

**Ενδεικτική Λίστα Νοσημάτων για τα οποία έχει εφαρμοστεί ΠΓΑ στο  
Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής**

Το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής (ΕΙΓ) του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών ήταν το πρώτο στην Ελλάδα και ένα από τα πρώτα εργαστήρια παγκοσμίως που ανέπτυξε και εφάρμοσε Προεμφυτευτική Γενετική Ανάλυση (ΠΓΑ) από το 1997. Από τότε έχουν πραγματοποιηθεί περί τα 900 περιστατικά ΠΓΑ για περίπου 45 κληρονομικά νοσήματα και έχουν γεννηθεί σχεδόν 300 παιδιά.

**Τι είναι η ΠΓΑ:**

Πρόκειται για τη διαδικασία ανάλυσης κυττάρων που λαμβάνονται από έμβρυα με βιοψία, μετά την εξωσωματική γονιμοποίηση και πριν τη μεταφορά τους στη μήτρα της υποψήφιας μητέρας, με σκοπό την αποφυγή τερματισμού παθολογικής εγκυμοσύνης.

**Πότε εφαρμόζεται:**

Η ΠΓΑ είναι μία επιλογή για ζευγάρια που γνωρίζουν ότι είναι φορείς ή πάσχουν από κληρονομική διαταραχή και θέλουν να αποφύγουν μία παθολογική εγκυμοσύνη. Επιπλέον, αποτελεί και επιλογή ζευγαριών προχωρημένης ηλικίας της υποψήφιας μητέρας, ή με ιστορικό επαναλαμβανόμενων αποβολών ή αποτυχημένων προσπαθειών εξωσωματικής γονιμοποίησης, με σκοπό την αύξηση των ποσοστών επιτυχίας μετά από εξωσωματική γονιμοποίηση με τη διαδικασία ελέγχου των χρωμοσωμάτων του εμβρύου.

**Η ΠΓΑ στο ΕΙΓ:**

Η ΠΓΑ μπορεί να πραγματοποιηθεί σε συνεργασία με οποιαδήποτε Μονάδα Ιατρικής Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής έχει την υποδομή και την εμπειρία της βιοψίας εμβρύων. Η παραλαβή των βιοψιών καθώς και η ανάλυσή τους προσαρμόζεται στις ιδιαίτερες ανάγκες κάθε ζευγαριού και, μετά από συνεννόηση, μπορεί να γίνει οποιαδήποτε μέρα και ώρα της εβδομάδας.

Τα πρωτόκολλα που εφαρμόζονται για την ανάλυση των κυττάρων των εμβρύων, έχουν αναπτυχθεί και βελτιστοποιηθεί ακολουθώντας τις επίσημες συστάσεις, είναι ευαίσθητα και εξειδικευμένα και προσφέρουν υψηλής αξιοπιστίας διάγνωση. Η ΠΓΑ στο ΕΙΓ μπορεί να πραγματοποιηθεί για οποιοδήποτε κληρονομικό νόσημα ή/και χρωμοσωμική ανωμαλία ή συνδυασμό αυτών, με την προϋπόθεση ότι υπάρχει γενετική διάγνωση.

**Η καινοτομία του ΕΙΓ – Ανάλυση μονογονιδιακών νοσημάτων και χρωμοσωμικών ανωμαλιών από μία βιοψία:**

Σήμερα στο ΕΙΓ, υπάρχει δυνατότητα να εφαρμοστεί, στο ίδιο δείγμα βιοψίας εμβρύου, η ανάλυση μονογονιδιακού/ών νοσήματος/των μαζί με την ανάλυση των χρωμοσωμάτων, για τον εντοπισμό αριθμητικών και δομικών ανωμαλιών εφ' όσον πληρούνται τα αντίστοιχα κριτήρια. Μέχρι πρόσφατα, για αυτούς τους απαιτητικούς ελέγχους χρειαζόνταν διπλή βιοψία, η οποία μπορεί να επιβάρυνε την περαιτέρω ανάπτυξη του εμβρύου.

Όλες οι διαδικασίες εφαρμόζονται πάντα με τις σωστές προδιαγραφές και σε προσιτές τιμές.

