

Cytogenetické nálezy u mužů a žen s poruchou fertility za období 1999 - 2003 - vybrané kazuistiky.

M. Hanáková

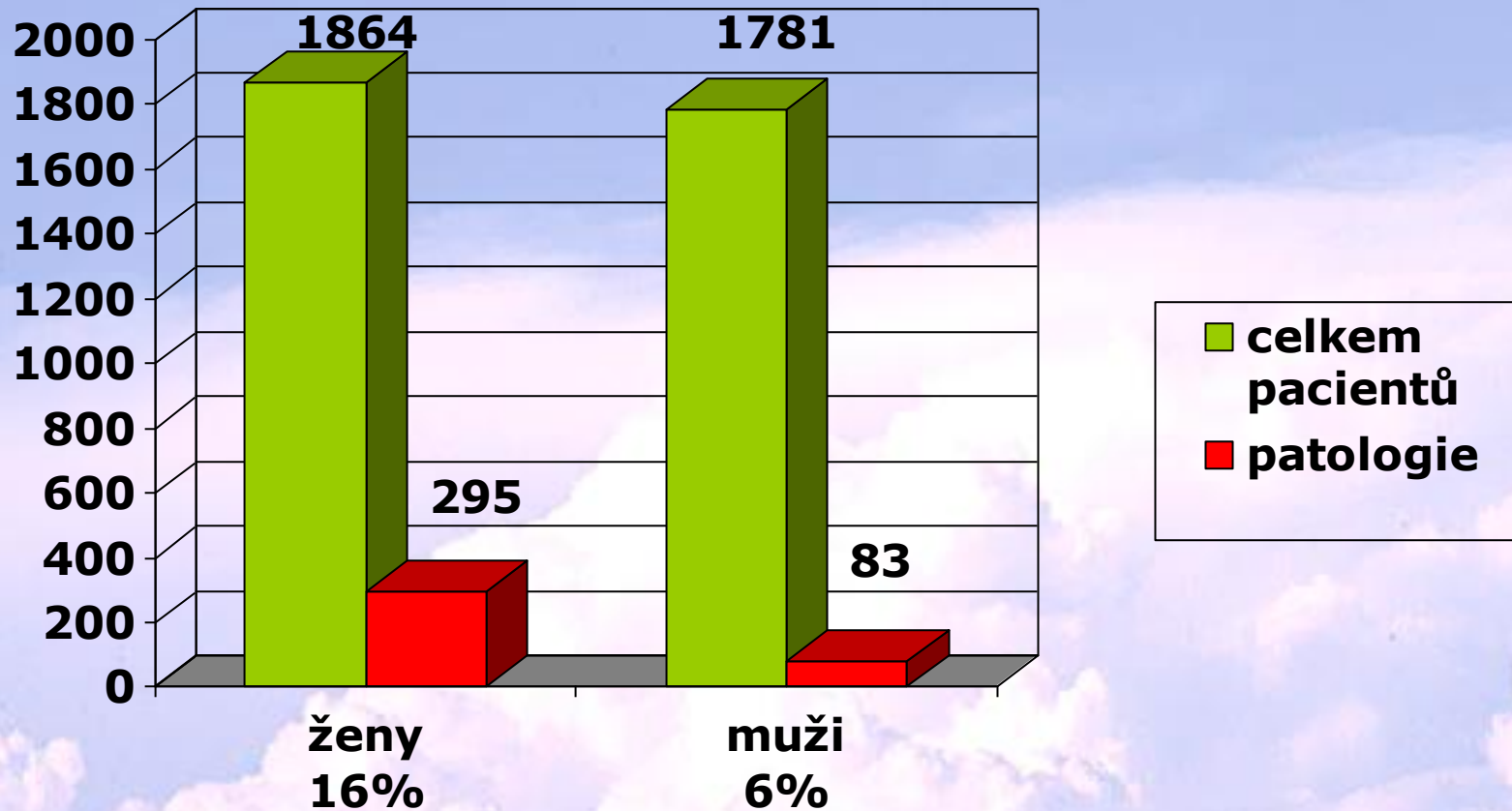
P. Nikolová, P. Peťovská, M. Vilémová,
A. Oltová, Z. Kalina, Š. Prášilová,
H. Filková, M. Pešáková, D. Žežulková,
P. Kuglík, R. Gaillyová

Vytvořilo

Oddělení lékařské genetiky FN Brno



Počet vyšetřených pacientů



Kazuistika č. 1

Pacientka č. 1: žena, r. 1971

Anamnéza:

