Informacja prasowa

Białystok, 23.10.2023 r.

**Genetyczne przyczyny niepłodności – jakie badania wykonać?**

**Niepłodność i jej genetyczne przyczyny stanowią istotny problem zdrowia publicznego. Według Światowej Organizacji Zdrowia (WHO), niepłodność dotyka około 17,5% dorosłych na całym świecie[[1]](#footnote-1). W Polsce z tą przeciwnością mierzy się około miliona par[[2]](#footnote-2). Jednym z istotnych czynników, które mogą przyczyniać się do problemów z zajściem w ciążę lub jej utrzymaniem, są uwarunkowania genetyczne. Poznanie i zrozumienie dziedzicznych podstaw niepłodności stanowi kluczowy krok w kierunku leczenia oraz wsparcia osób, które się z nią zmagają. Badania genetyczne pozwalają dokładnie określić problem i w efekcie dają możliwość podjęcia skutecznych działań mających na celu zwiększenie szans na zajście w ciążę i jej utrzymanie.**

Niepłodność to nie tylko ważny czynnik wpływający na demografię lub wskaźniki makroekonomiczne, ale przede wszystkim problem społeczny oddziałujący na zdrowie psychiczne i emocjonalne starających się o dziecko partnerów. Ze względu na swoją skalę oraz konsekwencje społeczne uznawana jest za chorobę cywilizacyjną, z którą spotyka się co szósta osoba w wieku rozrodczym na świecie. Powodów trudności z zajściem w ciążę może być wiele, jednak jednym z najważniejszych są czynniki genetyczne, które odpowiadają nawet za 30-50% wszystkich przypadków niepłodności[[3]](#footnote-3)[[4]](#footnote-4).

**Typy niepłodności a genetyka**

U kobiet problemy z zajściem w ciążę mogą być powiązane m.in. z endometriozą, zespołem policystycznych jajników, przedwczesnym wygasaniem czynności jajników lub mięśniakami. U mężczyzn związane są z zaburzeniami spermatogenezy i z nieprawidłowym nasieniem (m.in. nieprawidłową liczbą plemników, ich morfologią lub ruchliwością). Jak tłumaczy dr Karolina Chwiałkowska, genetyk molekularny, lider zespołu biotechnologicznego w IMAGENE.ME, firmy specjalizującej się w badaniach genetycznych – *U przyczyn niepłodności żeńskiej oraz męskiej mogą leżeć różnego rodzaju zaburzenia o podłożu genetycznym, jak np. dyskineza rzęsek, pierwotna niewydolność jajników związana z zespołem łamliwego chromosomu X, zespół Kallmanna związany z niedoczynnością gonad, niewrażliwość na androgeny, zaburzenia spermatogenezy, wrodzony obustronny brak nasieniowodów, a także różnego typu zaburzenia endokrynologiczne*.

Pod względem medycznym, przyczyna niepłodności jest złożona i obejmuje czynniki środowiskowe i genetyczne. Może być ona wynikiem chorób lub obciążeń zdrowotnych zarówno ze strony kobiety, jak i mężczyzny. Choć takie badanie można wykonać w pojedynkę, najtrafniejszą diagnozę otrzymamy po kompleksowym zbadaniu obu partnerów starających się o potomstwo.

**Rola badań genetycznych w procesie diagnostycznym**

W przypadku, gdy okres stałych i bezskutecznych starań o ciążę trwa minimum rok, warto skonsultować się ze specjalistami. Powodów niepłodności może być wiele, dlatego wykonanie podstawowych badań, takich jak m.in. hormonalne badania krwi, jest bardzo istotne. Jeśli podjęte standardowe działania nie przyniosą oczekiwanego skutku, wskazane będzie poszerzenie diagnostyki o nowoczesne badania genetyczne o szerokim zakresie. – *Pierwszym krokiem  w genetycznej diagnostyce przyczyn niepłodności powinno być badanie kariotypu, czyli oceny liczby i struktury chromosomów, zawsze jednak poprzedzone konsultacją u lekarza genetyka klinicznego. W przypadku kiedy przyczyny niepłodności pozostają niezdiagnozowane, warto rozważyć wykonanie badania WES, czyli sekwencjonowania eksomowego. Takie badanie pozwala na odczytanie informacji genetycznej zapisanej we wszystkich naszych genach, a następnie ukierunkowanie analizy na identyfikację wariantów genetycznych mogących być przyczyną niepłodności. Badanie WES umożliwia stosunkowo szybkie wykrycie potencjalnej genetycznej przyczyny niepłodności męskiej lub żeńskiej, dzięki jednoczesnej analizie kilkuset genów* – podkreśla prof. dr hab. n. med. Małgorzata Krajewska-Walasek, lider zespołu genetyków klinicznych w IMAGENE.ME

Warto podkreślić, że przed wykonaniem takiego badania powinien zostać zebrany szeroki wywiad medyczny. Następnym etapem jest analiza i interpretacja wywiadu przez multidyscyplinarny zespół obejmujący lekarzy genetyków klinicznych, bioinformatyków, genetyków molekularnych oraz diagnostów laboratoryjnych, najczęściej będących biotechnologami. Wykryte warianty genetyczne oceniane są w kontekście obrazu klinicznego danej osoby i jej historii leczenia oraz starań o ciążę. Wynik badania WES powinien następnie zostać każdorazowo skonsultowany z lekarzem genetykiem klinicznym, który objaśni jego znaczenie i udzieli porady genetycznej.

