



## 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, Diageno

diagend♀

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.

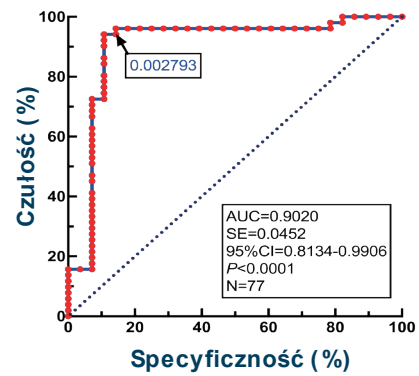
Wartość odniesienia stanowi poziom ekspresji genu kodującego dehydrogenazę aldehydu 3-fosfoglicerynowego (GAPDH). Jest to gen o charakterze konstytutywnym, którego ekspresja zachodzi na jednakowym poziomie, stąd jest powszechnie wykorzystywany jako tzw. gen referencyjny. Użycie w badaniu kontroli w postaci 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

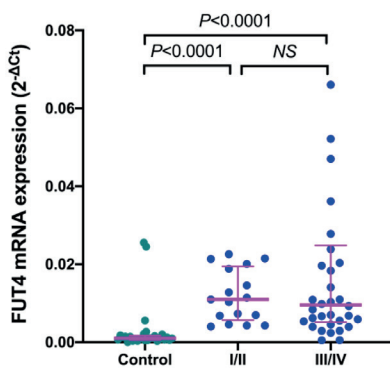
|                                 | Total  | Faza wydzielnicza |
|---------------------------------|--------|-------------------|
| Czułość (95%CI)                 | 94.12% | 93,5%             |
| Specyficzność (95%CI)           | 89.29% | 93,8%             |
| Positive Predictive Value (PPV) | 93.9%  | 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

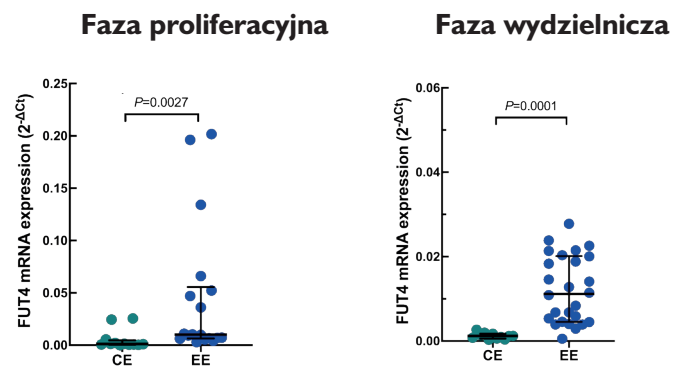
- Próbka endometrium powinna zostać pobrana metodą biopsji aspiracyjnej w fazie wydzielniczej cyklu menstruacyjnego.
- Po pobraniu próbkę należy niezwłocznie umieścić w próbówce z płynem stabilizującym RNA.
- Materiał nie może być pobrany od kobiety w ciąży.

## 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

