

TERUG

9 februari 2011

OVERZICHT
PERSBERICHTEN

VUB HOOFDPAGINA

Herhaalde miskramen hebben mogelijk een genetische oorzaak

Defecten tijdens de reductiedeling of meiose kunnen leiden tot miskramen na de bevruchting. Bij een fout in dit proces kan de chromosomensamenstelling in de geslachtscellen verkeerd zijn waardoor een bevruchting mogelijk wel kan plaatsvinden, maar in een later stadium zal de foetus niet kunnen overleven. Dat concluderen onderzoekster Katrien Stouffs en enkele collega's van de Vrije Universiteit Brussel en het UZ Brussel uit een preliminaire studie.

In het Centrum voor Medische Genetica en Centrum voor Reproductieve Geneeskunde van het UZ Brussel en de onderzoeksgroep Reproductie en Genetica van de Vrije Universiteit Brussel wordt onderzoek gedaan naar de genetische oorzaken van mannelijke infertiliteit. Een van deze studies omvat de analyse van defecten tijdens de meiose of reductiedeling. Meiose is een complex proces noodzakelijk om het genetisch materiaal te halveren tijdens de aanmaak van zaad- en eicellen. Bij een fout in dit proces kan de chromosomensamenstelling in de geslachtscellen verkeerd zijn waardoor een bevruchting mogelijk wel kan plaatsvinden, maar in een later stadium zal de foetus niet kunnen overleven.

Een deel van de mannen met onvruchtbaarheid vertoont een rijpingsstop van de zaadcellen tijdens de meiose. Studies bij de muis hebben het belang aangetoond van bepaalde genen voor dit complex proces: als deze genen uitgeschakeld worden, zijn de mannelijke muisjes onvruchtbaar door een rijpingsstop.

Studies bij de patiëntengroep van het UZ Brussel hebben tot zover geen defecten in een aantal van deze genen kunnen aantonen. Bij onderzoek op vrouwelijke muisjes werden echter wel eicellen aangetroffen ondanks het uitschakelen van deze genen, maar het aantal nakomelingen was sterk verminderd. Bovendien werd vermoed dat er ook bij de man "subtielere" defecten zouden kunnen bestaan (bij de muis werd immers het hele gen uitgeschakeld), waardoor wel zaadcellen nog worden uitgerijpt. Deze zaadcellen zouden echter een verkeerde genetische samenstelling kunnen hebben.

Het verband tussen zaadcellen en eicellen met aneuploidie (verkeerd aantal chromosomen) en miskramen is al lang bekend. Daarom werd besloten om ook koppels met herhaalde miskramen te bestuderen voor de aanwezigheid van defecten in meiose-genen. Op die manier werd één afwijking gevonden bij een man wiens vrouw vijf miskramen had gekregen. Tijdens het uitvoeren van deze experimenten werd ook een andere studie gepubliceerd waarin een afwijking beschreven werd in hetzelfde gen, maar deze keer bij een vrouw met herhaalde miskramen.

Deze preliminaire studie stimuleert om het verband tussen meiose en herhaalde miskramen verder te exploreren en om verdere studies op te starten. Het is echter nog te vroeg om deze test klinisch toe te passen.

Referentie

Stouffs, K., Vandermaelen, D., Tournaye, H., Liebaers, I. and Lissens, W. Mutation analysis of three genes in patients with maturation arrest of spermatogenesis and couples with recurrent miscarriages. *Reprod Biomed Online*, 22, 65-71.

Meer informatie

Dr Katrien Stouffs, kstouffs@vub.ac.be