



EndoRNA

innowacyjny test umożliwiający
szybką diagnostykę
endometriozy

Endometrioza charakteryzuje się występowaniem tkanek zbliżonych do struktur endometrium poza jamę macicy. Struktury te są nadal aktywne wydzielniczo i reagują na zmiany hormonalne zachodzące w cyklu miesięczkowym wywołując w organizmie przewlekłą reakcję zapalną.

Choroba najczęściej związana jest z nawracającymi dolegliwościami bólowymi występującymi w okresie około menstruacyjnym, ale mogą być to także bóle o charakterze ciągłym, bóle w okolicy krzyżowej, bolesność przy współżyciu, oddawaniu moczu lub stolca. Dolegliwości bólowe często są bardzo silne i utrudniają codzienną aktywność. Nieleczona endometrioza może prowadzić do niepłodności. Przez złożoność objawów endometrioza jest trudna do zdiagnozowania i leczenia.

Według Światowej Organizacji Zdrowia (WHO) endometrioza może dotyczyć:

10%

kobiet w wieku
rozrodczym na świecie

180 milionów

ogólnej populacji kobiet

3 milionów

kobiet w Polsce

Małoinwazyjny test diagnostyczny EndoRNA qRT-PCR, Diagendo

diagend^o

Test można wykonać u pacjentek z podejrzeniem endometriozy w celu potwierdzenia choroby lub u pacjentek, u których chce się wykluczyć istnienie tej patologii.

Markerem wykorzystywanym w teście jest ekspresja genu kodującego enzym fukozylotransferazę 4 (FUT4). Fukozylotransferaza IV (FUT4) jest enzymem biorącym udział w procesie fukozytacji białek, w szczególności w biosyntezie I,3-fukozylowanych glikanów. Wcześniejsze badania wykazały, że glikozylacja białek jest związana z wieloma procesami zarówno fizjologicznymi i patologicznymi. **Wysoki poziom ekspresji genu FUT4 koreluje ze stanem klinicznym – endometriozą.**

Istotą testu jest ocena poziomu mRNA genu FUT4 względem poziomu mRNA genu referencyjnego GAPDH w tkankach endometrium.

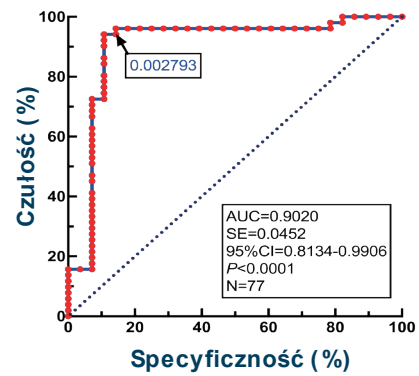
Wartość odniesienia stanowi poziom ekspresji genu kodującego dehydrogenazę aldehydu 3-fosfoglicerynowego (GAPDH). Jest to gen o charakterze konstytutywnym, którego ekspresja zachodzi na jednakowym poziomie, stąd jest powszechnie wykorzystywany jako tzw. gen referencyjny. Użycie w badaniu kontroli w postaci poziomu ekspresji GAPDH pozwala na uniknięcie różnic w wynikach, które mogłyby zależeć od różnego stężeniu materiału genetycznego (RNA).

Badanie EndoRNA wykonywane jest metodą ilościowego RT-PCR (qRT-PCR).

Ekspresja genu FUT4 w endometriozie – wartość diagnostyczna

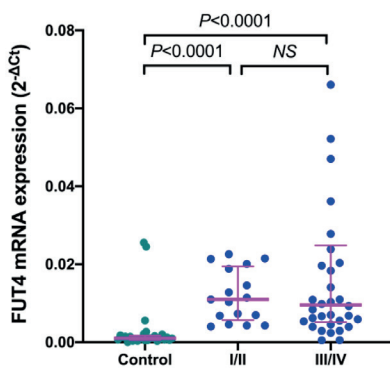
	Total	Faza wydzielnicza
Czułość (95%CI)	94.12%	93,5%
Specyficzność (95%CI)	89.29%	93,8%
Positive Predictive Value (PPV)	93.9%	96,7%
Negative Predictive Value (NPV)	89.3%	88,2%
Dokładność	92.2%	93,6%

PPV – pozytywna wartość predykcyjna – oznacza **prawdziwie pozytywne** wyniki
NPV – negatywna wartość predykcyjna – oznacza **prawdziwie negatywne** wyniki



Analiza ROC ekspresji mRNA FUT4 w endometrium kobiet z endometriozą i kobiet kontrolnych.

