Завести детей: как создать семью, путь при БГ

Завести детей: HDBuzz's статья по репродуктивным технологиям, которая поможет людям из группы риска завести детей без БГ

Под редакцией Professor Ed Wild | **3 июня 2019** | **Перевод Elizaveta Yudina**

Публикация Betony Childs и Dr Nayana Lahiri
Первоначально опубликовано 2 июля 2011

Людям, подверженным риску болезни Гентингтона, из-за возможности родить ребенка, который может унаследовать БГ, порой очень сложно принять решение о планировании семьи. Наш учебник по фертильности при БГ объясняет доступные варианты и то, как современная репродуктивная наука может изменить ситуацию в семьях, затронутых БГ.

Введение

Многие люди с болезнью Гентингтона или с риском ее возникновения хотели бы знать, есть ли способы завести детей, не передавая болезнь следующему поколению.

Как работает исключающее тестирование. Любой плод, зачатый Элисон и Бобом, унаследует копию хромосомы 4 от Генри или Генриетты. Хромосомы, унаследованные от Генри, могут нести мутацию БГ. Исключающее тестирование

показывает, какие беременности унаследовали копию хромосомы 4 от Генриетты и, следовательно, «низкий риск» для наследования заболевания.

Краткий ответ - да!

Методы «вспомогательной репродуктивной технологии» являются одной из областей, где научный прогресс может реально изменить жизнь ** уже прямо сейчас ** к лучшему для семей с БГ. Несколько технологий доступны для людей, которые подвергаются риску болезни Гентингтона.

Также может быть сюрпризом узнать, что ** любящие родители не обязательно должны сами сдавать генетический тест на БГ **, чтобы использовать эти методы репродуктивных технологий и избежать передачи БГ своим детям.

Мы надеемся, что эта статья поможет вам быстрее освоить эти варианты, но важно помнить, что не все методы доступны во всех странах, и в некоторых странах они могут повлечь за собой значительные расходы. Поэтому, если вы думаете о каком-либо из них, мы рекомендуем вам обратиться к специалисту-генетику для индивидуальной консультации. Чем раньше вы это сделаете, тем больше вариантов у вас будет.

Старомодный путь

Решение о том, иметь ли детей, которые могут подвергнуться риску наследования болезни Гентингтона, - это дилемма, которая все еще стоит перед потенциальными родителями. “Старомодный способ” остается вариантом, и, конечно, это бесплатно и весело!

Как подтверждается в каждой статье HDBuzz, ученые добились реального прогресса в поиске способов лечения болезни Гентингтона. Мы верим, что придет время, когда дети из группы риска родятся в мире, где БГ является излечимым заболеванием. Тем не менее, нет никаких гарантий, и невозможно предсказать, когда замедляющее заболевание лечение может стать доступным.

Некоторые люди чувствуют, что они не хотят рисковать и хотели бы вообще избежать риска передачи БГ. Вот где появляются методы «вспомогательные репродуктивные технологии».

Тестирование во время беременности

Можно выполнить генетический тест во время беременности, чтобы узнать, несет ли развивающийся ребенок ген, вызывающий БГ. Это называется ** пренатальное тестирование **.

Решение о том, нужно ли тестировать нерожденного ребенка, является трудным решением. Важно понимать, что пренатальное тестирование на БГ может проводиться только тогда, когда пара уверена, что прервет беременность, если обнаружится, что у ребенка есть ген. Это огромный и очень личный выбор.

Важно отметить, что решение должно быть принято заранее. Это связано с тем, что тестирование на беременность, но не прерывание беременности после получения положительного результата теста, лишило бы ребенка права выбора, сдавать ли генетический тест на более позднем этапе жизни. В конце концов, большинство людей с риском развития БГ предпочитают не проходить тестирование до того, как у них появятся симптомы. Мы знаем, что серьезные трудности могут возникнуть, когда с рождения ребенок идентифицируется как человек, у которого разовьется БГ.

Поэтому важно тщательно подумать о пренатальном тестировании на БГ и о том, как вы относитесь к прерыванию беременности, прежде чем забеременеть.

