



Poroniłaś lub masz problemy z płodnością?

Dowiedz się, co możesz zrobić, aby
zwiększyć szanse na kolejną ciążę

testDNA[®] 
laboratorium badań DNA

Poroniłaś?

Lub od dłuższego czasu bezskutecznie starasz się o dziecko?

W takiej sytuacji najważniejsze jest poznanie przyczyny niepowodzeń, aby w przyszłości móc skutecznie im przeciwdziałać. Wykonanie badań genetycznych daje Ci taką możliwość. Co ważne, możesz je zrealizować w dowolnym momencie – nawet bezpośrednio po poronieniu. Nie musisz

czekać na unormowanie się gospodarki hormonalnej. Lekarz na podstawie wyników będzie w stanie dopasować dla Ciebie odpowiednie leczenie, które zwiększy szanse na zajście w ciążę oraz jej utrzymanie.

POZNAĆ PRZYCZYNĘ
PORONIENIA
LUB NIEPŁODNOŚCI

1

**Dzięki odpowiedniej
i wczesnej diagnostyce
możecie:**

2

UNIKNĄĆ KOLEJNYCH
ZBĘDNYCH BADAŃ

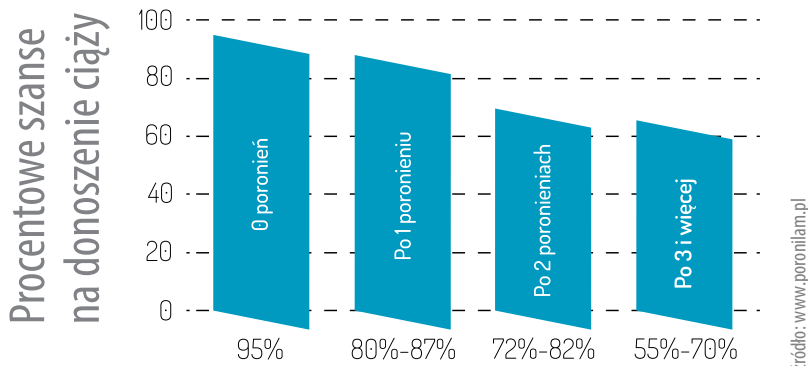
ODZYSKAĆ SPOKÓJ
I RÓWNOWAGĘ

3

4

ODPOWIEDNIO
PRZYGOTOWAĆ SIĘ
DO KOLEJNEJ CIĄŻY

Twoje szanse na dziecko:





JOANNA PIĄTEK-PERLAK
PSYCHOTERAPEUTA

Dla kobiet, które tracą dziecko, świat w jednej sekundzie przestaje istnieć, wszystko o czym myślały, wszystko o czym do tej pory marzyły znika, odczuwają pustkę i tracą sens wszystkiego. Dotyka je ogromne poczucie osamotnienia, pojawia się ból psychiczny. Mają często poczucie odrzucenia i pozostawienia samej sobie. Bardzo szybko otoczenie wraca do tzw. normalności i tej normalności oczekuje odroniających kobiet, od kobiet, które są pogrążone w żałobie i które chcą krzyczeć, by świat na chwilę się zatrzymał i by mogły podzielić się z innymi, przede wszystkim z bliskimi, swoimi uczuciami. Pracując jako personel medyczny, możemy pomóc cierpiącej pacjentce, wystarczy okazać jej zrozumienie, ciepło, empatię, czasem chwycić za rękę, towarzyszyć jej w tym trudnym czasie. Kobiety, które tracą ciążę, często tracą ją po raz drugi: następuje to wtedy, gdy bliscy i otoczenie zapominają, umniejszają jej stratę. Dlatego warto wysłuchać cierpiącej kobiety,