Badanie WES umożliwia wykrycie genetycznych przyczyn niepłodności oraz nosicielstwa chorób dziedzicznych, których bezobjawowymi nosicielami mogą być rodzice. Czynniki te mogą mieć negatywny wpływ na możliwość utrzymania ciąży oraz zwiększenie ryzyka wystąpienia choroby genetycznej u potomstwa. Wykrycie defektów genetycznych zwiększa także skuteczność technik wspomagających zajście w ciąże, m.in. poprzez wykorzystanie diagnostyki preimplantacyjnej w ramach procedury *in vitro* (badanie genetyczne zarodka i implantacja do jamy macicy zarodka bez defektu genetycznego). Wykonanie badania eksomu skraca proces diagnostyczny, a przy okazji pozwala na dopasowanie leczenia do indywidualnych potrzeb organizmu. – *Badanie przyczyn niepłodności metodą WES jest zalecane szczególnie osobom, które od dłuższego czasu bezskutecznie starają się o dziecko lub z historią nawracających poronień. Warto także zwrócić uwagę na historię medyczną najbliższych członków rodziny. Występowanie problemów z płodnością lub przypadków niewyjaśnionych poronień u spokrewnionych osób może świadczyć np. o wysokim prawdopodobieństwie odziedziczenia patogennych zmian genetycznych powodujących tego typu zaburzenia* – dodaje dr Karolina Chwiałkowska z IMAGENE.ME.

**Wynik i co dalej?**

Największym plusem wykonania badań genetycznych jest uzyskanie szczegółowej analizy możliwych przyczyn zaburzeń stanu zdrowia. W przypadku wykrycia patogennych zmian genetycznych, w zależności od rodzaju wykrytej zmiany, możliwe jest podjęcie działań, które zwiększą szansę na zajście w ciążę i jej utrzymanie. Wynik takiego badania stanowi także wsparcie w podejmowaniu świadomych decyzji prokreacyjnych, w tym również np. o skorzystaniu z określonych technik wspomagania rozrodu. – *Wykorzystanie jednego testu do zbadania wszystkich znanych genów może pomóc w zweryfikowaniu przyczyn niepłodności w szybszy i skuteczniejszy sposób. Postępowanie medyczne w przypadku identyfikacji patogennego wariantu genu może obejmować modyfikację terapii lub rozpoczęcie ukierunkowanego leczenia o wyższym prawdopodobieństwie powodzenia. Szczególnie rekomendowane jest wykonanie badania partnerskiego, pozwalającego na porównywanie między sobą wyników partnerów już w trakcie analizy, a zwłaszcza na  identyfikację nosicielstwa takich samych chorób genetycznych* – komentuje dr Karolina Chwiałkowska z IMAGENE.ME. Z kolei prof. Małgorzata Krajewska-Walasek podsumowuje – *Analiza genetyczna wykonywana u par z zaburzeniami prokreacji, jest przykładem profilaktyki pierwotnej, która umożliwia nie tylko ustalenie przyczyn niepowodzeń w staraniach o dziecko, ale pozytywnie wpływa także na wybór odpowiednich technik wspomagających zajście w ciążę. Wymienione czynniki wraz z badaniami genetycznymi zarodka i (lub) badaniami prenatalnymi na wczesnych etapach ciąży, zwiększają świadomość rodziców dotyczącą zdrowia dziecka.*

Czynniki genetyczne są jednym z głównych powodów niepłodności. Przeprowadzenie kompleksowych badań nie tylko skraca proces diagnostyczny, ale przede wszystkim pozwala na bardziej spersonalizowane podejście do leczenia niepłodności, uwzględniając genetyczne uwarunkowania i dostosowując terapię do indywidualnych potrzeb pacjentów. Badania te mogą pomóc zrozumieć i leczyć niepłodność skuteczniej, co jest ważne dla par stojących przed tym wyzwaniem.

IMAGENE.ME to działająca od 2018 roku polska firma biotechnologiczna, zajmująca się zaawansowanymi badaniami genetycznymi: diagnostycznymi, profilaktycznymi i przesiewowymi. Firma oferuje również rozwiązania technologiczne w zakresie genomiki personalnej. Tworzy ją zespół profesjonalistów z dziedziny biotechnologii, bioinformatyki, medycyny, genetyki i obszaru IT. Firma stworzyła aplikację mobilną, która zapewnia każdemu klientowi dostęp do wyników zrealizowanego badania genetycznego, konsultacji medycznych ze specjalistami oraz dodatkowych usług medycznych.

Kontakt do mediów:

Aleksandra Sykulska

Tel: +48 796 996 376

E-mail: aleksandra.sykulska@goodonepr.pl

Ewelina Jaskuła

Tel: +48 665 339 877

E-mail: ewelina.jaskula@goodonepr.pl

1. <https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/366700/9789240068315-eng.pdf?sequence=1> [↑](#footnote-ref-1)
2. <http://www.ptmrie.org.pl/pliki/akty-prawne-i-rekomendacje/rekomentacje/Diagnostyka%20i%20leczenie%20niep%C5%82odno%C5%9Bci%20-%20rekomendacje%20PTMRiE%20i%20PTGP%202018.pdf> [↑](#footnote-ref-2)
3. Wdowiak, Artur, Sadowska, Monika, Bakalczuk, Szymon, et al. Przyczyny niepłodności męskiej. Psychospołeczne aspekty postrzegania zdrowia i urody. Lublin: Wyższa Szkoła Społeczno-Przyrodnicza im. Wincentego Pola w Lublinie, 2016, p. 123-141. [↑](#footnote-ref-3)
4. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7169920/> [↑](#footnote-ref-4)