

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«САМАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
 Министерства здравоохранения Российской Федерации
Кафедра репродуктивной медицины, клинической эмбриологии и генетики ИПО

«СОГЛАСОВАНО»

Президент общественной организации
 «Самарская областная ассоциация врачей»
 профессор


 « » С.Н. Измалков
 2018

«УТВЕРЖДАЮ»

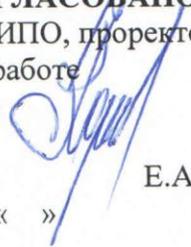
Первый проректор - проректор
 по учебно-воспитательной
 и социальной работе профессор


 Ю.В. Шукин
 2018

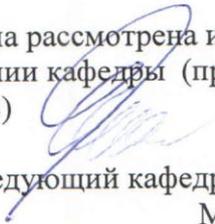
**Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации
 врачей по специальности «акушерство и гинекология», «клиническая
 лабораторная диагностика», «урология», «генетика», а также специалистов,
 работающих в должности «эмбриолог»
 со сроком освоения 18 часов по теме
 «БИОПСИЯ ЭМБРИОНОВ»**

«СОГЛАСОВАНО»

Директор ИПО, проректор по
 лечебной работе
 профессор


 « » Е.А. Корымасов
 2018

Программа рассмотрена и одобрена
 на заседании кафедры (протокол № 8,
31.01.2018)


 Заведующий кафедрой кмн
 М.Т. Тугушев
 «31» 01 2018

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ СО СРОКОМ
ОСВОЕНИЯ 18 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ
«АКУШЕРСТВО И ГИНЕКОЛОГИЯ», «КЛИНИЧЕСКАЯ ЛАБОРАТОРНАЯ
ДИАГНОСТИКА», «УРОЛОГИЯ», «ГЕНЕТИКА», А ТАКЖЕ
СПЕЦИАЛИСТОВ, РАБОТАЮЩИХ В ДОЛЖНОСТИ «ЭМБРИОЛОГ»
ПО ТЕМЕ «БИОПСИЯ ЭМБРИОНОВ»**

I. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Цель дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Биопсия эмбрионов» заключается в удовлетворении образовательных и профессиональных потребностей, обеспечении соответствия квалификации врачей меняющимся условиям профессиональной деятельности и социальной среды, а также совершенствовании профессиональных компетенций в области вспомогательных репродуктивных технологий (ВРТ) в рамках имеющейся квалификации по специальностям «Акушерство и гинекология», «Клиническая лабораторная диагностика», «Урология», «Генетика». Обучающиеся должны иметь опыт работы в центрах экстракорпорального оплодотворения и опыт работы с флуоресцентным микроскопом.

Трудоемкость освоения - 18 академических часов.

Основными компонентами дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Биопсия эмбрионов» являются:

- цель программы;
- планируемые результаты обучения;
- учебный план дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Биопсия эмбрионов»;
- требования к итоговой аттестации обучающихся;
- рабочая программа учебного модуля: «Специальные дисциплины»;
- организационно-педагогические условия реализации дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Биопсия эмбрионов»;
- оценочные материалы и иные компоненты.

Содержание примерной дополнительной профессиональной программы повышения квалификации построено в соответствии с модульным принципом, структурными единицами модуля являются разделы. Каждый раздел дисциплины подразделяется на темы, каждая тема - на элементы, каждый элемент - на подэлементы. Для удобства пользования программой в учебном процессе каждая его структурная единица кодируется. На первом месте ставится код раздела дисциплины (например, 1), на втором - код темы (например, 1.1), далее - код элемента (например, 1.1.1), затем - код подэлемента (например, 1.1.1.1). Кодировка вносит определенный порядок в перечень вопросов, содержащихся в программе, что, в свою очередь, позволяет кодировать контрольно-измерительные (тестовые) материалы в учебно-методическом комплексе (далее - УМК).

Учебный план определяет состав изучаемых дисциплин с указанием их

трудоемкости, объема, последовательности и сроков изучения, устанавливает формы организации учебного процесса и их соотношение (лекции, семинарские и практические занятия), конкретизирует формы контроля знаний и умений обучающихся.