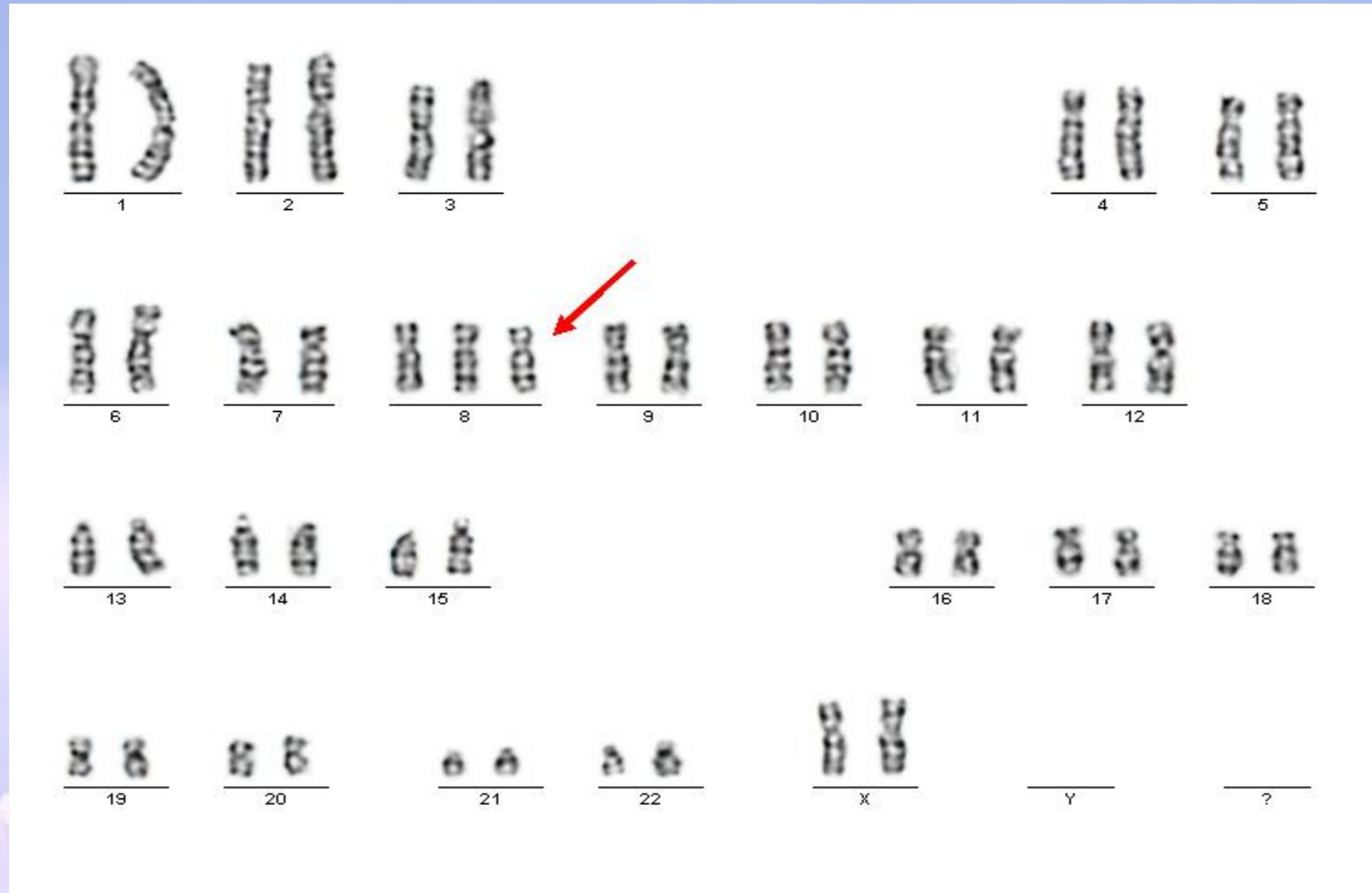
- *infertilita*

- 1. gravidita - zdravá dcera (1. manželství)
- 2 gravidity - missed abort v 1. trimestru
(2. manželství)

