

Преимплантационное генетическое тестирование

Подборка ключевых международных клинических рекомендаций, гайдлайнов и консенсусов от ведущих врачебных обществ

Что изменилось за последние 5 лет

За последние годы стандартной платформой ПГТ стало секвенирование нового поколения (NGS) с анализом всех 24 хромосом, что вывело в практику промежуточные, мозаичные результаты. Свои позиции по ним опубликовали Международное общество преимплантационной генетической диагностики (PGDIS, редакции 2019 и 2021 годов), Американское общество репродуктивной медицины (ASRM, обновление 2023 года) и Европейское общество репродукции человека и эмбриологии (ESHRE, 2022). Все три допускают перенос мозаичных эмбрионов, определяя очерёдность по уровню и типу мозаицизма. Одновременно обострился спор о пользе ПГТ-А как рутинного скрининга. Комитеты по практике ASRM и Общества вспомогательных репродуктивных технологий (SART) в 2024 году заключили, что для всех пациентов ЭКО польза не доказана, поскольку многоцентровые РКИ показали сопоставимые исходы на перенос. Рабочая группа PGDIS в 2026 году выпустила ответный доклад в защиту метода при корректном применении. Отдельным направлением стал полигенный отбор эмбрионов (ПГТ-П), по которому обозначил свою позицию Этический комитет ASRM.

Гайдлайны и консенсусы

#	Статья	PMID	Источник	Дата	Доступ
1	Рекомендации Консорциума ПГТ Европейского общества репродукции человека и эмбриологии (ESHRE) по надлежащей практике организации ПГТ	32524036	Human Reproduction Open	29.05.2020	Открытая
2	Рекомендации Консорциума ПГТ ESHRE и группы по эмбриологии по надлежащей практике биопсии полярных телец и эмбриона для ПГТ	32500104	Human Reproduction Open	29.05.2020	Открытая

#	Статья	PMID	Источник	Дата	Доступ
3	Рекомендации Консорциума ПГТ ESHRE по надлежащей практике выявления моногенных заболеваний	32500103	Human Reproduction Open	29.05.2020	Открытая
4	Рекомендации Консорциума ПГТ ESHRE по надлежащей практике выявления структурных и числовых хромосомных нарушений	32500102	Human Reproduction Open	29.05.2020	Открытая
5	Результаты опроса и рекомендации по надлежащей практике при ведении хромосомного мозаицизма (ESHRE)	36349144	Human Reproduction Open	07.11.2022	Открытая
6	Позиция PGDIS о переносе мозаичных эмбрионов, 2021	35523707	Reproductive Biomedicine Online	20.03.2022	Открытая
7	Доклад рабочей группы PGDIS о состоянии ПГТ-А	41980563	Reproductive Biomedicine Online	26.01.2026	Открытая
8	Применение преимплантационного генетического тестирования на анеуплоидии: заключение комитета	38762806	Fertility and Sterility	18.05.2024	Открытая
9	Клиническое ведение мозаичных результатов преимплантационного генетического тестирования на анеуплоидии у бластоцист: заключение комитета	37678731	Fertility and Sterility	09.09.2023	Открытая
10	Показания и ведение преимплантационного генетического тестирования моногенных состояний: заключение комитета	37162432	Fertility and Sterility	10.05.2023	Открытая
11	Перенос эмбрионов, поражённых моногенными заболеваниями: заключение Этического комитета	40047741	Fertility and Sterility	04.03.2025	Открытая
12	Применение преимплантационного генетического тестирования при полигенных заболеваниях (ПГТ-П): заключение Этического комитета	41309413	Fertility and Sterility	26.11.2025	Закрытая
13	Преимплантационное генетическое тестирование: заключение комитета Американской коллегии акушеров и гинекологов (ACOG) № 799	32080053	Obstetrics and Gynecology	01.03.2020	Открытая

#	Статья	PMID	Источник	Дата	Доступ
14	Пренатальная диагностика после преимплантационного генетического тестирования (ПГТ): рекомендации Итальянского общества генетики человека (SIGU)	39871067	Journal of Assisted Reproduction and Genetics	28.01.2025	Открытая

1. Рекомендации Консорциума ПГТ Европейского общества репродукции человека и эмбриологии (ESHRE) по надлежащей практике организации ПГТ

ESHRE PGT Consortium good practice recommendations for the organisation of PGT.

Журнал: Human Reproduction Open | **Дата:** 29.05.2020 | **Доступ:** Открытая

Охватывает подготовку к циклу ПГТ: критерии включения и исключения пациентов, консультирование и информирование, наблюдение за наступившими беременностями и рождёнными детьми, а также организацию центра ЭКО/ПГТ, включая транспортную схему тестирования и управление качеством.