В примерную дополнительную профессиональную программу повышения квалификации врачей по теме «Биопсия эмбрионов» включены планируемые результаты обучения. Планируемые результаты обучения направлены на совершенствование профессиональных компетенций врачей по специальностям «Акушерство и гинекология», «Клиническая лабораторная диагностика», «Урология», «Генетика», а также специалистов, работающих в должности «Эмбриолог», его профессиональных знаний, умений, навыков. В планируемых результатах отражается преемственность с профессиональными стандартами и квалификационными характеристиками должностей работников сферы здравоохранения.

В примерной дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей по теме «Биопсия эмбрионов» содержатся требования к аттестации обучающихся. Итоговая аттестация по примерной дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей по теме «Биопсия эмбрионов» осуществляется посредством проведения зачета и выявляет теоретическую и практическую подготовку слушателя в соответствии с целями и содержанием программы.

Организационно-педагогические условия реализации программы. Условия реализации примерной дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Биопсия эмбрионов» включают:

а) учебно-методическую документацию и материалы по всем разделам (модулям) специальности;

б) учебно-методическую литературу для внеаудиторной работы обучающихся;

в) материально-технические базы, обеспечивающие организацию всех видов дисциплинарной подготовки:

- учебные аудитории, оснащенные материалами и оборудованием для проведения учебного процесса;

- клинические базы в медицинских и научных организациях в зависимости от условий оказания медицинской помощи по профилям «Акушерство и гинекология», «Клиническая лабораторная диагностика», «Урология», «Генетика» и «Организация здравоохранения и общественное здоровье»: в амбулаторных условиях (в условиях, не предусматривающих круглосуточное медицинское наблюдение и лечение); в дневном стационаре (в условиях, предусматривающих медицинское наблюдение и лечение в дневное время, не требующих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения); в стационарных условиях (в условиях, обеспечивающих круглосуточное медицинское наблюдение и лечение);

в) кадровое обеспечение реализации Программы соответствует требованиям штатного расписания кафедр акушерства и гинекологии, образовательных организаций, реализующих дополнительные профессиональные программы;

г) законодательство Российской Федерации.

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации врачей по теме «Биопсия эмбрионов» может реализовываться полностью или частично в форме стажировки. Стажировка осуществляется в целях изучения передового опыта, а также закрепления теоретических знаний, полученных при освоении программы повышения квалификации, и приобретения практических навыков и умений для их эффективного использования при исполнении своих должностных обязанностей. Содержание стажировки определяется образовательными организациями, реализующими дополнительные образовательные программы, с учетом предложений организаций, направляющих специалистов на стажировку, а также содержания дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Биопсия эмбрионов».

**II. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ВРАЧЕЙ,
УСПЕШНО ОСВОИВШИХ ДОПОЛНИТЕЛЬНУЮ
ПРОФЕССИОНАЛЬНУЮ ПРОГРАММУ ПОВЫШЕНИЯ
КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ СО СРОКОМ ОСВОЕНИЯ
18 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ ПО ТЕМЕ
«БИОПСИЯ ЭМБРИОНОВ»**

Результаты обучения по Программе направлены на совершенствование компетенций, приобретенных в рамках полученного ранее профессионального образования на основе Федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования по специальностям «Акушерство и гинекология», «Клиническая лабораторная диагностика», «Урология», «Генетика», и на формирование профессиональных компетенций в рамках имеющейся квалификации, качественное изменение которых осуществляется в результате обучения.

Характеристика профессиональных компетенций

**врача-акушера-гинеколога, врача клинической лабораторной диагностики,
врача-уролога, врача-генетика, а также специалистов, работающих в должности
«эмбриолог», подлежащих совершенствованию в результате освоения Программы**

У обучающегося совершенствуются следующие универсальные компетенции (далее - УК):

- способность анализировать и использовать на практике методы естественнонаучных и медико-биологических наук в различных видах профессиональной деятельности (УК-1);

У обучающегося совершенствуются следующие общепрофессиональные компетенции (далее — ОПК): в психолого-педагогической деятельности: способность и готовность формировать у пациентов ВРТ мотивацию, направленную на сохранение и укрепление своего здоровья (ОПК - 1).

