

זוהה גן הקשור לכשל שחלתי שגורם לאי פריון

בבילינסון גילו מוטציה בגן SPIDR שקשורה לכשל
● עשוי לסייע לבעלות המוטציה שסובלות מאי פריון

מיטל יסעור בית-אור,

כתבנו לענייני בריאות

השחלתי הוא גנטי, והאחיות נשלחו לבי-
דיקת ריצוף גנטי.

המחקר מעלה גורם חדש, שלא נקשר
עד כה לכשל שחלתי ראשוני באדם:
מוטציה ייחודית בגן המכונה SPIDR,
הפועל לתיקון שגיאות ברצף הדנ"א.
הביציות נחשבות רגישות לתיקון מסוג
זה, והחוקרים הצליחו להוכיח את הקשר
בין הגילוי לבין כשל שחלתי.

פרופ' לינה באסל שלמון, מנהלת המי-
כון הגנטי בבילינסון, הסבירה כי במקר-
רה של גילוי המוטציה, "במקום טיפולי
פוריות ניתן להתמקד בחיפוש פתרונות
אחרים הקיימים היום, כגון תרומת בי-
ציות. כמו כן, ניתן לבצע לבני המשי-
פחה בדיקות גנטיות לאיתור המוטציה
ולהתחיל טיפול הורמונלי מוקדם". עוד
הוסיפה כי "ברוב המחלות הגנטיות הנוק-
כבר נעשה. במקרה הזה נעשה נזק לבי-
ציות שהחלו להתפתח בשלב העוברי
וקשה לעשות תיקון".

המחקר פורסם בכתב העת "Journal
of Clinical Endocrinology and
Metabolism".

האם בעתיד יוכלו רופאים לחסוך
מנשים טיפולי פוריות חסרי תו-
חלת? חוקרים מבילינסון זיהו גן חדש
הקשור לכשל שחלתי – סיבה לאי פריון
אצל נשים, המצביעה על צורך בתר-
מי ביצית כדי להרות.

כשל שחלתי ראשוני מתבטא בהיעדר
התבגרות מינית ומחזור חודשי בנשים
צעירות. כאחוז מהנשים בעולם סובלות
מהתופעה שפוגעת בפוריותן. יש נשים
שאצלן המחלה היא על רקע גנטי, והמי-
שמעות היא שהן עלולות לעבור טיפול
לי פוריות חסרי תועלת בעוד הטיפול
היעיל עבורן הוא תרומת ביצית.

החוקרים החליטו לחקור את הנושא
כאשר טיפלו בשתי אחיות שלקו בתור-
פעה. לשתייהן היה איחור בהתפתחות
המינית, שחלות קטנות או לא קיימות
כלל והיעדר מחזור. אחת מהן דיווחה על
קושי להיכנס להריון. בגלל הקשר המי-
שפחתי החוקרים שיערו כי מקור הכשל