

**Pre-implantation
Genetic Testing for
Monogenic Disorders
(PGT-M)**

**الاختبار الجيني قبل الزرع
للاضطرابات أحادية الجين
(PGT-M)**

What is Pre-implantation Genetic Testing for Monogenic Disorders (PGT-M)?

Pre-implantation Genetic Testing for Monogenic Disorders (PGT-M) is done prior to the transfer of the embryos into the uterus. This test detects whether any specific genetic defects, which are present in one of the parents, have been passed on to the embryos obtained by In-vitro Fertilization (IVF) or Intracytoplasmic Sperm Injection (ICSI).

The aim is to select healthy embryo(s) for the embryo transfer to avoid the passing on of a hereditary disease to the offspring.

The goal of PGT-M testing is to help couples build a healthy family. PGT-M is done before the pregnancy is established and helps prospective parents avoid difficult situations.

What are the requirements to do PGT-M?

PGT-M helps couples who have an increased risk of a genetic disorder conceive a healthy child. The DNA of humans is organized into small segments called genes. There are about 25,000 genes in humans, all of which influence our growth and development. Just like chromosomes come in pairs, most genes also come in pairs; one copy inherited from the egg and the other from the sperm. When the function of a gene is altered by a change (called a mutation) in the DNA sequence, a genetic disease results. These mutations can be passed on from generation to generation or can be a new change in an individual (de novo).

To perform PGT-M testing, a set-up test is required. A unique probe is customized for each couple and used to perform PGT-M testing on embryos. To build the probe, blood samples from the couple and often from other family members are required.

How and when is Pre-implantation Genetic Testing for Monogenic Disorders (PGT-M) done?

The test is done on the cells from the embryo, therefore the biopsy procedure always involves two steps: the opening of the outer shell of the embryo (called zona pellucida) using a laser and the removal of the cell(s). The biopsy is done either on day 3 or day 5. The cells of the embryo are tested with different methods, depending on the previous results.

Is it harmful for the embryo to do PGT-M?

If the embryo is handled correctly by a skillful embryologist, the embryo develops normally after embryo biopsy. Published studies demonstrate that there is no increased rate of birth defects in IVF babies that are born after biopsy compared to IVF babies that are born without embryo biopsy.

What are the reasons to do Pre-implantation Genetic Testing for Monogenic Disorders (PGT-M) and who should use it?

PGT-M is usually performed for couples who have increased risks of having a child with a chromosomal abnormality or with a single gene disorder.

PGT-M is recommended for:

- Couples with a high risk or a family history of severe monogenic disorders
- Fertile couples who have a known history of a genetic condition in their families

Does PGT-M detect all genetic diseases?

No genetic test can detect all potential genetic abnormalities. PGT-M will test only for a specific, already known, genetic disorder.

هل القيام ب PGT-M يضر الجنين؟

إذا تم التعامل مع الجنين بشكل صحيح من قبل أخصائي الأجنة، فإن الجنين سينمو بشكل طبيعي بعد أخذ الخزعة حيث تظهر الدراسات أنه لا يوجد معدل متزايد للميوب الخلقية في الأطفال المولودين عن طريق الإخصاب خارج الجسم والذين يولدون بعد الخزعة مقارنة بأطفال الإخصاب خارج الجسم الذين يولدون بدون أن يتم أخذ خزعة جنينية.

ما هي أسباب إجراء الاختبار الجيني قبل الزرع للاضطرابات أحادية الجين ولماذا يجب إجرائه؟

عادة ما يتم إجراء الاختبار الجيني قبل الزرع للاضطرابات أحادية الجين للأزواج الذين لديهم خطورة لإنجاب طفل مصاب بخلل في الكروموسومات أو باضطراب جين واحد.

يوصى باستخدام PGT-M:

- للأزواج الذين لديهم خطورة عالية أو لديهم تاريخ عائلي من الاضطرابات أحادية الجين الشديدة
- الأزواج الذين لا يعانون من مشاكل في الخصوبة ولكن لديهم تاريخ معروف لحالة وراثية في عائلاتهم

هل يكشف الاختبار عن جميع الأمراض الوراثية؟

لا يوجد اختبار جيني يمكنه اكتشاف جميع التشوهات الجينية المحتملة حيث الاختبار الجيني قبل الزرع للاضطرابات أحادية الجين يكشف فقط الاضطراب الوراثي المحدد المعروف مسبقا.

ما هو الاختبار الجيني قبل الزرع للاضطرابات أحادية الجين (PGT-M)؟

يتم الاختبار الجيني قبل الزرع للاضطرابات أحادية الجين قبل عملية نقل الأجنة إلى الرحم. وهذا الاختبار يكشف ما إذا كانت أي عيوب وراثية محددة موجودة في أحد الوالدين قد تم نقلها إلى الأجنة التي تم الحصول عليها عن طريق الإخصاب خارج الجسم أو الحقن المجهرية.

الهدف هو اختبار الجنين أو الأجنة الأكثر صحة لتجنب انتقال أي مرض وراثي و مساعدة الأزواج على بناء أسرة صحية حيث يتم إجراء الاختبار قبل حدوث الحمل ويساعد الآباء المحتملين على تجنب المواقف الصعبة.

ما هي متطلبات الاختبار الجيني قبل الزرع للاضطرابات أحادية الجين (PGT-M)؟

يساعد الأزواج الذين لديهم خطورة عالية للإصابة باضطراب وراثي على إنجاب طفل سليم. يتم تنظيم الحمض النووي للإنسان في أجزاء صغيرة تسمى الجينات. هناك حوالي 25000 جين متواجد في البشر والتي يمكن أن تؤثر على نمونا وتطورنا. مثلما تأتي الكروموسومات في هيئة أزواج، تأتي معظم الجينات أيضًا في أزواج؛ نسخة واحدة موروثة من البويضة والأخرى من الحيوانات المنوية. عندما تتغير وظيفة الجين في تسلسل الحمض النووي عن طريق ما يسمى (الطفرة)، ينتج عن ذلك مرض وراثي و يمكن أن تنتقل هذه الطفرات من جيل إلى جيل.

لإجراء الاختبار يلزم الإعداد له مسبقا، حيث يتم تخصيص مسبار مخصص لكل من الزوجين، و لصنع المسبار، يلزم أخذ عينات دم من الزوجين وغالبًا أيضًا من أفراد الأسرة الآخرين.

كيف ومتى يتم إجراء الاختبار الجيني قبل الزرع للاضطرابات أحادية الجين (PGT-M)؟

يتم إجراء الاختبار على خلايا يتم أخذها من الجنين وبالتالي فإن إجراء الخزعة يتضمن دائمًا خطوتين: فتح القشرة الخارجية للجنين والتي تسمى (المنطقة الشفافة) باستخدام الليزر وإزالة الخلية أو الخلايا. يتم أخذ الخزعة إما في اليوم الثالث أو اليوم الخامس. يتم اختبار خلايا الجنين بطرق مختلفة، اعتمادًا على النتائج السابقة.



ABU DHABI

Villa No. B22-23, Marina Village,
Behind Marina Mall,
Abu Dhabi, UAE
+971 2652 8000

DUBAI

Jumeirah Lake Towers,
Red Diamond Building, 1st Floor,
Unit F109B, DMCC Dubai, UAE
+971 4450 1361

AI AIN

61, Hamdan Bin Mohammed st,
Al Markhaniyyah
Al Ain 33382, UAE
+971 3716 6999

MUSCAT

Al Khuwair Towers, Behind Zawawi
Mosque Building #1351' Way #3517,
Al Khuwair Muscat, Sultanate of Oman
+968 2447 5814