

მშობლების ასაკთან დაკავშირებული ანეუპლოიდია პრე იმპლანტაციურ  
ემბრიონებში

თინათინ თურქიაშვილი

*სამაგისტრო ნაშრომი წარდგენილია ილიას სახელმწიფო უნივერსიტეტის  
საბუნებისმეტყველო მეცნიერებებისა და მედიცინის ფაკულტეტზე გენეტიკაში  
მეცნიერების მაგისტრის აკადემიური ხარისხის მინიჭების მოთხოვნების  
შესაბამისად*

გამოყენებითი გენეტიკა

მარინე მურცხვალაძე, ასოცირებული პროფესორი

ილიას სახელმწიფო უნივერსიტეტი

თბილისი, 2023

## სარჩევი

სარჩევი.....	i
გრაფიკების ჩამონათვალი.....	ii
ილუსტრაციების ჩამონათვალი.....	ii
აბრევიატურების ჩამონათვალი.....	iii
აბსტრაქტი.....	1
შესავალი.....	3
კვლევის ობიექტები და მეთოდები.....	6
ა) განაცხადი.....	6
ბ) სპერმის მომზადება.....	7
გ) კვერცხუჯრედის მომზადება.....	8
დ) ახალი თაობის სექვენირება, პრე იმპლანტაციური გენეტიკური ტესტირებისათვის...9	
ე) სექვენირების პროცესი.....	10
მონაცემების შეგროვება.....	15
მამაკაცის ფაქტორის განსაზღვრა.....	17
კვლევის შედეგები.....	18
დისკუსია.....	25
განახცადი.....	29
მადლობა.....	30
ბიბლიოგრაფია.....	31

## გრაფიკების ჩამონათვალი

ცხრილი 1: ემბრიონების რაოდენობა დედის ასაკობრივი ჯგუფების მიხედვით.....	15
ცხრილი 2: ემბრიონების რაოდენობა მამის ასაკობრივი ჯგუფების მიხედვით.....	17
გრაფიკი 1: ანეუპლოიდიის პროცენტულობა ემბრიონის დედის ასაკობრივ ჯგუფებში.	18
გრაფიკი 2: ასაკობრივი ჯგუფების მიხედვით, ემბრიონის დედის ასაკის გავლენა ანეუპლოიდიის ტიპებზე.....	19
გრაფიკი 3: ემბრიონის დედის ასაკის გავლენა ანეუპლოიდიის ფორმებზე.....	20
გრაფიკი 4: თითოეულ ქრომოსომაში დაფიქსირებული ანეუპლოიდიის სიხშირე.....	21
გრაფიკი 5: მამის ასაკის გავლენა ემბრიონის ანეუპლოიდიაზე.....	23
გრაფიკი 6: მამაკაცის ასაკის გავლენა სპერმის ხარისხზე.....	24

## ილუსტრაციების ჩამონათვალი

ილუსტრაცია 1: მესამე დღის ემბრიონი .....	12
ილუსტრაცია 2: ბიოფსიისთვის მომზადებული მეხუთე დღის ემბრიონი.....	12
ილუსტრაცია 3: ემბრიონის ბიოფსიის პროცესი.....	13
ილუსტრაცია 4: ემბრიონის გაყინვის პროცესი, წკირზე დატანა (თხევად აზოტში მოთავსებამდე).....	13
ილუსტრაცია 5: Ion Chef™ Instrument სქემა.....	14
ილუსტრაცია 6: Ion GeneStudio™ S5 Sequencer.....	14
ილუსტრაცია 7: კომპლექსური ანეუპლოიდია.....	22
ილუსტრაცია 8: X ქრომოსომის მონოსომია.....	22

## აბრევიატურების ჩამონათვალი

ASEBIR - რეპროდუქციული ბიოლოგიის შემსწავლელი ესპანური საზოგადოება.

CGH - გენომის შედარებითი ჰიბრიდიზაცია.

ICM - შიდაუჯრედული მასა.

ICSI - ინტრაციტოპლაზმური სპერმის ინექცია.

ISFET - იონმგრძობიარე საველე ტრანზისტორი.

IVF - ინვიტრო განაყოფიერება.

PBS - ფოსფატის ბუფერული ხსნარი.

PGT-A - პრეიმპლანტაციური გენეტიკური ტესტირება ანეუპლოიდიისათვის.

TE - ტროფექტოდერმის უჯრედები.

