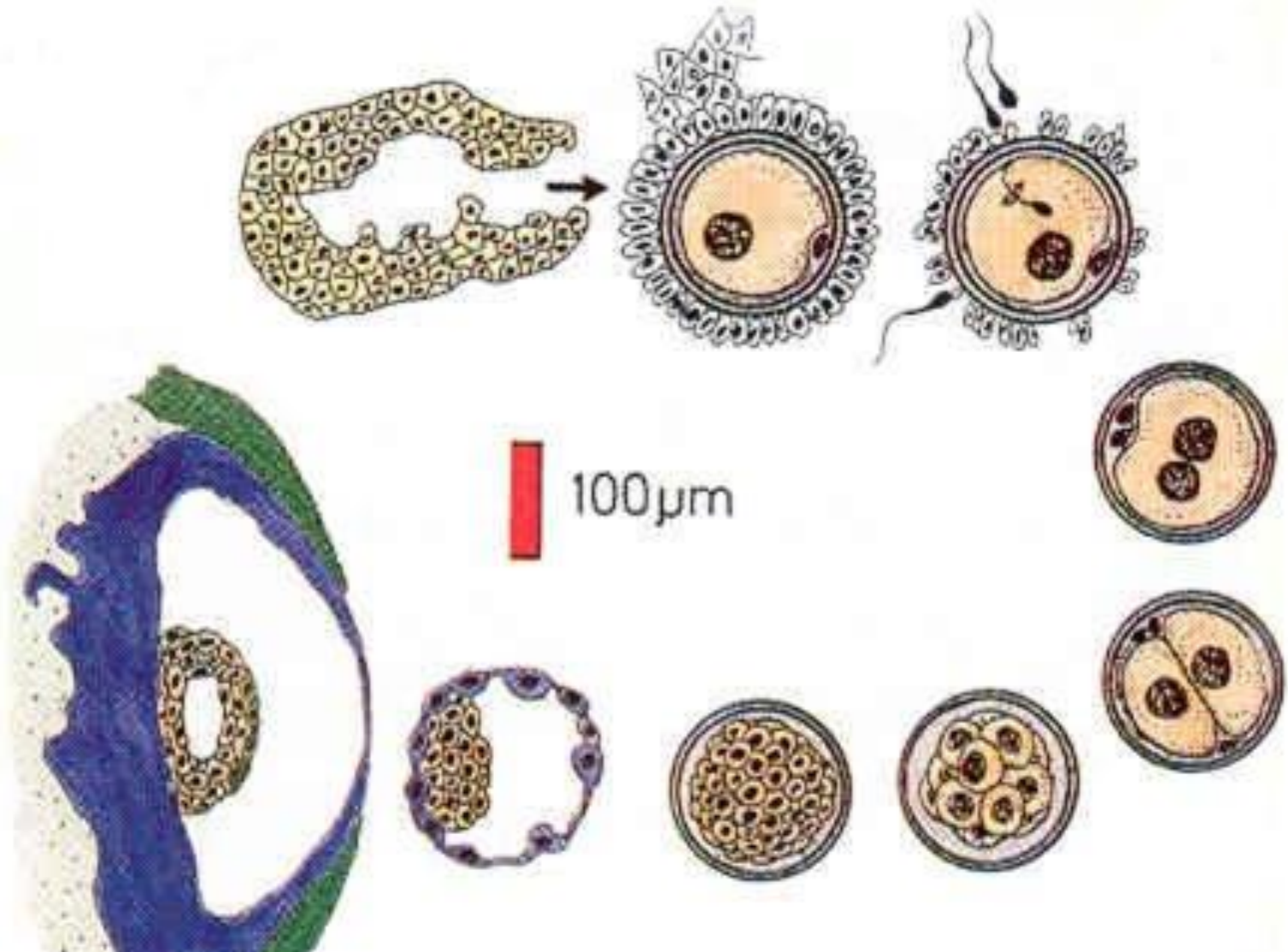
- A kismama felesleges szorongását megszünteti

Patológiás eredmény:

- Terápia megkezdése
- A szülés módjának megtervezése
- Előkészület egy sérült gyermek felnevelésére
- Terhesség megszakítása

