

Διερεύνηση Υπογονιμότητας Άγνωστης Αιτιολογίας

Διαχείριση του υπογόνιμου ζεύγους

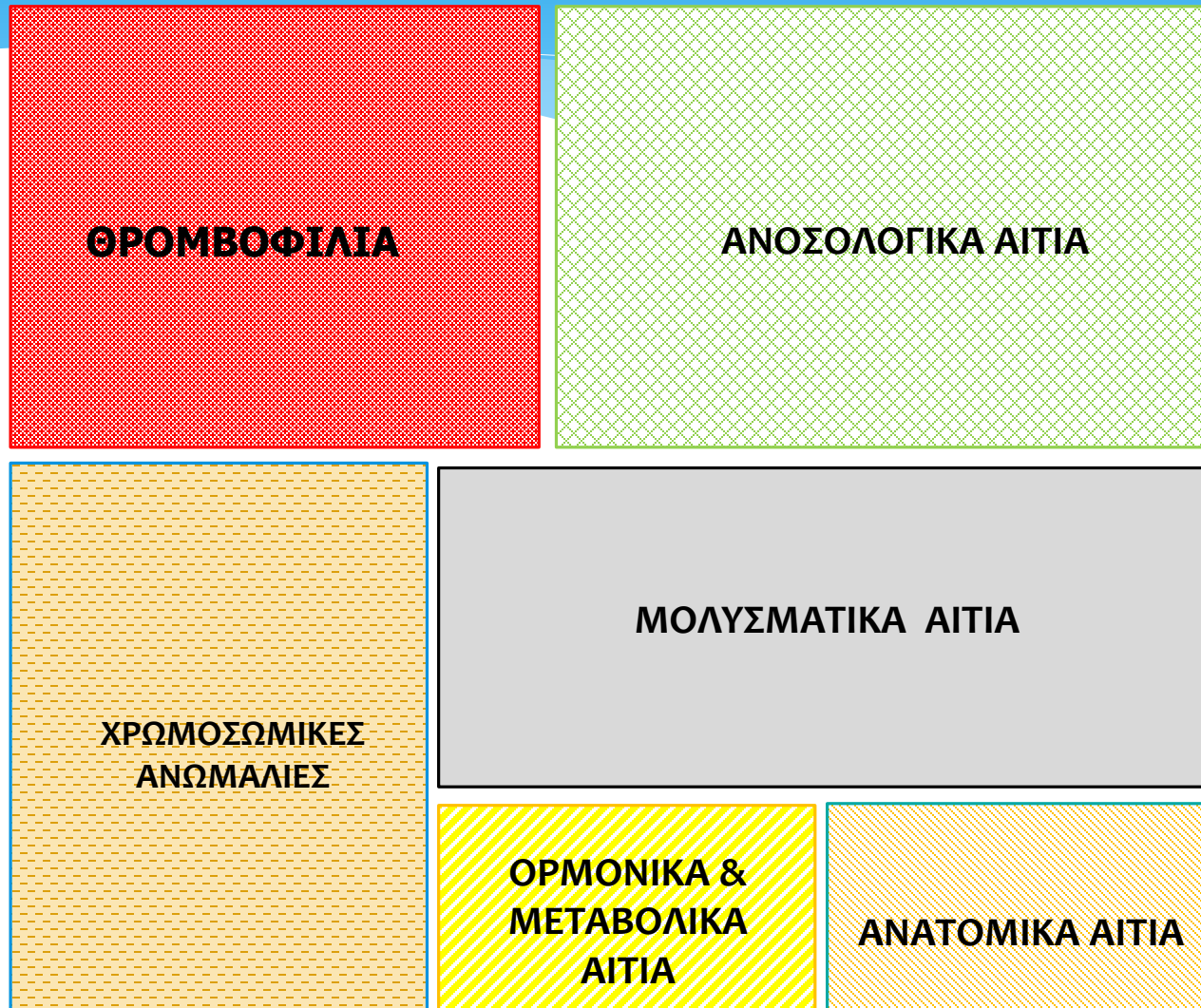
Βασίλης Τσιλιβάκος MD, PhD
Περιγεννητικός
Ανοσολόγος και Ιστοπαθολόγος

Εργαστήριο Κυτταρικής Βιολογίας & Ανοσολογίας,
Locus Medicus A.E.