pamiętać, że ona traci ciążę – dziecko, a nie płód, zarodek, czy dopiero 8 tydzień. Dla niej to strata dziecka – dziecka, któremu często już nadała imię. Możliwość nadania imienia, przeprowadzenia badań, poznania płci, zarejestrowania dziecka w urzędzie jest namacalnym dowodem jego istnienia, daje kobiecie możliwość pożegnania się z nim, przejścia przez żałobę, pochowania go. Kobieta, która traci dziecko, chce, by wszyscy na oko pamiętali, że ona straciła Jagódkę, Jasia, Krzysia czy Tosię. Warto również pamiętać, że w tym trudnym czasie, jakim jest żałoba po utraconej ciąży, nie jest się samym. Warto szukać wsparcia, być może lokalnych grup wsparcia lub dobrego psychologa, który pomoże przejść przez żałobę, udzielając profesjonalnej pomocy psychologicznej.



Dlaczego poroniłam?

Gdzie mam szukać przyczyny?

Kobiety w podobnej sytuacji do Ciebie bardzo często rozpoczynają diagnostykę od wykonania u siebie licznych badań hormonalnych i immunologicznych. Są przekonane, że do poronienia doszło z ich winy i to w sobie szukają przyczyny.

Statystyki pokazują, że w pierwszym trymestrze ciąży 60-80% zarodków wykazuje nieprawidłowości chromosomowe. Najczęstszymi są aberracje liczby chromosomów, czyli choroby genetyczne płodu, na które rodzice najczęściej nie mieli żadnego wpływu. Są to nieprawidłowości materiału genetycznego komórek rozrodczych. **Z tego powodu diagnostykę przyczyny poronienia warto rozpocząć od przebadania materiału poronnego w kierunku chorób genetycznych płodu.** Dzięki temu bardzo często diagnostykę można zakończyć już na tym etapie.

Zdaniem eksperta:

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. MED. BEATA KOZAK - KLONOWSKA
SPECJALISTA GENETYKI KLINICZNEJ

Genetyka w walce z poronieniami

Badanie materiału od dziecka

W badaniu chorób genetycznych płodu jako przyczyny poronienia sprawdzamy, czy dziecko miało np. zespół Downa, Edwardsa, Patau. 60-80% poronień jest spowodowanych chorobami genetycznymi płodu, dlatego diagnostykę poronień warto rozpocząć od tego badania. Choroby genetyczne powstają najczęściej spontanicznie, czyli przypadkowo, więc wynik może przynieść Wam - rodzicom spokój, że przyczyna nie leży po Waszej stronie. Co ważne -

Dzięki temu badaniu dowiesz się, czy do poronienia doszło na skutek losowej, a nie dziedzicznej zmiany genetycznej.

ten moment, kiedy jest zabezpieczony materiał z poronienia, jest jedyną i unikalną szansą na to, żeby sprawdzić, czy faktycznie do poronienia doszło przez to, że wystąpiła u dziecka jakaś choroba genetyczna, np. zespół Downa. Dzięki temu badaniu na ten moment nie jest konieczne poszukiwanie przyczyny w innych obszarach, czyli wykonywać szereg innych badań, ponieważ zajęłoby to bardzo dużo czasu, a po drugie wygenerowało duże wyższe koszty. Dlatego warto rozpocząć diagnostykę poronień właśnie od tego badania.

Istotne jest to, że po przeprowadzonym badaniu nie zostajecie Państwo sami z suchym wynikiem. Omówi go lekarz genetyk, który udzieli wskazówek jak działać dalej, czy trzeba rozszerzyć diagnostykę, czy jednak na ten moment nie jest to potrzebne.

Jak wykonać badanie?

Jeśli jesteś przed poronieniem poproś lekarza o zabezpieczenie fragmentu np. kosmówki, kosmków kosmówki, przypępowinowych fragmentów łożyska lub tkanki płodu w soli fizjologicznej. Jeśli do poronienia doszło jakiś czas temu masz możliwość wypożyczenia ze szpitala bloczków parafinowych. Zabezpieczenie materiału przez lekarza, jest jedyną szansą na to, aby poznać prawdziwą przyczynę poronienia.

Wszystkie niezbędne informacje jak wykonać badanie możesz uzyskać dzwoniąc pod bezpłatny numer 800-007-771.