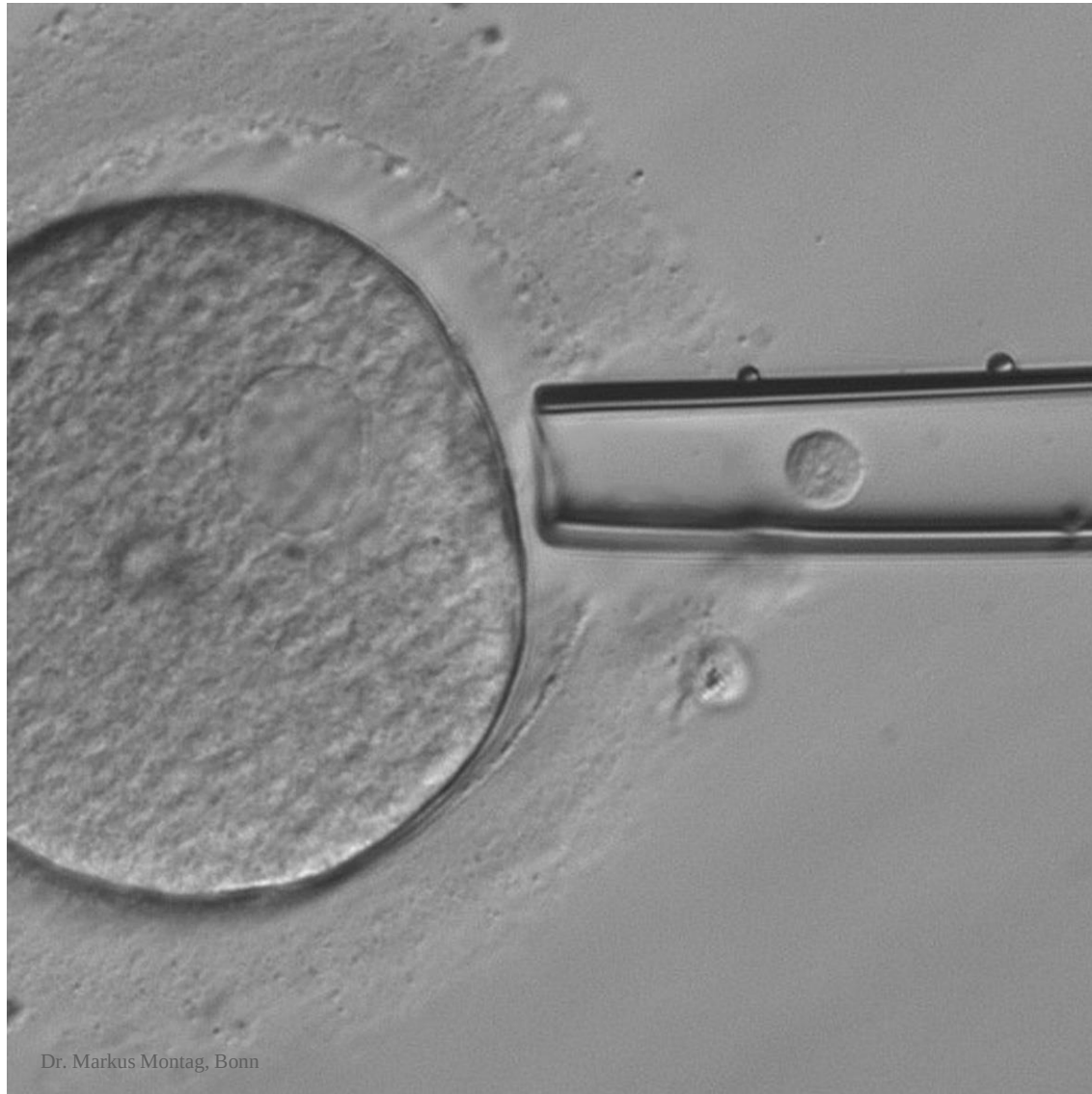
Társadalmi:

- Nyomás a módszer igénybevételére
- Egészséges gyermek elvárása
- a genetikai károsodás túlbecslése
- Bűnbak kikiáltása
- A szolidaritás meggyengítése



