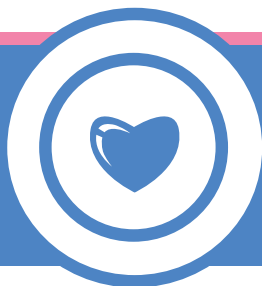


Ciąża po poronieniu

Jakie badania genetyczne warto zrobić?



Po poronieniu nadal masz szansę na urodzenie dziecka. Ważna jest wtedy właściwa diagnostyka, w której dużą rolę odgrywają badania genetyczne. Dzięki niej możesz poznać przyczynę poronienia i odpowiednio przygotować się do kolejnej ciąży.

Najczęstszą przyczyną poronień są czynniki genetyczne

Mamy, które straciły dziecko w wyniku poronienia, często są przekonane, że wina leży po ich stronie. Zaczynają szukać przyczyn, robiąc liczne badania – w tym hormonalne i immunologiczne. **Tymczasem warto wiedzieć, że ogromna liczba poronień samoistnych spowodowana jest przez czynniki genetyczne.**

”

„Najważniejszą przyczyną poronień samoistnych jest nieprawidłowy materiał genetyczny zarodka/płodu, czyli ciężka choroba genetyczna rozwijającego się dziecka. Od 50 do 80% zarodków poronionych w 1. trymestrze wykazuje nieprawidłowości chromosomowe, z których najczęstszymi są aberracje liczby chromosomów” [1].



[1] J. Skrzypczak, B. Kwinecka-Dmitriew, M. Zakrzewska, A. Latos-Bieleńska, Czy i jak często aberracje chromosomowe zarodków powtarzają się w kolejnej ciąży?, „Ginekologia Polska” 2010, 81 (9).

Jakie badania genetyczne warto zrobić po poronieniu?

Badania genetyczne warto zrobić zarówno u rodziców, jak i u dziecka. Pozwoli to dowiedzieć się, **czy wada genetyczna dotyczy tylko tej jednej ciąży, czy też jest dziedziczna i może powtarzać się w kolejnych.**

Po poronieniu wykonuje się badanie genetyczne:

Dziecka – badanie chorób genetycznych płodu jako przyczyny poronienia, badanie płci

Mamy – badanie w kierunku trombofilii wrodzonej, badanie genu *MTHFR*

Obojga rodziców – badanie kariotypu (badanie cytogenetyczne), badanie w kierunku celiakii

Analiza DNA dziecka i rodziców po poronieniu **zwiększa szanse na urodzenie zdrowego potomstwa poprzez bardziej świadome planowanie ciąży** z uwzględnieniem leczenia, badań prenatalnych czy diagnostyki preimplantacyjnej.

Badanie chorób genetycznych płodu jako przyczyny poronienia

Badanie pozwala sprawdzić, czy u dziecka wystąpiły wady genetyczne, które mogły przyczynić się do poronienia (takie jak zespół Downa, zespół Edwardsa, zespół Patau czy zespół Turnera).

„Wyniki badań cytogenetycznych poronionych kosmówek potwierdzają, że większość aberracji chromosomowych zarodków powstaje de novo” [2].

To oznacza, że wystąpiły spontanicznie i niezależnie od rodziców. **W wielu przypadkach rodzice odzyskują spokój – wiedzą, że nie mogli nic zrobić w tej sytuacji i nadal mają duże szanse na urodzenie dziecka.** Dzięki przeprowadzeniu badania lekarz genetyk może dostosować odpowiednie zalecenia dla rodziców i przygotować ich jak najlepiej do kolejnej ciąży.

”

„Badanie na materiale poronnym pozwala określić przyczynę, która stała się powodem poronienia. W 60% przypadków są to aberracje chromosomowe (wady genetyczne najczęściej związane z nieprawidłową liczbą chromosomów). Wykrycie nieprawidłowości genetycznej umożliwia ocenę, czy zmiana ma charakter rodzinny, czy dotyczy tylko tego płodu oraz jaka jest szansa na utrzymanie kolejnej ciąży. W efekcie skróceniu ulega czas diagnostyki i w związku z tym możemy zaplanować optymalne postępowanie w następnej ciąży”.

lek. Beata Kozak-Klonowska, specjalista genetyki klinicznej



[2] B. Kwinecka-Dmitriew, M. Zakrzewska, A. Latos-Bieleńska, J. Skrzypczak, Częstość występowania aberracji chromosomowych w materiale z poronień, „Ginekologia Polska” 2010, 81 (12).