Co obejmuje badanie?

Badanie chorób genetycznych płodu po poronieniu obejmuje:

- analizę chromosomów, które najczęściej są odpowiedzialne za poronienie: X, Y, 13, 15, 16, 18, 21, 22.
- Ustalenie profilu genetycznego matki oraz profilu genetycznego próbki zabezpieczonej przez lekarza
- Ustalenie płci próbki pochodzącej z poronienia
- Omówienie wyników badania przez lekarza genetyka
- Odbiór próbki

Cena: 837 zł

Czas realizacji: 4-7 dni roboczych

Trombofilia wrodzona przyczyną poronienia

Kolejnym badaniem, które może pomóc Ci w odnalezieniu przyczyny poronienia, jest badanie na trombofilie wrodzoną. To genetyczna skłonność organizmu do tworzenia zakrzepów. Większość pacjentów myśli, że zakrzepy powstają tylko w nogach, ale w czasie ciąży takie zakrzepy mogą wystąpić również na łożysku,

co często powoduje obumarcie ciąży. Jeśli wynik wskaże, że występują czynniki związane z nadkrzepliwością, to lekarz będzie wiedział czy już w okresie planowania ciąży czy na samym początku wprowadzić leczenie i zagwarantować pomyślne rozwiązanie.



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 obowiązuje do wykonania badań w kierunku mutacji typu Leiden czynnika V, mutacji genu protrombiny, stężenia antytrombiny oraz poziomu białka C i białka S.

Dlaczego po poronieniu warto wykonać badanie na trombofilie wrodzoną?

1

Po pierwsze: dowiesz się, czy masz mutacje przyczyniające się do poronień.

2

Po drugie: będziesz mogła podjąć odpowiednio dostosowane leczenie, które zwiększy Twoje szanse na urodzenie dziecka.

3

Po trzecie: będziesz wiedzieć, czy masz zwiększone predyspozycje do zakrzepicy, która także może przyczyniać się do poronień.

4

Po czwarte: badanie to możesz wykonać od razu po poronieniu, nie musisz czekać na unormowanie gospodarki hormonalnej.



1

Czy mając trombofilię wrodzoną mogę urodzić zdrowe dziecko?

Oczywiście każda kobieta z trombofilią wrodzoną ma szansę na urodzenie zdrowego dziecka. W tym celu nosicielki mutacji często wymagają specjalnego przygotowania do ciąży i postępowania leczniczego w trakcie ciąży, które jest uzależnione od rodzaju nieprawidłowości (mutacji).

2

Mam już 1 dziecko, a później już tylko poronienia. Czy jest sens żebym badała się w kierunku trombofilii wrodzonej?

Tak, warto wykonać badanie w tej sytuacji. Nawracające poronienia, następujące po prawidłowej ciąży są często objawem nieprawidłowości związanych ze zwiększonym ryzykiem chorób zatorowo-zakrzepowych - trombofilii. Efekty kliniczne mutacji mogą narastać wraz z wiekiem i są związane z kumulacją niekorzystnych czynników takich jak m.in. zbyt wysoki poziom homocysteiny z czynnikami środowiskowymi typu: otyłość, palenie papierosów, brak aktywności ruchowej, nieodpowiednia dieta.

3

Czy mój mąż powinien również powinien zrobić to badanie?

Poronienia nawykowe nie są wskazaniem do wykonania badania trombofilii u męża.

Wskazaniem do badania jest:

- przebyty epizod zakrzepicy/zatoru/wylewu/zawału w młodym wieku
- obciążony wywiad rodzinny w kierunku chorób zatorowo-zakrzepowych, wylewów, udarów, zawałów

Badanie na trombofilię może być badaniem predykcyjnym, czyli oceniającym ryzyko wystąpienia zaburzeń zatorowo-zakrzepowych celem odpowiedniej profilaktyki.