У обучающегося совершенствуются профессиональные компетенции.

**Характеристика новых профессиональных компетенций
врача-акушера-гинеколога», врача клинической лабораторной диагностики,
врача-уролога, врача-генетика, а также специалиста, работающего в должности
«эмбриолог», формирующихся в результате освоения Программы**

У обучающегося формируются следующие профессиональные компетенции (далее - ПК):

в организаторской деятельности:

- владение принципами межведомственного взаимодействия органов управления здравоохранением, органов законодательной и исполнительной власти, территориальных фондов ОМС, страховых медицинских организаций, органов социальной защиты, образовательных учреждений по вопросам охраны материнства и детства (ПК-1);

в диагностической деятельности:

- проведение вспомогательного хетчинга с помощью лазерной установки Navi Laser (ПК-2);;

- корректное проведение биопсии blastomeres, клеток трофэктодермы (ПК-3);

- проведение фиксации blastomeres на стекле (ПК-4);

- проведение отмывки биопсированных клеток трофэктодермы (ПК-5);

- подготовка и проведение биопсии клеток трофэктодермы с помощью лазерной установки ostack navilase (ПК-6);

- обработка биопсийного материала (ПК-7).

в лечебной деятельности: нет.

**Перечень знаний, умений и навыков
врачей акушеров-гинекологов, врачей клинической лабораторной
диагностики, врачей-урологов, врачей-генетиков, обеспечивающих
формирование профессиональных компетенций в области ВРТ.**

По окончании обучения врач-акушер-гинеколог, врач клинической лабораторной диагностики, врач-уролог, врач-генетик, а также специалист, работающий в должности «эмбриолог» должен знать:

1. Общие знания:

- организационные принципы и задачи государственной политики в сфере охраны здоровья материнства и детства Российской Федерации;

- принципы врачебной этики и медицинской деонтологии в деятельности врача акушера-гинеколога в рамках программ ВРТ

- организация деятельности лабораторий ВРТ в современных условиях;

- основные регламентирующие документы работы лабораторий ВРТ;

- принципы и задачи лабораторий ВРТ;

- новые виды и формы направлений деятельности лабораторий ВРТ;
- принципы организации лабораторий ВРТ;
- концепцию предотвратимых потерь в программах ВРТ.

2. Специальные знания:

- показания к применению процедуры ПГД;
- особенности подготовки микроинструментов для процедуры биопсии

бластомеров, трофэктодермы;

- показатели качества эмбрионов подходящих для процедуры ПГД;
- набор сред и расходных материалов для проведения процедуры ПГД;
- показатели качества проведения процедуры ПГД;
- основные методы предимплантационной генетической диагностики;
- знать правила и принципы работы современного оборудования для

ПГД/ПГС, расходные материалы, среды;

- различные варианты биопсии клеток трофэктодермы;
- методику отмывки биоптата, условия транспортировки при работе по

аутсорсингу;

- возможности работы лазерной установки OSTAХ NaviLase.

По окончании обучения врач-акушер-гинеколог, врач клинической лабораторной диагностики, врач-уролог, врач-генетик, а также специалист, работающий в должности «эмбриолог» должен уметь:

- работать с лазерной установкой OSTAХ и ее программным обеспечением;
- работать с манипуляторами, устанавливать и настраивать микроинструменты;
- подготавливать инвертированный микроскоп к работе;
- работать с инвертированным микроскопом IX 73;
- подготовить к работе систему отмывочных буферов для биоптата трофэктодермы; - самостоятельно проводить биопсию клеток трофэктодермы с применением лазерной установки OSTAХ NaviLase;
- самостоятельно обработать биопсийный материал, подготовить его к хранению/транспортировке.

