

Results of molecular PGD in a private medical genetic lab:

Report of 4 years results

P.Fouladi¹, S.Sabeghi¹, F.Rahiminejad¹, K.Fatemi¹, A.Sarhadi¹, A.Judaki¹, Z.Sharifi¹, L.Rejali¹, M.Masoudifard¹, T.Shirzad¹, Sh.Sayyah¹, H.Bagherian¹, S.Zeinali^{1,2}

1- Medical Genetics Lab of Dr. Zeinali, Kawsar Human Genetics Research Center, Tehran, Iran

2- Dep't of Molecular Medicine, Biotechnology Research Center, Pasteur Institute of Iran, Tehran, Iran

We report PGD results for single gene disorders, gender typing, chromosomal aneuploidies and HLA matching since 2009. Our technique was based on developing several multiplex short tandem repeats (STR) mixes for each of the conditions tested. In cases of disease we also used DNA sequencing. PGD were mostly proposed to the families with common genetic disorders like beta-thalassemia, Hemophilia A, PKU, EBD (Epidermolysis Bollusa Dystrophica), HLA matching, chromosomal aneuploidies and sex typing. In total we have performed PGD for 39 cases (for a total of 216 blastomers). For ladies with advanced age only few (1-4) eggs could be retrieved. In total only 75 blastomers (34.72%) were selected for implantation.

Our results showed that in total 44 blastomers (20.37%) were tested for F8 linked STRs, 20 (9.25%) for PKU (PAH gene), 9 (4.16%) for PKU (BH4 type PTS genes), 8 (3.7%) for deafness (GJB2 gene), 53 (24.53%) for β -Thalassemia, 8(3.7%) for Epidermolysis Bollusa and HLA matching, 95 (43.98%) for aneuploidies, 8 (3.7%) for FLH4 and HLA matching and finally gender selection was done on 175 blastomers (81%). Some of these figures belong to two or three types of simultaneous testing (e.g. thalassemia or hemophilia and sex selection or thalassemia and aneuploidies).

So three families have proceeded to pregnancies and child birth and one is still pregnant. The birth outcomes were a twin healthy boys for hemophilia A (born on May 2011), a triplet boys for gender and aneuploidies selections (born on December 2013), a carrier boy for β -thalassemia was born on February 2014 and another twin pregnant woman in 12th weeks of pregnancy for Hemophilia A. Other implantations did not end up to successful pregnancies

Keyword: PGD, Iran, thalassemia, hemophilia

گزارش نتایج انجام پی جی دی به روش مولکولی در یک آزمایشگاه خصوصی ژنتیک پزشکی در طی ۴ سال

پانتی فولادی، سولماز سابقی، فائزه رحیمی نژاد، کیانا سادات فاطمی، آمنه سرحدی، عاطفه جودکی، زهره شریفی، لیلی رجالی، محبوبه مسعودی

فردا، تینا شیرزاد، شیرین سیاح، حمیده باقریان، سیروس زینلی^۱

۱- آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی، مرکز تحقیقات ژنتیک انسانی کوثر، تهران، ایران

۲- بخش پزشکی مولکولی، مرکز تحقیقات بیوتکنولوژی، انستیتو پاستور ایران

در این مطالعه نتایج تشخیص پیش کاشتی (پی جی دی) بر روی بیماریهای تک ژنی، تعیین جنسیت، آنیوپلوئیدی ها و سازگاری HLA از سال ۱۳۸۸ تاکنون گزارش می شود. تکنیک مورد استفاده در این مرکز با استفاده از تکثیر همزمان چند محل (STR ریز ماهواره) به صورت چندگانه (Multiplex) می باشد و در برخی از موارد از تعیین توالی ژن استفاده شده است. پی جی دی اغلب برای خانواده هایی با بیماریهای شایع ژنتیکی مانند بتا تالاسمی، هموفیلی، پی کی یو، سازگاری HLA، بررسی آنیوپلوئیدی ها و بیماری پوستی EB و تعیین جنسیت پیشنهاد می شود. در مجموع برای ۳۹ مورد (۲۱۶ بلاستومر) پی جی دی انجام داده ایم. بخشی از نتایج ذکر شده حاصل انجام هم زمان چند تست می باشد (به طور مثال تالاسمی یا هموفیلی با تعیین جنسیت، تالاسمی و آنیوپلوئیدی). در مجموع ۷۵ بلاستومر (۳۴،۷۲٪) قابل انتقال بودند. بررسی نتایج STR ها به این قرار است که ۴۴ بلاستومر (۲۰،۳۷٪) برای هموفیلی نوع A، ۲۰ بلاستومر (۹،۲۵٪) برای پی کی یو کلاسیک، ۹ بلاستومر (۴،۱۶٪) برای پی کی یو غیر کلاسیک ژن PTS، ۸ بلاستومر (۳،۷٪) برای نا شنوایی ژن GJB2، ۵۳ بلاستومر (۲۴،۵۳٪) برای بتا تالاسمی، ۸ بلاستومر (۳،۷٪) برای بیماری پوستی اپیدرمولایزیس بولوزا و سازگاری HLA، ۹۵ بلاستومر (۴۳،۹۸٪) برای آنیوپلوئیدی ها، ۸ بلاستومر (۳،۷٪) برای FLH4 و سازگاری HLA، و نهایتاً ۱۷۵ بلاستومر (۸۱٪) برای تعیین جنسیت مورد بررسی قرار گرفته اند. لازم به ذکر است که معمولاً خانمهایی با میانگین سنی بالا تعداد تخمک کمتری برای بیوپسی دارند.

انتقال بلاستومرها در ۳ خانواده با موفقیت همراه بوده است. تولد دو پسر سالم هموفیلی نوع A در اردیبهشت ۱۳۸۹، تولد ۳ پسر ۳ قلو برای تعیین جنسیت و آنیوپلوئیدی همزمان در آذر ماه ۱۳۹۲، تولد ۱ پسر سالم برای بتا تالاسمی در بهمن ۱۳۹۲. آخرین مورد خانمی ناقل هموفیلی نوع A، با حاملگی ۲ قلو بی که هم اکنون در هفته ۱۲ بارداری می باشد. بقیه انتقال ها با موفقیت همراه نبوده است.

کلمات کلیدی: پی جی دی، ایران، تالاسمی، هموفیلی