



LUND
UNIVERSITY

Kan man ärva infertilitet?

Yvonne Lundberg Giwercman

Inst. för Kliniska Vetenskaper
CRC, Malmö

Forskningsdag 2012



Arv, miljö och livsstil



Men infertilitet kan ju inte ärvas!



Inte längre en paradox



Sir Robert Edwards



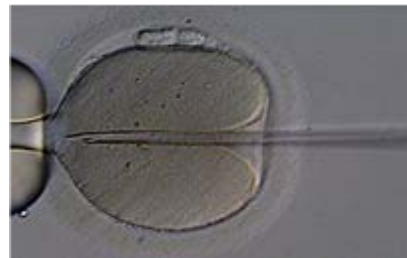
Provrörsbefruktning



Hon föddes i Oldham, England sommaren 1978.



Gianpiero D. Palermo



Intra Cytoplasmic Sperm Injection (ICSI) 1993



Orsaker till infertilitet

- Hos ca 1/3 av dessa par, vet man inte orsaken
- Ålder
- Fetma eller för låg vikt
- Sjukdomar som t ex infektioner
- Cancer, cancerbehandling
- Stopp i ägg- resp. sädesledarna
- Genetiska orsaker



Varför skall man leta efter en ärftlig orsak?

- Förklaring
- Prognos, veta hur stor chans man har till graviditet på normal väg
- Kan behövas för fosterdiagnostik
- Kan vara viktig information för släktingar



När skall man leta efter en ärftlig orsak?

- Män med få eller inga spermier utan känd bakomliggande orsak
- Män med cystisk fibros (medfödd ärftlig sjukdom, 1:5000)
- Par med fler än 3 missfall



Hur ofta finner man en genetisk avvikelse?

Infertila par som grupp (2078 par som behövt IVF)

- Hos 4% av paren fanns en kromosomavvikelse, 2% risk för varje individ (bakgrund 0.6%)
- 5% av männen med låg spermieproduktion och normal kromosomuppsättning hade en Y-mikrodeletion (bit av Y-kromosomen saknas).
- 3% kvinnor med minst ett missfall



Vilka genetiska avvikelser är vanligast hos infertila?

- Normal kromosomuppsättning är:
 - 46,XX hos kvinnor
 - 46, XY hos män
- Kromosomavvikelser: 47,XXY (9% av männen)
- Kromosomavvikelser: 45,X (2-3% av kvinnorna)
- Translokationer, kromosomalt material har bytt plats (1-2%)

Cytogenet Genome Res 111:317-336 (2005)



47,XXY Kleinefelters syndrom

- Ca 9% av de infertila, 1: 500 (0.2%) män i befolkningen
- Högre andel om ökad ålder hos mamman
- Ofta milda symptom
 - Ökad kroppslängd
 - Små testiklar
 - Ibland nedsatt kognitiv förmåga
 - ökad andel spermier med 1 kromosom för mycket, men >90% med normalt kromosomtal



Risk för barn med könskromosomavvikelse?

- Den genetiska risken hittills okänd men troligen låg.

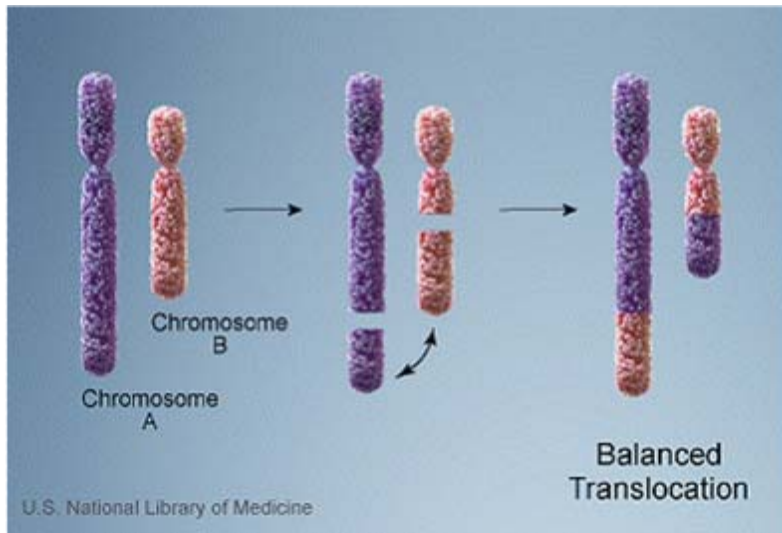


45,X Turners syndrom

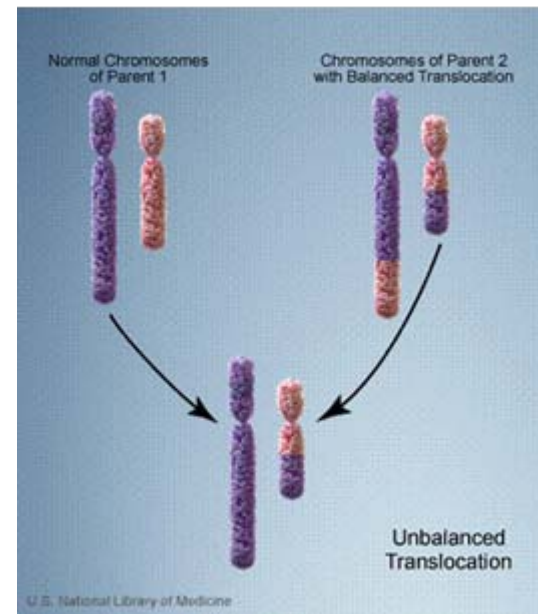
- Ca 2-3% av de infertila kvinnorna
1/2500 (0.04%) i befolkningen
- Äggen dör ofta innan flickan är 2 år
d v s menopausen (övergångsåldern) inträffar som barn
- Få fall med spontan graviditet
- Äggdonation möjlig



Translokationer



Ger ingen synbar effekt på bäraren, men risk för infertilitet och ökad risk för missfall



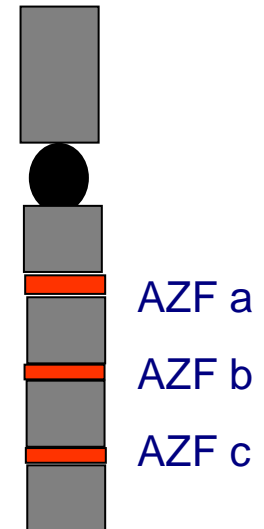
Orsak till fosterdiagnostik
Släktutredning



Y-kromosomdelar som saknas



- 1976 fann man ett område (AZF a-c) på kromosom Y, som saknades hos infertila
- Finns hos ca 5% av de män som har mindre än 5 miljoner eller inga spermier
- Risk för att infertilitet förs vidare till söner.



Kan man ärva infertilitet?

Ja, modern sjukvård gör det möjligt, men det handlar om få individer.



Louise Brown, maken Wesley Mullinder
och sonen Cameron

Tack för att ni lyssnade!