По окончании обучения врач-акушер-гинеколог, врач клинической лабораторной диагностики, врач-уролог, врач-генетик должен владеть навыками:

- готовить к работе инвертированный микроскоп, установку для биопсии;
- осуществлять настройку и уход за микроскопами и микроманипуляторами;
- подготавливать растворы необходимые для фиксации бластомеров;
- правильно подготавливать чашки Петри со средами для проведения биопсии бластомеров, трофэктодермы;
- правильно проводить вспомогательный хетчинг с помощью лазерной установки Navi Laser;
- корректно проводить биопсию бластомеров, клеток трофэктодермы;
- производить фиксацию бластомеров на стекле;
- производить отмывку биопсированных клеток трофэктодермы.

III. ТРЕБОВАНИЯ К ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Итоговая аттестация по примерной дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей по теме «Биопсия эмбрионов» проводится в форме зачета и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-акушера-гинеколога в соответствии с требованиями квалификационных характеристик, профессиональных стандартов и настоящей Программы.

Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренном учебным планом дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Биопсия эмбрионов». Лица, освоившие дополнительную профессиональную программу повышения квалификации врачей по теме «Биопсия эмбрионов» и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ о дополнительном профессиональном образовании - удостоверение о повышении квалификации.

IV. РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ «СПЕЦИАЛЬНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ»

РАЗДЕЛ 1

ПРЕИМПЛАНТАЦИОННАЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА. СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ И ПЕРСПЕКТИВНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ.

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
1.1.	Обзор современных методик ПГД/ПГС: 1.FISH метод 2.PCR метод для диагностики транслокаций, моногенных заболеваний, определения резус-принадлежности эмбрионов 3. array CGH 4.NGS
1.2.	Оборудование, необходимое для выполнения ПГД, принципы работы, подготовка к эксплуатации
1.3.	Работа лазерной установки OSTAХ NaviLase для выполнения вспомогательного хетчинга, биопсии
1.4.	Подготовка инвертированного микроскопа и микроманипуляторов к работе, для проведения биопсии. Установка и настройка микроинструментов

РАЗДЕЛ 2

ПОДГОТОВКА И ТЕХНИКА ПРОВЕДЕНИЯ БИОПСИИ КЛЕТОК ТРОФЭКТОДЕРМЫС ПОМОЩЬЮ ЛАЗЕРНОЙ УСТАНОВКИ OSTAХ NAVILASE, ТЕХНИКА ОБРАБОТКА БИОПСИЙНОГО МАТЕРИАЛА

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
2.1.	Варианты биопсии клеток трофэктодермы
2.2.	Последовательность выполнения этапов процедуры: - подготовка метариалов и сред - настройка микроскопа и микроманипуляторов - проведение биопсии трофэктодермы - отмывка биопсийного материала
2.3.	Подготовка к проведению процедуры, настройка микроманипуляторов
2.4.	Самостоятельная подготовка чашек с микрокаплями для проведения биопсии клеток трофэктодермы процедуры
2.5.	Проведение биопсии клеток трофэктодермы
2.6.	Отработка навыков отмывки биопсийного материала

V. УЧЕБНЫЙ ПЛАН ПРИМЕРНОЙ ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ СО СРОКОМ ОСВОЕНИЯ 18 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ ПО ТЕМЕ «БИОПСИЯ ЭМБРИОНОВ»

Цель: удовлетворение образовательных и профессиональных потребностей, обеспечение соответствия квалификации врачей меняющимся условиям профессиональной деятельности и социальной среды, а также совершенствование профессиональных компетенций в области ВРТ в рамках имеющейся квалификации по специальностям «Акушерство и гинекология», «Клиническая лабораторная диагностика», «Урология», «Генетика».

Категория обучающихся: врачи акушеры-гинекологи, врачи клинической лабораторной диагностики, врачи-урологи, врачи-генетики.

Трудоемкость обучения: 18 академических часов.

Режим занятий: 1 день - 6,5 академических часов - очно,

0,5 академических часов - самостоятельная работа.

2 день - 8,5 академических часов - очно,

0,5 академических часов - самостоятельная работа.