Когда женщина беременна, у нее остается очень мало времени для обдумывания информации о пренатальном тесте и принятия этих важных решений, так как тестирование должно проводиться на ранних стадиях беременности.

Кроме того, большинство тестов на беременность может быть выполнено, только если тесты были проведены на паре (или других членах семьи) заранее. Часто не хватает времени для выполнения этой фоновой работы, когда беременность уже началась.

Как работает пренатальное тестирование?

Чтобы проверить развивающегося ребенка, на ранних сроках беременности проводится процедура, называемая ** биопсия ворсин хориона ** (БВХ). БВХ включает в себя отбор небольшого образца плаценты («последа»), которая имеет те же гены, что и плод.

БВХ делается под местной анестезией и является быстрой процедурой, которую можно провести в поликлинике. В зависимости от того, где плацента прикреплена к стенке матки, очень тонкая игла проходит через шейку матки или через кожу живота под контролем ультразвукового сканнера. Затем берётся небольшой образец клеток из плаценты. Эти клетки могут быть использованы для генетического теста на БГ.

Основным осложнением процедуры является повышенный риск выкидыша, который возникает после БВХ, примерно в 1 случае из 50 беременностей.

БВХ обычно проводится между 10 и 12 неделями беременности. На этом этапе беременность по-прежнему можно сохранить в тайне от семьи и друзей. Если генетический тест положительный, прерывание может проводиться под общим

наркозом примерно до 12-13 недель - в зависимости от законов страны. Иногда прерывание может быть выполнено позже.

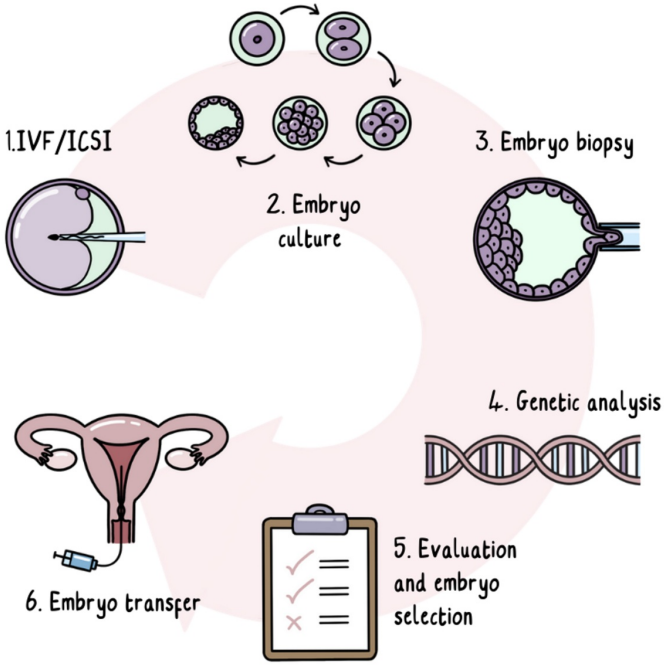
“Отсутствие БГ при ПГД”

** Предимплантационная генетическая диагностика ** (ПГД) - это еще один способ решения проблем. Это способ завести ребенка без БГ без необходимости думать о прерывании беременности. Это сложнее и дороже, чем пренатальное тестирование, и это может быть длительным и напряженным процессом.

ПГД включает в себя использование яйцеклеток и сперматозоидов для создания эмбрионов в лаборатории, затем проведение теста на БГ на эмбрионах и помещение в матку только БГ-негативных эмбрионов.

Процесс ПГД

ПГД проводится как часть ЭКО (экстракорпоральное оплодотворение). ЭКО - это медицинская процедура, при которой женщина принимает лекарства, чтобы организм вырабатывал больше яйцеклеток, чем обычно.



Изображение предоставлено: @gcnotes

Затем яйцеклетки собирают и оплодотворяют, используя образец спермы, данный мужем. Оплодотворенные яйцеклетки за несколько дней развиваются в эмбрионы.