Odpowiedzi udzielił specjalista genetyki klinicznej lek. Beata Kozak-Klonowska





DR N. MED. RENATA POSMYK
SPECJALISTA GENETYKI KLINICZNEJ

Genetyka jest jedną z najdynamiczniej rozwijających się dziedzin medycyny. Obecnie wiele badań jest ukierunkowanych na poszukiwanie genetycznego podłoża niepłodności. **Uważa się, że czynnik genetyczny stanowi przyczynę niepłodności u blisko 30% par.** W związku z tym porada genetyczna jest niez-

wykle ważna w diagnostyce i leczeniu niepłodności. Po przeprowadzeniu dokładnego wywiadu oraz po przeanalizowaniu dotychczasowych wyników badań dodatkowych, genetyk może skierować parę na odpowiednią diagnostykę genetyczną. Szczególnie ważne jest wykonywanie testów genetycznych, które pozwalają wykryć najczęstsze mutacje w naszej populacji.

Do najważniejszych z nich zaliczamy te kojarzone z ryzykiem trombofilii. Należy pamiętać, że trombofilia to nie tylko nasze wrodzone, zwiększone ryzyko typowych chorób zatorowo-zakrzepowych (zakrzepica kończyn, zawał serca, udar mózgu), ale też **spore ryzyko niepowodzeń rozrodu (niepłodność, poronienia, ciążę obumarłą, porody przedwczesne).**



Badanie genu *MTHFR*

Jednym z czynników, które mogą przyczyniać się do poronień jest obecność wariantów C677T i A1298C genu *MTHFR*, który odpowiada za prawidłowe przyswajanie kwasu foliowego. Jak wiadomo witamina ta jest niezmiernie ważna na początku ciąży, jak i w momencie kiedy się o nią już staramy. Dlatego warto wiedzieć jaki rodzaj kwasu jest dla nas najlepszy. Nieprawidłowość w genie *MTHFR* może powodować wzrost poziomu homocysteiny (substancji naturalnie występującej w naszym organizmie). Jej nadmiar może

przyczyniać się do poronień. Wykonanie badania daje szansę na uniknięcie powikłań ciążowych dzięki dobraniu przez lekarza właściwej suplementacji odpowiednią formą kwasu foliowego. Dzięki temu można skutecznie obniżyć poziom homocysteiny. Dodatkowo zaburzenia metabolizmu folianów mogą być przyczyną m.in. poronień, poronień nawykowych, wewnątrzmacicznego obumarcia płodu, wad cewy nerwowej, stanu przedrzucawkowego.

*U ciężarnych natomiast sugeruje się związek polimorfizmu 677C>T *MTHFR* z występowaniem przede wszystkim poronień nawracających, ale również hipotrofii płodu, zgonów wewnątrzmacicznych, stanu przedrzucawkowego, porodów przedwczesnych.*



Kariotyp – badanie rekomendowane po poronieniu przez Polskie Towarzystwo Ginekologiczne

Badanie kariotypu wykonuje się po to, aby zobaczyć, czy budowa i ilość chromosomów, czyli budulca DNA jest prawidłowa. **Sprawdza się, czy w kariotypie kobiety lub mężczyzny nie występują jakieś zmiany, które w konsekwencji mogą doprowadzać np. do wczesnych poronień lub uniemożliwiać zapłodnienie.** Zmiany mogą występować w kariotypie,

jednak **mogą nie wpływać na ogólny stan zdrowia.** To badanie **jest proponowane dla pary**, wtedy ma ono największy sens, ponieważ daje ono **pełniejszy obraz diagnostyczny.** Wynik badania kariotypu daje genetykowi **możliwość oceny Waszych szans na ciążę i urodzenie zdrowego dziecka.** Na jego podstawie lekarz zaleca sposób dalszej diagnostyki.



Nawet jeśli wynik będzie wskazywał, że kariotyp Twój albo Twojego partnera jest nieprawidłowy, ale zrównoważony – czyli występują przemieszczenia fragmentów chromosomów, ale ilość materiału pozostaje bez zmian – to nadal macie szanse na urodzenie dziecka.