TESA - ტესტიკულური სპერმის ასპირაცია.

## აბსტრაქტი

პრე იმპლანტაციური გენეტიკური სკრინინგი ანეუპლოიდიისათვის გულისხმობს, ინვიტრო განაყოფიერებით მიღებული ემბრიონის ქრომოსომული მდგომარეობის ტესტირებას. ადამიანის ემბრიონებს ახასიათებს მაღალი ანეუპლოიდიის ხარისხი, ასევე ანეუპლოიდია დედის ასაკის პარალელურად იზრდება. შესაბამისად, მნიშვნელოვანია ემბრიონის ტრანსფერამდე, გენეტიკური შემოწმება და ნორმალური ემბრიონების სელექცია. კვლევის მიზანს წარმოადგენდა „ჟორდანიას კლინიკაში“ ჩატარებული 91 ინვიტრო ციკლი, რომლის ფარგლებში 342 ემბრიონს ჩაუტარდა PGT-A. ემბრიონები დაიყო ჯგუფებად დედის და მამის ასაკის მიხედვით, შეფასდა მშობლების ასაკის გავლენა ანეუპლოიდიის ხარისხზე. ანეუპლოიდია წარმოდგენილია: მონოსომია, ტრისომია, მოზაიციზმი, მრავალჯერადი ქრომოსომული დარღვევებით. კვლევაში მონაწილე ემბრიონები გაერთიანდა ანეუპლოიდიის შესაბამის ფორმებად. განისაზღვრა მიმართება დედის ასაკსა და კონკრეტულ ანეუპლოიდიის შემთხვევას შორის. კვლევებიდან დასტურდება, რომ ყველაზე ხშირი ანეუპლოიდია არის 15, 16, 21. 22 და X ქრომოსომის დარღვევა, როდესაც ემბრიონის ქრომოსომული წონასწორობა დარღვეულია მეოთხური შეცდომით კვერცხუჯრედში. PGT-A დიაგნოზიდან გამოიყო რა სიხშირით ზიანდება თითოეული ქრომოსომა. არის თუ არა ყველაზე ხშირად დაზიანებული 15, 16, 21. 22 და X ქრომოსომები, შესაბამისად საშუალება მოგვეცა გვეარაუდა ანეუპლოიდია გამოიწვია დედის ფაქტორმა, თუ დაზიანება გამოწვეული იყო სხვა მიზეზებით. მიღებული შედეგების მიხედვით, ანეუპლოიდიის პროცენტულობამ დედის ასაკის მატებასთან ერთად მოიმატა. მამის ასაკთან მიმართებაში კი მნიშვნელოვანი განსხვავება არ გამოვლენილა. თითოეული ქრომოსომის დაზიანების შეფასებისას, ყველაზე ხშირად ანეუპლოიდიის გამომწვევი იყო X და მე-16 ქრომოსომა, ასევე დაზიანების მაღალი დონით გამოირჩეოდა A ჯგუფის ქრომოსომები. ანეუპლოიდიის ფორმებიდან მონოსომიური ჯგუფის ემბრიონებს ჰქონდათ გაზრდილი საშუალო დეიდის ასაკი. მიღებული შედეგებიდან გამომდინარე, დასკვნის სახით

შესაძლოა ვივარაუდოთ, რომ ანეუპლოიდიის ხარისხი დედის ასაკთან ერთად იზრდება. ანეუპლოიდიის გამოწვევა შესაძლოა მომდინარეობდეს კვერცხუჯრედიდან, რადგან ხშირად დაზიანებულ ქრომოსომებს X და მე-16 ქრომოსომა წარმოადგენდა, თუმცა კვლევაში მონაწილე ემბრიონის დედები ძირითადად ახალგაზრდა, ჯანმრთელი ქალები იყვნენ, ამაზე დაყრდნობით შესაძლოა ვარაუდის სახით გამოითქვას, რომ ანეუპლოიდიას როგორც ასაკი ასევე სხვა ფაქტორებიც იწვევს, ამავე დროს დაზიანების მაღალი ხარისხით გამოირჩეოდა ის ქრომოსომები, რომელთა დაზიანება კვლევებით არ უკავშირდება კვერცხუჯრედში მეიოზურ შეცდომებს.

**ძირითადი საძიებო სიტყვები:** ანეუპლოიდია, პრე იმპლანტაციური გენეტიკური ტესტირება ანეუპლოიდიისათვის, ინვიტრო განაყოფიერება.