

Зверко Н. Л.

РОЛЬ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ В ЭТИОЛОГИИ РЕЦИДИВИРУЮЩИХ НЕУДАЧ В ПРОГРАММАХ ЭКСТРАКОРПОРАЛЬНОГО ОПЛОДОТВОРЕНИЯ

Научный руководитель ассист. Жуковская С. В.

Кафедра акушерства и гинекологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Рецидивирующими неудачами имплантации (РНИ) принято считать 3 и более попыток экстракорпорального оплодотворения (ЭКО) в анамнезе с переносом blastocyst хорошего качества, не завершившиеся наступлением клинической беременности. Вероятность успешной имплантации эмбриона составляет примерно 30%, в то время как на долю неудачных попыток приходится около 70%. Последнее зависит от ряда факторов, включающих в себя инфекционные причины, иммунологические нарушения, а также генетические перестройки. Хромосомные аномалии (транслокации, мозаицизм, инверсии и делеции) у пациенток с РНИ встречаются чаще, чем в популяции, однако их распространенность составляет около 2%.

Цель: изучить роль генетических факторов в идиопатических РНИ у женщин в программах ЭКО, оценить корреляцию генетических нарушений с возрастом женщины.

Материалы и методы. На базе МЧУП «Центр репродуктивной медицины» (Минск, Беларусь) в 2019-2020 гг. было проведено проспективное исследование. Выборку составили 83 женщины с рецидивирующими неудачами ЭКО. Выделены 2 группы: группа 1 (n=68) – женщины старше 35 лет; группа 2 (n=15) – женщины до 35 лет. Всем исследуемым женщинам и их супругам было проведено кариотипирование – результаты в пределах нормы. В последующем всем была проведена процедура ЭКО с ICSI (интрацитоплазматическая инъекция сперматозоидов). Затем был выполнен предимплантационный генетический скрининг полученных эмбрионов методом NGS (next generation sequencing, секвенирование нового поколения) путем биопсии трофобласта эмбрионов.

Результаты и их обсуждение. В группе №1 было получено 272 эмбриона, 70 (25,7%) из которых прошли развитие до стадии blastocyst. Методом NGS было проведено секвенирование генома 70 полученных blastocyst. По результатам исследования нормальными оказались 14 blastocyst (20%), аномальными – 56 (80%). В структуре хромосомных нарушений преобладали единичные моносомии (n=15; 21,4%), затем – множественные анеуплоидии (n=12; 17,1%) и единичный мозаицизм (n=12; 17,1%), сочетание моносомий и трисомий (n=7; 10%), единичные трисомии (n=5; 7,1%), трисомии 2 – 4 хромосом (n=3; 4,3%), моносомии 2 – 4 хромосом (n=2; 2,9%) и комплексный мозаицизм (n=2; 2,9%).

В группе №2 было получено 85 эмбрионов, из которых развились 33 blastocyst, что составило 38,8%. При диагностике методом NGS были получены следующие результаты: 15 нормальных (45,5%) и 18 аномальных (54,5%). Наиболее часто встречающимися хромосомными аномалиями в данной группе оказались единичные моносомии (n=4; 12,1%) и единичный мозаицизм (n=4; 12,1%), множественные анеуплоидии (n=3; 9,1%), единичные трисомии (n=2; 6,1%) и сочетание моносомий и трисомий (n=2; 6,1%), а также трисомии 2 – 4 хромосом (n=1; 3,03%).

Выводы. Процент развития эмбрионов до стадии blastocyst в программах ЭКО значительно снижается с увеличением возраста пациенток: 38,8% в группе до 35 лет в сравнении с 25,7% в группе старше 35 лет.

Генетический фактор вносит значительный вклад в исходы ЭКО у пациенток с идиопатическими рецидивирующими неудачами и составляет 80% у пациенток старше 35 лет и 54,5% у пациенток моложе 35 лет.

Среди хромосомных аномалий у пациенток обеих возрастных групп преобладают: единичные моносомии (18,4%), единичный мозаицизм (15,6%), а также множественные анеуплоидии (14,6%).