Форма обучения: очная.

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе				Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ	Самос. работа	
Рабочая программа учебного модуля «Преимплантационная генетическая диагностика. Современные подходы и перспективные направления.»							
1.	Преимплантационная генетическая диагностика.	7	2	-	4,5	0,5	Текущий контроль (тестовый)

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе				Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ	Самос. работа	
	Современные подходы и перспективные направления.						
1.1.	Обзор современных методик ПГД/ПГС: 1.FISH метод 2.PCR метод для диагностики транслокаций, моногенных заболеваний, определения резус-принадлежности эмбрионов 3. array CGH 4.NGS	2,5	2		-	0,5	Текущий контроль (контрольные вопросы)
1.2.	Оборудование, необходимое для выполнения ПГД, принципы работы, подготовка к эксплуатации	1,5	-		1,5	-	Текущий контроль (контрольные вопросы)
1.3.	Работа лазерной установки OCTAX NaviLase для выполнения вспомогательного хетчинга, биопсии	1	-		1	-	Текущий контроль (контрольные вопросы)
1.4.	Подготовка инвертированного микроскопа и микроманипуляторов к работе, для проведения биопсии. Установка и настройка микроинструментов	2	-		2	-	Текущий контроль (контрольные вопросы)
	Рабочая программа учебного модуля «Подготовка и техника проведения биопсии клеток трофэктодермыс помощью лазерной установки OCTAX NaviLase, техника обработка биопсийного материала»						
2.	Подготовка и техника проведения биопсии клеток	9	2	2	4,5	0,5	

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе				Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ	Самос. работа	
	трофэктодермыс помощью лазерной установки ОСТАХ NaviLase, техника обработка биопсийного материала						
2.1.	Варианты биопсии клеток трофэктодермы	1,5	1	-	-	0,5	Текущий контроль (контрольные вопросы)
2.2.	Последовательность выполнения этапов процедуры: - подготовка материалов и сред - настройка микроскопа и микроманипуляторов - проведение биопсии трофэктодермы - отмывка биопсийного материала	1	1	-	-	-	Текущий контроль (контрольные вопросы)
2.3.	Подготовка к проведению процедуры, настройка микроманипуляторов	1,5	-	0,5	1	-	Текущий контроль (контрольные вопросы)
2.4.	Самостоятельная подготовка чашек с микрокаплями для проведения биопсии клеток трофэктодермы процедуры	1	-	0,5	0,5	-	Текущий контроль (контрольные вопросы)
2.5	Проведение биопсии клеток трофэктодермы	2,5	-	0,5	2	-	Текущий контроль (контрольные вопросы)
2.6	Отработка навыков отмывки биопсийного материала	1,5	-	0,5	1	-	Текущий контроль (контрольные вопросы)
Итоговая аттестация		2					Зачёт
Всего		18	4	2	9	1	

VI. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРИМЕРНОЙ ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ ПО ТЕМЕ «БИОПСИЯ ЭМБРИОНОВ»

При организации и проведении учебных занятий необходимо иметь учебно-методическую документацию и материалы по всем разделам (модулям) специальности, соответствующие материально-технические базы, обеспечивающие организацию всех видов дисциплинарной подготовки. Кадровое обеспечение реализации Программы должно соответствовать требованиям штатного расписания кафедры, реализующей дополнительные профессиональные программы.

Основное внимание должно быть уделено практическим занятиям. Приоритетным следует считать разбор/обсуждение выбранной тактики и осуществленных действий при оказании профилактической и медико-социальной помощи пациенту в конкретной ситуации. Предпочтение следует отдавать активным методам обучения (разбор клинических случаев, обсуждение, ролевые игры). Для усиления интеграции профессиональных знаний и умений следует поощрять контекстное обучение. В процессе обучения необходимо освещение специфических вопросов использования новых профилактических и информационных технологий в области ВРТ. Этические и психологические вопросы должны быть интегрированы во все разделы Программы. С целью проведения оценки знаний следует использовать различные методики, например, тестовые задания, содержащие вопросы с несколькими вариантами ответов, прямые вопросы и клинические примеры, а также опросники для оценки отношения и профессиональных навыков.

