

Preimplantációs Genetikai Diagnózis és Szűrés ETT Humán Reprodukciós Bizottság állásfoglalása

Preimplantációs Genetikai Szűrés (PGS) vs. Preimplantációs Genetikai Diagnózis (PGD).

A PGD és PGS világosan elkülönítendő egymástól. Az eredeti célt tekintve a PGD lényege, hogy ritka genetikai (monogénes, kromoszomális) rendellenességek előfordulásának magas kockázata esetén, egyedi indikáció alapján pontos genetikai *diagnózis* szülessen még a pre-embrió beültetése előtt, elkerülendő egy súlyos betegséggel sújtott magzati élet kialakulását. A PGS, a *szűrés* viszont a bármilyen indikációval indított in vitro fertilizációs (IVF) eljárás sikerét hivatott fokozni; az eljárás célja az, hogy ki lehessen szűrni azokat a genetikai hibákat (kromoszómális aneuploidiákat), amelyek véletlenszerű előfordulásukkal, tehát nem egyedi kockázattal összefüggésben a beültetett embrió pusztulásához vezethetnek. Míg a PGD-t a fejlett országok a súlyos genetikai betegségek (s kevésbé a meddőség) elleni stratégia fontos eszközeinek tartják, a PGS-sel kapcsolatban megoszlanak a vélemények. Noha a világon vannak IVF laborok, ahol alkalmazzák az aneuploid szűrést, mérvadó szakmai testületekben az a vélemény alakult ki, hogy a PGS céljával ellentétben *nem* növeli az IVF sikerét, sőt paradox hatásokról is beszámoltak. Ezért a *European Society of Human Reproduction and Embryology* állásfoglalásában egyelőre nem javasolja rutinszerű alkalmazását, az eljárást kutatási fázisban lévő eljárásnak minősíti.

***Comparative genomic hybridization* (array CGH) preimplantációs alkalmazása**

Az array CGH – általánosságban véve – új lehetőséget nyújt a genetikai hibák feltárásának széleskörére, noha bizonyos rendellenességek felismerésére nem alkalmas. Ami preimplantációs alkalmazását illeti, lényeges rámutatni, hogy az array CGH nem a ritka egygénes rendellenességek célzott diagnosztikájában (PGD), hanem a genetikai hibák szűrésével (PGS) hozna többletet, egyrészt (1) a véletlenszerű hibák (aneuploidiák) kiszűrésével, másrészt (2) a gyakori betegségekkel szembeni hajlam körvonalazásával. Az aneuploid szűrés (PGS) rutinszerű alkalmazása azonban szakmailag nem ajánlott (lásd fent), ráadásul azok a laboratóriumok is, ahol kutatási projekt keretében aneuploid szűrést végeznek, általában FISH technikát alkalmaznak. A gyakori betegségekkel szembeni hajlam szűrésével szemben viszont szakmai indokok mellett alapvető etikai ellenérvék is állnak, hiszen megnyílna a lehetőség a genetikai alapon történő embrióselekción (*design baby*) előtt, ami összeegyeztethetetlen minden mérvadó nemzetközi vezérfonallal és a hazai jogszabályokkal. Emiatt a már idézett ESHRE állásfoglalás egyértelműen fogalmaz: a preimplantációs array CGH jelenleg kísérleti stádiumban van, rutin alkalmazására sehol nincs példa.

A PGS külön engedélyhez kötött eljárás

A fentiek értelmében a PGS szakhatósági engedélyhez kötött eljárás. Kutatási projekt keretében történő alkalmazása előtt az ETT HRB-hez kérelem nyújtandó be. Tekintettel arra, *genetikai tesztről* van szó, a vonatkozó jogszabály szerint összeállított projekt a XXI/2008. sz. „genetikai törvény” paragrafusai alapján kerül elbírálásra.