Genealogie: - bratr [+] (předčasný porod)
- sestřenice - syn MR

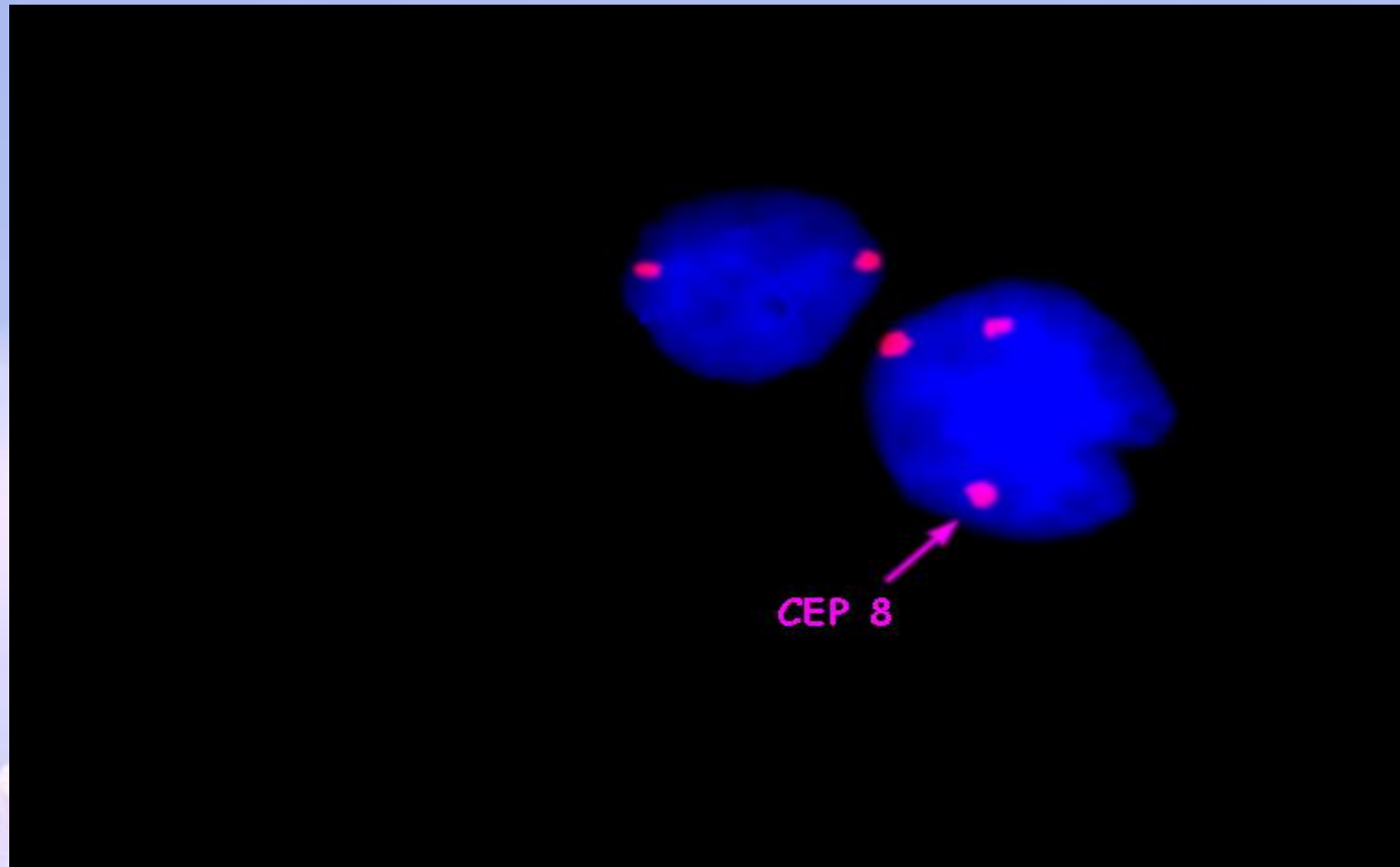


Karyotyp: 47,XX,+8[10]/46,XX[55]



I - FISH: cep 8

periferní krev: trisomie chr. 8 ve 20,9% buněk
bukální sliznice: trisomie chr. 8 ve 4,4% buněk



Závěr

Cytogenetickým vyšetřením prokázána **trisomie chr. č. 8 v mozaice.**

- možná příčina neúspěšných gravidit (u počatých dětí pravděpodobně úplná trisomie chr. č. 8)
- zvýšené riziko narození postiženého dítěte



Kazuistika č. 2

Pacientka č. 2: žena, ročník 1981

Anamnéza:

- *malý vzrůst, stigmatizace*

stigmatizace v obličeji, ortodontické anomálie, nízko posazené dysplastické ušní boltce, krátké prsty na DKK, ortopedické anomálie

- karyotyp: **45,X** (Turnerův sy.)
ve 100% mitózá



Kazuistika č. 2

- **předpoklad:**

- ageneze vnitřích pohlavních orgánů
- nemožnost otěhotnět, příp. donosit dítě
- nižší intelekt

- **skutečnost:**

- 2003 - spontánní gravidita
- studuje na univerzitě
- opakované cytog. vyš. - karyotyp 45,X



Kazuistika č. 2

2004

- porod sc
 - zralá dívka (3050/50),
bez stigmatizace
 - karyotyp: 46,XX

2004

- vyšetření stěru z bukální sliznice:
 - karyotyp: 45,X



Závěr

Opakovaným cytogenetickým vyšetřením lymfocytů periferní krve a buněk bukální sliznice potvrzen **karyotyp 45,X** ve 100% mitóz.

V roce 2005 plánováno vyšetření stěru z endometria k vyloučení případné mozaiky v této tkáni.



Kazuistika č. 3

- **Pacientka č. 3**: žena, ročník 1976
- **Diagnóza**: potenciální dárkyně oocytů
- **Anamnéza**:
 - zdravá
 - t.č. gravidní po IVF/ICSI
 - léčená sterilita, v.s. androl. faktor
 - doporučena jako potenc. dárkyně oocytů
 - doporučeno genet. vyšetř.