**Υποστήριξη ζευγαριών:**

Προτεραιότητα της ομάδας ΠΓΑ αποτελεί η σωστή εξυπηρέτηση των ζευγαριών. Από την πρώτη επικοινωνία τους, αφιερώνεται χρόνος στην ενημέρωσή τους, στην επίλυση πιθανών αποριών και στη συνεχιζόμενη υποστήριξη έως την επίτευξη του στόχου τους.

Σε συνεργασία με τα υπόλοιπα τμήματα του ΕΙΓ συστήνεται σε όλα τα ζευγάρια, που πρόκειται να τεκνοποιήσουν, έλεγχος φορέων για την πρόληψη των πιο συχνών και κληρονομικών νοσημάτων, μια υπηρεσία που προσφέρεται ως πακέτο σε χαμηλή τιμή. Περισσότερες πληροφορίες για το προτεινόμενο πακέτο φορέας μπορείτε να λάβετε στο τηλέφωνο **2132013468**. Επιπλέον, στο ΕΙΓ προσφέρεται από κλινικούς γενετιστές η αξιολόγηση οικογενειακού ιστορικού του ζευγαριού, η δρομολόγηση γενετικών διαγνωστικών εξετάσεων, εφ' όσον κρίνεται απαραίτητο και στη συνέχεια γενετική συμβουλευτική για τις αναπαραγωγικές επιλογές του ζευγαριού.

**Η επιστημονική ομάδα της ΠΓΑ του ΕΙΓ:**

Η ομάδα αποτελείται από επιστήμονες με πολυετή εμπειρία στην εφαρμογή της ΠΓΑ και διεθνή αναγνώριση. Πέρα από την παροχή της υπηρεσίας σε εκατοντάδες ζευγάρια, στο έργο τους περιλαμβάνεται και η δημοσίευση πολυάριθμων

εργασιών σε έγκριτα επιστημονικά περιοδικά. Η ομάδα είναι ενεργό μέλος της Ευρωπαϊκής Κοινότητας Ανθρώπινης Αναπαραγωγής και Εμβρυολογίας (European Society of Human Reproduction and Embryology-ESHRE). Μέλη του ΕΙΓ εδώ και χρόνια είναι εκλεγμένοι συντονιστές επιστημονικών ομάδων για την παρακολούθηση των υπηρεσιών που προσφέρονται στα πλαίσια της αναπαραγωγής και της ΠΓΑ, με σκοπό τον καθορισμό της βέλτιστης πρακτικής (best practice) και την εκπαίδευση των επιστημόνων που υπηρετούν τον συγκεκριμένο χώρο (PGT Consortium και SIG: Reproductive Genetics της ESHRE). Όλα τα δεδομένα των διαγνώσεων του ΕΙΓ, καταχωρούνται, ετησίως και ανώνυμα σε βάση δεδομένων της ESHRE, με σκοπό τη διαρκή αξιολόγηση της υπηρεσίας της ΠΓΑ σε παγκόσμιο επίπεδο. Επιπλέον η ομάδα ΠΓΑ συμμετέχει ενεργά στην ειδική συμβουλευτική ομάδα (Special Advisory Group) για την οργάνωση και αξιολόγηση των προγραμμάτων εξωτερικού ποιοτικού ελέγχου ΠΓΑ μέσω του Genomic Quality Assessment - GenQA. Μέσα από τις ανωτέρω δράσεις, συμβάλει στη διεκπεραίωση ερευνητικών προγραμμάτων, στη διοργάνωση επιστημονικών σεμιναρίων και στη συγγραφή των τελευταίων συστάσεων για την εφαρμογή της ΠΓΑ για μονογονιδιακά νοσήματα (Carvalho et al, Hum Reprod Open, 2020).

Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την Προεμφυτευτική Γενετική Ανάλυση, μπορείτε να επικοινωνήσετε στο **210 7467467**.

**ΟΜΑΔΑ ΠΓΑ:**

**Jan Traeger-Συνοδινού, Καθηγήτρια Γενετικής**  
**Χριστίνα Βρεττού, Ε.Δι.Π. PhD Γενετική-Μοριακή Γενετική**  
**Γεωργία Κάκουρου, Μοριακή Βιολόγος-Γενετίστρια, MSc, PhD**  
**Θάλεια Μαμά, Μοριακή Βιολόγος-Γενετίστρια, MSc, PhD**