Jak zrobić badanie?

W badaniu analizuje się materiał poronny – zabezpieczony w soli fizjologicznej lub w postaci bloczków parafinowych. Jeśli poroniłaś w szpitalu, próbkę przygotowuje personel medyczny. Gdy do straty doszło w domu, możesz zabezpieczyć materiał samodzielnie, a następnie udać się do szpitala.

 **Jak najszybciej poinformuj personel szpitala, że chcesz wykonać badanie na materiale poronnym!**






Następnie możesz zlecić badanie w prywatnym laboratorium i przekazać próbki. Badanie nie jest refundowane przez NFZ.

Warto wiedzieć... Robiąc badania DNA na materiale poronnym, możesz też ustalić płeć dziecka, jeśli lekarze nie określili jej w szpitalu. Nie zostaje ona ustalona zwłaszcza wtedy, gdy do poronienia doszło przed 16. tygodniem ciąży. Znajomość płci będzie konieczna do wydania karty martwego urodzenia, dzięki której zarejestrujesz dziecko w Urzędzie Stanu Cywilnego. Na tej podstawie będziesz mogła ubiegać się o urlop macierzyński (56 dni), a po pogrzebie – o zasiłek pogrzebowy (4000 złotych).

Zadzwoń i dowiedz się więcej

{ 537 883 952

Jak zabezpieczyć materiał poronny do badania (w soli fizjologicznej)?

<p>1. Przygotować: sterylny pojemnik (np. taki jak na mocz), sól fizjologiczną i rękawiczki.</p> 	<p>2. Wlać do pojemnika 30 ml soli fizjologicznej.</p> 	<p>3. Pobrany materiał włożyć do pojemnika z solą fizjologiczną.</p> 
<p>4. Pojemnik szczelnie zakręcić i opisać danymi pacjentki.</p>	<p>5. Pojemnik zabezpieczyć dodatkowo, np. taśmą klejącą, folią spożywczą, plastrem lub parafilmem.</p> 	<p>6. Pobrany materiał przekazać pacjentce, aby mogła wykonać badania genetyczne (do momentu przekazania pojemnik przechowywać w lodówce).</p> 

UWAGA! WAŻNE!

- Pobrany materiał **nie może zawierać tkanek matki** (doczesnej, śluzu, skrzepów, endometrium).
- **Nie należy stosować formaliny** (działa ona degradująco na DNA, tym samym uniemożliwia wykonanie badań genetycznych).
- Pobrana próbka do czasu przekazania pacjentce powinna być **przechowywana w temperaturze 4-8°C**.

NAJLEPSZY MATERIAŁ PORONNY DO BADANIA GENETYCZNEGO

- kosmówka
- pępowina
- przypępowinowe fragmenty łożyska
- kosmki kosmówki
- fragmenty tkanek płodu
- pęcherzyk płodowy



TKANKI MATKI SĄ:
czerwone lub brązowo-czerwone.

TKANKI PŁODU SĄ:
białawe, jasnokremowe i o strukturze gąbki.

Badanie w kierunku trombofilii wrodzonej

Trombofilia wrodzona jest genetyczną skłonnością do nadkrzepliwości krwi. Nie daje widocznych objawów, jednak może m.in. zwiększać ryzyko poronienia. Świadomość, że masz którąś ze zmian odpowiedzialnych za trombofilie wrodzone, podwyższa szanse na urodzenie dziecka w przyszłości. **Lekarz może bowiem dobrać odpowiednie leczenie i poprowadzić ciążę w taki sposób, aby zmniejszyć ryzyko straty.** U kobiet w ciąży ze stwierdzoną trombofilie częściej wykonuje się badania, aby monitorować, czy wszystko jest w porządku i zwykle podaje leki rozrzedzające krew (decyduje o tym lekarz).

”

Rekomendacja Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego:

„U wszystkich kobiet z powtarzającymi się poronieniami należy przeprowadzić wywiad w kierunku trombofilii. Obejmuje on występowanie choroby zakrzepowo-zatorowej, udarów, zawałów, zakrzepicy żyłnej oraz choroby wieńcowej zarówno u pacjentki jak i u jej krewnych pierwszego stopnia. Dodatni wywiad obliguje do wykonania badań w kierunku mutacji typu Leiden czynnika V, mutacji genu protrombiny, stężenia antytrombiny oraz poziomu białka C i białka S [3]”.



