

IVFGen Infertility – genetický test určený párom s poruchami plodnosti a darcom pohlavných buniek

KLINICKÝ VÝZNAM

IVFGen Infertility je špeciálne vyvinuté genetické testovanie, ktoré umožňuje vyšetriť množstvo mutácií a variantov v DNA, ktoré majú významný vplyv na plodnosť a úspešný priebeh ochorenia. Ide o panelové CE IVD sekvenovanie novej generácie (NGS) vybraných génov spojených s infertilitou. Testovanie je vhodné najmä pre páry využívajúce pomoc asistovanej reprodukcie, ale je ho možné odporučiť aj tým párom, ktoré sa snažia o spontánne počatie. Kit je validovaný na zárodočné (germline) mutácie (SNPs, indels, CNVs) v DNA z krvi a tkaniva. Diagnostická analýza je zameraná na najčastejšie genetické ochorenia v európskej populácii vrátane trombofílnych mutácií, variantov asociovaných s mužskou a ženskou neplodnosťou, pre darcov pohlavných buniek, s hormonálnou stimuláciou a vývojom embryí. Na základe tohto vyšetrenia je možné posúdiť genetickú kompatibilitu páru a poskytnúť dôležitú informáciu o zdraví ich spoločného budúceho potomka.

VYŠETROVANÉ OCHORENIA A GÉNY:

- mužská infertilita – *AZF* oblasť,
- cystická fibróza – *CFTR* gén,
- FRAX syndróm – *FMR1* gén,
- vyšetrenie trombofílnych stavov – *FV Leiden*, *FII Protrombín*, *MTHFR*,
- spinálna muskulárna atrofia – *SMN1* a *SMN2* gén,
- odozva na hormonálnu stimuláciu – *FSHR*, *LHCGR*, *LHB* gény,
- mutácie androgénneho receptora u mužov – *AR* gén,
- nesyndrómová hluchota – *GJB2* gén.

INDIKAČNÉ OBMEDZENIA

Vyšetrenie je určené pre samoplatcov.

PREDANALYTICKÉ INFORMÁCIE

Materiál na vyšetrenie:

- periférna krv,
- vzorka odobratá do 9 ml skúmavky s EDTA,
- vzorku uchovávať v chlade.

Odberové dni:

Počas pracovných dní pondelok až štvrtok, po ktorých bezprostredne nenasleduje deň pracovného voľna alebo pokoja, ak nie je individuálne dohovoréné inak.

TRANSPORT BIOLOGICKÉHO MATERIÁLU

- vzorky biologického materiálu je potrebné doručiť do Centrálného laboratória v Bratislave a v Košiciach do 24 až 48 hodín od odberu,
- každá vzorka musí byť jednoznačne označená a odoslaná spolu s riadne vypísanou žiadosťou.

METÓDA

NGS sekvenovanie, MLPA

INTERPRETÁCIA VÝSLEDKOV

Výsledky genetického testu prinesú jedinečné informácie o príčinách neplodnosti muža a ženy, vďaka nim je možné prispôbiť liečbu pacientov na mieru. Výsledky interpretuje klinický genetik.

Vo výslednom protokole sú uvádzané patogénne a pravdepodobne patogénne varianty, ktoré sú anotované a klasifikované podľa guidelineov ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) a AMP (Association for Molecular Pathology). Uvedené sú aj nízko pokryté oblasti. Detegované varianty sú klasifikované k dátumu vypracovania protokolu, môžu sa v čase meniť z dôvodu nových poznatkov.

DOSTUPNOSŤ VYŠETRENIA

- Oddelenie lekárskej genetiky, Medirex, a.s., Bratislava (Galvaniho 17/C)
- Oddelenie lekárskej genetiky, Medirex, a.s., Košice (Magnezitárska 2/C)

ODPORÚČANÁ CENA VYŠETRENIA: 450 €

Cenu vyšetrenia si pacient hradí ako samoplatca v zdravotníckom zariadení.

VYPRACOVALI

- **RNDr. Lucia Tatayová**
(laboratórny diagnostik)
- **RNDr. Renata Lukačková, PhD.**
(manažérka oddelenia klinickej genetiky)

KONTAKT

+421 908 290 824, renata.lukackova@medirex.sk
+421 2 208 29 271, lucia.tatayova@medirex.sk

LITERATÚRA:

https://ssl.sk/images/Dokumenty/MetodickePok/infertilita_upgrade_2019.pdf