

Mērķtiecīgas ģenētisko izmeklējumu nozīmēšanas izvērtējums pacientiem ar neauglības pazīmēm: RSU Molekulārās ģenētikas zinātniskās laboratorijas trīs gadu pieredze

Zane Dobeļe, Linda Piekuse, Dmitrijs Rots

Rīgas Stradiņa universitāte, Molekulārās ģenētikas zinātniskā laboratorija, Latvija

II

Ievads. Neauglība mūsdienās skar līdz 15% pāru. Vairāk nekā 50% konstatēto vīriešu neauglību gadījumu ir idiopātiski. Pēc Klainfeltera sindroma otrš biežākais ģenētiskais vīriešu neauglības iemesls ir Y hromosomas mikrodelēcija, kas plaši pētīta visā pasaulē. 2014. gada sākumā izdotajās EAA/EMQN vadlīnijās tiek vēlreiz apstiprināts, ka vīriešiem ar azoospermiju vai smagu oligozoospermiju galvenais diagnostiskais izmeklējums ir Y hromosomas mikrodelēciju skrīnings, izņemot gadījumus, kad konstatēta obstruktīva azoospermija vai citas CBAVD (*congenital bilateral absence of vas deferens*) pazīmes.

Darba mērķis, materiāls un metodes. Darba mērķis – apkopot kopš 2012. gada decembra RSU Molekulārās ģenētikas zinātniskajā laboratorijā (MĢZL) nonākušo neauglīgo vīriešu nosūtījumu datus un izvērtēt nosūtījumu mērķtiecīgumu un pamatojumu. Kopumā salīdzināti 77 pacientu ar neauglības pazīmēm dati, kas saņemti pēdējo trīs gadu laikā RSU MĢZL.

Rezultāti. No 77 pacientiem ar neauglības pazīmēm 30 (39%) pacienti nosūtīti tikai uz Y mikrodelēciju analīzi, 25 (32%) nosūtīti tikai uz CFTR gēna analīzi, savukārt 22 (29%) pacienti – uz abām šīm analīzēm. Azoospermija vai smaga oligozoospermija kā nosūtīšanas iemesls minēts 33 (48%) pacientu nosūtījumos, no tiem 24 (73%) pacienti nosūtīti uz Y mikrodelēciju analīzi ar vai bez CFTR gēna analīzes. Tātad 9 (27%) no šiem pacientiem ir sūtīti tikai uz CFTR gēna analīzi, nenorādot, ka azoospermija ir obstruktīva. No 47 pacientiem, kas sūtīti uz CFTR gēna analīzi, vien astoņi (17%) pacientu nosūtījuma informācija norāda uz iespējamu CBAVD. Tādi neauglības analīžu rezultāti kā oligoastoteratozoospermija, sēklinieku tilpuma izmaiņas, hormonālas izmaiņas vai vienkārši “neauglība” norādīti 25% nosūtījumu. Tikai pieciem pacientiem, kam atrastas patoloģiskas izmaiņas kādā no analīzēm, nosūtījumā norādītā informācija apliecina mērķtiecīgu šo ģenētisko izmaiņu meklēšanu, kas arī atspoguļota nosūtījumā. Anamnēzes un izmeklējumu dati, kas norādīti uz iespējamu neauglību, vispār nav norādīti 16% nosūtījumu.

Secinājumi. Līdzšinējā RSU MĢZL pieredze liecina, ka aptuveni puse izmeklējumu nozīmēti bez atbilstīga pamatojuma vai arī nosūtījums bijis nepilnīgi noformēts. Apkopotā informācija liecina, ka ģenētisko neauglības iemeslu identificēšanai uz RSU MĢZL 42% nosūtīto pacientu izmeklējumi bijuši mērķtiecīgi. No tiem 16% atklātas atbilstīgas ģenētiskās izmaiņas. Zemais mērķtiecīgi sūtīto CFTR gēna analīžu skaits skaidrojams ar nepilnībām nosūtījumu aizpildīšanā, netiek norādīts azoospermijas iemesls – obstrukcija vai aģenēze, ja tāda konstatēta. Oligozoospermijas neatšifrēšana skaitļos vai smaguma pakāpēs neļauj adekvāti izvērtēt šo nosūtījumu pamatojumu, jo Y mikrodelēciju analīze ir nozīmējama pamatoti vien smagas oligozoospermijas vai azoospermijas gadījumā. Pacientu nosūtīšana uz abām ģenētiskajām analīzēm reizē liecina par nepietiekamu indikāciju izvērtēšanu pirms ģenētisko analīžu posma, noved pie augstākām ģenētisko izmeklējumu izmaksām un tādējādi pie pacientu lielāka finansiālā ieguldījuma.