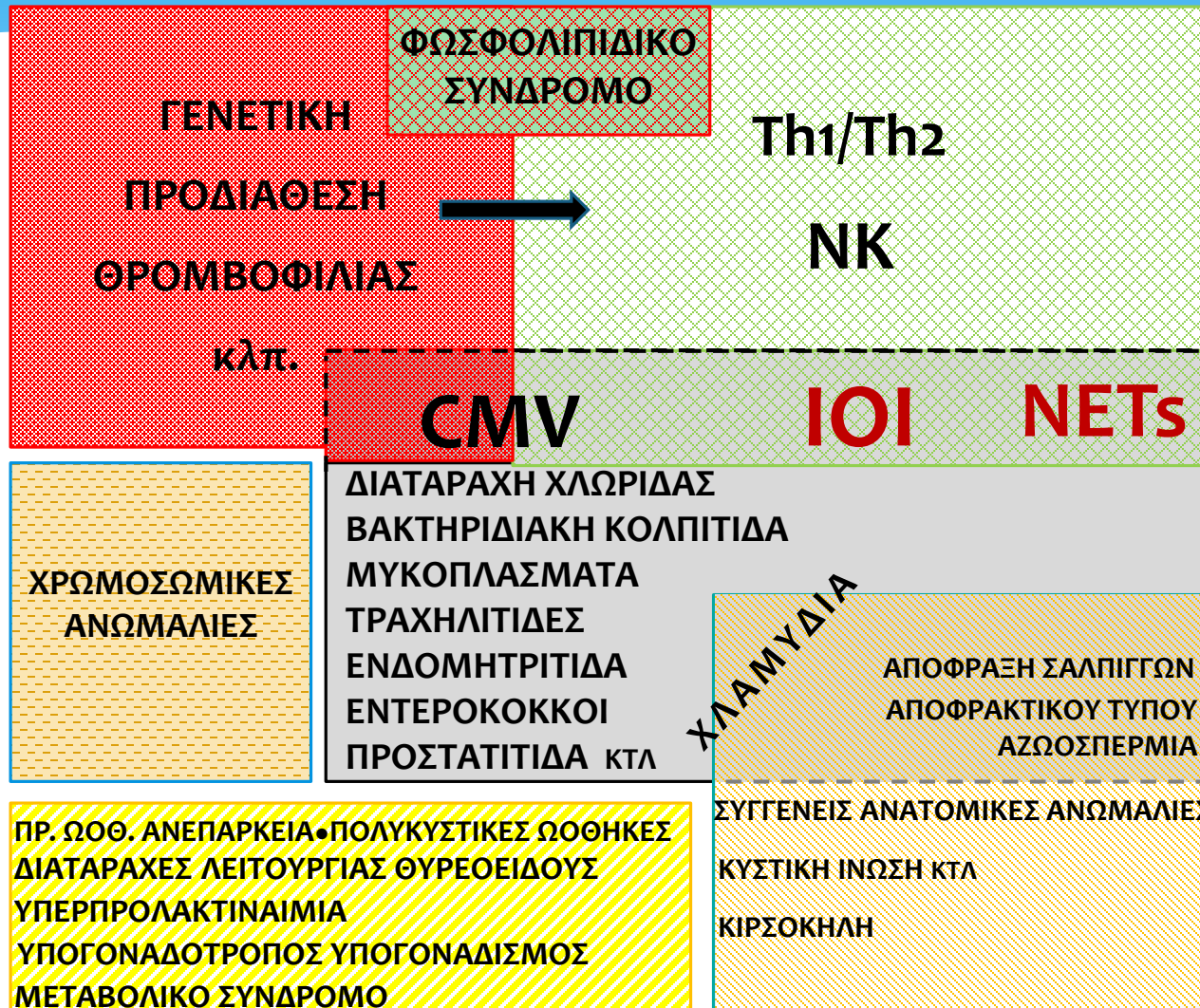
Υπογονιμότητα: Ένα πολυπαραγοντικό πρόβλημα