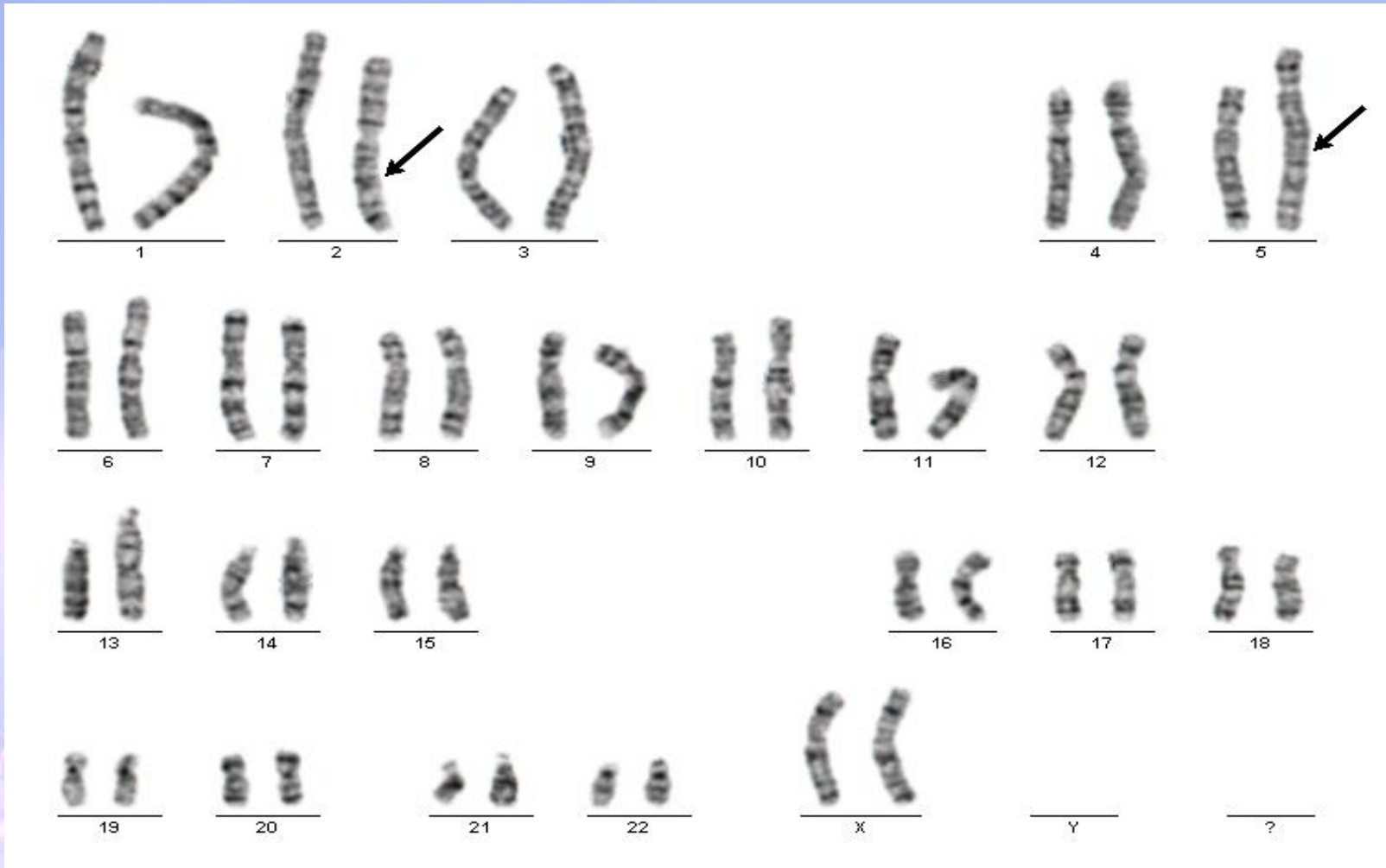


Kazuistika č. 3

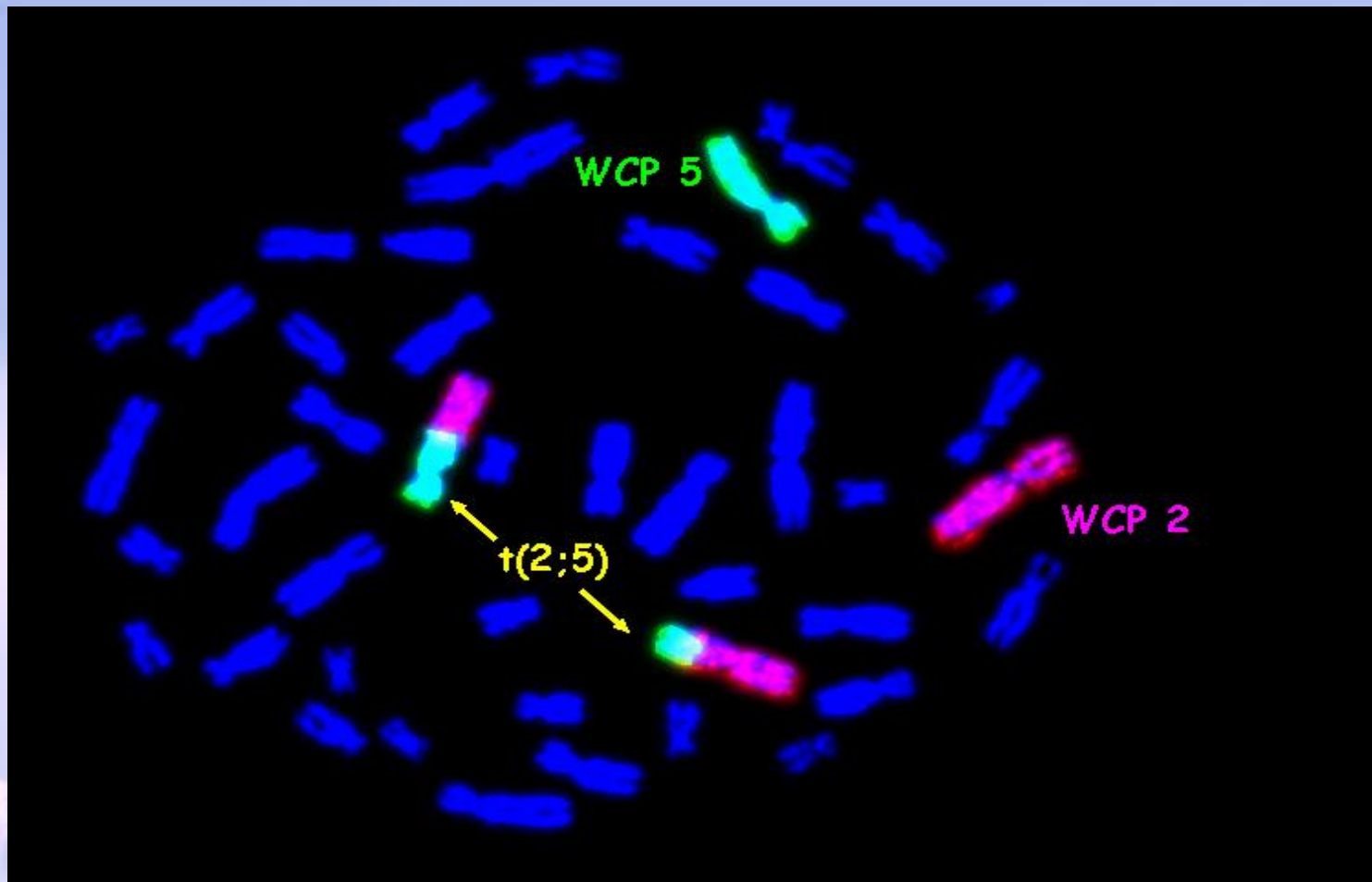
- **Genealogie**: - v rodě genealogicky významné okolnosti nezjištěny



Karyotyp 46,XX,t(2;5)(q21;q15)



FISH - potvrzení t(2;5)



Patologické karyotypy dalších členů rodiny

- AMC plodu - 46,XX,t(2;5),mat
zralý novorozenec bez stigmatizace
- otec probandky - 46,XY, t(2;5)



Závěr

- nalezena **translokace** části dlouhých ramének **2. a 5. chromozomu**.

