



# FERTILIDADE FEMININA

Fertilidade é a capacidade natural de se reproduzir por meio de relação sexual, sendo ambos os parceiros férteis. Já a infertilidade é a incapacidade de um casal engravidar dentro do período de um ano, mantendo relações sexuais regularmente sem uso de contraceptivos. A infertilidade primária é quando os casais nunca tiveram filho(s), e a secundária é quando o casal já tem filho(s), mas está com dificuldade de engravidar.

Segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS), estima-se que 186 milhões de indivíduos são inférteis no mundo. No Brasil, aproximadamente 8 milhões de indivíduos não conseguem ter filhos. Atualmente, estima-se que os homens sejam responsáveis por cerca de 35% dos casos de infertilidade; as mulheres também por 35% dos casos; uma combinação de homens e mulheres em 20% dos casos, e os 10% restantes são atribuídos a causas desconhecidas. Há várias causas de infertilidade ligadas ao fator feminino, entre elas, podemos destacar: infecções sexualmente transmissíveis, endometrite crônica (EC), trombofilias, mutações associadas à fibrose cística, alterações cromossômicas e síndrome do X frágil.

## Infecções Sexualmente Transmissíveis (IST)

### O que é?

As infecções sexualmente transmissíveis (IST) são causadas por vírus, bactérias, fungos e protozoários, e transmitidas por meio de contato sexual com indivíduos infectados, sem uso de preservativo. Essas doenças podem se manifestar por bolhas, verrugas, feridas e corrimentos, ou podem não apresentar sintomas. Essas infecções, quando não tratadas, podem trazer danos permanentes tanto no trato reprodutor feminino quanto no masculino, podendo acarretar complicações graves, como a infertilidade.

A microbiota vaginal humana tem suma importância na manutenção da saúde da mulher em idade reprodutiva. A vaginose bacteriana (VB) é a infecção mais comum que surge com o desequilíbrio da microbiota, causada principalmente pela *Gardnerella vaginalis* (cerca de 50% das mulheres são assintomáticas), com incidência relativamente alta (19%) em mulheres inférteis. Quando não tratada, essa infecção pode causar partos prematuros e abortos espontâneos, além de disseminar-se para o trato reprodutivo superior, podendo causar problemas de fertilidade.

Outros agentes infecciosos também podem ser responsáveis pela infertilidade feminina. A *Chlamydia trachomatis* pode causar consequências graves, como: maior risco de abortamento, dor pélvica crônica e infecção materno-fetal. Já a *Neisseria gonorrhoeae* pode causar gravidez ectópica, infertilidade tubária, dor pélvica crônica e infecção disseminada. Ambos os patógenos são responsáveis por causas comuns de infecção do trato genital superior, conhecida como doença inflamatória pélvica (DIP). A DIP, quando não tratada, pode levar a várias complicações, entre elas, a infertilidade.

## Exames disponíveis

Veja no quadro abaixo os exames oferecidos pelo DB Molecular:

NOME DO EXAME	PATÓGENOS ANALISADOS	CÓDIGO DB	CÓDIGO TUSS
PAINEL DST - DETECÇÃO POR PCR	<i>Chlamydia trachomatis</i> , <i>Neisseria gonorrhoeae</i> , <i>Mycoplasma genitalium</i> , <i>Trichomonas vaginalis</i> , <i>Mycoplasma hominis</i> , <i>Ureaplasma urealyticum</i> e <i>Ureaplasma parvum</i>	DSTPC	40314278* 40314243
PAINEL DST 4 PATÓGENOS - DETECÇÃO POR PCR	<i>Chlamydia trachomatis</i> , <i>Neisseria gonorrhoeae</i> , <i>Mycoplasma genitalium</i> e <i>Trichomonas vaginalis</i>	DSTPC4	40314278* 40314243
COMBO PAINEL MOLECULAR PARA DST E SÍFILIS	<i>Chlamydia trachomatis</i> , <i>Neisseria gonorrhoeae</i> , <i>Mycoplasma genitalium</i> , <i>Trichomonas vaginalis</i> , <i>Mycoplasma hominis</i> , <i>Ureaplasma urealyticum</i> , <i>Ureaplasma parvum</i> e <i>Treponema pallidum</i> .	DSTSIF	40314278* 40314243
PAINEL DE ÚLCERA GENITAL	Herpes simples, <i>Treponema pallidum</i> , <i>Haemophilus ducreyi</i> , <i>granuloma inguinal</i> (donovanose), <i>Chlamydia trachomatis</i> (tipos L1, L2, L3), <i>Candida ssp</i> e infecções bacterianas secundárias	PUGPCR	40314278*
CHLAMYDIA TRACHOMATIS E NEISSERIA GONORRHOEAE POR PCR	<i>Chlamydia trachomatis</i> e <i>Neisseria gonorrhoeae</i>	CTNG	40314278* 40314243
UREAPLASMA PARVUM E UREALITYCUM - POR PCR	<i>Ureaplasma urealyticum</i> e <i>Ureaplasma parvum</i>	UPCR	40314278*

\*Código TUSS genérico para detecção de agentes infecciosas por PCR, verifique com o convênio referente a aceitação do uso desse código.