Υπογονιμότητα: Ένα πολυπαραγοντικό πρόβλημα



Υπογονιμότητα: Σύνθεση ενός πολυπαραγοντικού προβλήματος



Προσέγγιση στη Διερεύνηση της Υπογονιμότητας

Σκοπός η επιτυχία με τη μικρότερη κατανάλωση

Χρόνου, Φαρμάκων, Ψυχής και Χρήματος

Προσέγγιση στη Διερεύνηση της Υπογονιμότητας

Πλήρης Διερεύνηση
(όχι απαραίτητα λεπτομερής)



Αντιμετώπιση

Προσέγγιση στη Διερεύνηση της Υπογονιμότητας

Η ταχύτητα διερεύνησης και αντιμετώπισης εξαρτάται από:

- Το αναπαραγωγικό υπόλοιπο της γυναίκας
 - Την κατάσταση του σπέρματος
- Προσωπικούς παράγοντες του ζεύγους

Προσέγγιση στη Διερεύνηση της Υπογονιμότητας

Έναρξη διερεύνησης από τον καθορισμό του αναπαραγωγικού υπολοίπου

- Εμμηνόπαυση μητέρας και λοιπών θηλέων συγγενών
- Ελάττωση περιοδικότητας καταμήνιου κύκλου
- Υπερηχογραφικός έλεγχος
- Θυλακιοτρόπος ορμόνη/Οιστραδιόλη
- Αντι-Müllerian ορμόνη

Προσέγγιση στη Διερεύνηση της Υπογονιμότητας

Καθορισμός του αναπαραγωγικού υπολοίπου

- Κοινοποίηση στο ζεύγος τυχόν δυσμενούς αποτελέσματος
- Επιλογή της συνέχειας από το ζεύγος, αποφεύγοντας μέχρι τότε κάθε οικονομικά επώδυνο έλεγχο
- Αν θα υπάρξει συνέχεια, είτε με ωάρια της ίδιας είτε μέσω δωρεάς, ο βασικός έλεγχος αφορά τον ανδρικό παράγοντα και αναλόγως τον σαλπινγικό.

Προσέγγιση στη Διερεύνηση της Υπογονιμότητας

Βασικός έλεγχος Διαβατότητας Σαλπίνγων και Επάρκειας Σπέρματος

- Πρέπει πάντα να προηγείται η εξέταση για εκτίμηση μολυσματικού παράγοντα

Προσέγγιση στη Διερεύνηση της Υπογονιμότητας

Βασικός έλεγχος Διαβατότητας Σαλπίνγγων και Επάρκειας Σπέρματος

- Πρέπει πάντα να προηγείται η εξέταση για εκτίμηση μολυσματικού παράγοντα

Άρα πρώτη εξέταση μετά την εκτίμηση του αναπαραγωγικού υπολοίπου αποτελεί το **Σπερμοδιάγραμμα** με ταυτόχρονη **Καλλιέργεια Σπέρματος** και **Κολπικού/Τραχηλικού υγρού**

Προσέγγιση στη Διερεύνηση της Υπογονιμότητας

Εκτίμηση αναπαραγωγικού υπολοίπου



Έλεγχος μικροβιακού παράγοντα



Εκτίμηση επάρκειας σπέρματος
Εκτίμηση διαβατότητας σαλπίνγων

Εδώ τελειώνει ο βασικός έλεγχος που θα μπορούσε να αποτελεί και το guideline της πρόληψης

