



Mgr. Miroslav Horňák, PhD.



Mgr. Horňák sa narodil v roku 1980 v Českej republike a vyštudoval odber Molekulárna biológia a genetika na Prírodovedeckej fakulte Masarykovej univerzity v Brne v Českej republike. Titul PhD. získal v oblasti všeobecnej a molekulárnej genetiky na tej istej univerzite. V roku 2006 pôsobil vo Viedni v Rakúsku na inštitúte Children's Cancer Research Institute, kde sa venoval detekcii chromozómových aberácií u detí s akútou hyperdiploidnou lymphoblastickou leukémiou metódou MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification). V roku 2011 sa zaoberal štúdiom SNP (single nucleotide polymorphism-based) arrays a fluorescenčnou *in situ* hybridizáciou u vtákov na univerzite v Kente, VB. Na Výskumnom ústave veterinárneho lekárstva v Brne absolvoval kurz laboratórnej spermatoanalytickej diagnostiky.

Mgr. Horňák pracuje ako vedecký pracovník vo Výskumnom ústave veterinárneho lekárstva v Brne a tiež ako molekulárny genetik v centre asistovanej reprodukcie Repromeda, s. r. o. v Brne.

Mgr. Horňák je autorom a spoluautorom niekoľkých vedeckých publikácií so zameraním na detekciu aneuploidí.

Mgr. Horňák was born in 1980 in the Czech Republic and he studied Molecular Biology and Genetics at the Faculty of Natural Sciences, Masaryk University in Brno, Czech Republic, where he also earned his Ph.D. title in the field of General and Molecular Genetics. In 2006 he performed his fellowship at the Children's Cancer Research Institute in Vienna, Austria, where he was involved in detecting chromosomal aberrations in children with acute hyperdiploid lymphoblastic leukemia using MLPA method (multiplex ligation-dependent probe amplification). In 2011 he devoted a couple of months to studying SNP (single nucleotide polymorphism-based) arrays and fluorescence *in situ* hybridization in birds at the University of Kent, GB. He completed training in laboratory spermato-analytical diagnosis at the Veterinary Research Institute in Brno.

Mgr. Horňák works as a researcher at the Veterinary Research Institute in Brno and also as a molecular genetist at Repromeda, s. r. o. - the Centre for Assisted Reproduction in Brno.

Mgr. Horňák is the author and co-author of numerous scientific publications focused on aneuploidy detection.

Miroslav Horňák

Horňák M.¹, Horák J¹, Beránková K.¹, Oráčová E.¹, Musilová P.¹, Trávník P.¹, Veselá K.¹, Rubeš J.^{1,2}

¹Centrum asistované reprodukce Repromeda s.r.o., Viniční 235, 615 00 Brno, Česká republika

²Výzkumný ústav veterinárního lékařství, Hudcova 70, 621 00 Brno, Česká republika

¹Centre of Assisted Reproduction Repromeda s.r.o., Viniční 235, 615 00 Brno, Czech Republic

²Veterinary Research Institute, Hudcova 70, 621 00 Brno, Czech Republic



Využití arrayCGH v preimplantační genetické diagnostice a screeningu u lidských IVF embryí

The use of array CGH in preimplantation genetic diagnosis and in screening of human IVF embryos

Preimplantační genetická diagnostika (PGD) v návaznosti na techniky asistované reprodukce představuje velmi ranou formu antenatálního vyšetření prováděnou před přenosem embryí do dělohy ženy. PGD je založeno na genetickém vyšetření polárních tělisek, biopsované blastomery raného embrya nebo skupiny buněk trofoblastu vyšších stádií embryí - blastocyst. PGD představuje alternativu cílené genetické diagnostiky pro osoby produkující ve vysoké frekvenci chromozomově abnormální gamety např. jedinci s odchylkou od normálního karyotypu (nejčastěji reciproké nebo Robertsonské translokace) nebo přenášející mutace v jednotlivých genech zapříčinující vážná monogenní onemocnění. Cílem PGD je pak přenos zdravých embryí do dělohy ženy.

Metoda arrayCGH představuje v současnosti špičkovou technologii pro detekci chromozomových abnormalit během PGD. Array CGH oproti doposud používané metodě FISH nabízí vyšetření všech lidských chromozomů a detekci částečných chromozomových abnormalit. V porovnání s metodou FISH rovněž přináší vyšší úspěšnost a spolehlivost detekce aneuploidii. Nevýhodou metody arrayCGH je nemožnost detekce polyploidii a vyšší cena vyšetření.

Metodu arrayCGH využíváme pro selekci euploidních (chromozomově normálních) embryí u nosičů reciprokých nebo Robertsonských translokací, ale je využívána i u infertilních páru s výším věkem ženy, s historií opakovaných potratů nebo neúspěšných IVF cyklů. Technikou arrayCGH jsme doposud provedli PGD u více než 1300 blastomer biopsiovaných z raných embryí a u více než 400 biopsií trofoblastu blastocyst. Z celkového počtu vyšetřených blastomer bylo 37 % euploidních a u 63 % z nich byla detekována jedna nebo častěji více chromozomových abnormalit, zatímco u vyšetřených buněk trofoblastu jsme zaznamenali pokles výskytu chromozomových abnormalit. Při použití PGD metodou arrayCGH jsme rovněž dosáhli vyšší úspěšnosti otěhotnění než u páru bez genetického screeningu.

Preimplantation genetic diagnosis (PGD) in relation with assisted reproductive techniques represents a very early form of antenatal examination performed prior to embryo transfer to the woman's uterus. PGD is based upon genetic examination of polar bodies, blastomere biopsy of cleavage-stage embryos or a group of trophoblast cells of later embryo stages - blastocyst. PGD represents an alternative of targeted genetic diagnosis for individuals producing chromosomally abnormal gametes in high frequency, e.g. individuals with aberration from a normal karyotype (mostly reciprocal or Robertsonian translocations) or transferring mutation in particular genes causing serious monogenic diseases. The aim of PGD is then to transfer healthy embryos into the woman's uterus.

Currently, array CGH method represents a state-of-the-art technology for detection of chromosomal abnormalities during PGD. Array CGH unlike now used FISH method offers examination of all human chromosomes and detection of partial chromosome abnormalities. Compared with FISH method it also allows higher efficacy and reliability of detecting aneuploidies. A shortfall of using array CGH technology is that it cannot detect polyploidies and it is a high-cost examination.

Array CGH method is used for a selection of euploid (chromosomally normal) embryos in carriers of reciprocal or Robertsonian translocations, but it is also used in infertile couples with advanced maternal age, with a history of repeated miscarriage or failed IVF cycles. So far, by using array CGH technology we have performed PGD in more than 1,300 blastomeres biopsied from cleavage-stage embryos and in more than 400 biopsies of trophoblast blastocysts. From a total number of blastomeres analysed there were 37% euploid and in 63% of them there was detected one or more chromosome abnormalities, whereas in cells analysed for trophoblast we detected a decline in presence of chromosome abnormalities. In using PGD by array CGH method we have also achieved higher efficacy of impregnation than in couples without genetic screening.