Caso necessário, também realizamos a pesquisa dos patógenos de forma isolada. Qualquer dúvida, acesse nosso Guia de Exames.

## Endometrite crônica (EC)

### O que é?

A endometrite crônica (EC) é uma inflamação persistente do endométrio (parede interna do útero) causada por bactérias patogênicas, podendo causar aborto recorrente ou falha de implantação do embrião no útero. O teste genético é utilizado para diagnosticar a endometrite crônica, detectando e quantificando o DNA dos patógenos bacterianos mais frequentes causadores de EC, fornecendo informações para orientar no tratamento mais adequado. As bactérias analisadas são: *Enterococcus spp.*; *Streptococcus spp.*; *Staphylococcus spp.*; *Enterobacteria* (e.g. *Escherichia coli*, *Klebsiella pneumoniae*); *Mycoplasma spp.*; *Ureaplasma spp.*; *Chlamydia trachomatis*; *Neisseria gonorrhoeae*.

### Exame disponível

Veja no quadro abaixo o exame oferecido pelo DB Molecular:

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB
ANÁLISE DA ENDOMETRITE CRÔNICA	ALICE

## Trombofilia

### O que é?

A trombofilia é uma condição genética caracterizada pela propensão de desenvolver trombose devido a anomalias no sistema de coagulação. Está presente na maioria dos casos de perda gestacional recorrente. A hipercoagulação está associada a abortos de repetição e à falha da implementação do embrião no útero. Alguns genes associados à trombofilia podem estar relacionados com complicações de fertilidade em casos de infertilidade feminina inexplicada. A associação da protrombina (A20210G) com o fator V de Leiden (A506G) constitui um importante fator no aumento de risco para desenvolvimento de tromboembolismo venoso e risco aumentado no desenvolvimento de coágulos na gestação. A heterozigotidade para o fator V de Leiden também está associado de duas a três vezes o risco de perda fetal e possivelmente outras complicações da gravidez, como pré-eclâmpsia/eclâmpsia, crescimento fetal alterado e descolamento de placenta.

## Exames disponíveis

Veja no quadro abaixo os exames oferecidos pelo DB Molecular:

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB
DETECÇÃO DA MUTAÇÃO G20210A DO GENE PROTROMBINA	PRPCR
DETECÇÃO DA MUTAÇÃO G1691A DO GENE FATOR V DE LEIDEN	F5PCR
FATOR V DE LEIDEN – PROTROMBINA	F5F2
MTHFR – MUTAÇÕES C677T E A1298C	MTHFR
MTHFR – MUTAÇÃO C677T	C677
MTHFR – MUTAÇÃO A1298C	A1298
PAINEL DE TROMBOFILIAS – FATOR V DE LEIDEN (G1691A), PROTROMBINA (G20210A), MTHFR (C677T, A1298C)	PTROMB
ENZIMA CONVERSORA ANGIOTENSINA I/D – ECA – POLIMORFISMO	ECA
FATOR II (PROTROMBINA) E FATOR V (LEIDEN) PARA TROMBOFILIAS	F25END
PAINEL DE TROMBOFILIAS – FATOR V DE LEIDEN (G1691A), PROTROMBINA (G20210A), MTHFR (C677T, A1298C) + PLASMINOGÊNIO TISSULAR (4G/5G – PAI1) –POLIMORFISMO	PTROP

## Fibrose cística

### O que é?

A fibrose cística, conhecida também como doença do beijo salgado ou mucoviscidose, é uma doença autossômica recessiva causada por mutações no gene Regulador da Condutância Transmembrana da Fibrose Cística (CFTR). O trato reprodutivo feminino é revestido por células epiteliais, e essas mutações no gene CFTR atuam diretamente nessas células causando uma redução de fertilidade (subfertilidade) feminina. A fibrose cística é caracterizada por secreções no muco com viscosidade anormal, em razão de um gene defeituoso causar um muco cervical mais espesso (30 a 60 vezes mais), prejudicando a penetração do espermatozoide no óvulo. Os testes pesquisam mutações no gene CFTR relacionadas à fibrose cística.