Επίσης, εδώ συνήθως καθορίζεται και ο τρόπος προσπάθειας

Προσέγγιση στη Διερεύνηση της Υπογονιμότητας Άγνωστης Αιτιολογίας

3 ανεξάρτητα πεδία:

- Ωάρια
- Σπέρμα
- Ενδομήτριο

Προσέγγιση στη Διερεύνηση της Υπογονιμότητας Άγνωστης Αιτιολογίας: Ωάρια

- Ποιότητα ωορρηξίας
- Εκτίμηση αναπαραγωγικού υπολοίπου
- Καρυότυπος

Καρυότυπος περιφερικού αίματος (ΚΦ Θήλυ)



Κλινικές δοκιμές
Αρ Πιστ. 621-2

Αθήνα

ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ

Συμμετοχή στο CEQAS, Cytogenetic European Quality Assessment (United Kingdom National External Quality Assessment Schemes)

Στοιχεία ασθενούς

Όνοματεπώνυμο:

Φύλο: Θήλυ

Ημ.Γέννησης:

Παραπέμπων Ιατρός:

Αιτία παραπομπής:

Αποβολές 1^{ου} τριμήνου

Στοιχεία δείγματος

Είδος δείγματος: Περιφερικό αίμα

Αιτούμενη εξέταση: Καρυότυπος

Ημ. Λήψης δείγματος:

Ημ. Παραλαβής δείγματος:

Αρ. Περιστατικού:

Αρ. Εξέτασης:

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΑΝΑΛΥΣΗΣ

Καρυότυπος: 46,XX

Μελετήθηκαν και αναλύθηκαν συνολικά 20 μεταφάσεις από δύο διαφορετικές καλλιέργειες με την τεχνική ανάλυσης High Resolution banding και ζώνωσης τύπου G (G-banding). Σε όλες τις μεταφάσεις παρατηρήθηκε φυσιολογική αριθμητική και δομική χρωμοσωμική σύσταση, όπου μετρήθηκαν 46 χρωμοσώματα με την παρουσία των φυλετικών χρωμοσωμάτων XX (θήλεος ατόμου).

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

Η χρωμοσωμική ανάλυση ανέδειξε φυσιολογικό καρυότυπο χρωμοσωμικά θήλεος ατόμου χωρίς εμφανείς δομικές ή αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

Παραπομπή: Καρυότυπος

Η διακριτική ικανότητα της παρούσας μεθόδου δεν επιτρέπει την ανίχνευση χρωμοσωμικών αναδιατάξεων μικρότερων των 5-10Mb. Με τη ανάλυση 20 μεταφάσεων στο δείγμα περιφερικού αίματος αποκλείεται μωσαϊσμός πάνω από 14% με όριο εμπιστοσύνης 0.95.

Βιβλιογραφία

- ECA, Cytogenetic Guidelines and Quality Assurance, (2012) v2.0
- ACC, Professional Guidelines for Clinical Cytogenetics, General Best Practice Guidelines (2007) v 1.04
- Gardner R.J.McKinlay, Grant R.Sutherland, Chromosome Abnormalities and Genetics Counseling, 3rd Edition, Oxford University Press, 2011
- Hook B. E., Am J Hum Genet 29:94-97, 1977

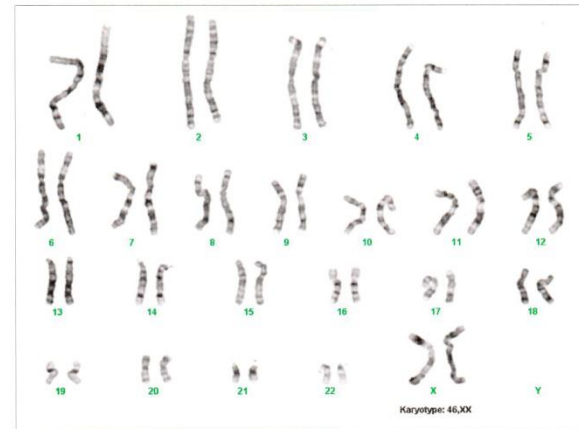
Η ασφάλεια του αποτελέσματος είναι 99.4-99.8% σύμφωνα με την διεθνή βιβλιογραφία