Aus Hinrichsen: Human-Embryologie

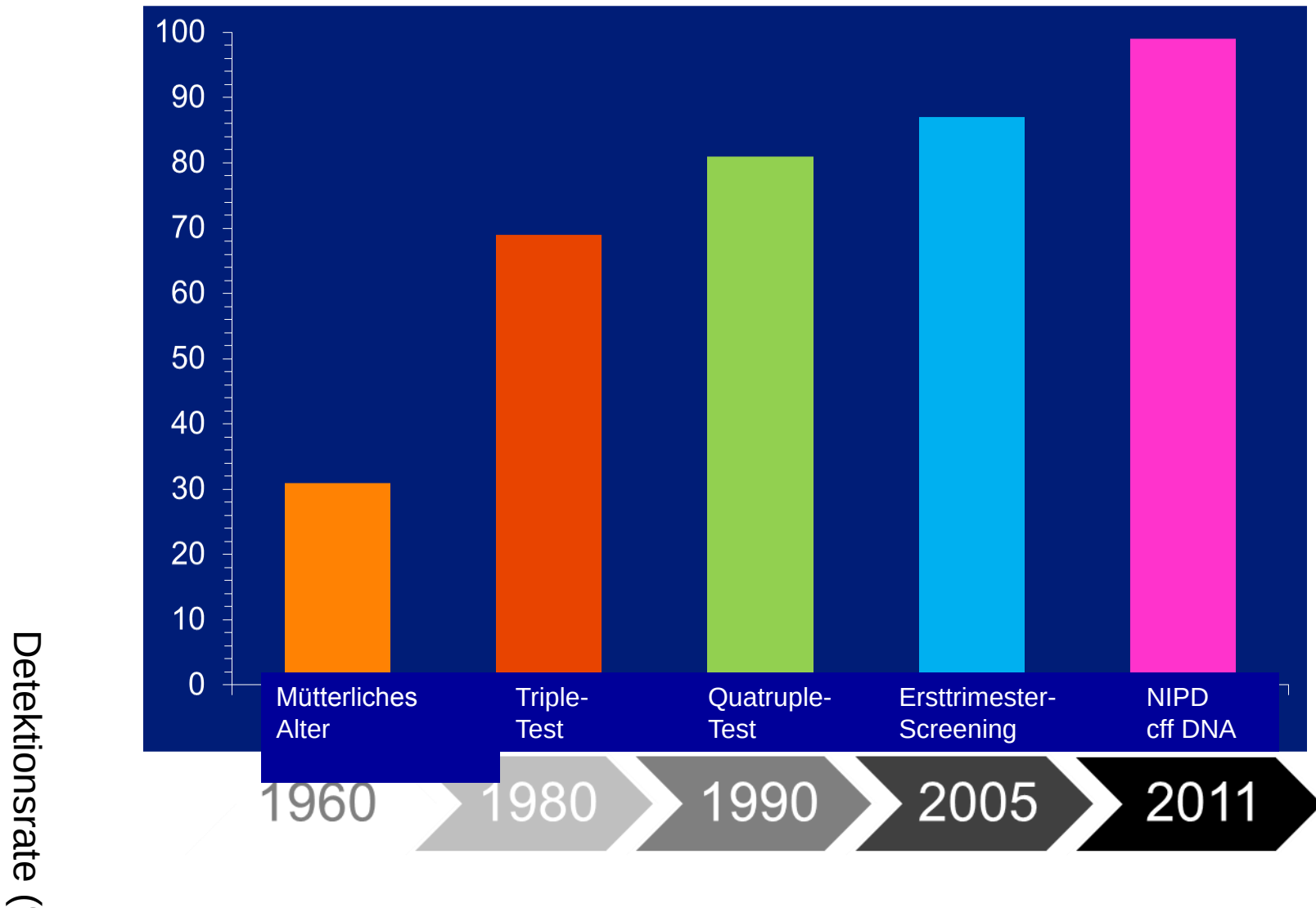
Polkörper gyűjtés



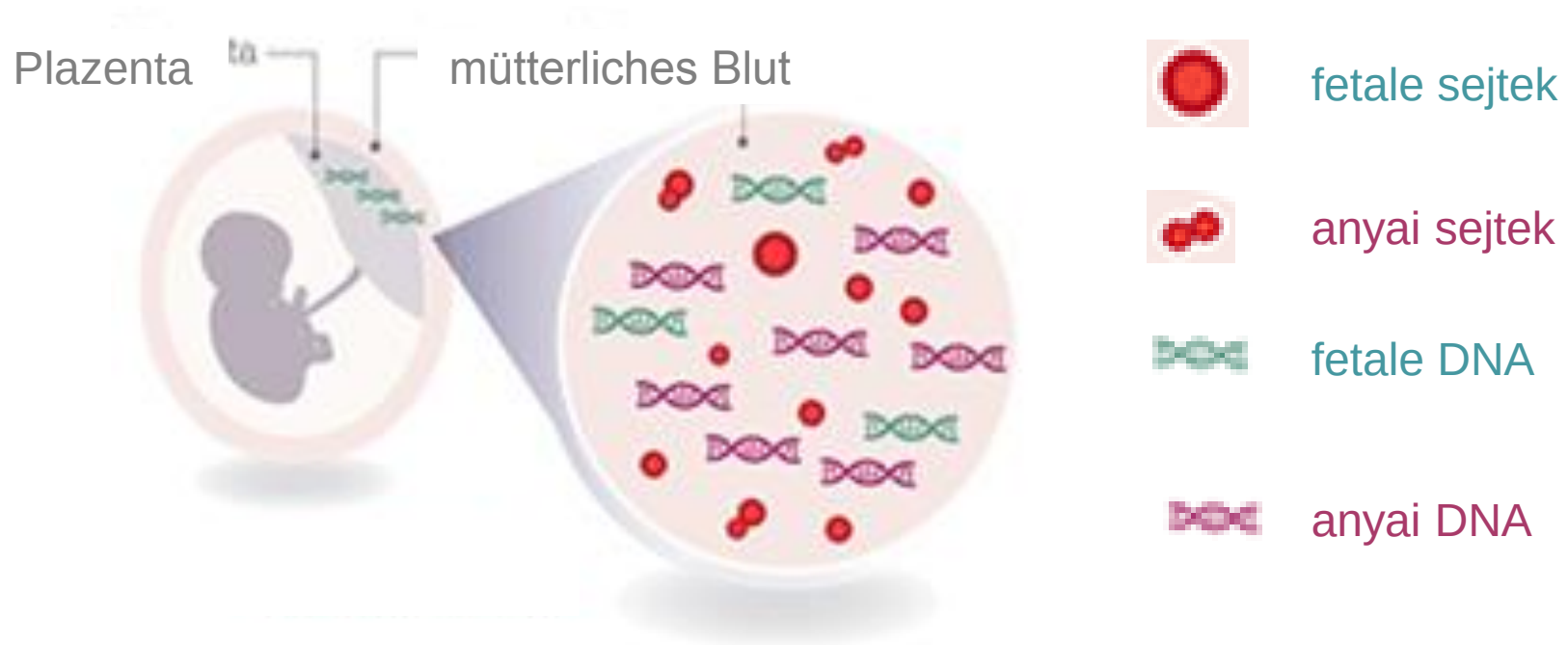
Dr. Markus Montag, Bonn