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 do kolejnej ciąży oraz wskazania do diagnostyki prenatalnej.

Celiakia – częsta przyczyna poronień oraz niepłodności

Kolejnym badaniem, które może pomóc Ci w odnalezieniu przyczyny poronienia czy niepłodności, jest badanie w kierunku celiakii.

Choroba dotyczy nawet 400 000 osób w Polsce. Jednak tylko 5% chorych wie,

że powinno przejść na dietę bezglutenową – reszta niestety nie ma tej świadomości.

Celiakia często nie daje widocznych objawów, dlatego tak trudno ją zdiagnozować. Jedynym jej objawem może być poronienie czy niepłodność.

Jak celiakia może wpływać na Twoją ciążę?

- Zwiększa ryzyko poronień aż 10-krotnie.
- Zmniejsza płodność kobiety nawet o 40%.
- Może powodować przedwczesny poród oraz ułożenie miednicowe dziecka.
- Jest powodem niskiej masy urodzeniowej i niedokrwistości u niemowlęcia.
- Znacząco pogarsza parametry nasienia.

Czemu celiakia może przyczyniać się do niepowodzeń ciążowych?

Celiakia prowadzi do wyniszczenia kosmków jelitowych odpowiedzialnych za wchłanianie substancji odżywczych z pożywienia czy suplementów diety. **W rezultacie w organizmie powstają liczne niedobory – nawet**

Niedobór wapnia

- Upośledza funkcjonowanie gospodarki hormonalnej.
- Wpływa na wzrost ciśnienia tętniczego krwi i skurcze mięśni.

Występowanie przeciwciał IgA/IgG

- Przeciwciała mogą hamować zagnieżdżenie się zarodka w macicy oraz formowanie łożyska.

jeśli zdrowo się odżywasz i stosujesz odpowiednią suplementację. Ta sytuacja może powodować inne kłopoty zdrowotne. Należą do nich między innymi:

Anemia

- Mała ilość czerwonych krwinek zaburza transport tlenu do jajników i macicy, co zmniejsza szanse na poczęcie dziecka. Jeśli dojdzie do zapłodnienia, anemia może zaburzyć podział komórek i rozwój malucha, skutkując poronieniem.
- Może powodować opóźniony wzrost dziecka, położenie miednicowe, przedwczesny poród oraz poronienie.

Zaburzona flora bakteryjna jelit oraz pochwy

- Zmniejsza odporność na infekcje.
- Negatywnie wpływa na PH pochwy, co nie sprzyja wędrówce plemników.

Celiakia – częsta przyczyna poronień oraz niepłodności

Warto, abyś wiedziała, że celiakia może uaktywnić się w każdym momencie. Bardzo często czynnikiem aktywującym chorobę jest właśnie ciąża. Badanie genetyczne da Ci jedno-

znaczną odpowiedź, czy masz geny odpowiedzialne za celiakię. Ich brak oznacza, że na nią nie zachorujesz – ani teraz, ani w przyszłości.



Zdiagnozowanie celiakii i zastosowanie diety bezglutenowej w większości przypadków pozwala na odzyskanie płodności oraz uniknięcie kolejnych powikłań ciążowych.

Dlaczego po poronieniu lub przy niepłodności warto wykonać badanie na celiakię?

- 1 Po pierwsze: zyskasz szansę na poznanie przyczyny poronienia oraz niepłodności.
- 2 Po drugie: będziesz mogła podjąć leczenie, które pomoże Ci począć i urodzić zdrowego maluszka.
- 3 Po trzecie: będziesz mogła uniknąć komplikacji ciążowych takich jak: przedwczesne zakończenie ciąży (przed 37 tygodniem), ułożenie miednicowe, stan przedrzucawkowy, krwotok poporodowy czy wewnątrzmaciczne obumarcie płodu oraz niekorzystnie wpływać na rozwój dziecka (np. powodując jego niską masę urodzeniową).
- 4 Po czwarte: będziesz wiedzieć, czy Twoje dziecko jest narażone na celiakię, ponieważ jest to choroba dziedziczna.