ΑΕΘΦ, ΜΕΛΟΓΕΙΩΝ 246, 155 61 ΧΟΛΑΡΓΟΣ, ΘΡΑ, 210 65 44 444, 210 69 81 332, -335, FAX: 210 69 96 870, E-MAIL: info@locus-medicus.gr, www.locus-medicus.gr

E 630-10/2

Εταιρεία πιστοποιημένη με ISO 9001:2008 - Αρ. πιστοποιητικού: 041080057

σελ 1 από 1



Slide: B-2 Cell: 6-166.5



Slide: B-2 Cell: 6-158.5

ΑΕΘΦ, ΜΕΛΟΓΕΙΩΝ 246, 155 61 ΧΟΛΑΡΓΟΣ, ΘΡΑ, 210 65 44 444, 210 69 81 332, -335, FAX: 210 69 96 870, E-MAIL: info@locus-medicus.gr, www.locus-medicus.gr

Εταιρεία πιστοποιημένη με ISO 9001:2008 - Αρ. πιστοποιητικού: 041080057



Καρυότυπος περιφερικού αίματος (ΚΦ Άρρεν)



Κλινικές δοκιμές
Αρ Πιστ. 621-2

Αθήνα

ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ

Συμμετοχή στο CEQAS, Cytogenetic European Quality Assessment (United Kingdom National External Quality Assessment Schemes)

Στοιχεία ασθενούς

Όνοματεπώνυμο:
Φύλο: Άρρεν
Ημ.Γέννησης:
Παραπέμπων ιατρός:

Αιτία παραπομπής:

Αποβολές 1^{ου} τριμήνου της σύζυγου

Στοιχεία δείγματος

Είδος δείγματος: Περιφερικό αίμα
Αιτούμενη εξέταση: Καρυότυπος
Ημ. λήψης δείγματος:
Ημ. Παραλαβής δείγματος:
Αρ. Περιστατικού:
Αρ. Εξέτησης:

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΑΝΑΛΥΣΗΣ

Καρυότυπος: 46,XY

Μελετήθηκαν και αναλύθηκαν συνολικά 20 μεταφάσεις από δύο διαφορετικές καλλιέργειες με την τεχνική ανάλυσης High Resolution banding και ζώνισης τύπου G (G-banding). Σε όλες τις μεταφάσεις παρατηρήθηκε φυσιολογική αριθμητική και δομική χρωμοσωμική σύσταση, όπου μετρήθηκαν 46 χρωμοσώματα με την παρουσία των φυλετικών χρωμοσωμάτων XY (άρρενος άτομου).

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

Η χρωμοσωμική ανάλυση ανέδειξε φυσιολογικό καρυότυπο χρωμοσωμικά άρρενος ατόμου χωρίς εμφανείς δομικές ή αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

Η διακριτική ικανότητα της παρούσας μεθόδου δεν επιτρέπει την ανίχνευση χρωμοσωμικών αναδιατάξεων μικρότερων των 5-10Mb. Με τη σύσταση 20 μεταφάσεων στο δείγμα περιφερικού αίματος αποκλείεται μωσαϊκισμός πάνω από 14% με όριο εμπιστοσύνης 0,95.