Aneuploidie-Screenings

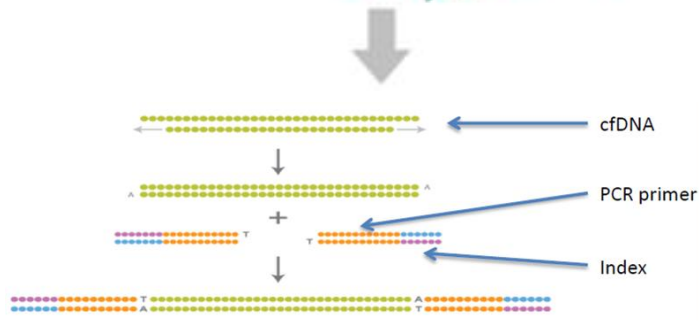
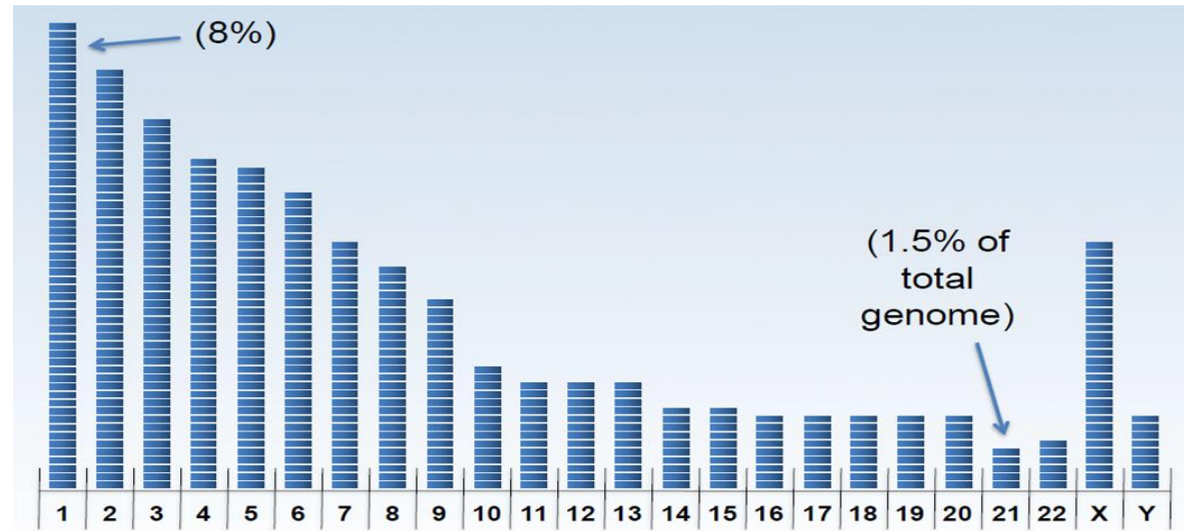
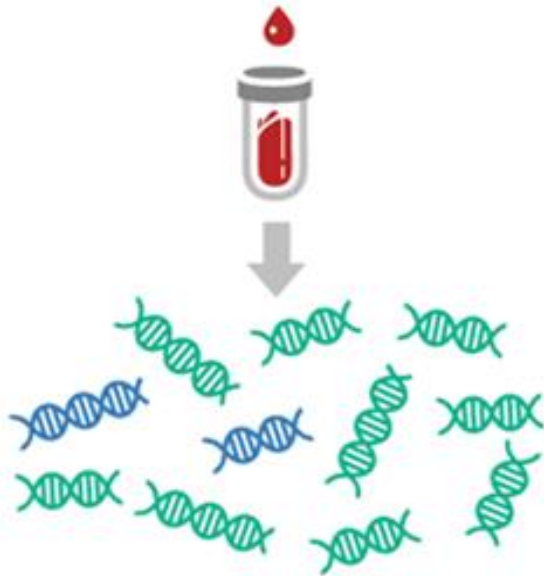
Methoden und Detektionsraten