Balancovaná translokace se neprojevuje ve fenotypu . Může být však příčinou vzniku nebalancované chromozomální aberace u plodu.

- probandka nezařazena do programu AR jako dárkyně oocytů.



Kazuistika č. 4

Pacient č. 4: muž, ročník 1978

Anamnéza:

- ***primární sterilita***
- andrologické vyšetření: nález v normě,
b.p.n.
- spermioqram: ***azoospermie***

Genealogie:

- bez zátěže

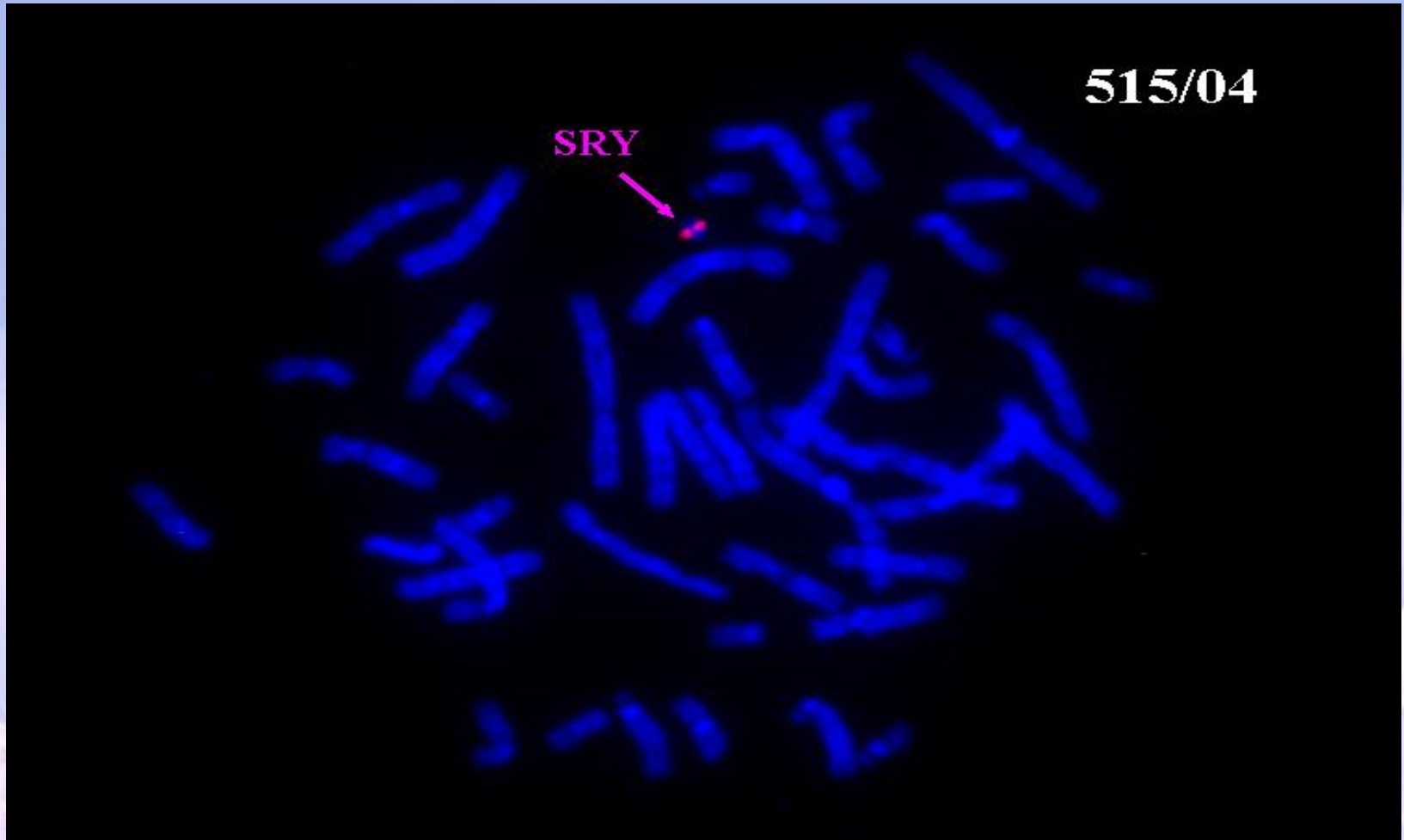


Cytogenetické vyšetření: G pruhování

Karyotyp: 46,X,del(Y)



FISH: potvrzena přítomnost SRY



Molekulárně genetické vyšetření

nalezena delece všech oblastí AZF
azoospermického faktoru
(lokalizace Yq)



Vytvořilo Oddělení lékařské genetiky FN Brno



Závěr

Klasickým cytogenetickým vyšetřením zjištěna vrozená chromosomální aberace - **rozsáhlá delece chromosomu Y**. Nález byl potvrzen FISH a analýzou DNA.

