



Chromozomové aberace jako příčina časných spontánních potratů

Antonín Šípek Jr., Natálie Friedová, Romana Mihalová, Lenka Hrčková,
Marie Valeriánová, Mimoza Janashia



Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Praha



Úvod:

Spontánní a zamlklé potraty v časných fázích (prvním trimestru) gravidity jsou významnou příčinou reprodukčních ztrát a infertility obecně. Odhaduje se, že chromozomové aberace jsou příčinou až 50 % potratů. Převážnou část těchto případů cca 86 % tvoří abnormality numerické (trizomie, monozomie, polyploidie), strukturální aberace se vyskytují s menší četností. Hlavním cílem naší práce bylo zmapovat zastoupení chromozomových aberací v souboru potracených plodů vyšetřovaných v rámci Ústavu biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN a podrobnější analýza souvisejících klinických údajů.

Metodika – Základní údaje:

Zdroj dat: Cytogenetická laboratoř ÚBLG 1. LF UK a VFN.

Zdroj vzorků: Gynekologicko-Porodnická klinika 1. LF UK a VFN; v menší míře i další gynekologicko-porodnická pracoviště z oblasti Prahy a středních Čech

Typ vzorků: fetální tkáň vyšetřovaná z důvodu zamlklého potratu (MAB), spontánního potratu (SAB) či umělého ukončení gravidity (UUT) bez předchozí karyotypizace.

Časové období: 2009-2014

Přehled souboru:

Celkem vyšetřeno:

- 214 případů MAB
- 19 případů SAB
- 29 případů UUT

Úspěšnost kultivace:

- 235x úspěšná
- 27x neúspěšná

Počet patologií:

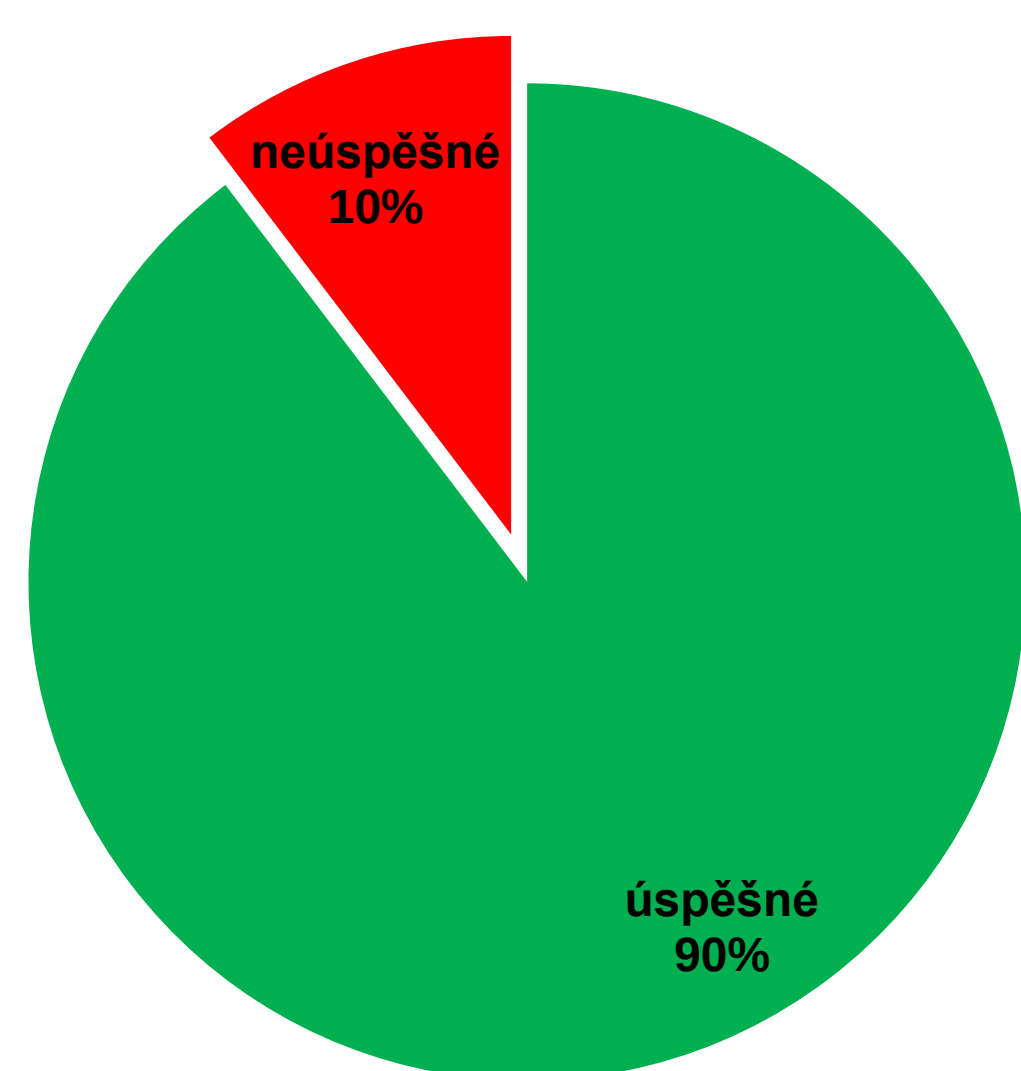
Skupina MAB+SAB:

- 160x norma
- 52x patologie
- 21x neúsp. kult.

Skupina UUT::

- 19x norma
- 5x patologie
- 5x neúsp. kult.

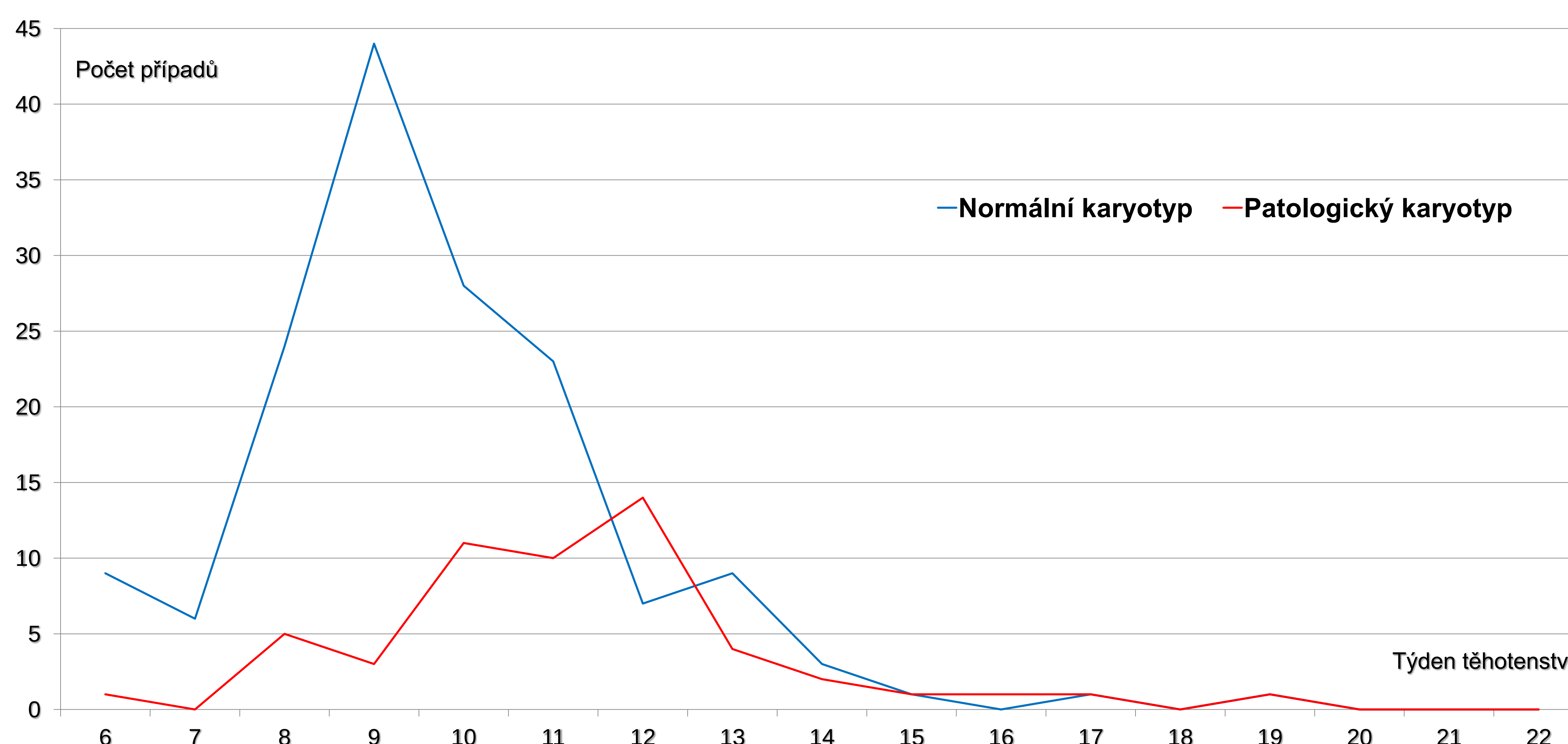
Celková úspěšnost kultivace



Patologie v UUT souboru (n = 29)

Patologie	Počet	% (z patologií)
Trizomie 18	3	60.0 %
Trizomie 21	1	20.0 %
Triploidie	1	20.0 %

Rozložení MAB a SAB dle týdne těhotenství



Patologie v MAB + SAB souboru (n = 233)

Patologie	Počet	% (z patologií)
Trizomie 21	7	13,46 %
45,X	7	13,46 %
Triploidie	6	11,54 %
Trizomie 16	6	11,54 %
Trizomie 22	5	9,62 %
Trizomie 9	3	5,77 %
Trizomie 13	3	5,77 %
Trizomie 18	2	3,85 %
Trizomie 14	2	3,85 %
47,XY,+4	1	1,92 %
47,XX,+7	1	1,92 %
92,XXXX	1	1,92 %
47,XY,+17	1	1,92 %
47,XY,+2	1	1,92 %
47,XX,+15	1	1,92 %
47,XX,+20	1	1,92 %
46,XY,der(14)	1	1,92 %
46,XX,t(4;12)(q35;q24)	1	1,92 %
46,XX,t(11;13)(q21;q21.2)	1	1,92 %
46,XX,dup(22)(q12q13)	1	1,92 %

Patologie v MAB + SAB souboru dle věku matky

Věk matky	Patologie	Norma	Celkem	% patologií
29l a méně	7	28	35	20,00 %
30-34l	16	64	80	20,00 %
35l a více	29	68	97	29,90 %
Celkem	52	160	212	24,26 %

Závěry a diskuse:

- V rámci naší klinické praxe dosahujeme relativně vysoké úspěšnosti (90 %) při kultivaci vzorků tkání potracených plodů.
- Mezi zachycenými patologiemi (ve skupině MAB a SAB) jsou nejčastěji zachycovány případy Downova a Turnerova syndromu. Velmi často jsou (v souladu s literaturou) též zastoupeny triploidie a trizomie chromozomů 16 a 22.
- Průměrný den potratu v našem souboru je cca 73. den gravidity.
- Celkové procento patologických karyotypů (24,26 % ve skupině MAB+SAB) je v souladu s výsledky zahraničních studií (pro klasické cytogenetické vyšetření potracených plodů bez využití array metod)
- Ve skupině matek ve věku 35 let a výše byly patologické karyotypy zachyceny celkem ve 29,9 % případů, což je zřetelný nárůst, oproti „mladším“ věkovým skupinám.
- Dle rozptylové analýzy (ANOVA, GraphPad InStat software) je tento trend významný ($p < 0.05$).