Βιβλιογραφία

- ECA, Cytogenetic Guidelines and Quality Assurance, (2012) v2.0
- ACC, Professional Guidelines for Clinical Cytogenetics, General Best Practice Guidelines (2007) v 1.04
- Gardner R.J McKinlay, Grant R Sutherland, Chromosome Abnormalities and Genetics Counseling, 3rd Edition, Oxford University Press, 2011
- Hook B. E., Am J Hum Genet 29:94-97, 1977

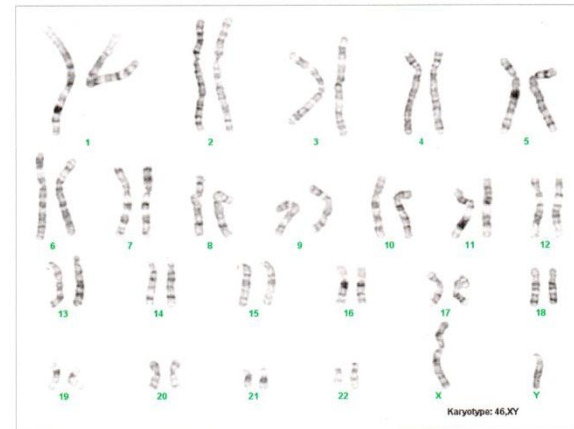
Η ασφάλεια του αποτελέσματος είναι 99.4-99.8% σύμφωνα με την διεθνή βιβλιογραφία

ΛΕΩΣ ΜΕΛΟΠΕΙΔΩΝ 246, 155 61 ΧΩΔΑΡΤΣΙ, ΤΗΛ: 210 65 44 444, 210 69 81 332, -335, FAX: 210 69 96 870, E-MAIL: info@locus-medicus.gr, www.locus-medicus.gr

E.630-10/2

Εταιρεία πιστοποιημένη με ISO 9001:2008 - Αρ. πιστοποίησης: 041080057

σελ 1 από 1



Slide: G-3 Cell: 14-150



Slide: G-3 Cell: 14-150

ΛΕΩΣ ΜΕΛΟΠΕΙΔΩΝ 246, 155 61 ΧΩΔΑΡΤΣΙ, ΤΗΛ: 210 65 44 444, 210 69 81 332, -335, FAX: 210 69 96 870, E-MAIL: info@locus-medicus.gr, www.locus-medicus.gr

Εταιρεία πιστοποιημένη με ISO 9001:2008 - Αρ. πιστοποίησης: 041080057

Προσέγγιση στη Διερεύνηση της Υπογονιμότητας Άγνωστης Αιτιολογίας: Σπέρμα

- Σπερμοδιάγραμμα
- Αποπτωτική κατάσταση - Εκτίμηση ζωτικότητας
- Κατάτμηση DNA
- Εκτίμηση υπεροξειδωσης
- Καλλιέργεια
- Ενδοκυττάριοι μικροοργανισμοί
- Βιοχημικοί δείκτες
- Ορμονικοί δείκτες
- Καρυότυπος

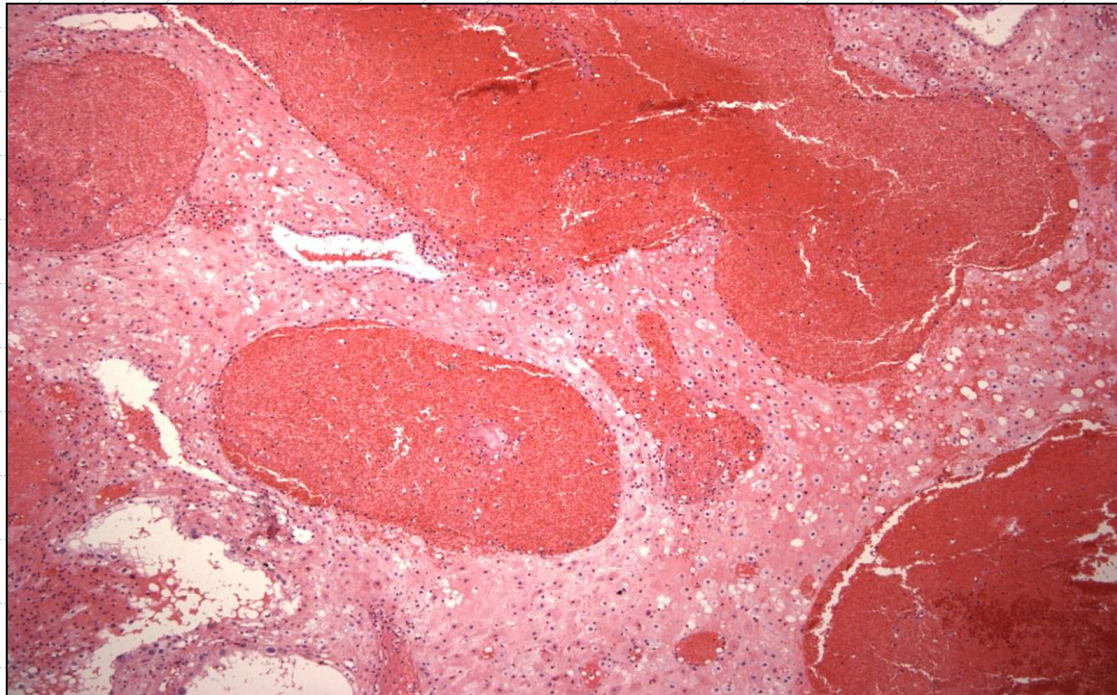
Προσέγγιση στη Διερεύνηση της Υπογονιμότητας Άγνωστης Αιτιολογίας: **Ενδομήτριο**