Эмбрионы выращивают в лаборатории в течение двух-трех дней, пока клетки не разделятся, и эмбрион не станет состоять из около восьми клеток. На этом этапе от одного эмбриона удаляются одна или две клетки. Удаление клеток на этой ранней стадии развития не влияет на развитие эмбриона.

Удаленные клетки из каждого эмбриона затем генетически проверяются на наличие

мутации БГ.

Наконец, один или два эмбриона, у которых нет мутации, переносятся в матку, чтобы развиваться дальше.

Любые здоровые эмбрионы могут быть заморожены для дальнейшего использования.

Примерно через две недели после переноса эмбрионов у женщины будет проведен анализ крови на беременность. Если передача прошла успешно, беременность продолжается как обычно.

Недостатки ПГД

ЭКО - процесс стимулирования высвобождения яйцеклеток, их сбора, оплодотворения их вне тела и возвращения эмбрионов в матку - всегда трудоемкий и утомительный процесс. Это может быть опасно, так как рискует привести к недомоганию женщины. Разные этапы могут пойти не так - не будет достаточно яйцеклеток или эмбрионов.

При ЭКО увеличивается шанс получить двойняшек, что приводит к более тяжелой беременности и является более рискованным для матери и детей.

Помимо рисков, связанных с процедурой ЭКО, с генетическим этапом ПГД тоже все может пойти не так. Эмбрионы могут быть повреждены при удалении клеток, и иногда тест на БГ не работает, потому что не хватает ДНК. Неудача может означать, что все эмбрионы имеют мутацию БГ.

В конце концов, иногда для имплантации доступен только один эмбрион, а иногда и вовсе нет. В довершение всего, беременность может не развиться дальше имплантации.

В целом, каждая попытка ПГД дает 20-30% вероятности беременности без БГ. Женщины в возрасте до 35 лет имеют самые высокие шансы на благополучный исход - еще одна причина, чтобы думать о создании семьи. К сожалению, шансы на успех в возрасте старше 40 лет почти равны нулю.

Сколько стоит ПГД?

ПГД это дорого. Стоимость составляет примерно 15 000 долларов США (8 000 фунтов стерлингов или 10 000 евро) за каждую попытку. Медицинская страховка обычно не покрывает стоимость ПГД. В некоторых странах, таких как Великобритания, система общественного здравоохранения будет финансировать одну или две попытки ПГД, но даже это может варьироваться в отдельных странах и может быть ограничено парами, не имеющими детей.

Что если я не хочу знать свой статус по

БГ?

Как мы намекали в первой части этой статьи, люди, подверженные риску болезни Гентингтона, могут воспользоваться генетической технологией, чтобы завести детей без БГ, без необходимости проходить тестирование самостоятельно. Это делает процесс немного более сложным, и еще более важно планировать заранее и получить заранее консультации экспертов.

Обе методики, которые мы описали - пренатальное тестирование (тестирование плода после начала беременности) и ПГД (тестирование эмбрионов в лаборатории) - могут быть скорректированы, чтобы избежать тестирования будущих родителей. Корректировки называются «исключающее тестирование» и «неразглашение».

Пренатальное исключение

Пренатальное исключающее тестирование включает в себя отбор образцов ДНК у человека из группы риска, по крайней мере, у одного из его родителей и партнера. ДНК также собирается от неродившегося ребенка с помощью БВХ, как описано выше.

Тестирование ДНК ребенка непосредственно на мутацию БГ не может быть выполнено, потому что если бы тест был положительным, это означало бы, что у подверженного риску родителя тоже должна быть мутация БГ - и мы хотим избежать этого теста.

Таким образом, вместо того, чтобы проводить тест на БГ непосредственно, тестирование исключения сравнивает ДНК в ребенке с ДНК родителей, бабушек и дедушек.

