

Sàng lọc di truyền tiền làm tổ PGT - Yếu tố nâng cao tỷ lệ thành công IVF

11:36 23/11/2022

Tại chương trình "Tư vấn di truyền - Thảo luận cùng chuyên gia" phát sóng trực tiếp trên Fanpage GENTIS ngày 18/11 vừa qua, đã cung cấp những kiến thức y khoa đáng quan tâm về lĩnh vực hỗ trợ sinh sản từ hai chuyên gia BSKII. Dư Huỳnh Hồng Ngọc và ThS. Nguyễn Quang Vinh.

Với chủ đề "XÉT NGHIỆM PGT - YẾU TỐ NÂNG CAO TỶ LỆ THÀNH CÔNG IVF", rất nhiều kiến thức về hỗ trợ sinh sản đã được trao đổi bởi các chuyên gia hàng đầu về xét nghiệm di truyền và sản khoa. Chương trình có sự góp mặt của BSKII. Dư Huỳnh Hồng Ngọc (Trưởng đơn vị Hỗ trợ sinh sản - Bệnh viện quốc tế Phương Châu) và ThS. Nguyễn Quang Vinh (Giám đốc Trung tâm xét nghiệm GENTIS) và nhận được sự thu hút của đông đảo quý vị bác sĩ và khán giả trên cả nước.



Chương trình Tư vấn di truyền chủ đề "Xét nghiệm PGT - Yếu tố nâng cao tỷ lệ thành công IVF".

Tại chương trình, BSKII. Dư Huỳnh Hồng Ngọc đã chia sẻ về thực trạng tỷ lệ vô sinh hiếm muộn ở các gia đình Việt Nam hiện nay ngày càng có xu hướng tăng

cao, chiếm khoảng 10-12% trên các cặp vợ chồng trong độ tuổi sinh sản (Theo Bộ Y tế). Theo đó, phương pháp để giúp cho các gia đình hiếm muộn sớm có con và sinh con khỏe mạnh chính là thực hiện thụ tinh trong ống nghiệm IVF.

BS. Ngọc trao đổi thêm, để thực hiện thành công một ca hỗ trợ sinh sản IVF, xét nghiệm PGT - Sàng lọc phôi tiền làm tổ là một trong những yếu tố quyết định và mang lại ý nghĩa lớn. Khoảng 80% chu kỳ IVF thành công liên quan đến phôi, vì vậy kỹ thuật PGT ra đời như là "cứu cánh" cho các trường hợp thất bại làm tổ và sảy thai liên tiếp. Xét nghiệm PGT giúp sàng lọc được phôi tốt, không mang bất thường và không mang các bệnh lý di truyền. Từ đó giúp người phụ nữ gia tăng tỷ lệ có thai, đậu thai, giảm tỷ lệ sảy thai và tình trạng mang đa thai.

Là trưởng đơn vị hỗ trợ sinh sản và đã thực hiện cho nhiều bệnh nhân, BS. Ngọc khẳng định trong xét nghiệm PGT cần có nhiều yếu tố để đảm bảo độ chính xác của kết quả xét nghiệm như:

Quy trình thực hiện sinh thiết phôi của người chuyên viên phôi học phải thật chính xác, tỉ mỉ.

Quy trình bảo quản mẫu nghiêm ngặt (nhiệt độ lạnh, tránh ảnh hưởng đến chất lượng mẫu sẽ gây sai lệch kết quả).

Vận chuyển đến phòng lab đạt tiêu chuẩn (ISO), có nhiều kinh nghiệm thực hiện PGT, với kỹ thuật mới, hiện đại và được ứng dụng nhiều trong xét nghiệm như NSG - giải trình tự gen thế hệ mới.

