



## MUDr. Kateřina Veselá, Ph.D.



Dr. Veselá sa narodila v roku 1966 a v roku 1990 absolvovala štúdium na Lekárskej fakulte Masarykovej Univerzity v Brne, Česká republika. Po promocii pracovala do roku 1995 na 1. gynékologicko-pôrodníckej klinike v Brne a neskôr na 2. gynékologicko-pôrodníckej klinike v Brne, kde sa špecializovala na reprodukčnú endokrinológiu a asistovanú reprodukciu. Od roku 1998 pracuje ako riaditeľka Sanatória REPROMEDA v Brne a špecializuje sa na predimplantačnú genetickú diagnostiku. V roku 1995 a 1998 získala atestácie v odbore Gynekológia a pôrodnictvo. V roku 2009 ukončila postgraduálne štúdium v odbore Lekárska biológia a genetika na Masarykovej Univerzite v Brne a získala titul Ph.D. V klinické praxi sa zaoberá hlavne reprodukčnou medicínou (endoskopickou operatívou, gynekologickej endokrinológiu, ultrazvukovou diagnostikou a asistovanou reprodukciou). Dr. Veselá je členkou niekoľkých českých odborných spoločností, vrátane Komisie Ministerstva zdravotníctva ČR pre asistovanú reprodukcii a aktívne pôsobí aj v európskych organizáciách, napr. ESHRE, kde bola členkou medzinárodného riadiaceho výboru PGD Konzorcia, členkou Komisie pre predimplantačný genetický skríning, Komisie pre tvorbu smerníc na vykonanie PGD a predsedníčkou Akreditačnej komisie ESHRE, alebo PGDIS, čo je Medzinárodná spoločnosť pre predimplantačnú genetickú diagnostiku. Od roku 2006 zastáva funkciu predsedníčky správnej rady Nadačného fondu VITA HUMANA v Českej republike, ktorý sa zaoberá poskytovaním pomoci pre páry a rodiny s genetickým rizikom vrodených vývojových chýb a závažných dedičných ochorení.

Dr. Veselá was born in 1966 and in 1990 she completed her studies at the Faculty of Medicine Masaryk University in Brno, Czech Republic. After her graduation she worked up to 1995 at the 1st Department of Gynaecology and Obstetrics in Brno and later at the 2nd Department of Gynaecology and Obstetrics in Brno, where she specialized in Reproductive Endocrinology and Assisted Reproduction. Since 1998 she has been working as Executive Head in the Sanatorium REPROMEDA in Brno and specializes in preimplantation genetic diagnosis. In 1995 and 1998 she achieved board exams in the field of Gynaecology and Obstetrics. In 2009 she completed her postgraduate studies in Medical Biology and Genetics at the Masaryk University in Brno and earned her Ph.D. title. In clinical practice she is particularly involved in procedures of reproductive medicine (endoscopic surgery, gynaecological endocrinology, ultrasound diagnosis and assisted reproduction).

Dr. Veselá is a member of several Czech professional medical societies, including the Committee for Reproductive Medicine of the Czech Ministry of Health and she actively participates in activities of European organisations such as ESHRE, where she was a member of ESHRE PGD Consortium Steering Committee, a member of PGD Committee, ESHRE PGD Tasksforce for designing guidelines and Chair of the Accreditation Working Group of ESHRE PGD Consortium, or PGDIS - Preimplantation Genetic Diagnosis International Society. Since 2006 she has been Chair of Foundation VITA HUMANA in the Czech Republic dealing with helping couples and families with genetic risk of congenital defects and severe inherited diseases.

**Kateřina Veselá**

**Sanatorium Repromeda, Brno, Česká republika**

**Sanatorium Repromeda, Brno, Czech republic**



## **Selekce optimálního embrya pomocí preimplantačních genetických screeningových metod**

### **Optimal embryo selection through preimplantation genetic screening methods**

Implantace embrya a úspěch léčby metodou IVF je jednoznačně spjat s kvalitou embrya, vyjádřenou morfologickými kritérii, ale významně i jeho kvalitou „genetickou“, vyjádřenou euploidií embrya. Prokazatelně i morfologicky naprostě perfektní embrya mohou mít chromosomovou abnormitu vedoucí k závažné vývojové vadě. Selekce optimálního embrya je nástrojem zvyšujícím šanci na implantaci geneticky normálního embrya napříč věkovými kategoriemi a faktory neplodnosti léčených páru a de facto neexistuje kontraindikace ke genetickému screenování embryí.

Prospěšnost screenování se neprokazuje jenom na výsledcích léčby páru v programu IVF, ale také u páru v programu PGD monogenických onemocnění. Dříve používaná metoda genetické haplotypizace (PGH) označila pouze embrya nesoucí mutaci, aniž by byla schopna posoudit jejich ploidii. Díky novým a progresivnějším technologiím, jakými je karyomapping, je umožněna kombinace detekce mutace se screeningem aneuploidii v jednom testu. Takováto dvoustupňová selekce embryí dále zvyšuje šance páru na výběr vhodného embrya a otěhotnění. Přidanou hodnotou je i možnost určení maternálního či paternálního původu meiotických aneuploidii.

Pro screenování embryí v programu IVF a pro výšetřování dalších strukturních abnormit je optimální metodou NGS (Next generation sequencing), který umožňuje detekci strukturních, segmentálních abnormit i mozaicistních embryí s vysokým stupněm rozlišení. Spojení s použitím technologie time-lapse monitoringu embryí, dále zvyšuje úspěšnost selekce vhodných embryí k biopsii.

V budoucnu se dá očekávat, že screening najde svoje místo jako rutinní součást IVF programu velkého množství center asistované reprodukce a transfery nescreenovaných embryí se stanou okrajovou záležitostí.

Embryo implantation and success of treatment with IVF method are clearly linked with embryo quality expressed by morphological criteria, but considerably also by its “genetic” quality expressed by embryo euploidies. There is evidence that even morphologically entirely perfect embryos may have chromosomal abnormality resulting in a serious birth defect. Optimal embryo selection is a tool increasing the chance for implanting a genetically normal embryo across age categories and infertility factors of treated couples and de facto, there is no contraindication for genetic screening of embryos.

Benefit of screening is proved not only in treatment outcomes of the couples in IVF programme, but also in the couples in PGD programme for identifying monogenic diseases. A previously used method of genetic haplotyping (PGH) detected only embryos carrying a mutation without being able to assess their ploidies. Thanks to new and more advanced technologies, such as karyomapping, it is possible to combine detection of mutation with screening of aneuploidies in a single test. This kind of two-stage selection of embryos increases chances of couples for selection of an appropriate embryo and achieving pregnancy. Another benefit is a possibility to determine maternal or paternal origin of meiotic aneuploidies.

The optimal method for embryo screening in IVF programme and for assessing further structural abnormalities is NGS (next generation sequencing) method, which allows detection of structural, segmental abnormalities also in mosaic embryos with a high level of resolution. Combination with using technology of time-lapse embryo monitoring further increases a success rate of selection of appropriate embryos for biopsy. In the future, it can be expected that screening will find its place as a routine part of IVF programme in many centres of assisted reproduction and transferring unscreened embryos will remain a side issue.