Delece všech oblastí AZF azoospermického faktoru - **příčina azoospermie probanda**



Kazuistika č. 5

Pacient č. 5: muž, ročník 1975

Anamnéza:

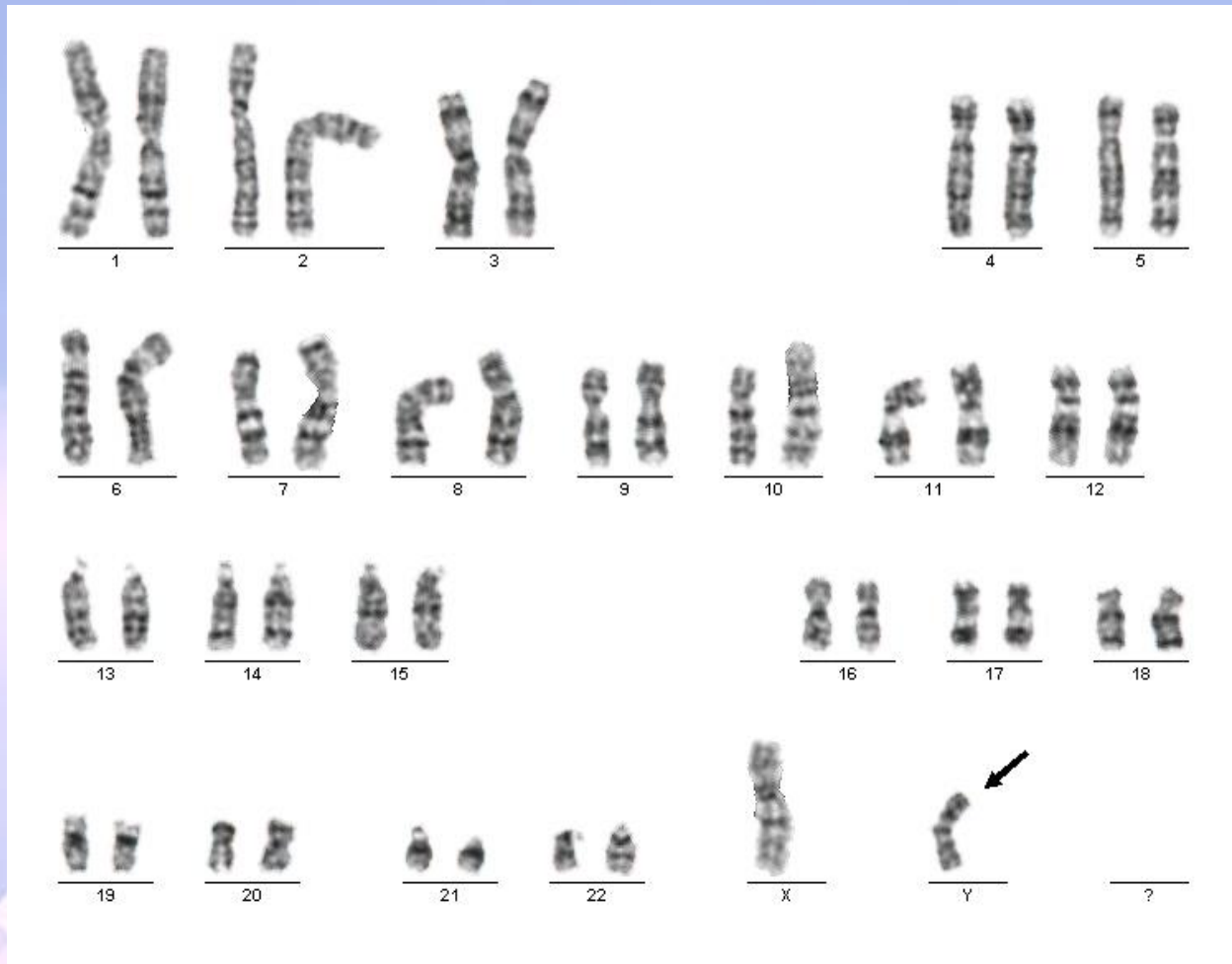
- **primární sterilita**
- spermioqram: **aspermie**

