

PANEL BADAŃ GENETYCZNYCH – PORONIENIA

NAJWAŻNIEJSZE INFORMACJE O BADANIU

Jeśli przeszedłś poronienia lub niepowodzenia po IVF, należy rozważyć pogłębioną diagnostykę, która weryfikuje genetyczne podłoże poronień.

Polskie Towarzystwo Ginekologiczne rekomenduje badanie w kierunku zakrzepicy wrodzonej po niepowodzeniach ciążowych. Dzięki badaniu sprawdzisz również czy jest większe ryzyko zaburzeń zagnieżdżania się zarodka prowadzących do wczesnych poronień. Jeśli diagnostyka się potwierdzi, będzie można wprowadzić leczenie przeciwzakrzepowe, pozwalające na donoszenie ciąży.

CO BADAMY

Panel sprawdza:

- zwiększone ryzyko zachorowania na zakrzepicę wrodzoną (trombofilię), która może być przyczyną poronień samoistnych lub prowadzić do obumarcia ciąży (w wyniku powstania zakrzepów w łożysku),
- mutacje powodujące zaburzenia w zagnieżdżeniu się zarodka, zespół antyfosfolipidowy, nadciśnienie ciążowe,
- zmiany w genach, mogące prowadzić do wczesnych poronień (przed 10tyg).

JAKIE KORZYŚCI WYNIKAJĄ Z WYKONANIA BADANIA

- Dzięki wykryciu trombofilii wrodzonej można podjąć szybkie leczenie przeciwzakrzepowe, pozwalające na donoszenie ciąży.
- Badanie pozwala ustalić przyczynę niepowodzeń oraz zwiększa możliwości diagnostyczne. Prowadzi do zastosowania właściwiej terapii, dzięki której minimalizujemy ryzyko kolejnego poronienia oraz
- Chroniąc pajetkę przed kolejnymi niepowodzeniami, redukujemy obciążenie zarówno fizyczne jak i psychiczne.

UZASADNIENIE

W Polsce aż 40-60 tysięcy par rocznie doświadcza utraty dziecka w pierwszych tygodniach po zapłodnieniu. W 70% przypadków przyczyną poronienia są nieprawidłowości w kariotypie dziecka. Do ważnych czynników genetycznych, które mogą pomóc w odnalezieniu przyczyn poronienia jest także **trombofilia wrodzona**. **Trombofilia to** genetyczna skłonność do zakrzepicy. Ryzyko choroby wzrasta **od kilku do kilkudziesięciu krotnie** w przypadku potwierdzenia mutacji. Zakrzepica jest istotną przyczyną **poronień samoistnych i poronień nawracających**.

Badanie w kierunku trombofilii wrodzonej po poronieniu rekomendowane jest przez genetyków i Polskie Towarzystwo Ginekologiczne.

Wyniki w laboratorium Invicta pokazują

- **7%** niepowodzeniami rozrodu, u której wykonano panel poronienia, miała potwierdzone mutacje patogenne F5 (Leiden).
- U **1 na 5** przebadanych pacjentek stwierdzono występowanie haplotypu M2.
- Polimorfizm **4G/5G SERPINE1** wykryto u **co drugiej** pacjentki.

ZAKRES BADANYCH GENÓW

	Gen	Wykrywana mutacja/zmiana	Efekt potwierdzonej zmiany
Nowe badanie w panelu	F5 (proakceleryna)	c.1601G>A (p.Arg534Gln)	Predyspozycje do zakrzepicy (trombofilia wrodzona), zwiększającej nawet kilkudziesięciu krotnie ryzyko poronień samoistnych
		mut. HR2 - c.3980A>G (p.His1327Arg)	
		mut. Y1702C - c.5189A>G (p.Tyr1730Cys)	
	F2 (protrombina)	c.*97G>A (20210G>A)	
Nowe badanie w panelu	ANXA5	haplotyp M2	Zespół antyfosfolipidowy, 2-4 krotnie większe ryzyko poronień nawracających, nadciśnienie ciążowe, hipotrofia wewnątrzmaciczna
	SERPINE1	polimorfizm 4G 5G (białko PAI-1)	Zaburzenia w procesie zagnieżdżania zarodka, zwiększone ryzyko poronień oraz ciąż obumarłych

Źródła:

1. Choroby wewnętrzne 2011 – kompendium. Andrzej Szczeklik, Piotr Gajewski. Medycyna Praktyczna, 2011
2. Bykowska i wsp. Występowanie mutacji G20210A genu protrombiny w Polsce. Pol Arch Med. Wewn. 2000;104:729.
3. Rajewski M, Skrzypczak J. 2006. Częstość występowania przeciwciał antyfosfolipidowych oraz polimorfizmu genów czynnika V (G 1691 A) i protrombiny (G20210A) u kobiet z nieprawidłowym przebiegiem ciąży. Pol Arch Med Wewn.;115:417-25.
4. W. Noszczyk, P. Ciostek: Żyłna choroba zakrzepowo-zatorowa, s. 375
5. K. Zawilska: Trombofilia
Data publikacji: 17/12/2015, Data aktualizacji: 07/02/2020
6. Haplotype M2 in the annexin A5 (ANXA5) gene and the occurrence of obstetric complications. 2009
7. A common haplotype of the annexin A5 (ANXA5) gene promoter is associated with recurrent pregnancy loss.
8. Association between plasminogen activator inhibitor 1 gene mutation and different subgroups of recurrent miscarriage and implantation failure
9. <https://www.poronienie.pl/medycyna/poronienie/poronienie-w-liczbach/> Sprawozdanie Rady Ministrów z 2017
10. <https://polskatimes.pl/badania-genetyczne-kiedy-warto-je-przeprowadzic/ar/c14-14266123>