- Θρομβοφιλικός παράγων
 - Γενετική προδιάθεση
 - Φωσφολιπιδικό σύνδρομο
- Μολυσματικός παράγων
 - Άμεση μικροσκόπηση κολπικού/τραχηλικού
 - Μικροβιακή κατάσταση κόλπου/τραχήλου
 - Χλαμύδια τραχηλικού με κυτταρομετρία ροής
 - Χλαμύδια ιστού περιόδου®
 - Διερεύνηση καλλιέργειας ενδομητρικού υγρού (αν χρειάζεται)
- Ανοσολογικός παράγων
 - NK λεμφοκύτταρα

Προσέγγιση στη Διερεύνηση της Υπογονιμότητας Άγνωστης Αιτιολογίας: **Ενδομήτριο**

Θρομβοφιλικός παράγων

- Γενετική προδιάθεση
- Φωσφολιπιδικό σύνδρομο



Προσέγγιση στη Διερεύνηση της Υπογονιμότητας Άγνωστης Αιτιολογίας: **Ενδομήτριο**

Θρομβοφιλικός παράγων **Συχνότητα γενετικών νόσων**

- Ετεροζυγωτία V-Leiden: 6,88% (52 από τους 756)
- Ετεροζυγωτία G20210: 2-5%

ΟΜΟΖΥΓΩΤΙΑ G20210: 0%

ΟΜΟΖΥΓΩΤΙΑ V-Leiden: ??