Vì vậy, các bác sĩ chuyên khoa nên cập nhật thêm kiến thức về hỗ trợ sinh sản, đặc biệt là xét nghiệm PGT để có thể chỉ định tốt nhất cho bệnh nhân, sớm tìm được con yêu. Bên cạnh đó, các bác sĩ nên liên hệ với các địa chỉ xét nghiệm tin cậy để thực hiện được xét nghiệm có độ chính xác nhất cho khách hàng. Ngoài ra, các bác sĩ cũng nên phổ cập các thông tin về yếu tố giúp thành công IVF tới những gia đình hiếm muộn để các cặp vợ chồng có thêm nhận thức phù hợp, lựa chọn những phương thức hỗ trợ sinh sản phù hợp nhất với bản thân.



Kỹ thuật PGT sàng lọc phôi lành cho con khỏe.

Bên cạnh những lời chia sẻ của Trưởng đơn vị Hỗ trợ sinh sản - Bệnh viện quốc tế Phương Châu, Đại diện phía Công ty GENTIS là ThS. Nguyễn Quang Vinh (Giám đốc Trung tâm xét nghiệm) cũng chia sẻ rất nhiều thông tin bổ ích về xét nghiệm PGT.

Theo ThS. Nguyễn Quang Vinh, xét nghiệm PGT còn gọi là sàng lọc di truyền trước chuyển phôi có khả năng phát hiện được các vấn đề ở phôi như:

PGT - A: Phát hiện được Bất thường số lượng 24NST của phôi.

PGT - SR: Phát hiện được Bất thường cấu trúc NST của phôi với kích thước >5Mb.

PGT - M: Phát hiện được Bất thường di truyền bệnh đơn gen (Thalassemia, Teo cơ tủy, Tăng sản thượng thận...).

Đến nay đã có rất nhiều nghiên cứu trên thế giới đánh giá về ý nghĩa của PGT trong lĩnh vực hỗ trợ sinh sản như:

Nghiên cứu năm 2015, 2016 công bố thông tin rằng khi sử dụng PGT làm tăng tỷ lệ đậu thai, giảm thời gian có thai, giảm nguy cơ đa thai và tăng tỷ lệ trẻ sinh sống.

Nghiên cứu của Đại học Y ở New Jersey (Mỹ) cũng chỉ ra rằng PGT giúp tăng tỷ lệ đậu thai và tỷ lệ trẻ sinh sống.

Riêng tại Việt Nam, Công ty GENTIS đã có nghiên cứu được công bố trên tạp chí quốc tế di truyền "Journal of Assisted Reproduction and Genetics (Mỹ) với nội dung "Phát triển và áp dụng xét nghiệm di truyền trước chuyển phôi (PGT-M) cho bệnh beta thalassemia ở Việt Nam".

Đây chính là những bước tiến mà Công ty GENTIS đã thực hiện trong lĩnh vực hỗ trợ sinh sản, nhằm khẳng định vị thế dẫn đầu trong lĩnh vực xét nghiệm, đặc biệt là đơn vị đầu tiên triển khai xét nghiệm PGT tại Việt Nam từ năm 2014 và đã thực hiện cho hơn 30 trung tâm hỗ trợ sinh sản trên cả nước.



PGT-A	PGT-M	PGT-SR	PGT phân giải cao (PGT-MAX 1)
- Phát hiện bất thường số lượng 24 nhiễm sắc thể - Phát hiện thể khảm (20% - 80%)	- Sàng lọc phôi mang gene bệnh hoặc mang bệnh (đối với các bệnh đơn gene)	- Phát hiện bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể (vi mất đoạn, lặp đoạn kích thước > 5 Mb) - Phát hiện thể khảm (20% - 80%)	- Phát hiện bất thường số lượng 24 nhiễm sắc thể - Phát hiện bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể (vi mất đoạn, lặp đoạn kích thước > 2 Mb) - Phát hiện thể khảm (20% - 80%)



Các gói xét nghiệm PGT tại GENTIS.

