

ანოტაცია

პრეიმპლანტაციური გენეტიკური ტესტირება ანეუპლოიდიებზე (PGT-A) ფართოდ გამოყენებული მეთოდია დამხმარე რეპროდუქციულ ტექნოლოგიებში (ART), რომლის მიზანია იმპლანტაციისა და ორსულობის მაჩვენებლების გაუმჯობესება ნორმალური ქრომოსომული კომპლექტის მქონე ემბრიონის შერჩევის გზით. ქრომოსომული ანომალიების ზუსტი და დროული იდენტიფიცირება განსაკუთრებით მნიშვნელოვანია ემბრიონის ბიოფსიის ნიმუშებიდან მიღებული შეზღუდული რაოდენობის დნმ-ზე მუშაობისას. ეს კვლევა მიზნად ისახავს დაადგინოს რაოდენობრივი ფლუორესცენტული PCR-ის (QF-PCR) დიაგნოსტიკური ეფექტიანობა ქრომოსომული ანეუპლოიდიების აღმოჩენაში ტროფექტოდერმის ბიოფსიის ნიმუშებიდან, სადაც შედარება ხორციელდება ახალი თაობის სექვენირების (NGS) მეთოდთან მგრძნობელობის, სპეციფიკურობისა და ზოგადი თანხვედრის განსასაზღვრად.

QF-PCR ფართოდ აპრობირებულია პრენატალურ დიაგნოსტიკაში. მოცემულ კვლევაში ჩვენი მიზანია ამ მეთოდის დანერგვა და ანალიტიკურ-კლინიკური ვალიდაცია პრეიმპლანტაციურ გენეტიკურ ტესტირებაში (PGT-A) ტროფექტოდერმის ბიოფსიის უჯრედების ანალიზისთვის. ახალი თაობის სექვენირებაზე დაფუძნებული პრეიმპლანტაციური გენეტიკური ტესტირება ანეუპლოიდიაზე ხშირად მოითხოვს მეტ დროსა და ფინანსურ რესურსს, რაც ზრდის ტესტის თვითღირებულებას; შესაბამისად საჭიროა სწრაფი, ინფორმაციული და ხარჯთეფექტური ალტერნატივა. QF-PCR პასუხს იძლევა მოკლე დროში და მაღალი სიზუსტით ავლენს სრულ ანეუპლოიდიებს კლინიკურად ყველაზე რელევანტურ ქრომოსომებზე — 21-ე (დაუნის), მე-18 (ედვარდსის), მე-13 (პატაუს) სინდრომებთან ასოცირებულებს.

QF-PCR ჩატარდა ქრომოსომებისთვის მე-13, მე-18, 21-ე, X და Y STR მარკერების გამოყენებით და ანალიზი შესრულდა GeneMapper® პროგრამის მეშვეობით. ალელური პიკების რაოდენობების და თანაფარდობების გაანალიზებით მოხდა დისომიური, ტრისომიული და მონოსომიური ანეუპლოიდიის იდენტიფიცირება. თითოეული ნიმუში შემდეგ გაანალიზდა NGS-ზე დაფუძნებული PGT-A მეთოდით, სრული ანეუპლოიდიებისა და სასქესო ქრომოსომების ანომალიების გამოვლენაში QF-PCR-ის სიზუსტის შეფასება.

შედეგებმა აჩვენა, რომ QF-PCR მაღალი სიზუსტით ავლენს სრულ ანეუპლოიდიებს ხუთივე სამიზნე ქრომოსომაზე, სრულფასოვნად ახდენს დისომიების, ტრისომიებისა და მონოსომიების დეტექციას. მეთოდის სპეციფიკურობა იყო განსაკუთრებით მაღალი, მცირე რაოდენობის ცრუ-დადებითი შედეგებით. აღნიშნულ ორ მეთოდს შორის მაღალი თანხვედრა გამოვლინდა იმ შემთხვევებში, როდესაც ადგილი ჰქონდა მთლიანი ქრომოსომის მომატებას ან დაკარგვას, ხოლო შეუთავსებლობები უკავშირდებოდა მოზაიციზმსა და ქრომოსომული აბერაციების შემთხვევებს.

აღნიშნული კვლევა ადასტურებს QF-PCR-ის ეფექტიანობას, როგორც დამოუკიდებელ, სწრაფ და ხარჯთეფექტურ სადიაგნოსტიკო მეთოდს შერჩეული 5 ქრომოსომის ანეუპლოიდიების დეტექციისთვის.