

## Abstrakt

**Úvod:** Spontánní potrat (SA) je nejčastější komplikací v těhotenství. Cílem práce bylo prověřit kauzalitu vybraných faktorů genetických - apolipoproteinu E (APO E), mutace faktoru V Leiden (FVL), mutace protrombinu (PT G20210A) a faktorů negenetických - tyreoidálního stimulačního hormonu (TSH), volného tyroxinu (fT4), protilátek proti tyreoidální peroxidáze (a-TPO) v etiopatogenezi časného SA.

**Materiály a metody:** Ke genotypizaci polymorfismů APO E byla využita metoda PCR-RFLP. K detekci mutací v genech FV a FII byla použita metoda HRM. Laboratorní tyreoidální markery TSH, a-TPO a fT4 byly stanoveny na automatickém analyzátoru využívajícím chemiluminiscenční imunoanalýzu. U infertilních žen po SA proběhlo do 8 týdnů od krevního odběru sonografické vyšetření štítné žlázy.

**Výsledky:** APOE genotypy ve sledovaném souboru 410 vzorků embryonální /fetální tkáně se významně neliší od kontrolní skupiny 2 606 adultních jedinců ( $P = 0.653$ ).

Ve sledovaném souboru 75 žen s izolovaným SA byla FVL mutace zjištěna v heterozygotní konstituci s prevalencí 12 %. Prevalence FVL v souboru žen s izolovaným časným SA byla signifikantně vyšší oproti kontrolní skupině 76 zdravých žen (12 % vs. 2.6 %,  $P = 0,031$ ). Při vzájemném statistickém porovnání zjištěných prevalencí PT G20210A mezi soubory žen s izolovaným SA a kontrolní skupinou nebyl zjištěn signifikantní rozdíl (4 % vs. 5.3 %,  $P = 1$ ).

Prevalence zvýšené hladiny TSH (vyšší než 2.5 mIU/l) v souboru 188 infertilních žen byla signifikantně vyšší ve srovnání se 172 zdravými těhotnými bez ohledu na počet SA ( $P = 0.005$ ). Prevalence zvýšené hladiny a-TPO (vyšší než 143 IU/ml) byla signifikantně vyšší u žen s recidivujícím a habituálním potracením ve srovnání se souborem žen s izolovaným potratem (15 % vs. 5 %  $P = 0.003$ ). Při hodnotě a-TPO nad 143 IU/ml je 116x vyšší riziko současné přítomnosti sonografických známek středního (TUS 3) a/nebo těžkého stupně (TUS 4) tyreoiditidy než přítomnosti žádných (TUS 0) a/nebo hraničních zánětlivých změn štítné žlázy (TUS 1) ( $OR = 16.2$  [95 % CI: 14.2-947.4]).

**Závěr:** APOE polymorfismus nelze označit za determinující faktor v roli časného SA. FVL v heterozygotní konstituci lze po eliminaci základních etiologických kauzálních příčin SA označit za možný rizikový faktor izolovaného SA ( $P = 0.031$ ). Hodnotu TSH vyšší než 2.5 mIU/l lze považovat za rizikový faktor časného SA ( $P = 0.005$ ). Laboratorní nález hladiny a-TPO vyšší než 143 IU/ml lze označit za rizikový faktor pro recidivující a/nebo habituální potracení v období prvního trimestru ( $P = 0.003$ ).

**Klíčová slova:** spontánní potrat, APO E, hereditární trombofilie, tyreoidální dysfunkce