Ετεροζυγωτία β θαλασσαιμίας: ≈10%
Ετεροζυγωτία Κυστικής Ίνωσης: 4,5%

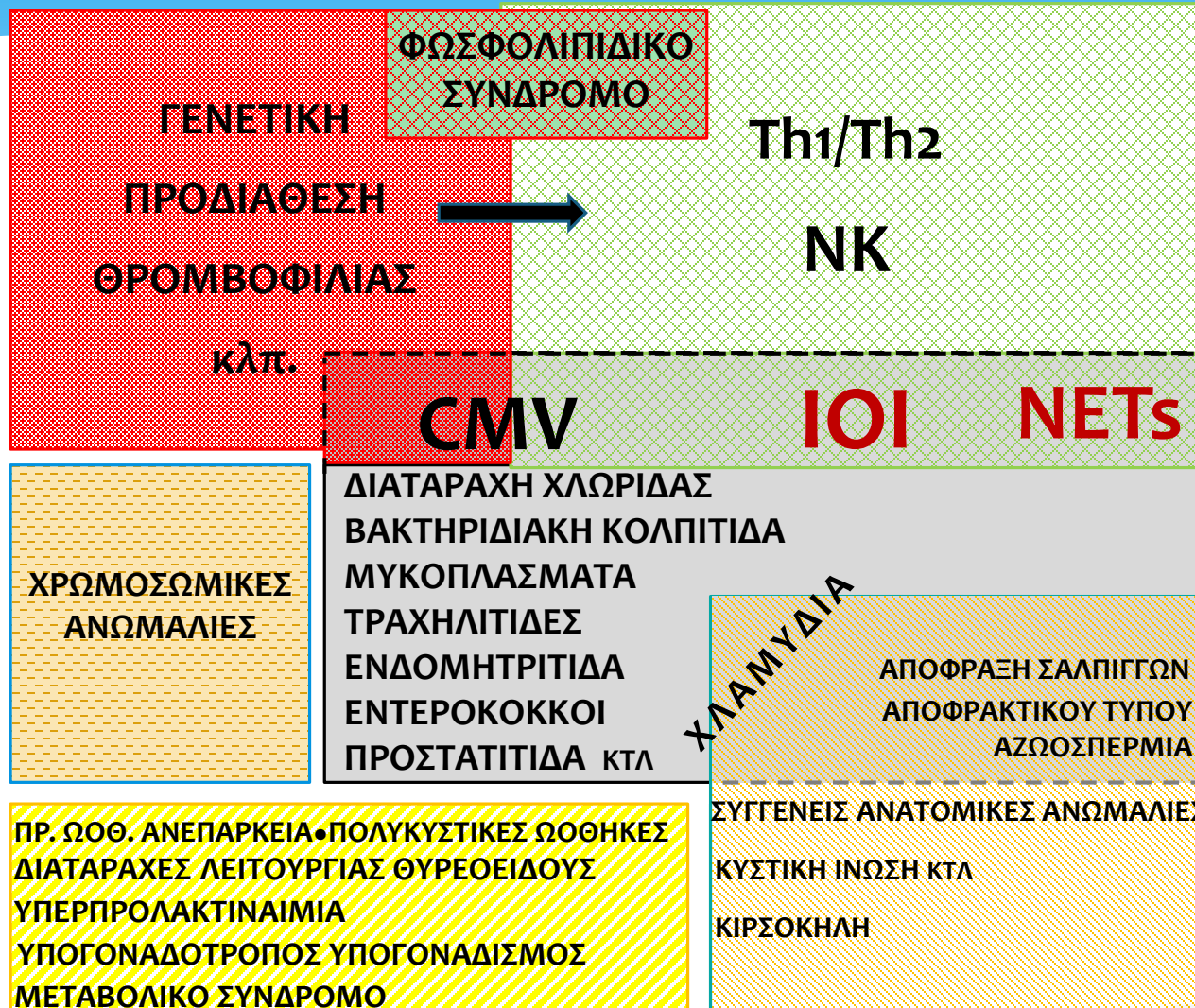
I. Ερωτήματα από το ιστορικό του υπογόνιμου ζεύγους.

- Ηλικία
- Επάγγελμα
- Χρόνος σχέσης ζεύγους
- Χρόνος προσπάθειας
- Προηγούμενες κυήσεις
- Προσπάθεια με προηγούμενο σύντροφο

V. Ερωτήματα από το ιστορικό του υπογόνιμου ζεύγους



Υπογονιμότητα: Σύνθεση ενός πολυπαραγοντικού προβλήματος



Διαχείριση του ζεύγους

Πλήρης διερεύνηση και των 2 συζύγων

Αιτιολογική θεραπεία επί μέρους παραγόντων που επιδέχονται πιο μόνιμες θεραπείες π.χ. αντιβιώσεις

Απόφαση του τρόπου και του timing

Προετοιμασία για παράγοντες με προσωρινές διορθώσεις π.χ. αντιοξειδωση

Προσπάθεια

Αντιμετώπιση ενδεχόμενων προβλημάτων α' τρίμηνο.

Οδηγίες στον σύζυγο

Προσοχή μέχρι τη λοχεία

