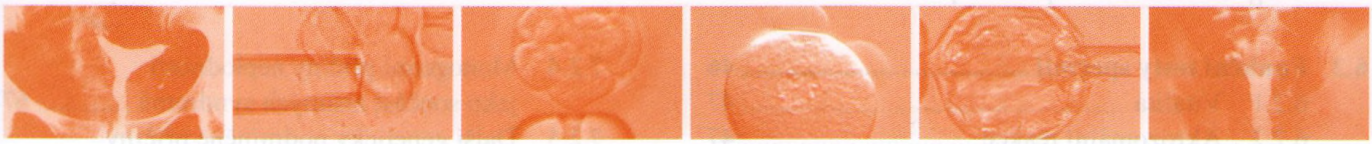

Obsah

Kolektiv autorů ... 7

Seznam zkratek ... 9

Úvod ... 11

1 Reprodukční stárnutí *(T. Mardešić)* ... 13

1.1 Ženy ... 13

1.1.1 FSH ... 15

1.1.2 Inhibin B ... 15

1.1.3 Ultrazvuková detekce počtu antrálních folikulů (antral follicle count, AFC) ... 16

1.1.4 AMH ... 16

1.1.5 Dynamické metody testování ... 16

1.2 Muži ... 16

1.2.1 Věk a fertilita ... 16

1.2.2 Věk muže a genetická rizika pro potomstvo ... 17

2 Základy diagnostiky a léčby anovulační sterility *(T. Mardešić)* ... 21

2.1 Léčba anovulace ... 22

2.1.1 Antiestrogeny ... 22

2.1.2 Hyperprolaktinemie ... 23

2.1.3 Gonadotropiny ... 23

2.1.4 Indukce ovulace při PCO ... 24

2.2 Ovariální stimulace před mimotělním oplodněním (IVF) ... 24

2.2.1 Gonadotropiny ... 25

2.2.2 Agonisté GnRH ... 26

2.2.3 Antagonisté GnRH ... 27

2.2.4 Měkké („soft") stimulační protokoly ... 27

3 Význam endoskopie při současném vývoji asistované reprodukce *(T. Mardešić)* ... 29

3.1 Hysteroskopie ... 29

3.2 Laparoskopie ... 30

3.2.1 Diagnostická laparoskopie a minimální či mírná endometrióza ... 31

3.2.2 Laparoskopické ošetření (drilling) u žen s polycystickými vaječníky ... 31

3.2.3 Laparoskopie a děložní myomy ... 31

3.2.4 Laparoskopie a intrauterinní inseminace (IUI) ... 31

3.2.5 Diagnostická laparoskopie a IVF ... 31

3.3 Transvaginální hydrolaparoskopie ... 32

4 Indikace pro léčbu sterility metodami asistované reprodukce *(T. Mardešić)* ... 35

4.1 Tubární sterilita ... 35

4.2 Andrologicky podmíněná porucha plodnosti (subfertilita muže) ... 36

4.3 Imunologicky podmíněná neplodnost ... 36

4.4 Sterilita při endometrióze ... 37

4.5 Sterilita idiopatická ... 38

4.6 Sterilita vyžadující dárcovství oocytů ... 38

5 Intrauterinní inseminace (intrauterine insemination – IUI) *(T. Mardešić)* ... 41

6 Diagnostika a léčebné možnosti asistované reprodukce při poruše plodnosti muže *(D. Chládek)* ... 43

6.1 Vyšetření a hodnocení spermiogramu ... 43

6.1.1 Vyšetření ejakulátu dle WHO ... 43

6.1.2 Zisk a zpracování ejakulátu ... 43

6.1.3 Makroskopické hodnocení ... 44

6.1.4 Mikroskopické hodnocení ... 44

6.2 Funkční testy spermií ... 46
6.2.1 Vitalita ... 47
6.2.2 Akrozomální reakce ... 47
6.2.3 Vazebné a penetrační testy spermií ... 47
6.3 Intracytoplazmatická injekce spermie (ICSI) ... 48
6.3.1 Indikace k ICSI ... 49
6.4 Chirurgické možnosti získání spermií při azoospermii (microsurgical epididymal sperm aspiration – MESA, testicular sperm extraction – TESE) ... 51
6.4.1 MESA/TESE ... 51
6.4.2 MESA (mikrochirurgická aspirace spermií z nadvarlete) ... 51
6.4.3 TESE (extrakce spermií z tkáně varlete) ... 51

7 Geneticky podmíněné poruchy plodnosti ... 53
7.1 Cytogenetické aspekty poruch plodnosti *(P. Lonský)* **... 53**
7.1.1 Frekvence a typy chromozomových aberací u jedinců s poruchou plodnosti ... 54
7.1.2 Aberace pohlavních chromozomů u mužů s poruchou plodnosti ... 55
7.1.3 Aberace pohlavních chromozomů u žen s poruchou plodnosti ... 56
7.1.4 Reciproké translokace ... 57
7.1.5 Robertsonské translokace ... 59
7.1.6 Pericentrické a paracentrické inverze ... 60
7.2 Monogenně podmíněné poruchy reprodukce *(M. Kosařová)* **... 62**
7.2.1 Klíčové geny ovlivňující plodnost exprimované v hypothalamu a hypofýze ... 62
7.2.2 Geny na pohlavních chromozomech ovlivňující plodnost ... 64
7.2.3 Další geny se vztahem k neplodnosti lokalizované na autozomech ... 66
7.2.4 Monogenní příčiny neplodnosti jako součást známých syndromů ... 67
7.2.5 Další geneticky podmíněné příčiny neplodnosti ... 71

8 Možnosti preimplantační genetické diagnostiky *(M. Kosařová)* **... 73**
8.1 Vyšetřovaný materiál ... 73
8.1.1 Biopsie a vyšetření polových tělísek ... 73
8.1.2 Biopsie blastomery z třídenního embrya ... 74
8.1.3 Biopsie blastocysty pro screening aneuploidií ... 74
8.2 Preimplantační genetický screening (PGS) ... 75
8.3 Preimplantační genetická diagnostika (PGD) ... 75
8.3.1 Preimplantační genetická diagnostika monogenních chorob ... 76
8.3.2 HLA typizace ... 76
8.3.3 Prediktivní testování – PGD pro choroby s pozdním nástupem ... 76
8.3.4 PGD translokací ... 77
8.4 Metody používané při PGD a jejich možnosti ... 77
8.4.1 Klasické metody cytogenetické a molekulárně genetické ... 77
8.4.2 Metody celogenomové analýzy ... 78
8.5 Etické aspekty PGD ... 79

Rejstřík ... 81

O autorech ... 85

Souhrn ... 87

Summary ... 89