Genealogie: - bratr VVV testes,
má zdravou dceru



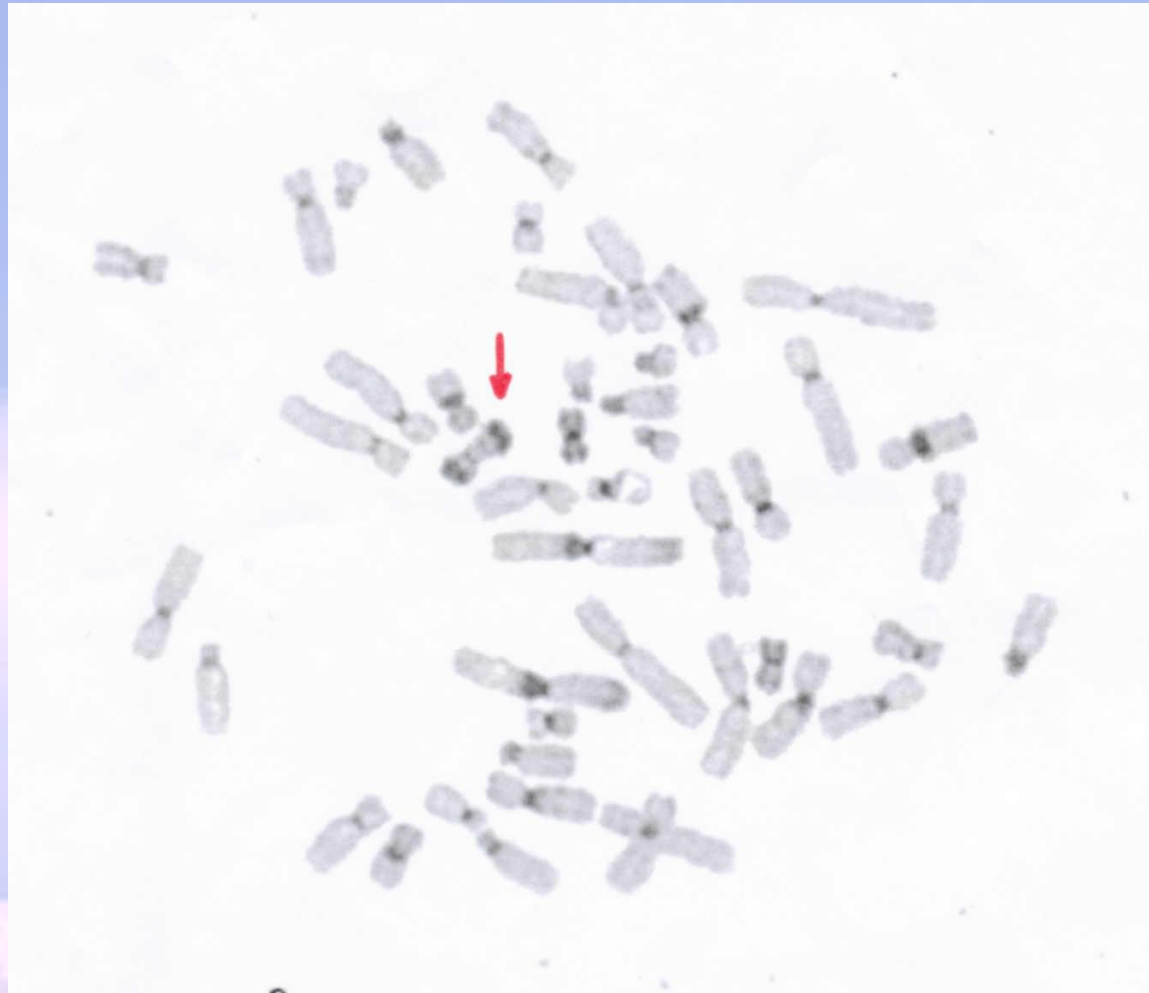
Cytogenetické vyšetření: G - pruhování

Karyotyp: 45,X/46,X,der(Y)



Cytogenetické vyšetření: C - pruhování

Karyotyp: 45,X/46,X,idic(Y)



Molekulárně cytogenetické a molekulárně genetické vyšetření

FISH:

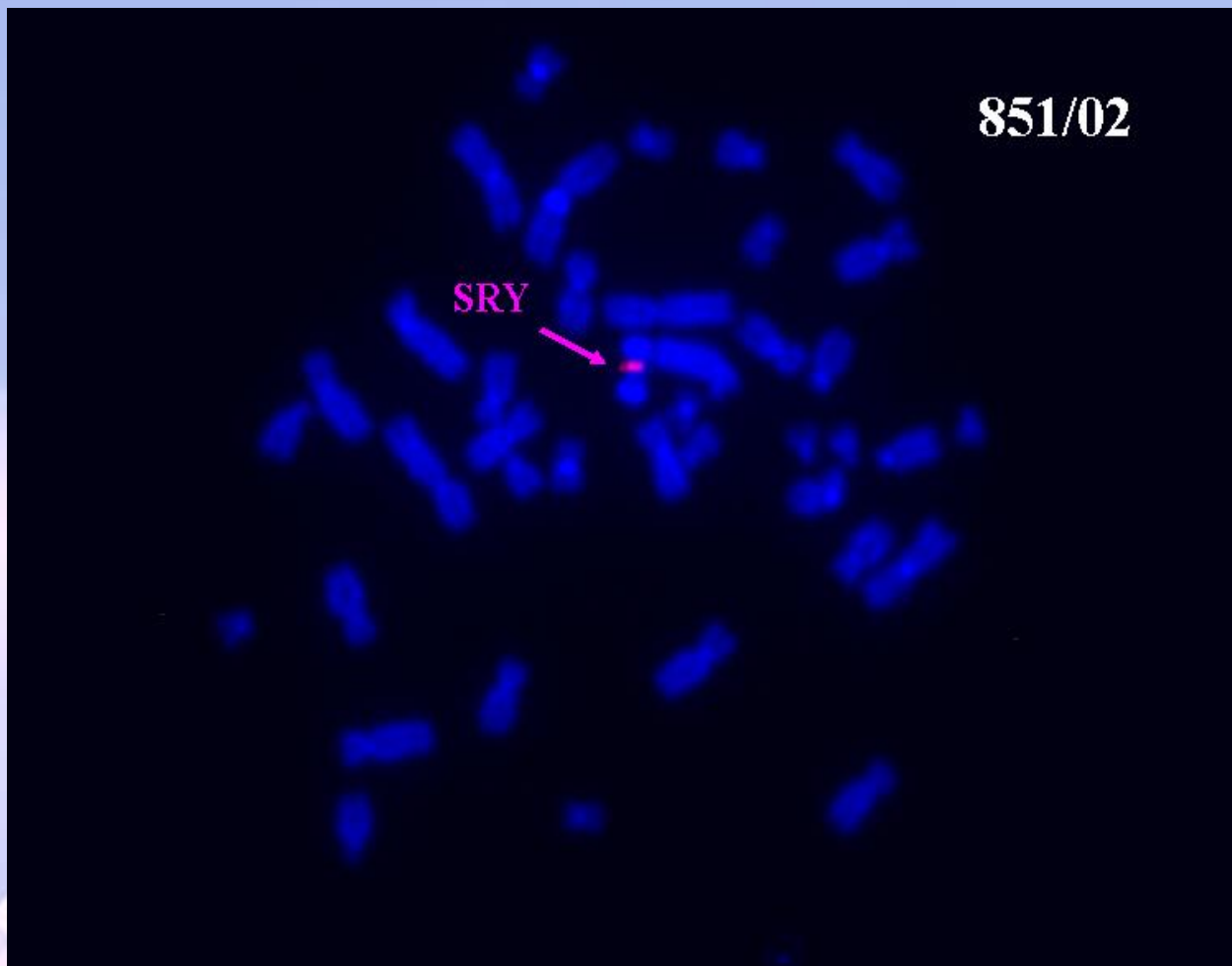
- 36% buněk s chybějícím chr.Y
(linie 45,X)
- na dicentrickém chr. Y:
1x SRY (94%), 2x SRY (6%)