Оригинал

Аннотация на русском

2. Рекомендации Консорциума ПГТ ESHRE и группы по эмбриологии по надлежащей практике биопсии полярных телец и эмбриона для ПГТ

ESHRE PGT Consortium and SIG Embryology good practice recommendations for polar body and embryo biopsy for PGT.

Журнал: Human Reproduction Open | **Дата:** 29.05.2020 | **Доступ:** Открытая

Описывает, как получать материал при биопсии полярных телец и клеток эмбриона и как переносить его в пробирку для генетического анализа.

Оригинал

Аннотация на русском

3. Рекомендации Консорциума ПГТ ESHRE по надлежащей практике выявления моногенных заболеваний

ESHRE PGT Consortium good practice recommendations for the detection of monogenic disorders.

Журнал: Human Reproduction Open | **Дата:** 29.05.2020 | **Доступ:** Открытая

Описывает базовые методы и стратегии тестирования при ПГТ-М, а также отдельные сложные ситуации: мутации de novo, близкородственные пары, HLA-типирование, исключающее тестирование и болезни, вызванные мутациями митохондриальной ДНК.

Оригинал

Аннотация на русском

4. Рекомендации Консорциума ПГТ ESHRE по надлежащей практике выявления структурных и числовых хромосомных нарушений

ESHRE PGT Consortium good practice recommendations for the detection of structural and numerical chromosomal aberrations.

Журнал: Human Reproduction Open | **Дата:** 29.05.2020 | **Доступ:** Открытая

Описывает методы ПГТ-СП и ПГТ-А: сравнительную геномную гибридизацию на микрочипах (aCGH) и секвенирование нового поколения (NGS), а для структурных перестроек также FISH и SNP-микрочипы. Отдельно приводит требования к валидации и доклинической подготовке, оценку рисков и ограничения метода.

Оригинал

Аннотация на русском

5. Результаты опроса и рекомендации по надлежащей практике при ведении хромосомного мозаицизма (ESHRE)

ESHRE survey results and good practice recommendations on managing chromosomal mosaicism.

Журнал: Human Reproduction Open | **Дата:** 07.11.2022 | **Доступ:** Открытая

30 рекомендаций Европейского общества репродукции человека и эмбриологии (ESHRE) для центров ЭКО и ПГТ: как валидировать методику определения мозаицизма, оценивать риски, обозначать и сообщать его, выстраивать политику переноса мозаичных эмбрионов, назначать пренатальное тестирование и наблюдение. Отдельно перечисляет, что должно войти в информированное согласие, в генетическое заключение и в разговор с генетиком.

Оригинал

Аннотация на русском

6. Позиция PGDIS о переносе мозаичных эмбрионов, 2021

PGDIS position statement on the transfer of mosaic embryos 2021.

Журнал: Reproductive Biomedicine Online | **Дата:** 20.03.2022 | **Доступ:** Открытая

Признаёт перенос мозаичных эмбрионов допустимым. По имеющимся данным он, по-видимому, не повышает риск аномалий у ребёнка, но может чаще заканчиваться неудачной имплантацией и выкидышем, а высокий уровень мозаицизма выглядит менее благоприятным для исхода. Приводит ориентиры для лабораторий, клиник, врачей и консультантов по применению и переносу таких эмбрионов.

Оригинал

Аннотация на русском

7. Доклад рабочей группы PGDIS о состоянии ПГТ-А

Report of the PGDIS Task Group on the status of PGT-A.

Журнал: Reproductive Biomedicine Online | **Дата:** 26.01.2026 | **Доступ:** Открытая

Разбирает доказательную базу ПГТ-А по техническим, генетическим и клиническим данным. Международное общество преимплантационной генетической диагностики (PGDIS) заключает, что при корректном применении ПГТ-А даёт больше пользы при отборе эмбрионов в цикле ЭКО. Отвечает на расплывчатые формулировки комитетов по практике Американского общества репродуктивной медицины (ASRM) и Общества вспомогательных репродуктивных технологий (SART) 2024 года.

Оригинал

Аннотация на русском

8. Применение преимплантационного генетического тестирования на анеуплоидии: заключение комитета

The use of preimplantation genetic testing for aneuploidy: a committee opinion.

Журнал: Fertility and Sterility | **Дата:** 18.05.2024 | **Доступ:** Открытая

Ценность ПГТ-А как рутинного скрининга для всех пациентов ЭКО не доказана. У женщин с полученными blastocysts многоцентровые РКИ дали сопоставимые исходы беременности после криопереноса при ПГТ-А и при обычном ЭКО, а способность ПГТ-А снизить риск клинического выкидыша остаётся неясной, хотя у этих исследований есть существенные ограничения. Документ подготовило Американское общество репродуктивной медицины (ASRM) взамен редакции 2018 года.