[3] Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego w zakresie wybranych patologii wczesnej ciąży oraz postępowania w ciąży po zapłodnieniu in vitro, 2004, s. 10.



Jak zrobić badanie?

Nie ma określonego czasu po poronieniu, w którym wykonuje się badanie w kierunku trombofilii wrodzonej – można je zrobić w laboratorium genetycznym od razu. Do badania najczęściej pobiera się jedynie wymazy z policzka mamy. Można je pobrać na miejscu w przychodni lub samodzielnie w domu.

Badanie z reguły refundowane jest przez NFZ dopiero po drugim poronieniu, jednak wówczas obejmuje tylko czynnik V Leiden i mutację genu protrombiny. Badanie realizowane w laboratorium prywatnym najczęściej ma szerszy zakres (m.in. o czynnik PAI-1 i VR2).



Zadzwoń i dowiedz się więcej

(537 883 952

Badanie wariantów C677T i A1298C genu *MTHFR*

Według danych Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego obniżona aktywność reduktazy metylenotetrahydrofolianowej *MTHFR* występuje nawet u co drugiej Polki [4]. To może powodować nieprawidłowe wchłanianie standardowej formy kwasu foliowego i jego niedobory. Za obniżoną aktywność tego enzymu mogą odpowiadać warianty (polimorfizmy) C677T i A1298C genu *MTHFR*.

Zdaniem Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników u pacjentek, które mają polimorfizm genu *MTHFR*, bardziej skuteczna jest suplementacja aktywnym kwasem foliowym w porównaniu ze zwykłym [5].

Jak zrobić badanie?

Nie ma określonego czasu po poronieniu, w którym wykonuje się badanie w kierunku wariantów C677T i A1298C genu *MTHFR* – można je zrobić w laboratorium genetycznym od razu. Badanie wykonuje się podobnie jak to w kierunku trombofilii wrodzonej, a laboratoria często je ze sobą łączą. Nie jest to badanie refundowane.

Zadzwoń i dowiedz się więcej

537 883 952

[4] Stanowisko Zespołu Ekspertów Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego w zakresie suplementacji witamin i mikroelementów podczas ciąży, 2011, s. 1.

[5] D. Bomba-Opoń, L. Hirnle, J. Kalinka, A. Seremak-Mrozikiewicz, Suplementacja folianów w okresie przedkoncepcyjnym, w ciąży i połogu. Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników, „Ginekologia i Perinatologia Praktyczna” 2017, t. 2, nr 5, s. 213.

Badanie kariotypu (badanie cytogenetyczne)

Badanie wykaże, czy Ty i Twój partner macie zmiany w kariotypie (czyli obrazie chromosomów – liczbie, strukturze i budowie), które mogą przyczyniać się do poronień. **Wynik daje lekarzowi możliwość oceny Waszych szans na ciążę i urodzenie zdrowego dziecka. Dzięki temu będzie mógł zalecić dalszą diagnostykę.** Nawet jeśli wynik będzie wskazywał, że kariotyp Twój albo Twojego partnera jest nieprawidłowy (ale zrównoważony), to nadal macie szanse na urodzenie dziecka. Nosicielstwo aberracji chromosomowych nie musi też oznaczać, że dziecko urodzi się chore – nie wszystkie zaburzenia mają charakter dziedziczny.

”

Rekomendacja Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego:

„Oboje rodzice powinni poddać się badaniu kariotypu z krwi obwodowej. Zważywszy na fakt, że jeden z partnerów spośród 3–5% par z poronieniami nawracającymi jest nosicielem zrównoważonej strukturalnej anomalii chromosomów, z których najczęstsza jest translokacja Robertsonowska, badanie to uważa się za niezbędne. Powinno ono być rozszerzone o konsultację genetyczną, uwzględniającą w razie potrzeby rodzinne badania chromosomalne, rokowanie odnośnie kolejnej ciąży oraz wskazania do diagnostyki prenatalnej. [6]”



[6] Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego w zakresie wybranych patologii ciąży oraz postępowania w ciąży po zapłodnieniu in vitro, 2004.



