

การตรวจพันธุกรรมของตัวอ่อน (PGT)



ศูนย์ : ศูนย์เทคโนโลยีเพื่อการมีบุตร

PGT คืออะไร?

ในการทำเด็กหลอดแก้ว นักวิทยาศาสตร์จะเลือกตัวอ่อนเพื่อย้ายกลับสู่โพรงมดลูก โดยสังเกตพัฒนาการของตัวอ่อนเป็นหน่วยการตรวจพันธุกรรมตัวอ่อนก่อนย้ายกลับ หรือ **พีจีที (PGT)** ช่วยให้นักวิทยาศาสตร์สามารถเลือกตัวอ่อนจากผลการตรวจอย่างละเอียดในระดับโครโมโซมและระดับยีน เพื่อคัดกรองตัวอ่อนที่พันธุกรรมผิดปกติออกไป ซึ่งการใช้วิธีเด็กหลอดแก้วรวมกับการตรวจพันธุกรรมของตัวอ่อน จะช่วยให้คุณสมรสมีโอกาสเลือกตัวอ่อนที่ปลอดภัย หรือโครโมโซมปกติ หรือมีเพียงยีนแฝงเท่านั้นในการย้ายกลับสู่โพรงมดลูก และยังช่วยเพิ่มโอกาสการตั้งครรภ์ ตลอดจนการใส่ตัวอ่อนอีกด้วย

ประเภทของโรคทางพันธุกรรมที่สามารถคัดกรองได้ด้วย PGT

1. ความผิดปกติทางโครโมโซม เช่น ดาวน์ซินโดรม ทรานสโลเคชัน
2. ความผิดปกติในยีน เช่น เบต้าธาลัสซีเมีย อัลฟาธาลัสซีเมีย ซิสติกไฟโบรซิสต์
3. ความผิดปกติภายในไมโทคอนเดรีย
4. ความผิดปกติในยีนที่มากกว่ายีนเดียว

การตัด-ดั่งเซลล์ตัวอ่อน

การตรวจ PGT จำเป็นต้องมีการตัดและดั่งเซลล์ของตัวอ่อนในระยะวันที่ 5 หรือเรียกว่า ระยะเวลาสโตซิสต์ ซึ่งในระยะนี้ตัวอ่อนมีเซลล์เป็นร้อยเซลล์หรือมากกว่า จึงสามารถดั่งเซลล์ 5-10 เซลล์จากโทรเฟคโตเดิร์ม (trophectoderm) ของตัวอ่อนซึ่งจะเจริญต่อเป็นรก เพื่อนำไปตรวจ

การวิเคราะห์เซลล์ตัวอ่อน

เซลล์ที่ตัดดั่งออกมา ยังไม่พัฒนาไปเป็นเซลล์จำเพาะของร่างกาย ดังนั้น เซลล์ตัวอ่อนแต่ละเซลล์จะประกอบด้วยข้อมูลทางพันธุกรรมที่สมบูรณ์เหมือนกัน ซึ่งมีความสำคัญ 2 ประการ คือ

1. สามารถดั่งเซลล์บางส่วนจากตัวอ่อนได้ และตัวอ่อนนั้นยังสามารถเจริญต่อไปได้ตามปกติ
2. เซลล์ที่ดั่งออกมาตรวจ ถือเป็นตัวแทนเซลล์ทั้งหมดของตัวอ่อน เช่น ถ้าเซลล์นั้นมีสารพันธุกรรมที่ผิดปกติ ก็หมายถึงตัวอ่อนนั้นมีความผิดปกติ (กรณีที่ไม่เกิดเป็น Mosaicism)

นักวิทยาศาสตร์จะใช้วิธีการวิเคราะห์เซลล์ตัวอ่อนหลายวิธีแตกต่างกัน คือ

1. NGS : Next Generation Sequencing เทคนิคการตรวจสอบวิเคราะห์จำนวนของโครโมโซมทั้งหมด 23 คู่ เป็นการวิเคราะห์ความผิดปกติของตัวอ่อน โดยการนำโครโมโซมของตัวอ่อนมาเปรียบเทียบกับโครโมโซม

NGS เหมาะกับใคร?

- คู่สมรสที่มีปัญหาแท้งมากกว่า 2 ครั้ง โดยมีสาเหตุมาจากความผิดปกติของโครโมโซมตัวอ่อน หรือหาสาเหตุไม่ได้
- คู่สมรสที่มีปัญหาการมีบุตรยาก ที่ไม่ประสบความสำเร็จด้วยการทำเด็กหลอดแก้ว ถึงแม้ว่าจะมีการย้ายฝากตัวอ่อนที่มีคุณภาพดีเข้าไปในโพรงมดลูกที่ปกติ ซึ่งสาเหตุหลักที่ทำให้ตัวอ่อนไม่มีการฝังตัว อาจอยู่ที่ความผิดปกติของโครโมโซมที่ไม่เคยได้รับการตรวจมาก่อน
- คู่สมรสที่มีบุตรคนแรกเป็นโรคที่เกิดจากความผิดปกติของจำนวนโครโมโซม เช่น โรคดาวน์ซินโดรม
- คู่สมรสที่ฝ่ายหญิงมีอายุมากกว่า 35 ปี

