

26/07/2023

INFORMACJA GENETYCZNA

*dotycząca wyniku badania genetycznego NGS - Predyspozycje genetyczne do rozwoju niepłodność i
niepowodzenia rozrodu*

imię i nazwisko Pacjentki:
PESEL (data ur.):

imię i nazwisko Pacjenta:
PESEL (data ur.):

Komentarz i zalecenia -

W przeprowadzonym badaniu genetycznym zidentyfikowano:

1. u Pani xxx wariant patogeny w genie *BMP15* (NM_005448.2(BMP15):c.661T>C (p.Trp221Arg)), skorelowany z dysgenezą gonad typu 2 i przedwczesnym wygaszaniem jajników.

Zalecana jest:

1. potwierdzenie występowania ww. wariantu w badaniu z krwi metodą Sangera,
2. ocena kliniczna pod kątem objawów związanych z wymienionymi zaburzeniami wrodzonymi.

Ryzyko przekazania ww. wariantu potomstwu wynosi 50%.

2. u Pana xxx wariant patogeny w genie *ANOS1* (NM_000216.4(ANOS1):c.773G>A (p.Trp258Ter)) skorelowany z hipogonadyzmem hipogonadotropowym 1 z anosmią lub bez anosmii (HH1).

Zalecana jest:

1. potwierdzenie występowania ww. wariantu w badaniu z krwi metodą Sangera,
2. ocena kliniczna pod kątem objawów związanych z wymienionym zaburzeniem wrodzonym.

Ryzyko przekazania ww. wariantu potomstwu wynosi 50%.

W ramach postępowania prokreacyjnego rozważyć można dawstwo komórek rozrodczych celem zmniejszenia ryzyka wystąpienia u potomstwa zaburzeń związanych z ww. zespołami.

Możliwa jest ocena nosicielstwa ww. wariantów u rodzeństwa Pani xxx - NM_005448.2(BMP15):c.661T>C (p.Trp221Arg) i Pana xxx - (NM_000216.4(ANOS1):c.773G>A (p.Trp258Ter))

prof. nadzw.
dr hab. n. med.
Aleksandra Jezela-Stanek
specjalista genetyki klinicznej
1963306