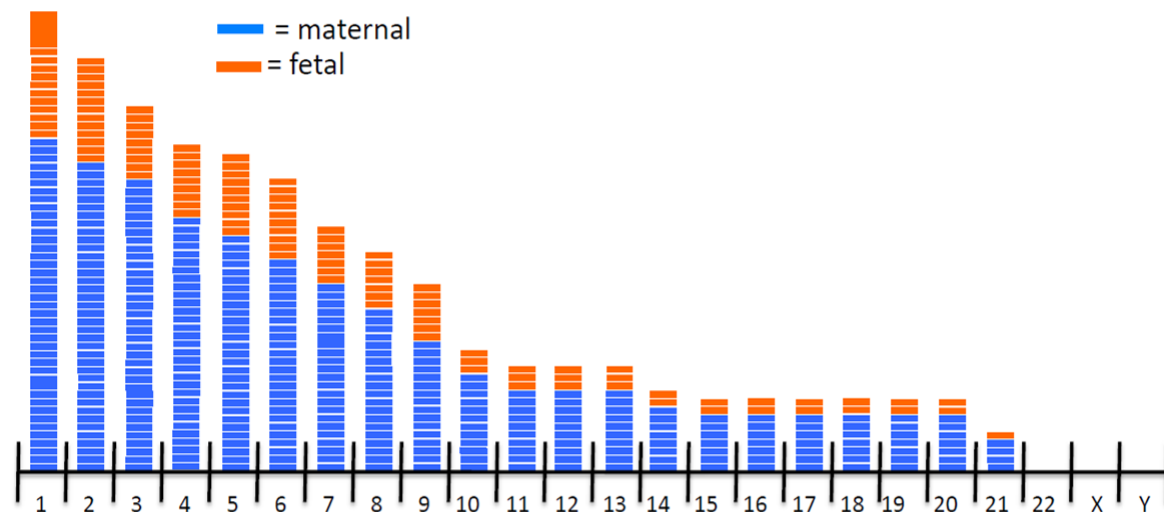
Vizsgálandó anyag: vérminta a kismamától



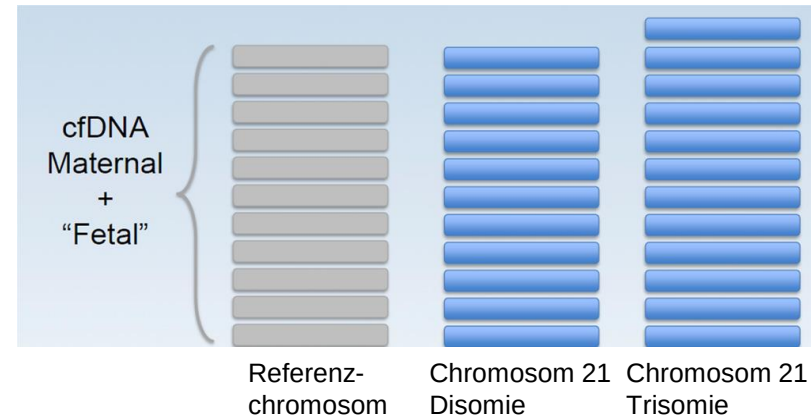
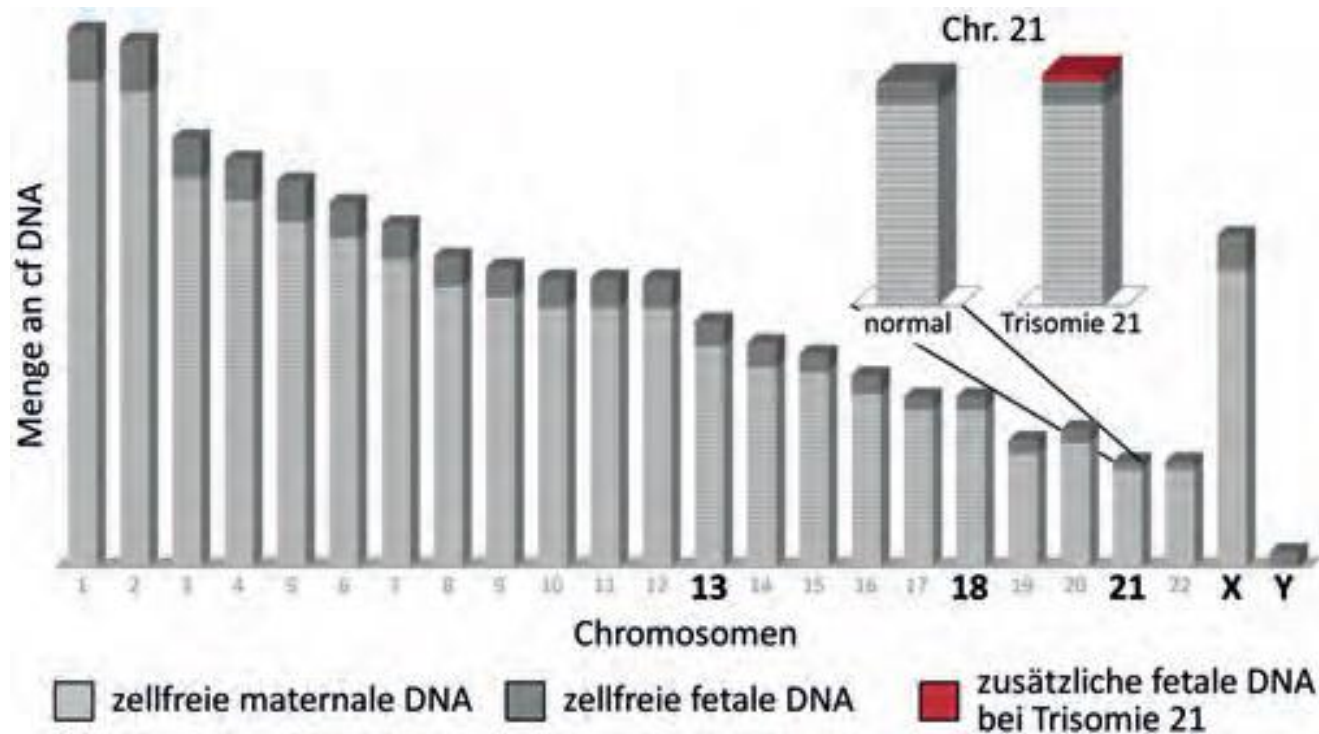
Módszer: kromoszóma specifikus DNS mennyiségeinek összehasonlítás