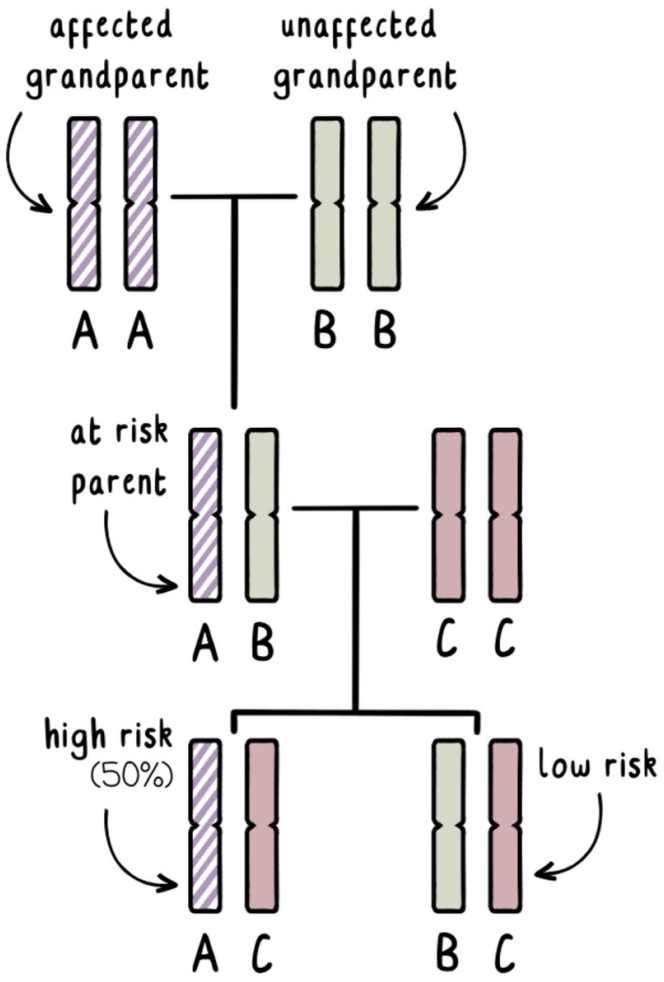
Внутри каждой клетки тела длинные цепочки генов плотно свернуты в пакеты ДНК, называемые хромосомами. Хромосома немного похожа на книгу - маленький пакет, содержащий много информации. Клетки содержат 46 хромосом; обе хромосомы, содержащие ген БГ, находятся в хромосоме 4. Когда у кого-то есть ребенок, передается только одна из хромосом.

Исключающее тестирование проводится с использованием ДНК-дактилоскопии. При этом методе просматривают хромосому 4 во всех образцах ДНК, не глядя непосредственно на ген БГ, и выясняет, унаследовал ли ребенок копию хромосомы 4 от прародителя с БГ. Исходя из этого, ребенок классифицируется как чеовек с высоким или низким риском развития БГ, и принимается решение о том, продолжать ли беременность.

Давайте объясним это на примере. Элисон и Боб хотят иметь детей , но у отца Элисон, Генри, болезнь Гентингтона, и Элисон не хочет делать генетический тест на БГ.

У Элисон есть две копии хромосомы 4: одна от ее матери Генриетты и одна от ее отца Генри. Хромосома 4, которую она унаследовала от Генри, была либо с мутацией БГ,

либо с нормальной - вероятность каждого 50%.



Изображение предоставлено: @gcnotes

Элисон, Боб и Генри все дают образцы крови, и Элисон забеременела «старомодным способом». ДНК забирают у ребенка с помощью БВХ.

Плод тоже наследует две копии хромосомы 4: по одной от Алисон и Боба. Ни у одного из родителей Боба не было БГ, поэтому нам не нужно больше знать о хромосоме, которую плод унаследовал от Боба.

Но хромосома 4, которую ребенок получил от Элисон, могла быть от Генри или Генриетты. Если это Генриетта, у него не будет мутации БГ. Но если это от Генри, есть 50% -ная вероятность, что это мутация. Это классифицируется как беременность с «высоким риском» и может быть прервана.

Сложность с тестом на исключение заключается в том, что вероятность прерывания беременности плодом без БГ так же велика, как и с плодом с геном БГ. Чтобы быть более уверенными, потребовалось бы проверить Элисон на наличие мутаций.

Как вы видите,при тестирование исключения очень важно подумать обо всех возможных результатах.