VII. ИТОГОВАЯ АТТЕСТАЦИЯ

Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения Программы в объеме, предусмотренном учебным планом.

Обучающиеся, освоившие Программу и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ о дополнительном профессиональном образовании - удостоверение о повышении квалификации.

Тематика контрольных вопросов для текущего контроля:

По теме 1 «Преимплантационная генетическая диагностика. Современные подходы и перспективные направления»:

1. Каков принцип CGH анализа, какие виды чипов на сегодняшний день используются для проведения ПГС?
2. Какие существуют ограничения метода CGH?
3. Принцип работы секвенатора?
4. Для чего нужен подготовительный этап при диагностике моногенных заболеваний, суть подготовительного этапа?

5. Какие существуют ограничения FISH метода?
6. Распределение частоты формирований анеуплоидий по хромосомам?
7. Назовите оборудование необходимое для проведения ПГД?
8. Какие способы проведения вспомогательного хетчинга существуют?
9. Каковы особенности выполнения лазерного вспомогательного хетчинга с целью проведения биопсии

По теме 2 «Подготовка и техника проведения биопсии клеток трофэктодермы помощью лазерной установки OSTAХ NaviLase, техника обработка биопсийного материала»:

1. Назовите характеристики лазерной установки для биопсии трофэктодермы OSTAХ NaviLase/Преимущества применения.
2. Какие существуют подходы в техники биопсии клеток трофэктодермы?
3. Перечислите этапы подготовки сред для отмывки биопсийного материала.
4. Перечислите этапы обработки биоптата.
5. Каковы условия их хранения и транспортировки?

Примеры заданий, выявляющих практическую подготовку врача акушера-гинеколога, врача клинической лабораторной диагностики, врача-уролога, врача-генетика :

Задача № 1 .

Пациентка К., 39 лет, имеющая 4 неудачные попытки ЭКО в анамнезе, планирует очередную программу ЭКО. Каковы ваши рекомендации?

Ответ: пациентке старше 35 лет с неудачными попытками ЭКО в анамнезе, рекомендовано проведение ПГС (Приказ МЗН[№]107 о проведение медицинской помощи методами ВРТ) CGH/NGS для выбора генетически эуплоидного эмбриона на перенос для повышения ЧНБ и уменьшение времени ожидания беременности. Предварительно необходимо сдать кровь на кариотип обоим супругам.

Задача № 2 .

Пациентка Т., 33 лет, имеющая 2 неудачные попытки ЭКО в анамнезе и кариотип 45 XX, der (15;21)(q10;q10), обнаружена робертсоновская транслокация с вовлечением 15 и 21 хромосомы, кариотип мужа 46 XY, обратилась в клинику ВРТ на консультацию для определения дальнейшей тактики ее лечения?

Ответ: у пациентки выявлена робертсоновская транслокация, в связи с чем рекомендована ПГД методом CGH/NGS для определения эмбриона с нормальным генетическим статусом с последующим его переносом.

Тестовые задания для итогового контроля:

Выберите один/несколько правильных ответов:

1. Что такое преимплантационная генетическая диагностика?

А. Комплекс диагностических мероприятий, позволяющих диагностировать ряд хромосомных нарушений и наследственные заболевания у эмбрионов.

Б. Пункция наружных слоев (zona pellucida и оолемы) яйцеклетки и внесение в цитоплазму одного сперматозоида

В. Доимплантационная диагностика и анализ генетических нарушений у эмбрионов до их имплантации в полости матки.

Г. Это процедура, в результате которой происходит надсечка наружных слоев (zona pellucida и оолемы) яйцеклетки при помощи скальпеля.

Д. Это процедура, в результате которой происходит помещение суспензии сперматозоидов в чашку с культивирующейся яйцеклеткой.