## Exames disponíveis

Veja no quadro abaixo o exame oferecido pelo DB Molecular:

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB
FIBROSE CÍSTICA – PESQUISA DA MUTAÇÃO F508	FC508
FIBROSE CÍSTICA – QUATRO MUTAÇÕES	FC4M
FIBROSE CÍSTICA – PESQUISA DE CINCO MUTAÇÕES DF508 – G542X – G551D – R553X – N1303K	FC5M
FIBROSE CÍSTICA (PESQUISA DE 50 MUTAÇÕES)	FIB50M
FIBROSE CÍSTICA – SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO GENE CFTR	CFTR
ESTUDO DE DELEÇÕES E DUPLICAÇÕES PARA A FIBROSE CÍSTICA	CFTRML

## Cariótipo

### O que é?

O exame de cariótipo é considerado indispensável para o diagnóstico da fertilidade do casal. Por meio dele, torna-se possível identificar algumas causas de dificuldade para engravidar e/ou manter uma gestação. O exame de cariótipo com técnica de bandamento G permite identificar, nos cromossomos, com base na obtenção de metáfases, se há alterações numéricas e/ou estruturais de 5 a 10 Mb. O cariótipo com banda G é considerado teste padrão ouro para identificar translocações balanceadas (possíveis causas de infertilidade), síndrome de Turner (monossomia do X), síndrome de Down (trissomia do cromossomo 21), síndrome de Edwards (trissomia do cromossomo 18) e síndrome de Patau (trissomia do cromossomo 13).

### Exame disponível

Veja no quadro abaixo o exame oferecido pelo DB Molecular:

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB
CARIÓTIPO BANDA G CONSTITUCIONAL	CARBG

## Síndrome do X frágil

### O que é?

A síndrome do X frágil (FMRI) é uma condição ligada ao cromossomo X de caráter dominante. Os portadores de pré-mutações (55-200 CGG) são conhecidos pelo risco de apresentar uma das principais causas de disfunção do ovário em mulheres: a insuficiência de ovário primário associado ao X frágil (ocorre em cerca de 1% das mulheres). As mulheres portadoras têm mais propensão de desenvolver, além de problemas de fertilidade, a menopausa precoce.

## Exame disponível

Veja no quadro abaixo o exame oferecido pelo DB Molecular:

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB
X FRÁGIL – PESQUISA POR PCR – HOMENS E MULHERES	XFRAP

## Indicações

- Pessoas que estão planejando ter filhos;
- Primeiro caso de aborto espontâneo;
- Casos de aborto de repetição;
- Histórico familiar positivo para trombose.

## Como solicitar

Identificar o alvo da pesquisa (patógeno, gene ou mutação) e a metodologia a ser utilizada (sequenciamento, PCR, etc.)

Exs.:

- Pesquisa de *Chlamydia trachomatis* por PCR;
- Sequenciamento completo do gene CFTR;
- Pesquisa da mutação G1691A do gene fator V de Leiden.

## Referências

- BORGHT, M. V.; WYNS, C. Fertility and infertility: definition and epidemiology. National Library of Medicine. 2018, v. 62, p. 2-10. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29555319/>. Acesso em: 18 ago. 2022.
- DING, C. et al. Bacterial vaginosis: effects on reproduction and its therapeutics. National Library of Medicine. 2021, v. 50, n. 9. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34087449/>. Acesso em: 10 ago. 2022.
- HAAHR, T. et al. Abnormal vaginal microbiota may be associated with poor reproductive outcomes: a prospective study in IVF patients. National Library of Medicine. 2016, v. 31, n. 4, p. 795-803. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26911864/>. Acesso em: 18 ago. 2022.
- MIERLA, D. et al. Association of prothrombin (A20210G) and factor V Leiden (A506G) with recurrent pregnancy loss. National Library of Medicine. 2012, v. 7, n. 3, p. 222-226.
- PARK, H. J. et al. Chronic endometritis and infertility. National Library of Medicine. 2016, v. 43, n. 4; p. 185-192. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5234283/>. Acesso em: 18 ago. 2022.
- WORLD HEALTH ORGANIZATION. Disponível em: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/infertility>. Acesso em: 18 ago. 2022.

## Saiba mais

- 🌐 [dbmolecular.com.br](http://dbmolecular.com.br)
- ✉ [assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br](mailto:assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br)
- ☎ 0800 643 0376