

## POPULARNONAUKOWE STRESZCZENIE PROJEKTU

Niepowodzenia ciąży stają się coraz częstszym zjawiskiem dotyczącym wszystkie grupy etniczne i często są wynikiem wielu połączonych ze sobą procesów. Poronienie samoistne jest dużym przeżyciem dla rodziny oczekującej dziecka. Pojawiają się pytania, jaka była przyczyna poronienia, czy można było uratować życie rozwijającego się dziecka i czy istnieje zwiększone ryzyko utraty kolejnej ciąży. Niepowodzenia ciąży stanowią również poważny problem diagnostyczny i leczniczy dla kobiety, która doświadczyła utraty ciąży. Dokładne oszacowanie skali problemu niepowodzeń ciąży stwarza duży problem, ponieważ statystyki dotyczące niepowodzeń ciąży pochodzą głównie z jednostek służby zdrowia a nie uwzględniają poronień, do których dochodzi poza szpitalem np. w domu pacjentki (PTG, 2008). Szacuje się, że 8-20% ciąż kończy się niepowodzeniem (Bug i wsp., 2014), natomiast u 1-2% kobiet dochodzi do poronień nawracających, czyli przynajmniej trzech kolejno po sobie występujących poronień, do których dochodzi przed 20 tygodniem (Exalto i wsp., 2007).

Niepowodzenia ciąży dzieli się na poronienia samoistne i martwe porody. Według kryteriów WHO poronieniem nazywamy utratę płodu o masie 500 g lub niższej (do 20 tygodnia ciąży). Strata ciąży powyżej 20 tygodnia określana jest jako poród martwy. Wyróżnia się wiele przyczyn niepowodzenia ciąży m.in. czynniki środowiskowe, wady anatomiczne macicy, zaburzenia endokrynologiczne, metaboliczne ale najważniejszą jest obecność aberracji chromosomowych u zarodka/płodu.

Mikromacierz DNA to szklana płytką przypominająca szkiełko mikroskopowe z naniesionymi fragmentami DNA obejmującymi najważniejsze regiony genomu człowieka. Fragmenty DNA są sondami molekularnymi, rozpoznającymi zmiany w materiale genetycznym osoby badanej. Analiza porównawcza DNA pacjenta do DNA osoby zdrowej umożliwi identyfikację zmian liczby kopii fragmentów DNA, delecji lub duplikacji w genomie pacjenta. Wynik jest przedstawiony za pomocą raportu zawierającego regiony chromosomowe lub geny, których u pacjenta jest za dużo lub za mało.

Mikromacierze (aCGH) w porównaniu do dotychczas stosowanych metod takich jak klasyczne badania kariotypu umożliwiają analizę w jednym eksperymencie całego materiału genetycznego przy rozdzielczości nieosiągalnej w innych metodach diagnostycznych. Rozdzielczość tej metody zależy od rodzaju użytej macierzy. Metoda ta nie wykrywa zrównoważonych translokacji i inwersji chromosomowych oraz mozaikowości niewielkiego stopnia. Wszystkie prawidłowe wyniki otrzymane metodą aCGH zostaną zweryfikowane metodą Rapid-FISH w celu wykluczenia obecności zwielokrotnionej liczby wszystkich chromosomów.

Głównym celem wnioskowanego projektu będzie określenie roli submikroskopowych rearanżacji chromosomowych, wykrywalnych metodą aCGH, w etiopatogenezie nawracających poronień samoistnych. Badaniami objętych zostanie 60 pacjentek, u których doszło do nawracającej utraty ciąży między 8 a 20 tygodniem oraz zauważono nieprawidłowości w badaniu USG (jeśli było wykonane).