

Diagnostyka
genetyczna

Panele badań genetycznych

Niepłodność Żeńska
Niepłodność Męska



PANELE GENETYCZNE W NIEPŁODNOŚCI

ZAKRES GENÓW I MUTACJI W RAMACH PANELU	NIEPŁODNOŚĆ ŻEŃSKA	NIEPŁODNOŚĆ MĘSKA
F5 c.1601G>A (p.Arg534Gln) c.3980A>G (p.His1327Arg) c.5189A>G (p.Tyr1730Cys)	Ryzyko poronień samoistnych Predyspozycje do zakrzepicy (trombofilii wrodzonej)	
F2 c.*97G>A (G20210A)	Ryzyko poronień samoistnych Predyspozycje do zakrzepicy (trombofilii wrodzonej)	
AZF mikrodelekcje regionu a, b, c		Obniżone parametry nasienia (brak lub bardzo niska liczba plemników)
CFTR c.1521_1523delCTT p.(Phe508del) c.54-5940_273+10250del21080 p.(Ser18Argfs*16)	Choroby CFTR- zależne Określenie nosicielstwa mukowiscydozy	Obustronna wrodzona obstrukcja najądrzy, jednostronny lub obustronny brak lub niedrożność przewodów nasennych
ANXA5 haplotyp M2	Zespół antyfosfolipidowy, nawracające poronienia, nadciśnienie ciążowe, hipotrofia wewnątrzmaciczna	Wariant M2 od ojca, zwiększa ryzyko poronienia płodu
(FraX) badanie przesiewowe	Przedwczesne wygasanie czynności jajników POF1	

NIEPŁODNOŚĆ ŻEŃSKA

BADANIE ZALECANE JEST W CELU WYKLUCZENIA NIEPŁODNOŚCI O PODŁOŻU GENETYCZNYM.

DLA KOGO

- kobiet starających się o ciążę, po roku regularnego współżycia bez stosowania jakichkolwiek środków antykoncepcyjnych
- kobiet planujących ciążę, które mogą być w grupie ryzyka wystąpienia powikłań zakrzepowo – zatorowych mogących prowadzić do poronień
- kobiet, które mają niepowodzenia ciążowe (tj. zatorowość płucna, nadciśnienie ciążowe, stan przedzrzucawkowy, hipotrofia)
- kobiet z podejrzeniem przedwczesnego wygasania czynności jajników POF1

CO BADAMY

Czynniki genetyczne zwiększające u kobiety ryzyko zaburzeń krzepnięcia krwi, które mogą prowadzić do zakrzepicy oraz do wystąpienia poronień samoistnych. Mutacje w genie **F5** i **F2** zwiększającej nawet **kilkudziesięciokrotnie ryzyko poronień samoistnych**. Badanie pozwala ustalić nosicielstwo genu mukowiscydozy (delekcje w **CFTR**) oraz wykluczyć jej podłoże genetyczne.

JAKIE SĄ KORZYŚCI

- wiedza o predyspozycjach genetycznych umożliwi wprowadzenie odpowiedniego leczenia w kierunku ŻChZZ
- zastosowanie leczenia dla pacjentek z potwierdzonym POF1
- przyśpieszenie decyzji o zastosowaniu technik wspomaganego rozrodu
- zwiększenie szansy na zdrową ciążę

 Czas: 14 dni

 Materiał: ślina/krew

NIEPŁODNOŚĆ MĘSKA

OKREŚLENIE PRZYCZYŃ NIEPŁODNOŚCI MĘŻCZYZN NA PODŁOŻU GENETYCZNYM. W SZCZEGÓLNOŚCI, JEŚLI W RODZINIE ZOSTAŁY WYKRYTE PRZYPADKI NIEPŁODNOŚCI.

DLA KOGO

- mężczyzn, którzy mają nieprawidłowe parametry nasienia
- mężczyzn, mających stwierdzony jedno- lub obustronny brak nasieniowodów lub niedrożne nasieniowody
- mężczyzn, których partnerki przeszły poronienia
- mężczyzn, których partnerki planują przystąpić do in vitro