Ekspresja genu FUT4 w endometriozie – stopień zaawansowania



Ekspresja mRNA FUT4 w endometrium od pacjentek z minimalnym/łagodnym (I/II) (n = 14) i umiarkowanym/ciężkim (III/IV) (n = 35) stopniem endometriozy w porównaniu z endometrium kobiet z grupy kontrolnej (n = 28)

Pobranie próbki w gabinecie ginekologa

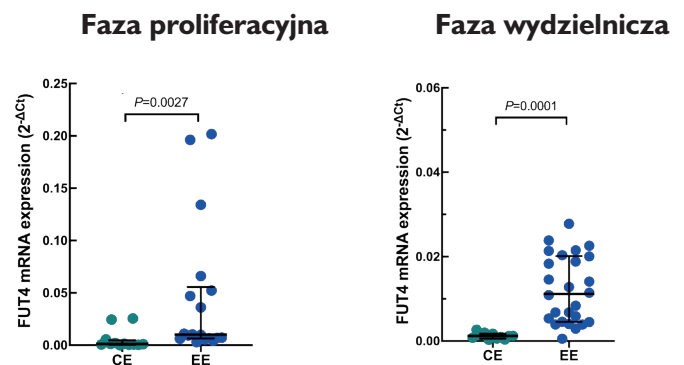
- Próbka endometrium powinna zostać pobrana metodą biopsji aspiracyjnej w fazie wydzielniczej cyklu menstruacyjnego.
- Po pobraniu próbkę należy niezwłocznie umieścić w próbówce z płynem stabilizującym RNA.
- Materiał nie może być pobrany od kobiety w ciąży.

Interpretacja wyników

- Pozytywny wynik testu EndoRNA wskazuje na podwyższoną ekspresję genu FUT4 co koreluje z dużym prawdopodobieństwem endometriozy.
- Negatywny wynik testu EndoRNA wskazuje na niską ekspresję genu FUT4 co pozwala na wykluczenie endometriozy.
- Niejednoznaczny wynik EndoRNA - względna ekspresja genu FUT4 nie pozwala na jednoznaczne zakwalifikowanie wyniku jako pozytywny lub negatywny.

W grupie pacjentek które uzyskały wynik niejednoznaczny należy dodatkowo przeanalizować dane kliniczne, w powiązaniu z wynikiem testu i w zależności od sytuacji zastosować dodatkowe procedury diagnostyczne. Przy braku objawów zaleca się powtórzyć test po 12 miesiącach.

Ekspresja FUT4 w endometriozie - zależność od fazy cyklu



Porównanie ekspresja mRNA FUT4 w endometrium od pacjentek w fazie proliferacyjnej i wydzielniczej.

Dlaczego EndoRNA? **diagend**♀

- Uzupełnienie panelu diagnostyki endometriozy o **czułą i specyficzną** metodę
- Obecnie stosowane markery jak CA-125 lub Bcl6 nie są specyficzne dla endometriozy
- Mało inwazyjne pobranie. Pacjentka po pobraniu **może wrócić do codziennej aktywności**
- Szybki proces diagnostyczny
- EndoRNA test jest **wyrobem medycznym do diagnostyki in vitro**
- Szybka diagnoza pozwoli na **szybsze rozpoczęcie terapii przez lekarza**

Zestaw pobraniowy zawiera:

- zlecenie na badanie
- deklarację świadomej zgody na badanie genetyczne
- instrukcje pobrania materiału
- próbówka z płynem stabilizującym RNA