Wysoki poziom żelaza może być przyczyną niepłodności

Przyczyną Waszych problemów z poczęciem dziecka może być również wysoki poziom żelaza będący jednym z objawów hemochromatozy. Hemochromatoza to częsta choroba, która spowodowana jest zmianami w genie *HFE*. Nawet **1 na 8 osób** może mieć zmianę w tym genie i tym samym może u niej wystąpić za wysoki poziom żelaza.

Hemochromatoza powoduje u mężczyzn zaburzenia hormonalne i takie objawy jak:

- > spadek popędu seksualnego,
- > niepłodność,
- > impotencję,
- > zanik owłosienia łonowego.

Żelazo jest pierwiastkiem niezbędnym do życia, jednak w nadmiarze może powodować uszkodzenia narządów wewnętrznych, także tych związanych z wydzielaniem hormonów czy produkcją plemników. Jeśli jednak choroba zostanie wcześniej zdiagnozowana, jej skutki można jeszcze odwrócić.

U kobiet hemochromatoza może powodować:

- > przedwczesne wygaśnięcie funkcji jajników,
- > przedwczesną menopauzę.

Sprawdźcie, czy Ty lub Twój partner nie chorujecie na hemochromatozę:

1

Zróbcie test określający poziom żelaza (Fe) we krwi (pobranie krwi).

2

Jeżeli żelazo jest zawyżone, wykonajcie test genetyczny (bezbolesny wymaz z policzka).

Test genetyczny na obecność mutacji w genie *HFE* **jest jedyną pewną metodą, która w 100% potwierdza chorobę.**

Im wcześniej zostanie postawiona prawidłowa diagnoza, tym większe szanse na wdrożenie leczenia, które może **całkowicie wyeliminować objawy, w tym impotencję i niepłodność.**



Leczenie zapobiega także dalszemu postępowi choroby, która w zaawansowanej fazie może prowadzić do marskości wątroby czy zawału serca.

Im wcześniej upewnisz się, że przyczyną Twoich problemów jest hemochromatoza, tym łatwiej wyleczysz objawy i zwiększysz swoje szanse na szczęśliwe zajście w ciążę.

Badania po poronieniu

Badanie histopatologiczne

- 📄 Badanie mikrośladowe tkanek płodu

Badania genetyczne

- 📄 Badanie genetyczne tkanek płodu
- 📄 Badanie kariotypu rodziców
- 📄 Badanie trombofilii wrodzonej
- 📄 Badanie celiakii

Badania immunologiczne

- 📄 Badania w kierunku zespołu antyfosfolipidowego – przeciwciała antykardiolipinowe – IgG, IgM
- 📄 Antykoagulant tocznia
- 📄 Przeciwciała przeciwjądrowe ANA
- 📄 Przeciwciała przeciwko antygenom łożyska
- 📄 Przeciwciała przeciwko peroksydazie tarczycowej (anty-TPO)
- 📄 Przeciwciała przeciwko tyreoglobulinie (anty-TG)
- 📄 Badania na choroby infekcyjne po poronieniu

Badania infekcyjne

- 📄 Toksoplazmoza (IgM)
- 📄 Cytomegalia (IgM)
- 📄 Różyczka (IgG, IgM)
- 📄 Chlamydia (Chlamydia trachomatis)

Badania anatomiczne

- 📄 USG – Ultrasonografia narządu rodowego
- 📄 HSC – Histeroskopia
- 📄 HSG – Histerosalpingografia

Badanie seminogramiczne

- 📄 Badanie nasienia

Jeśli chcesz dowiedzieć się więcej o badaniach po poronieniu,
porozmawiaj z naszą konsultantką medyczną



MAGDALENĄ ŁYŻNIAK



pod adresem e-mail
biuro@testDNA.pl



na bezpłatnej infolinii **800 007 771**
pod numerem **576 800 444**



na anonimowym czacie
na **www.testDNA.pl**