CO BADAMY

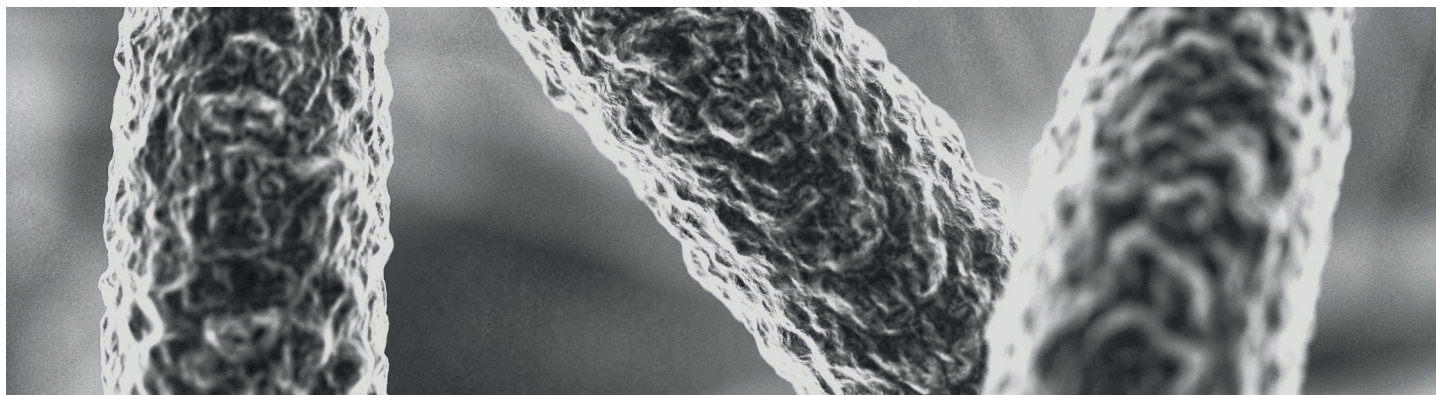
Mikrodelekcje w regionach **AZF** (ang. azoospermia factor) niemożliwe do wykrycia metodami cytogenetycznymi. Zmiany te mogą odpowiadać za obniżone parametry nasienia. Mutacje w genie **CFTR**, które mogą być przyczyną obustronnego braku/niedrożności nasieniowodów. Dodatkowo badanie określa czy partner jest nosicielem niekorzystnego wariantu M2 genu aneksyny (**ANXA5**), który może zwiększać ryzyko poronienia płodu.

JAKIE SĄ KORZYŚCI

- możliwość zdiagnozowania problemu niepłodności męskiej lub wyeliminowania jej podłoża
- wprowadzenie odpowiedniego leczenia lub dalszej pogłębionej diagnostyki
- zastosowanie technik wspomaganego rozrodu

 Czas: 14 dni

 Materiał: ślina/krew



DLACZEGO WARTO?



INVICTA

Badanie genetyczne wykonujemy raz w życiu a jego wynik pozostaje niezmienny

Medyczne
Laboratoria
Diagnostyczne

KONTAKT

CZYNNIKI GENETYCZNE A NIEPŁODNOŚĆ



W Polsce **1,5 mln par boryka się z problemem niepłodności** (24% osób w wieku rozrodczym).



Czynniki genetyczne powodujące niepłodność u kobiet stanowią **10%**. 150 tys pacjentek może więc mieć trudności z poczęciem dziecka, wynikających ze zmian genetycznych [1,2].



Szacuje się, że **genetyczne podłoże niepłodności u mężczyzn** dotyka **15% pacjentów** [3].



Do najczęstszych przyczyn męskiej niepłodności należy występowanie zmian w regionie **AZF** oraz mutacje genu CFTR. Badania tych genów jest zgodne z **zaleceniami PTMR**. Wykonywane są do diagnozy przyczyn niepłodności i stanowią **standard w trakcie procedury wspomaganego rozrodu** [4].



W celu uzyskania dokładniejszych informacji, prosimy o kontakt ze swoim lekarzem prowadzącym.



Medyczne Laboratoria
Diagnostyczne **INVICTA**
ul. Polna 64
81-740 Sopot

www.topgenetics.pl
www.invictagenetics.pl

Źródła:

1. Koperwas M., Głowacka M. „Problem niepłodności wśród kobiet i mężczyzn – epidemiologia, czynniki ryzyka i świadomość społeczna” SPEKTRY ZDROWIA I CHOROBY, TOM 2, NR 3, ROK 2017
2. Stowarzyszenie Nasz Bocian, www.nasz-bocian.pl [dostęp: 18.08.2015 r.
3. Ferlin A, Arredi B, Foresta C: Genetic causes of male infertility. Reprod Toxicol 2006; 22: 133-141.
4. U. Dziuba: Genetyczne przyczyny niepłodności. Medycyna rodzinna 3/2017, s.199



PANEL BADAŃ GENETYCZNYCH – NIEPŁODNOŚĆ ŻEŃSKA

CO POWIEDZIEĆ PACJENTOWI

Jeśli starasz się bezskutecznie zająć w ciążę, powinnaś wykonać panel nowoczesnych badań genetycznych. Warto również go rozważyć w przypadku starań się o dziecko jako badanie profilaktyczne.

Panel określa **najczęstsze przyczyny niepłodności** wynikające z zakrzepicy wrodzonej (zwiększającej ryzyko poronień) i zaburzenia czynności jajników. Dodatkowo uzyskasz informacje czy u dziecka mogą wystąpić zaburzenia układu oddechowego (mukowiscydoza) lub niepełnosprawność intelektualna (Zespół Łamliwego Chromosomu X).