CCCTTAGCGCTTTAACGTACGTAAAACCCCTT
AACGTACGTAAAAACGGGGTCAAAGGTTCCC
GACTTAAAATCGGAATCGATGCCCAAACCTT
GAATCGATGCCCAAACGGGGTCAAAGTCCC

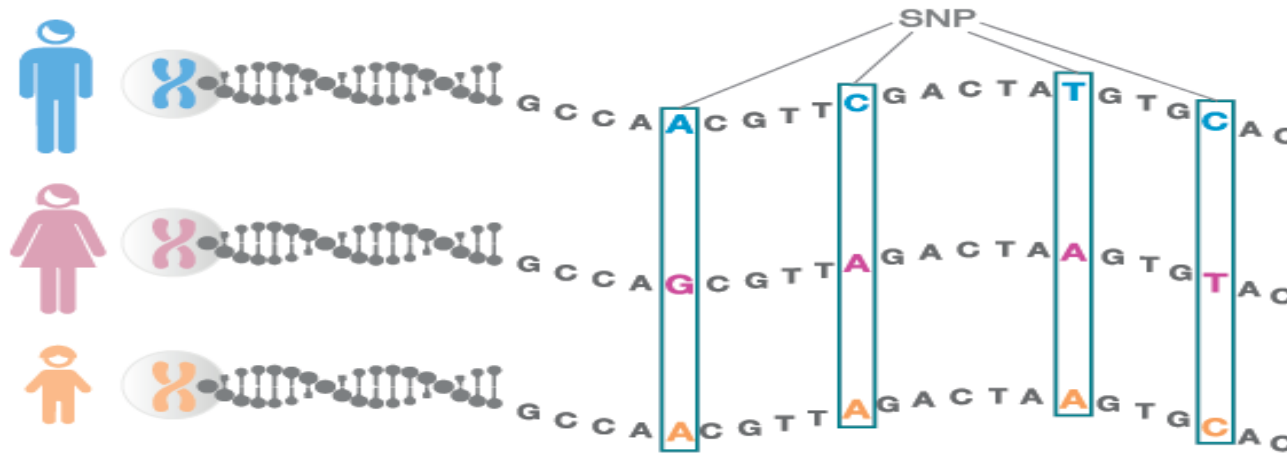


Módszer: kromoszóma specifikus DNS mennyiségeinek összehasonlítás



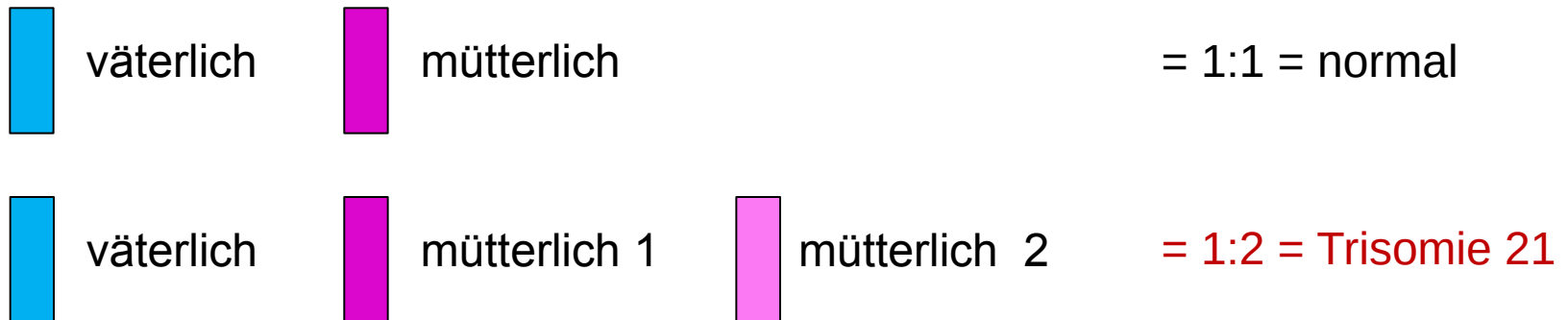