โดยสรุป NGS เป็นเทคนิคที่ช่วยให้แพทย์สามารถเลือกตัวอ่อนที่ไม่มีความผิดปกติของโครโมโซม เพื่อเพิ่มโอกาสสำเร็จของการตั้งครรภ์ได้ในผู้ที่เคยล้มเหลวจากการทำเด็กหลอดแก้วในหลายรอบของการรักษาที่ผ่าน

2. PCR : Polymerase Chain Reaction หากความผิดปกติทางพันธุกรรมเกิดขึ้นที่ระดับยีน ไม่ใช่ระดับโครโมโซม การวิเคราะห์ทั่วไปใช้วิธี PCR ซึ่งเป็นการทำสำเนาของ DNA ของยีนที่ตรวจนั้นๆ ให้เพิ่มขึ้นเป็นล้านเท่าจนสามารถตรวจสอบความผิดปกติของตัวอย่าง DNA ได้ เช่น เมื่อสงสัยว่าเป็นโรคเบต้าธาลัสซีเมีย ซึ่งเป็นโรคที่เกิดจากความผิดปกติของยีนจำเพาะ จำเป็นต้องใช้เทคนิค PCR เพื่อตรวจสอบยีนว่าปกติหรือไม่

เทคนิคเอชแอลเอ แมทซิง (HLA Matching) คืออะไร?

เทคนิคเอชแอลเอ แมทซิง (HLA Matching) คือ การตรวจสอบเนื้อเยื่อ เพื่อคัดเลือกตัวอ่อนที่ปลอดโรค และมีรหัสตรงกับพี่ที่เป็นโรค เพื่อนำเซลล์ต้นกำเนิดจากเลือดในสายสะดือเมื่อแรกเกิด (Stem Cells) ไปใช้รักษาโรคพี่ที่เป็นโรคได้ เช่น โรคธาลัสซีเมีย โรคมะเร็งเม็ดเลือดขาว เป็นต้น แทนการรอรับบริจาคที่มีโอกาสได้เนื้อเยื่อที่ตรงกันเพียง 1 ใน 25,000 รายเท่านั้น

การตรวจพันธุกรรมตัวอ่อน มีประโยชน์กับใคร ?

- ผู้ที่เป็นโรคหรือพาหะของโรคทางพันธุกรรมที่รู้อยู่แล้ว เช่น โรคธาลัสซีเมีย เคยมีบุตรเป็นโรคดาวน์ซินโดรมหรือตั้งครเป็นต้น
- ผู้ที่มีประวัติแท้งบ่อย ตั้งแต่ 2 ครั้งขึ้นไป
- ผู้ที่มีความจำเป็นต้องเลือกเพศทารก ด้วยเหตุผลทางการแพทย์ เช่น โรคพันธุกรรมบางโรค
- ผู้ที่บุตรคนแรกป่วยด้วยโรคทางพันธุกรรม และต้องการบุตรอีกคนที่ปลอดโรคทางพันธุกรรม ที่มีเนื้อเยื่อตรงกันกับบุตรคนที่ป่วยและให้เซลล์ต้นกำเนิดที่เก็บได้จากสายสะดือแรกเกิดไปรักษาบุตรคนที่ป่วย

ความเสี่ยงในการตัดดีเซลล์ตัวอ่อน (Embryo Biopsy)

การดีเซลล์ตัวอ่อน 1-2 เซลล์จากตัวอ่อนระยะวันที่ 3 (ซึ่งปกติมี 8 เซลล์) อาจทำให้ตัวอ่อนหยุดการเจริญได้ทั้งก่อนหรือหลังการย้ายตัวอ่อนกลับ แต่โอกาสที่จะเกิดน้อยมาก เมื่อถึงเซลล์ในระยะวันที่ 6 จนถึงปัจจุบัน ยังไม่มีหลักฐานยืนยันว่าการตัดเซลล์ตัวอ่อนทำให้ได้ทารกที่มีความผิดปกติ

ผลที่ได้ถูกต้องเสมอหรือไม่?

ผลทดสอบทางวิทยาศาสตร์และการแพทย์ มักมีความเสี่ยงเล็กน้อยที่จะเกิดผลลวง จากผลวิจัยปัจจุบัน โอกาสอ่านผลผิดพลาดในเทคนิค NGS และ PCR พบน้อยกว่า 1%

ใช้ PGT ตรวจหาความผิดปกติทางพันธุกรรมทั้งหมดได้หรือไม่

ความผิดปกติทางพันธุกรรมมีจำนวนมาก ขณะนี้จึงยังไม่สามารถตรวจได้ทั้งหมด
ในกรณียังไม่ทราบโครงสร้างและตำแหน่งของยีนที่ผิดปกติ ก็ไม่สามารถตรวจได้ อย่างไรก็ตาม มีข้อมูลใหม่ๆ
จากการตรวจความผิดปกติของยีนมากขึ้นเรื่อยๆ

ได้ผลการตรวจทุกครั้งหรือไม่?

สามารถออกผลการตรวจวินิจฉัยได้ 95% จากการตรวจตัวอ่อนทั้งหมด ทั้งนี้ ในกรณีการตรวจตัวอ่อนด้วยเทคนิค PCR
ท่านต้องพบกับนักวิทยาศาสตร์ (PGT scientist) และมีขั้นตอนการเตรียมชุดตรวจตัวอ่อนก่อน