

ΜΟΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΥΠΟΓΟΝΙΜΟΤΗΤΑΣ - ΚΑΘ' ΕΞΙΝ ΑΠΟΒΟΛΩΝ

1. ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΣ ΠΕΡΙΦΕΡΙΚΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ (ΖΕΥΓΟΥΣ)

Χρωμοσωμικοί πολυμορφισμοί σε υπογόνιμους άνδρες	
Διαχωρισμός	Καρύοτυπος
Αζωοσπερμία	46, XYq-
	46, XY 9q-
	46, XY,q+,16, q+,22p+
Ολιγοσπερμία	46, XYq-
	46, XYq+
	46, XYq+, 9q+
	46, XY, 9q+
	46, XY, 22p+

- Μη αποφρακτική ολιγοσπερμία, αζωοσπερμία παθολογικές μορφές σπερματοζωαρίων (5-16%)
- Οικογενειακό ιστορικό με συγκεκριμένη χρωμοσωμική ανωμαλία
- Προηγηθείσα κύηση εμβρύου με χρωμοσωμικές ανωμαλίες

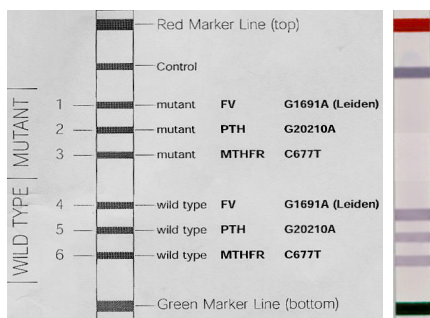
Η συχνότητα των χρωμοσωμικών ανωμαλιών σε ζευγάρια με προβλήματα αναπαραγωγής ανέρχεται σε ποσοστό 5-7%.

Οι κυριότερες ενδείξεις για καρύοτυπο περιφερικού αίματος είναι:

- Πρωτοπαθείς στείרות
- Ιστορικό αυτόματων αποβολών

Χρωμοσωμικές ανωμαλίες σε άνδρες με αζωοσπερμία και ολιγοσπερμία	
Χρωμοσωμικές Ανωμαλίες	Καρύοτυπος
Αριθμητικές	
Kleinfelter	47, XXY
Δομικές	
Αναστροφή	46, X, inv Y 46, XY, inv 9
Έλλειψη	46, X, del Y(q11.2) 46, XY, del 16(q12.2)
Robertsonian	
Μετάθεση	45, XY, t(14;21)(q10;q10)

2. ΓΟΝΙΔΙΑ ΘΡΟΜΒΟΦΙΛΙΑΣ (V Leiden, MTHFR, G20210A)



- **MTHFR** (Μετάλλαξη γονιδίου ομοκυστείνης)

Περίπου 5-15% του πληθυσμού είναι ομόζυγο για τη μετάλλαξη αυτή. Οι ομοζυγώτες έχουν αυξημένο κίνδυνο φλεβικής θρόμβωσης και αγγειοπάθειας του πλακούντα.

- **V Leiden** (Μετάλλαξη γονιδίου του παράγοντα V Leiden)

Το μεταλλαγμένο γονίδιο βρίσκεται στο 20% των ιδιοπαθών φλεβικών θρομβώσεων και στο 60% των φλεβικών θρομβώσεων στις έγκυες γυναίκες.

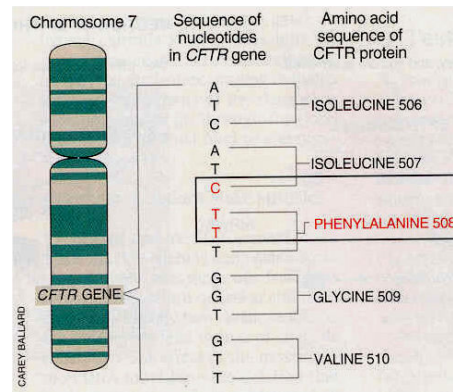
- **G20210A** (Μετάλλαξη γονιδίου προθρομβίνης)

Η ετεροζυγωτία αυξάνει τον κίνδυνο για φλεβική θρόμβωση περίπου 3 φορές. Από μελέτες φαίνεται ότι υπάρχει συσχέτιση μεταξύ των καθ' εξιν αποβολών πριν την 13^η εβδομάδα και πριν την 25^η εβδομάδα και της μετάλλαξης 20210^A. η συσχέτιση είναι σημαντική όταν οι ασθενείς έχουν 2 ή περισσότερες αποβολές.

3. ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΚΥΣΤΙΚΗΣ ΙΝΩΣΗΣ (CFTR)

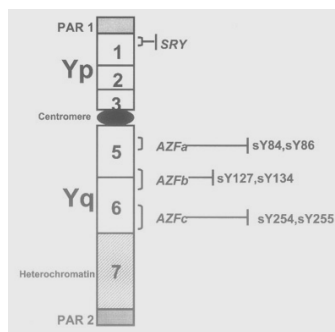
Πρόσφατα έχουν ανακαλυφθεί μεταλλάξεις στο γονίδιο CFTR σε άτομα με ήπιες ασυμπτωματικές ασθένειες όπως:

- Συγγενής ατρησία σπερματικού πόρου (CBAVD)
- Χρόνια παγκρεατίτιδα
- Ρινικούς πολύποδες
- Κολπίτιδα
- Βρογχεκτασία



Η CBAVD ευθύνεται για ποσοστό 2-5% υπογονιμότητας στους άνδρες. Το 80% των ανδρών με CBAVD έχουν άτυπη μορφή κυστικής ίνωσης. Το 20% αυτών έχουν μια ήπια και μια σοβαρή μετάλλαξη στο γονίδιο CFTR, το 33% αυτών έχουν μια μετάλλαξη και έναν πολυμορφισμό 5T, το 20% έχουν μόνο μια μετάλλαξη και το 1-2% έχουν δύο 5T πολυμορφισμούς.

4. ΜΙΚΡΟΕΛΛΕΙΨΕΙΣ ΤΟΥ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΟΣ Υ



Ποσοστό 10-20% των ανδρών με σοβαρές διαταραχές (ολιγοσπερμία) στο σπέρμα, έχουν φυσιολογικά χρωμοσώματα (εξέταση καρυοτύπου φυσιολογικά),

αλλά είναι δυνατόν να παρουσιάζουν ελλείψεις σε μικρές περιοχές του χρωμοσώματος Υ. Αυτές οι ελλείψεις λέγονται μικροελλείψεις και διαπιστώνονται με ανάλυση του DNA. Τα γονίδια που βρίσκονται στην περιοχή αυτή είναι πολύ σημαντικά για την παραγωγή και φυσιολογική ανάπτυξη του σπερματοζωαρίου. Οι μικροελλείψεις στο χρωμόσωμα Υ είναι σημαντικός παράγοντας υπογονιμότητας που μπορεί να κληρονομηθεί στα αγόρια απογόνους. Η εξέταση αυτή είναι απαραίτητη πριν την εξωσωματική γονιμοποίηση (ICSI).

5. ΜΙΚΡΟΒΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΣΠΕΡΜΑΤΟΣ

Με PCR

- Μυκόπλασμα
- Ουρεόπλασμα
- Χλαμύδια
- HSV I, II

Οι κοινές μέθοδοι καλλιέργειας και οι ανοσοενζυμικές, έχουν ποσοστό ευαισθησίας 75%, σε αντίθεση με την PCR που αγγίζει το 95%.