

ỨNG DỤNG KỸ THUẬT SINH THIẾT VÀ CHẨN ĐOÁN MỘT SỐ BẤT THƯỜNG SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ CỦA PHÔI SAU RÃ ĐÔNG TRONG QUY TRÌNH THỤ TINH TRONG ống NGHIỆM

*Vũ Bích Thủy, Hoàng Thị Diễm Tuyết, Nguyễn Khắc Hân Hoan,
Phạm Việt Thanh, Dương Quốc Trọng.*

Tóm tắt

Mục tiêu:

Xác định tỉ lệ phôi sống sau sinh thiết và tỉ lệ bất thường số lượng nhiễm sắc thể ở phôi sau rã đông tạo ra từ phương pháp bơm tinh trùng vào bào tương trứng, chủ yếu là các bất thường NST 13, 18, 21, X, Y. Thiết lập quy trình hoàn chỉnh về chẩn đoán bất thường số lượng nhiễm sắc thể của phôi TTON tại Khoa Hiếm Muộn và Khoa Di truyền Bệnh viện Từ Dũ.

Thiết kế nghiên cứu: nghiên cứu tiền cứu

Địa điểm nghiên cứu: Khoa Hiếm muộn và khoa Di truyền Bệnh Viện Từ Dũ

Đối tượng nghiên cứu: Các phôi thụ tinh trong ống nghiệm bằng phương pháp ICSI và được trữ bằng phương pháp trữ chậm vào ngày 2 của giai đoạn phát triển tại BV Từ Dũ (Phôi được bệnh nhân đồng ý tham gia vào nghiên cứu).

Kết quả:

Có 48/155 (31%) phôi sau rã đông thỏa điều kiện chọn vào mẫu nghiên cứu. Sau khi sinh thiết, có 91% (41/44) phôi bào được thực hiện lai huỳnh quang tại chỗ FISH. Phôi sau sinh thiết được nuôi cấy và đánh giá hình thái sau 24 giờ, 48 giờ và 72 giờ. Có 95.83% (46/48) phôi sống sau sinh thiết và 56.52% (26/46) phôi phát triển đến giai đoạn phôi nang và thoát màng. Kết quả lai huỳnh quang tại chỗ (Fluorescence *in situ* hybridization, FISH) cho thấy có 21.05% (4/19) phôi bình thường về 5 NST 13, 18, 21, X, Y. Tỉ lệ phôi có số lượng bình thường NST 13, 18, 21 lần lượt là 74.29% (26/35), 81.08% (30/37) và 80% (28/35).

Kết luận:

Quy trình thực hiện chẩn đoán di truyền phôi trước làm tổ tại BV Từ Dũ bước đầu mang lại kết quả. Tỷ lệ phôi sau rửa đông có số lượng NST 13, 18, 21, X, Y được ghi nhận là 21.05%. Mặc dù một số khâu trong quy trình cần được hoàn thiện để nâng cao hiệu quả chẩn đoán, bước đầu quy trình thực hiện PGD ở phôi giai đoạn phân cắt (ngày 3) được thiết lập và mang lại giá trị chẩn đoán bất thường di truyền cho phôi TTTON.

Abstract :

Implementation of preimplantation genetic diagnosis of aneuploidy rate of frozen embryos.

Objective:

To evaluate survival rate of biopsied embryos and aneuploidy rate of the chromosome 13, 18, 21, X, Y of the blastomeres of the frozen embryos, which were created by intracytoplasmic sperm injection (ICSI). And to establish preimplantation genetic diagnosis process in IVF Department and Genetics Department of TuDu Hospital.

Design: Prospective study.

Materials and Methods:

Frozen day-2-embryos using a slow cooling procedure were consent to research. Following thawing, embryos were cultured for 24 hours. The embryos which further divided and had more than 6 blastomeres with less than 20% of fragmentation were selected to the study. One blastomere of each selected embryo was biopsied for FISH analysis. Laser was used to open an approximately 30µm window on the zona pellucida. Biopsied embryos were further cultured to the blastocyst stage (72h later). The quality of embryos post biopsy was monitored by standard morphological observations. The blastomeres were fixed by Carnoy's fixative, then MultiVysion® PGT and Vysis HYBrite™ denaturation/hybridization system (ABBOTT, Germany) were uses in FISH examinations.

Results:

Of 155 frozen-thawed embryos, 48 embryos met the selection criteria for further analysis. There were 95.83% (46/48) embryos survived after the biopsy procedure, of these 46 embryos, 56.52% (26/46) embryos developed to hatching/hatched embryos. Of the 91% (41/44) blastomeres were examined by FISH, 21.05% (4/19) embryos were euploid of all chromosome 13, 18, 21, X, Y. The percentage of euploid embryos of each pair of the chromosome 13, 18, 21, X, Y were 74.29% (26/35), 81.08% (30/37) and 80% (28/35) respectively.

Conclusion:

Freezing and thawing of embryos followed by blastomere biopsy did not appear to affect subsequent embryo development or embryo quality. The percentage of frozen-thawed

euploid embryos of all chromosomes 13, 18, 21, X, Y were 21.05%. Further optimisation of the FISH technique on a larger number of embryos is necessary before clinical implementation of preimplantation genetic screening into our IVF program can be approved.