DNA analýza:

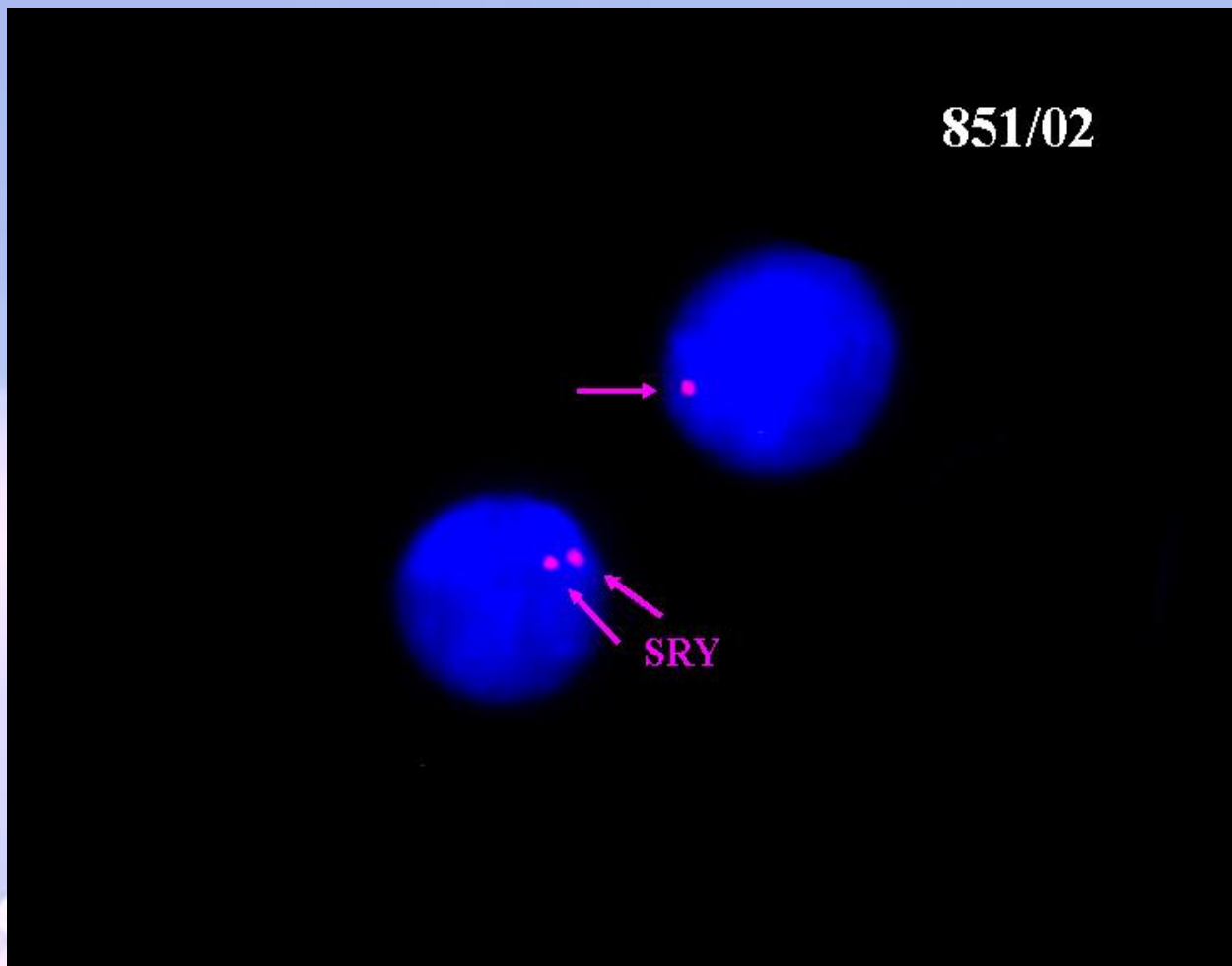
mikrodelece v lokusu azoospermického faktoru (AZF) nenalezeny



FISH: SRY



I-FISH: SRY



Závěr

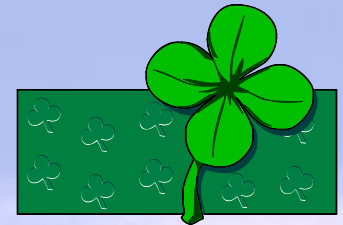
Příčinou sterility páru je **mozaika monosomie X a buněčné linie s dicentrickým Y chromosomem**.

Tímto nálezem lze vysvětlit gonadální dysgenezi a aspermii.



Děkuji za pozornost

LABORATOŘ POSTNATÁLNÍ CYTOGENETIKY



RNDr. A. Oltová

MVDr. M. Vilémová

Ing. P. Peťovská

Mgr. M. Hanáková

MVDr. P. Nikolová

M. Kowalczyková

I. Badalcová

E. Obrhelová

P. Krmelová

Z. Klimovičová



Vytvořilo Oddělení lékařské genetiky FN Brno