Jeśli zostanie wykryte zwiększone ryzyko zakrzepicy, podejmiemy leczenie, które pozwoli utrzymać i donosić ciążę. W przypadku potwierdzenia innych zmian genetycznych, będziesz mogła rozważyć inne metody zapłodnienia, pozwalające urodzić zdrowe dziecko.

CECHA BADANIA

Panel określa:

- najczęstsze przyczyny niepłodności o podłożu genetycznym takich jak trombofilia wrodzona zwiększająca nawet **kilkudziesięciu krotnie** ryzyko poronień
- nosicielstwo **mukowiscydozy** oraz chorób CFTR zależnych utrudniających zajście w ciążę
- mutację związaną z przedwczesnym wygasaniem czynności jajników oraz ryzykiem urodzenia dziecka z zespołem łamliwego chromosomu X.

POTRZEBA PACJENTA

- Wykluczenie podejrzenia przyczyny niepłodności o podłożu genetycznym.

KORZYŚCI DLA PACJENTKI

- Wykrycie zwiększonego ryzyka zakrzepicy, pozwala szybko podjąć leczenie pozwalające na donoszenie ciąży i uniknięcie kolejnych niepowodzeń.
- W przypadku potwierdzonego nosicielstwa mutacji w CFTR u pacjentki oraz jej partnera, będzie można rozważyć zapłodnienie in-vitro oraz diagnostykę PGT-M, która umożliwi urodzenie zdrowego dziecka, nie obciążonego mukowiscydozą.
- U pacjentek z potwierdzonym POF1 będzie można zastosować odpowiednie leczenie. Nosicielki mutacji FMR1 będą mogły rozważyć wcześniejsze macierzyństwo i zastosować diagnostykę preimplantacyjną, która pozwoli na urodzenie dziecka nieobciążonego FraX.
- Diagnostyka na najwyższym poziomie, zgodne z rekomendacjami PTG (Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego).

UZASDANIENIE

W Polsce z problemem niepłodności dotyczy ok. 1,5 mln par. Czynniki genetyczne powodują niepłodność u **150 tys. pacjentek** z takimi problemami.

Wyniki naszego badania naszego laboratorium pokazują:

- **1/10 pacjentek**, u których wykonano panel badań w kierunku niepłodności żeńskiej, **ma potwierdzone zmiany genetyczne zwiększające ryzyko poronienia**.
- CFTR - u **7%** przebadanych pacjentek **wykryto mutacje patogenne**.

U **1 na 5 badanych** pacjentek wykryto obecność haplotypu M2 ANXA5 zwiększające ryzyko poronień nawracających.

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)	
	CFTR	c.1521_1523delCTT p.(Phe508del), c.54-5940_273+10250del21080 p.(Ser18Argfs*16)	Choroby CFTR–zależne (wzrost gęstości śluzu szyjki macicy) Określenie nosicielstwa mukowiscydozy
Nowe badanie w panelu	ANXA5	haplotyp M2	Zespół antyfosfolipidowy, 2-4 krotne większe ryzyko poronień nawracających, nadciśnienie ciążowe, hipotrofia wewnątrzmaciczna
	FMR1	Badanie przesiewowe	Przedwczesne wygasanie czynności jajników POF1 Ryzyko urodzenia dziecka z zespołem łamliwego chromosomu X (FraX)

Źródła:

1. Koperwas M., Głowacka M. "Problem niepłodności wśród kobiet i mężczyzn – epidemiologia, czynniki ryzyka i świadomość społeczna" *SPEKTY ZDROWIA I CHOROBY*, TOM 2, NR 3, ROK 2017
2. Stowarzyszenie Nasz Bocian, www.nasz-bocian.pl [dostęp: 18.08.2015 r.]
3. Haplotype M2 in the annexin A5 (ANXA5) gene and the occurrence of obstetric complications. 2009
4. A common haplotype of the annexin A5 (ANXA5) gene promoter is associated with recurrent pregnancy loss.
5. Ferlin A, Arredi B, Foresta C: Genetic causes of male infertility. *Reprod Toxicol* 2006; 22: 133-141.
6. Choroby wewnętrzne 2011 – kompendium. Andrzej Szczeklik, Piotr Gajewski. Medycyna Praktyczna, 2011
7. Bykowska i wsp. Występowanie mutacji G20210A genu protrombiny w Polsce. *Pol Arch Med. Wewn.* 2000;104:729.
8. 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.
9. W. Noszczyk, P. Ciosek: Żylna choroba zakrzepowo-zatorowa, s. 375
10. K. Zawilska: Trombofilia Data publikacji: 17/12/2015, Data aktualizacji: 07/02/2020