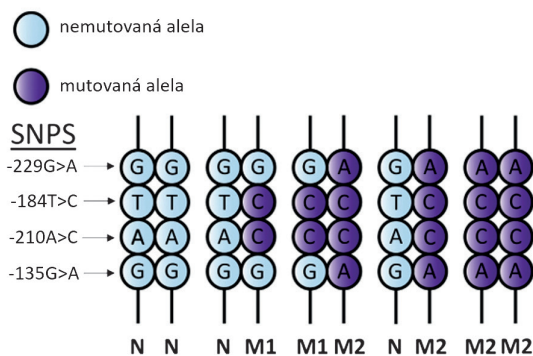


Detekcia polymorfizmov v promótoře génu ANXA5

KLINICKÝ VÝZNAM

Polymorfizmy v promótoře génu ANXA5 (annexin A5) sú asociované s komplikáciami v tehotenstve, akými sú opakujúce sa potraty, preeklampsia, venózný tromboembolizmus a intrauterinná rastová retardácia. SNP polymorfizmy -229G>A (rs112782763), -210A>C (rs28717001), -184T>C (rs28651243) a -135G>A (rs113588187) prejavujú silnú väzobnú nestabilitu, ktorej výsledkom je tvorba dvoch hlavných haplotypov (M1 a M2). M2 haplotyp tvorený štyrmi alelami SNP polymorfizmov predstavuje zvýšené riziko komplikácií v tehotenstve, v porovnaní s nepatologickým M1 haplotypom (-210A>C a -184T>C).



Obr. 1: Schematické znázornenie genotypov. Každá alela znázorňuje prítomnosť nemutovaných a mutovaných alel SNP polymorfizmov, ktoré tvoria M1 a M2 haplotyp.
upravené podľa Rana a kol., 2021

Výšetrenie M2 haplotypu v ANXA5 géne sa odporúča u pacientov pred IVF, ako aj u darcov gamét.

INDIKAČNÉ OBMEDZENIA

- Genetickému laboratórnemu vyšetreniu predchádza indikácia u gynekológa, prípadne u hematológa.
- V prípade rizikového variantu M2 je nutná konzultácia u klinického genetika a hematológa.

PREDANALYTICKÉ INFORMÁCIE

- Odber 5ml periférnej krvi do skúmavky s roztokom EDTA.
- Odberovú skúmavku je potrebné označiť samolepiacim štítkom, ktorý je súčasťou žiadanky, menom, rodným číslom pacienta a uzatvoriť do transportného vrecúška spolu so žiadankou.
- Uchovávať pri teplote 4-10 °C

Odberové dni: pondelok – piatok

METÓDA

Detekcia polymorfizmov v promótoře génu ANXA5 sa uskutočňuje metódou Sangerovho sekvenovania komerčne dodávanými primermi pre požadovanú oblasť.

DOSTUPNOSŤ VYŠETRENIA

Centrálne laboratórium Bratislava – genetika

VYPRACOVALI

Medirex, a. s.: **RNDr. Miroslava Eckertová, PhD.**
laboratórny diagnostik so špecializáciou
Medirex, a. s.: **RNDr. Renata Lukačková, PhD.**
manažér lekárskej genetiky

KONTAKT

+ 421 2 208 29 307, miroslava.eckertova@medirex.sk
+ 421 2 208 29 270, renata.lukackova@medirex.sk

Literatúra

- Bogdanova, N., Horst, J., Chlystum, M. a kol.: A common haplotype of the annexin A5 (ANXA5) gene promoter is associated with recurrent pregnancy loss. Hum Mol Genet, 2007; 16: 573-578
- Grandone, E., Tiscia, G., Calaizzo, D. a kol.: M2 haplotype within the annexin A5 gene in the occurrence of pregnancy-related venous thromboembolism. Am J Obstet Gynecol, 2010; 203: 461. e1-5
- Ota, S., Miyamura, H., Nishizawa, H. a kol.: Contribution of fetal ANXA5 gene promoter polymorphisms to the onset of pre-eclampsia. Placenta. 2013; 34: 1202-1210
- Rana, B., Zimmerman, R., Marin, D., a kol.: A novel test for annexin A5 M2 haplotyping in in vitro fertilization patients and preimplantation embryos. Fertil Steril Sci, 2021; 2: 278-286