Оригинал

Аннотация на русском

9. Клиническое ведение мозаичных результатов преимплантационного генетического тестирования на анеуплоидии у blastocysts: заключение комитета

Clinical management of mosaic results from preimplantation genetic testing for aneuploidy of blastocysts: a committee opinion.

Журнал: Fertility and Sterility | **Дата:** 09.09.2023 | **Доступ:** Открытая

Учитывает выросшее число исследований о переносе мозаичных эмбрионов и на их основе обновляет доказательную тактику ведения blastocysts с мозаичным результатом ПГТ-А. Заменяет редакцию 2020 года.

Оригинал

Аннотация на русском

10. Показания и ведение преимплантационного генетического тестирования моногенных состояний: заключение комитета

Indications and management of preimplantation genetic testing for monogenic conditions: a committee opinion.

Журнал: Fertility and Sterility | **Дата:** 10.05.2023 | **Доступ:** Открытая

Разбирает показания к тестированию эмбрионов на моногенные болезни, нынешние клинические и технические сложности метода и его доступность для пациентов. Обновляет

и расширяет прежнее заключение Американского общества репродуктивной медицины (ASRM) по преимплантационному генетическому тестированию.

Оригинал

Аннотация на русском

11. Перенос эмбрионов, поражённых моногенными заболеваниями: заключение Этического комитета

Transfer of embryos affected by monogenic conditions: an Ethics Committee Opinion.

Журнал: Fertility and Sterility | **Дата:** 04.03.2025 | **Доступ:** Открытая

Определяет, при каких условиях врач вправе выполнить или отклонить перенос эмбриона с выявленным моногенным заболеванием. В большинстве случаев этически допустимы оба решения, но перенос считают этически проблемным и настоятельно не рекомендуют, когда ребёнок с высокой вероятностью родится с угрожающим жизни состоянием, которое рано приводит к тяжёлой инвалидизации без перспективы приемлемого уровня функционирования.

Оригинал

Аннотация на русском

12. Применение преимплантационного генетического тестирования при полигенных заболеваниях (ПГТ-П): заключение Этического комитета

Use of preimplantation genetic testing for polygenic disorders (PGT-P): an Ethics Committee opinion.

Журнал: Fertility and Sterility | **Дата:** 26.11.2025 | **Доступ:** Закрытая

Указывает, что полигенное тестирование эмбрионов не должно применяться для отбора по немедицинским признакам, и относит такой отбор за пределы репродуктивной медицины. Разбирает этические следствия метода, его нынешние ограничения и возможную пользу. Заключение Этического комитета Американского общества репродуктивной медицины (ASRM).

Оригинал

Аннотация на русском

13. Преимплантационное генетическое тестирование: заключение комитета Американской коллегии акушеров и гинекологов (ACOG) № 799

Preimplantation Genetic Testing: ACOG Committee Opinion, Number 799.

Журнал: Obstetrics and Gynecology | **Дата:** 01.03.2020 | **Доступ:** Открытая

Разграничивает ПГТ-М, ПГТ-А и ПГТ-СП и подчёркивает, что нормальный результат не гарантирует рождения ребёнка без генетических нарушений. Всем, кто прошёл ПГТ-А, предлагают обычную пренатальную диагностику или скрининг на анеуплоидии, а после ПГТ-М и ПГТ-СП это особенно важно, если ПГТ-А не выполняли. Клиническая ценность ПГТ-М и ПГТ-СП доказана, тогда как роль ПГТ-А ещё предстоит определить.



[Оригинал](#)[Аннотация на русском](#)

14. Пренатальная диагностика после преимплантационного генетического тестирования (ПГТ): рекомендации Итальянского общества генетики человека (SIGU)

Prenatal diagnosis following preimplantation genetic testing (PGT): recommendations of the Italian Society of Human Genetics (SIGU).

Журнал: Journal of Assisted Reproduction and Genetics | **Дата:** 28.01.2025 | **Доступ:** Открытая

Определяет, какое подтверждающее исследование выбрать после переноса прошедшего ПГТ эмбриона, в зависимости от типа ПГТ, полученного результата и его диагностической ценности. Рабочая группа Итальянского общества генетики человека (SIGU) адресует документ специалистам по медицине матери и плода, клиническим и лабораторным генетикам.

[Оригинал](#)[Аннотация на русском](#)

Переведем статью из этой подборки за 1 час

Загрузите PDF, а мы сделаем полный перевод, краткий конспект и красивую инфографику.

[Попробовать бесплатно →](#)

Также в Подтеме: еженедельные литобзоры и конспекты свежих мед. статей и подкастов каждый день.