Jak zrobić badanie?

Nie ma określonego czasu po poronieniu, w którym wykonuje się badanie kariotypu – można je zrobić w laboratorium genetycznym od razu.

- Badanie kariotypu jest bardzo proste i polega na pobraniu krwi z żyły odłokciowej (podobnie jak do morfologii). Jego wykonanie zaleca się zarówno kobiecie, jak i mężczyźnie.
- Badanie jest zwykle refundowane po drugim poronieniu.

Zadzwoń i dowiedz się więcej

537 883 952



Badanie w kierunku celiakii

Kobiety z nieleczoną celiakią mają aż 10 razy wyższe ryzyko poronienia w porównaniu z tymi chorymi, które stosują ścisłą dietę bezglutenową [7]. Tymczasem aż 95% chorych nie zdaje sobie sprawy z obecności tego schorzenia [8].

Celiakia może pojawić się w każdym wieku – nie jest to choroba wyłącznie wieku dziecięcego. Może ona aktywować się pod wpływem różnych czynników, np. właśnie ciąży. Bywa, że poronienie jest jedynym objawem celiakii. Co ważne, zachorować mogą tylko te osoby, które mają predyspozycje genetyczne.

Z obserwacji i badań wynika, że celiakia może objawiać się u dorosłych niepłodnością (męską i żeńską) oraz poronieniami. Wczesne wykrycie choroby i jak najszybsze rozpoczęcie diety całkowitej bezglutenowej ma więc kluczowe znaczenie nie tylko dla zdrowia pacjentów, ale też poprawy ich płodności czy zmniejszenia skłonności do poronień.

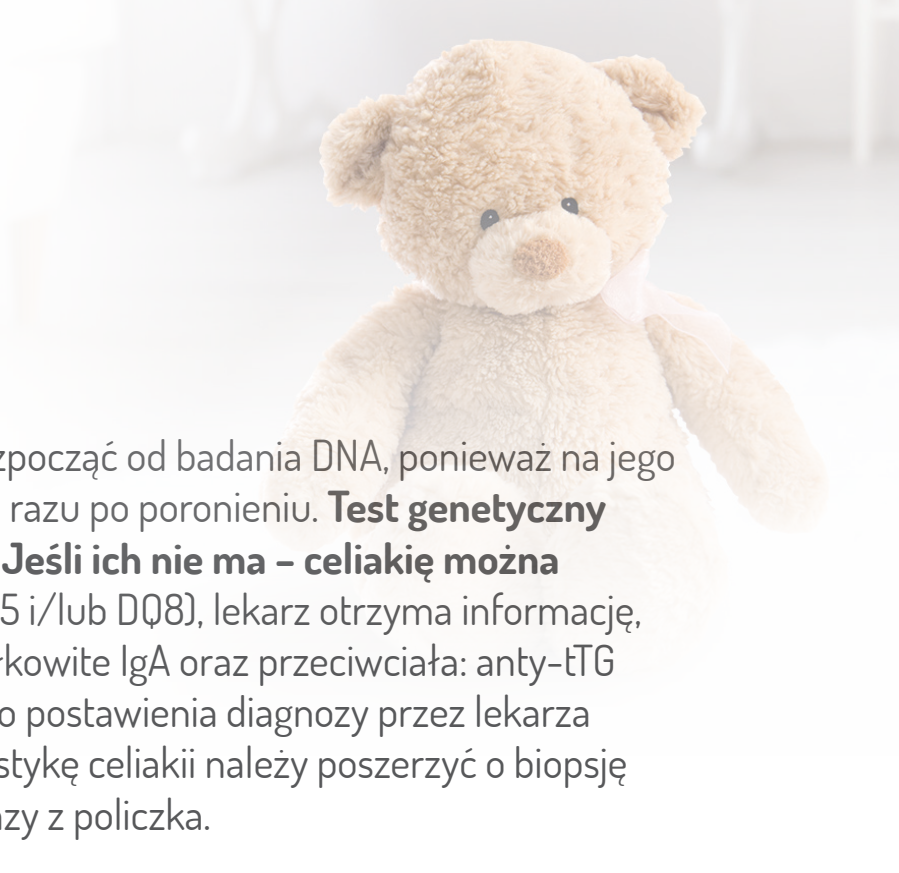
prof. dr hab. n med. Bożena Cukrowska, kierownik Pracowni Immunologii w Instytucie „Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie



Zadzwoń i dowiedz się więcej

537 883 952

[7] A. Szaflarska-Popławska, B. A. Cichańska, K. Kupczyk, Celiakia. Dieta bezglutenowa. Co powinieneś o tym wiedzieć, Wydawnictwo Centrum Promocji i Reklamy REMEDIA, Bydgoszcz 2009. [8] M. Pawlaczyk, S. Milewska, A. Rokowska-Waluch, K. Korzeniowska, Leczenie dietetyczne w celiakii i opryszczkowatym zapaleniu skóry, „Farmacja Współczesna” 2012, 5, s. 10.



Jak zrobić badanie?

Nie ma jednego badania wykrywającego celiakię. Diagnostykę zaleca się rozpocząć od badania DNA, ponieważ na jego wynik nie mają wpływu czynniki zewnętrzne i można je wykonać nawet od razu po poronieniu. **Test genetyczny wskazuje, czy obecne są predyspozycje genetyczne do zachorowania. Jeśli ich nie ma – celiakię można wykluczyć.** Jeśli analiza wykaże jeden z genotypów HLA (DQ2,2 i/lub DQ2,5 i/lub DQ8), lekarz otrzyma informację, że należy poszerzyć/kontynuować diagnostykę o badania serologiczne (całkowite IgA oraz przeciwciała: anty-tTG i EMA w klasie IgA). Obraz tych dwóch badań powinien być wystarczający do postawienia diagnozy przez lekarza i wprowadzenia ewentualnego leczenia. W niektórych przypadkach diagnostykę celiakii należy poszerzyć o biopsję jelita z pobraniem wycinków. Do badania DNA najczęściej pobiera się wymazy z policzka.

Zadzwoń i dowiedz się więcej

537 883 952

Inne badania po poronieniach

 Immunologiczne

 Hormonalne

 Infekcyjne

 Anatomiczne

 Badanie nasienia

 Badanie histopatologiczne płodu

Częste pytania o badania genetyczne po poronieniu



1. Oboje z partnerem jesteśmy zdrowi, mamy już jedno zdrowe dziecko, a w naszej rodzinie nigdy nie było choroby genetycznej. Czy jest sens robić badania genetyczne po poronieniu?

Tak, ponieważ nie należy nigdy wykluczać zaburzeń genetycznych jako przyczyny poronienia. Nie zawsze jesteśmy świadomi, że posiadamy zmiany w DNA, ponieważ mogą one nie dawać objawów. Część zmian (u dziecka) powstaje też spontanicznie i wykryje je tylko badanie materiału z poronienia. Celiakia może natomiast ujawnić się w każdym wieku, np. dopiero przy którejś z kolejnych ciąży.

2. W jakim czasie po poronieniu należy zrobić badania genetyczne?

Badania genetyczne mogą być wykonane od razu po poronieniu. Nasze DNA jest niezmiennie, więc zaistniała sytuacja nie ma wpływu na wynik badania. Warto zrobić je jak najszybciej, aby rozpocząć diagnostykę i odzyskać spokój.

3. Jakie badania genetyczne są refundowane po poronieniu?

Po drugim poronieniu refundowane jest zazwyczaj badanie kariotypu u obojga rodziców oraz badanie w kierunku trombofilii wrodzonej (w ograniczonym zakresie). Skierowanie wystawia lekarz genetyk (najpierw trzeba uzyskać skierowanie do poradni genetycznej od ginekologa lub internisty).

4. Ile kosztują badania genetyczne po poronieniu?

Koszt badań wynosi od około 300 do 800 zł (zależnie od rodzaju badania). Wielu rodziców pokrywa go z zasiłku pogrzebowego, który wynosi 4000 zł, niezależnie od kosztów pogrzebu.

Skontaktuj się z nami



Tel.: + 48 537 883 952



www.poronilam.pl



e-mail: info@poronilam.pl



facebook.pl/poronilam



www.facebook.com/groups/poporonieniu/



Prawa po poronieniu i przydatne dokumenty



Badania i ciąża po poronieniu



Porady ekspertów



Wsparcie dla rodziców

Dowiedz się więcej na