2. К эмбриологическим микроманипуляциям, необходимым для проведения ПГД, относят:

А. ИКСИ

Б. Биопсия blastомера, клеток трофэктодермы

В. Вспомогательный хетчинг

Г. Удаление фрагментации

Д. ЭКО

Е. Фиксация blastомера, клеток трофэктодермы

3. Показаниями к ПГД являются:

А. Морфология спермы от 5 до 10% по Крюгеру

Б. Более двух неудачных попыток ЭКО в анамнезе .

В. МАР-тест 10-50 %

Г. Наличие генетических заболеваний у семейной пары.

Д. Женщины старшего репродуктивного возраста (старше 35 лет)

Е. Более 2 невынашиваний или замерших беременностей в анамнезе.

4. Для проведения биопсии blastомеров используются эмбрионы на стадии:

А. 2-4 blastомера

Б. 5-6 blastомеров

В. 7-8 blastомеров

Г. 8-12 blastомеров

Д. морулы

5. Оборудование, которое необходимо для проведения ПГД методом FISH – это:

А. Бинокулярный микроскоп

Б. Лазерная установка

В. Гинекологическое кресло

- Г. Инвертированный микроскоп
- Д. Гибридайзер
- Е. Флуоресцентный (люминесцентный) микроскоп

6. Для чего необходимо использование флуоресцентного микроскопа:

- А. Для проведения гибридизации
- Б. Для проведения биопсии blastomera
- В. Для проведения фиксации blastomera
- Г. Для визуализации ДНК-зондов и интерпретации результатов
- Д. Для проведения вспомогательного хетчинга

7. Оборудование, которое необходимо для собственно процедуры биопсии – это:

- А. Биноккулярный микроскоп
- Б. Лазерная установка
- В. Водяная баня
- Г. Инвертированный микроскоп с манипуляторами
- Д. Подогреваемая поверхность для микроскопа

8. Какое оборудование необходимо для проведения процедуры фиксации blastomera:

- А. Лазерная установка
- Б. Биноккулярный микроскоп
- В. Ламинарный вытяжной шкаф
- Г. Флуоресцентный микроскоп
- Д. Водяная баня

9. Для чего необходим гибридайзер:

- А. Для проведения гитбридизации ДНК-зондов с комплиментарными мишенями
- Б. Для редукции избыточного числа blastomera на 2 или 3 сутки
- В. Для проведения фиксации blastomera
- Г. Для проведения вспомогательного хетчинга
- Д. Для проведения биопсии blastomera

10. Какие стадии развития эмбрионов подходят для биопсии клеток трофэкодермы?

- А. морула
- Б. начало кавитации
- В. ранняя бластоциста
- Г. полная бластоциста
- Д. экспандированная бластоциста
- Е. вылупившаяся бластоциста

11. Какое количество клеток предпочтительнее забрать для проведения генетической диагностики методом CGH/NGS?

- 1. 2-3 клетки
- 2. 4-6 клеток
- 3. 6-8 клеток

Перечень литературных источников для самоподготовки:

Тема 1.

Книги и печатные издания:

1. Руководство ВОЗ по стандартизированному обследованию и диагностике бесплодных супружеских пар.
2. Приказ №107н от 30 августа 2012г(ред. от 11.06.2015) «О порядке использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказаниях и ограничениях к их применению»
3. З «Экстракорпоральное оплодотворение и его новые направления в лечении женского и мужского бесплодия», 2000г. В.И. Кулаков, Б.В. Леонов
4. Verlinsky Y, Kuliev A. An atlas of preimplantation genetic diagnosis, Parthenon,2004;17
5. «Preimplantation genetic diagnosis » July 2003 Dr Christine Yap Каналог Abbott Molecular 2012
6. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. В 3-х томах. Пер. с англ. Том 1. Том 2. Том 3. –М.: Мир, 1988
7. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Учебник для вузов. 4-е издание. –Новосибирск. Изд-во НГУ. 2007. –470 с
8. Клаг У., Камингс М. Основы генетики. –М.: Техносфера, 2007. –894 с.
9. Инструкция по проведению преимплантационной генетической диагностики методом FISH.