Как и в случае с обычным пренатальным тестированием, начинать процедуру может быть опасно, если вы не уверены, что сможете сделать прерывание, если обнаружится, что у ребенка высокий риск. Если беременность «высокого риска» не прерывается, и у родителя развивается БГ, это означает, что ребенок также определенно получит БГ в какой-то момент своей жизни.

Неразглашение ПГД

Нераскрытие информации - это повод к ПГД, который позволяет людям из группы риска иметь детей без БГ, не выясняя их собственный генетический статус.

Предположим, что Элисон и Боб решили провести неразглашение ПГД. Заранее кровь Элисон будет проверена на наличие мутации БГ, но ** Элисон не сообщат результат **, и врачи, которых она видит напрямую, также не узнают результат - знает только лаборатория по лечению бесплодия. Затем начинается ПГД со сбора яйцеклеток и генерации эмбрионов. Если «секретный» результат теста Элисон был положительным, эмбрионы тестируются на БГ, и только эмбрионы без мутации подсаживаются в матку Элисон.

Элисон и Бобу не скажут, сколько яйцеклеток собрано, сколько успешно оплодотворено или сколько эмбрионов имплантировано. Если нет эмбрионов без мутаций, цикл останавливается, и Элисон и Бобу говорят, что оплодотворение не удалось, но не почему. Оплодотворение in vitro может быть неудачным по многим причинам, поэтому невозможность забеременеть не означает, что у Элисон есть ген БГ.

Не все клиники, которые проводят ПГД, могут предложить ПГД с неразглашением. Некоторые предлагают ПГД в сочетании с тестированием исключения.

Другие опции

Один из способов завести детей без БГ - это использовать ** донорские яйцеклетки или сперму ** вместо тех, которые получены от людей из группы риска.

Решение завести ребенка с помощью донора является трудным решением, но исключает необходимость рассматривать прерывание беременности. Это может быть выбор для людей, у которых был положительный генетический тест, а также для тех, кто находится в группе риска, но не хотят проходить тестирование сами.

Как и во всех вариантах, есть и обратная сторона. Ребенок не будет генетически связан с подверженным риску родителем, и родители должны будут подумать о том, как и когда делиться этой информацией с ребенком.

Людям, решившим пойти по этому пути, оказывается достаточно поддержки, но это нужно обсудить, прежде чем приступить к процессу.

Многие пары думают об усыновлении детей. Во многих странах парам с одним партнером, подверженным риску БГ, не разрешается усыновлять ребенка из-за возможного влияния на усыновленного ребенка родителя, у которого может развиться БГ. Тем не менее, пары риска могут быть опекунами для детей.

Резюме

Есть много вариантов, доступных для людей с риском по БГ, которые хотят создать семью.

Двумя основными методами для пар, желающих завести детей без БГ, являются пренатальное тестирование, где беременность генетически проверяется на БГ с использованием биопсии ворсин хориона, и предимплантационная генетическая диагностика, где тестируются эмбрионы, оплодотворенные in vitro, и только БГ-отрицательные эмбрионы имплантируются в матку.

Любой из этих путей может быть модифицирован, если родитель из группы риска не хочет проходить генетический тест на БГ.

Экспертный совет в форме генетического консультирования поможет вам продумать точные варианты, доступные вам на местном уровне. Ассоциация по БГ вашей страны может рассказать вам, как связаться с генетическим консультантом. Как и во многих вещах в жизни, ключевое значение имеет планирование и понимание всех вариантов.

Авторы не сообщают о конфликте интересов. Для получения более подробной информации о политике распространения информации перейдите в наш раздел ЧаВо...

ГЛОССАРИЙ

Геном — название, обозначающее все гены, которые содержат полные инструкции по созданию человека или другого организма.

© HDBuzz 2011-2024. Вся информация с HDBuzz может распространяться бесплатно с ссылкой на источник, согласно Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.
HDBuzz не является источником медицинских рекомендаций. Подробная информация - на сайте hdbuzz.net
Сформировано 6 января 2024 — Загружено с https://ru.hdbuzz.net/036

Некоторая информация на этой странице до сих пор не переведена. Она отображается ниже на языке оригинала. Мы работаем над тем, чтобы перевести весь текст как можно скорее.