ThS. Vinh cho rằng, để có được những thành công và sự kết nối với nhiều trung tâm IVF trên cả nước của GENTIS chính là Quy trình thực hiện xét nghiệm nghiêm ngặt để đảm bảo độ chính xác của kết quả. Quy trình cần phối hợp chặt chẽ giữa đơn vị hỗ trợ sinh sản và Phòng xét nghiệm GENTIS từ khâu lấy mẫu sinh thiết, bảo quản mẫu như thế nào và vận chuyển ra sao. Giám đốc Trung tâm xét nghiệm GENTIS đã chia sẻ về Quy trình thực hiện như sau:

Bước 1: IVF - Thụ tinh trong ống nghiệm được thực hiện và các phôi được nuôi trong môi trường nuôi phôi.

Bước 2: Sinh thiết phôi ngày 3 hoặc ngày 5, thu thập 1 lượng tế bào - đây là kỹ thuật quan trọng đòi hỏi sự chính xác và tay nghề của bác sĩ.

Bước 3: Phôi bào sinh thiết ra được chuyển đến Phòng xét nghiệm GENTIS để phân tích.

Bước 4: Các phôi có kết quả bình thường được lựa chọn để chuyển phôi. Các phôi bình thường còn lại được đông lạnh để sử dụng về sau.

So với đơn vị khác, GENTIS luôn chứng minh được sự khác biệt và vượt trội trong công nghệ và đảm bảo tính chính xác của xét nghiệm PGTest. GENTIS sử dụng toàn bộ hệ thống máy giải trình tự, hóa chất và phần mềm phân tích của hãng Illumina - Mỹ. Trên thế giới, có đến 80% các đơn vị đều sử dụng hệ thống của Illumina với nhiều công bố nghiên cứu khoa học về độ chính xác, độ phân giải cao, phát hiện được nhiều bệnh hơn với kích thước nhỏ.

Ngoài ra, thời gian trả kết quả của hãng Illumina là nhanh hơn nhiều so với các hãng khác như PG-Seq, Chromint (Trung Quốc)... Việc GENTIS sử dụng hệ thống Illumina mang lại lợi thế vượt trội đối với các đơn vị khác để hỗ trợ các bác sĩ cũng như các cặp vợ chồng nhanh chóng tìm được con yêu và sinh ra những đứa trẻ khỏe mạnh.

Trao đổi kiến thức chuyên môn tại chương trình “Tư vấn di truyền” GENTIS.

"Định hướng trong tương lai của GENTIS tại lĩnh vực hỗ trợ sinh sản là không ngừng cải tiến, cập nhật những dịch vụ mới giúp đáp ứng nhu cầu của bác sĩ cũng như giúp đỡ nhiều vợ chồng có bệnh di truyền được sinh con khỏe mạnh. Năm 2022, GENTIS đã ra mắt xét nghiệm PGT MAX 1 - Công nghệ vượt trội so với PGT thông thường, giúp phát hiện những bất thường ở phôi liên quan đến 2 hội chứng vi mất đoạn phổ biến kích thước >2mb là Hội chứng Digeorge và Hội chứng mất đoạn 1p36. Nhờ sự cải tiến này, GENTIS đang dần thực hiện mục

tiêu phát triển xét nghiệm hỗ trợ sinh sản, mang công nghệ tiên tiến trên thế giới về Việt Nam", ThS. Nguyễn Quang Vinh chia sẻ.

Việc lựa chọn được một phôi thai khỏe mạnh, không lỗi về di truyền là yếu tố rất quan trọng để thực hiện thành công một ca hỗ trợ sinh sản. Mong rằng những thông tin hữu ích mà hai vị chuyên gia đã chia sẻ trong chương trình "Tư vấn di truyền - Thảo luận cùng chuyên gia" lần này sẽ giúp ích cho các bác sĩ chuyên ngành và gia đình hiếm muộn hiểu hơn về ý nghĩa lớn của việc Sàng lọc di truyền trước chuyển phôi.

Minh Đức