Статьи:

- «ESHRE PGD consortium best practice guidelines for fluorescence in situ hybridization-based PGD» Human Reproduction, Vol.26, No.1 pp. 25–32, 2011
- «Blastomere fixation techniques and risk of misdiagnosis for preimplantation genetic diagnosis of aneuploidy»Vol 4. No 3. 106–115 Reproductive BioMedicine Online
- Navidi W, Arnheim N (Jul 1991). "Using PCR in preimplantation genetic disease diagnosis" Hum. Reprod. 6 (6): 836–49.
- Verlinsky Y, Ginsberg N, Lifchez A, Valle J, Moise J, Strom CM (Oct 1990). "Analysis of the first polar body: preconception genetic diagnosis". Hum. Reprod. 5 (7): 826–9.
- Munné S, Dailey T, Sultan KM, Grifo J, Cohen J (Apr 1995). "The use of first polar bodies for preimplantation diagnosis of aneuploidy. Hum. Reprod. 10 (4): 1014–20.
- McArthur SJ, Leigh D, Marshall JT, de Boer KA, Jansen RP (Dec 2005). "Pregnancies and live births after trophoctoderm biopsy and preimplantation genetic testing of human blastocysts". Fertil. Steril. 84 (6): 1628–36
- Ziebe S, Lundin K, Loft A, Bergh C, Nyboe Andersen A, Selleskog U, Nielsen D, Grondahl C, Kimand H, Arce J-C. FISH analysis for chromosomes 13, 16, 18, 21, 22, X and Y in all blastomeres of IVF pre-embryos from 144 randomly selected donated human oocytes and impact on pre-embryo morphology. Hum.Reprod. 2003;18:2575-81.
- Demko Z, Rabinowitz M, Johnson D (2010). "Current Methods for Preimplantation Genetic Diagnosis". Journal of Clinical Embryology 13 (1): 6–12.

- Dokras, A., Sargent, I. L., Ross, C., Gardner, R. L. & Barlow, D. H. Trophectoderm biopsy in human blastocysts. *Hum Reprod.* 5, 821–825 (1990).

Ссылки online:

1. <http://www.individual.utoronto.ca/kevinkuo/GATTACA/Braude-PGD.pdf>
2. <http://www.ivf1.com/pgd/>
3. <http://ec.europa.eu/dgs/jrc/index.cfm?id=5290>

Тема 2.

1. Blockeel C, Schutyser V, De Vos A, Verpoest W, De Vos M, Staessen C, Haentjens P, Van der Elst J, Devroey P Prospectively randomized controlled trial of PGS in IVF/ICSI patients with poor implantation. *Reprod Biomed Online.* 2008 Dec;17(6):848-54.
2. Cohen J, Munné S. Comment 2 on Staessen et al. (2004): two-cell biopsy and PGD pregnancy outcome. *Hum Reprod* (2005) 20:2363–2364.
3. Harper JC, Boelaert K, Geraedts J, Harton G, Kearns WG, Moutou C, Muntjewerff N, Repping S, SenGupta S, Scriven PN, et al. ESHRE PGD Consortium data collection V: cycles from January to December 2002 with pregnancy follow-up to October 2003. *Hum Reprod* (2006) 21:3–21.
4. Munné S, Fischer J, Warner A, Chen S, Zouves C, Cohen J, Referring Centers PGD Group. Preimplantation genetic diagnosis significantly reduces pregnancy loss in infertile couples: a multicenter study. *Fertil Steril* (2006) 85:326–332.
5. Twisk M, Mastenbroek S, Hoek A, Heineman M-J, van der Veen F, Bossuyt PM, Repping S, Korevaar JC. No beneficial effect of preimplantation genetic screening in women of advanced maternal age with a high risk for embryonic aneuploidy. *Hum Reprod* (2008) 23:2813–2817.
6. *J Assist Reprod Genet.* 2009 May;26(5):273-83. Epub 2009 Jul 24. IVF/ICSI with or without preimplantation genetic screening for aneuploidy in couples without genetic disorders: a systematic review and meta-analysis.