Testprinzip: zweite Generation

Allel-Verhältnis polymorpher SNP's

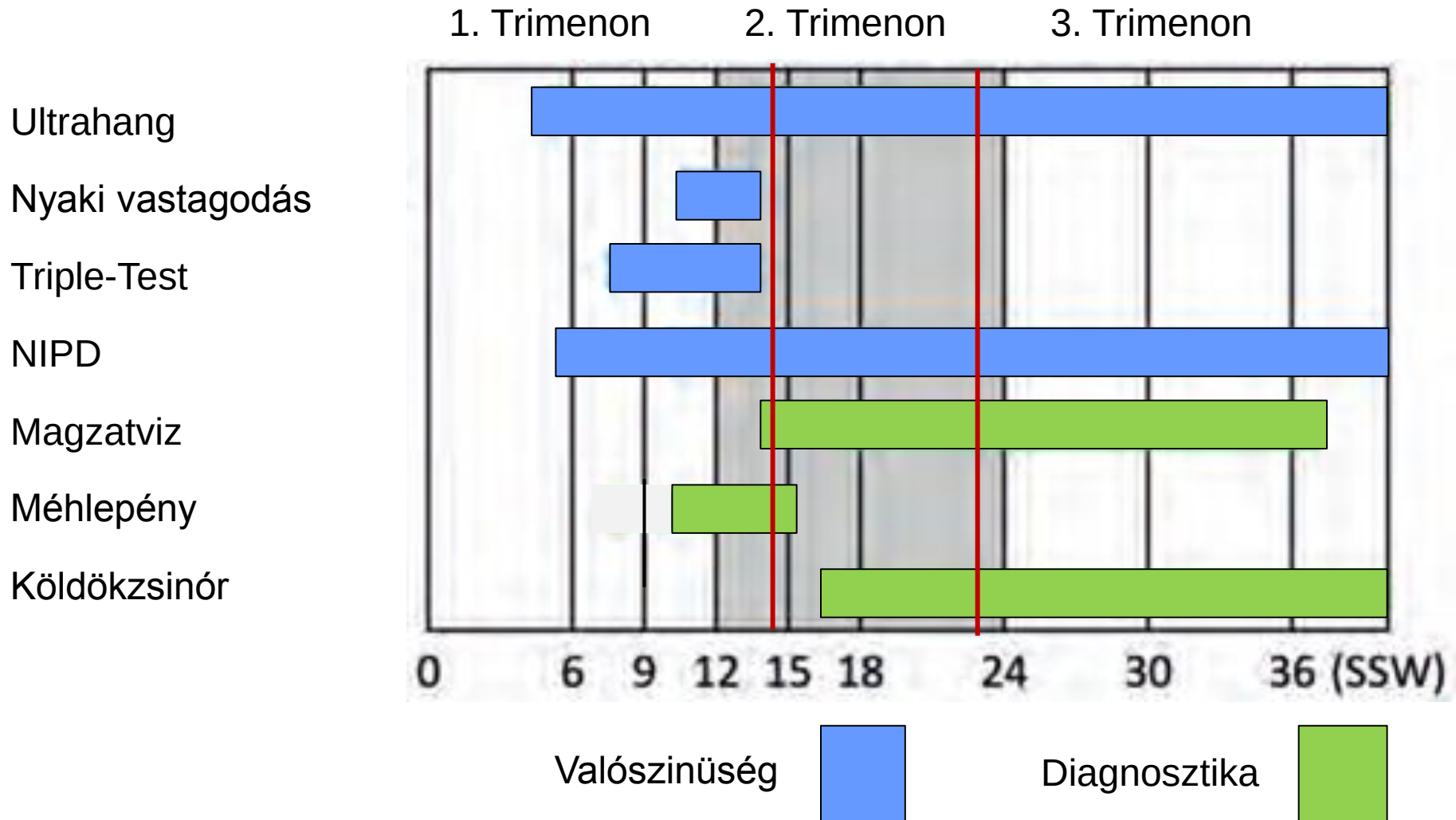


SNP = single nukleotid polymorphism

Analyse der Allelzahl für SNP's auf Chromosom 21

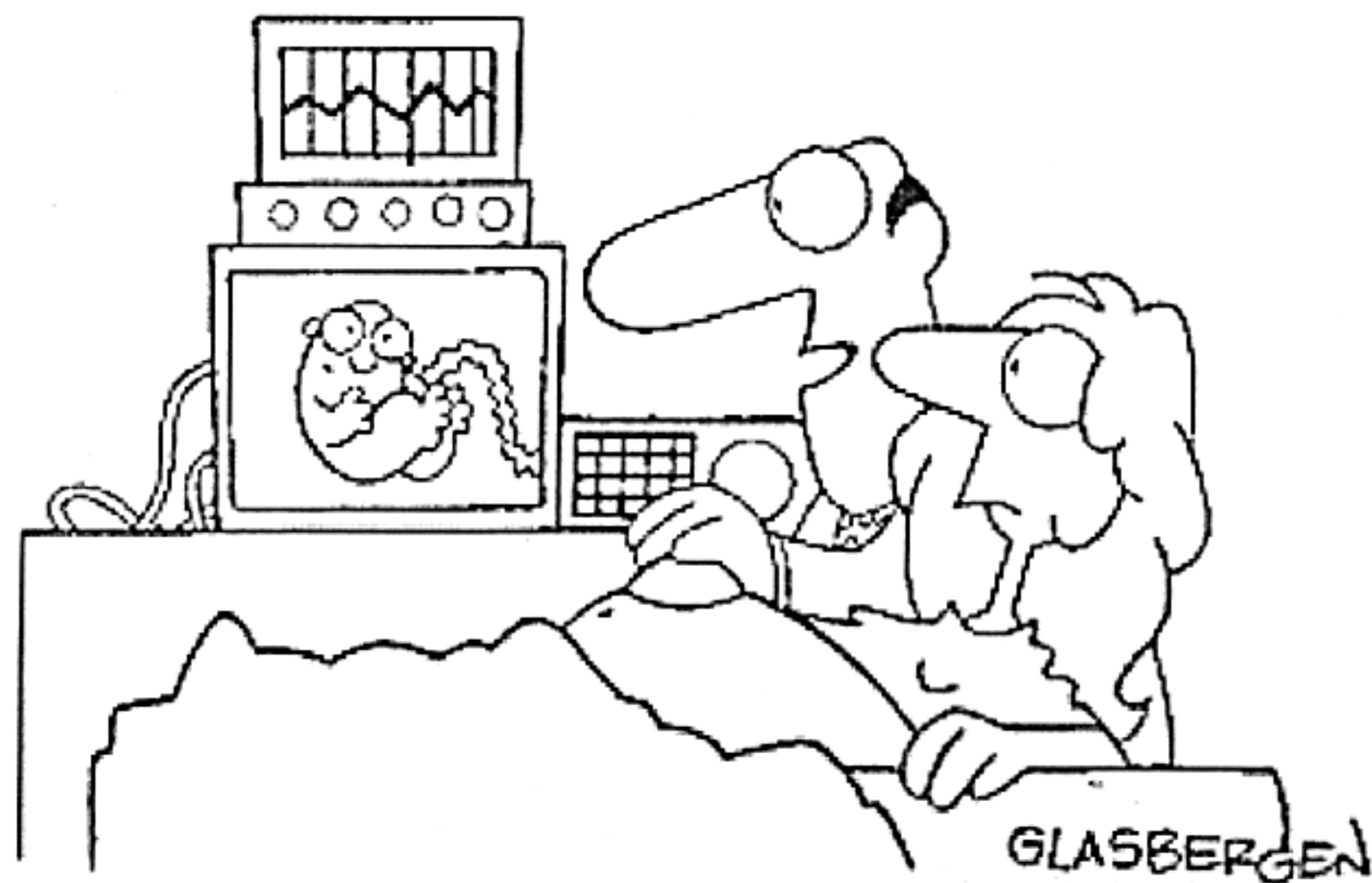


Prénátális genetikai vizsgálat módszerei



NIPD

- egyre több betegségre alkalmazható
- sem anyára sem gyermekre nem veszélyes
- a vizsgálat egyre olcsóbb lesz
- a terhesség megszakítása az 5. héttől lehet
- PID helyett ha gyógyszeres terhesség megszakítás szóba jön



**“Your baby is developing very nicely.
Would you like to send him an e-mail?”**