

**Διαφάνεια που προέκυψε μετά από  
ερωτήσεις των φοιτητριών**

# **Twin-Twin Transfusion Syndrome:**

**Screening, prevalence, pathophysiology,  
and diagnosis. UpToDate 2023**

## **PREVALENCE**

**Our best estimate of the prevalence of  
Twin-Twin Transfusion Syndrome is  $\geq 9\%$   
of monochorionic (MC) diamniotic (DA)  
twin pregnancies**



Editorial

## The expanding role of genetics in contraception and women's health

Perhaps the most dramatic and important change in the practice of medicine over the past decade has been the integration of genetics into diagnostic protocols and therapeutic approaches. The Human Genome Project rightfully assumes considerable credit for this advancement; by marrying the resources of the United States government and private industry, incredible discoveries were made on an almost regular basis [1]. From the publication of the sequence of the human genome to the delineation of numerous mutations responsible for disease to a better understanding of the genetic mechanisms responsible for a variety of normal and abnormal physiologic functions, our understanding of biology, disease and genetic mechanisms have undergone a considerable change in the past decade. For many in science and medicine, these advances herald a new approach to the science and practice of medicine.

Science is obviously a critical component of our ability to provide effective care to our patients. Indeed, this explosion of genetic information has occurred in parallel with the integration of evidence-based medicine into conventional medical education and practice. As such, the use of scientific information to change the practice of medicine must be accompanied by a thorough understanding of the implications and potential effects of this information on patients and society in general, not just on the practice of medicine. An unfortunate example of the implications of ignoring the details of scientific information has been the response to the findings of the Women's Health Initiative study (WHI). Clinicians worldwide began to consider hormone therapy to be an inappropriate therapy for menopausal women — all menopausal women. Although the WHI primarily studied an asymptomatic and older cohort, its findings were “assumed” to pertain to all women in menopause, even those who are younger and symptomatic. Indeed, it has taken almost 2 years for many professional organizations and clinicians to recognize the continuing important role of hormone therapy for the medical management of the symptomatic menopausal woman.

It is clear that scientific advancements alone cannot ensure improvements in the care of men and women; successful interpretation and implementation of such advances requires studies and educational programs to ensure that the new information will be appropriately applied in a manner

acceptable to professionals and laity alike. In addition, society must provide effective safeguards to ensure that scientific advancements are not inappropriately used or manipulated to the detriment of large or small segments of society. Indeed, considerable funding (3–5% of the total budget) of the Human Genome Project was set aside for the study and evaluation of the impact of the Human Genome Project on health care and society [2]. It was widely recognized that the findings of the Human Genome Project would potentially alter the approach to preventive and conventional medicine. Premorbid identification of individuals at risk for developing disease could become possible along with the promise of preventative interventions and more effective therapies; however, such information could also be used in a variety of untoward situations, including denying insurance coverage and stigmatization of individuals [3]. A current example of both potentials is the concern of women who are at increased risk for developing breast and ovarian cancer based on family history about the impact of genetic (BRCA1/2) screening. The concern of these women and their clinicians is not just whether they have a mutation in one of these two genes that would result in a profound increased risk for developing breast and ovarian cancer, but whether their insurance provider would find out whether they have undergone screening. Currently, electing to undergo such screening could indicate a potential increased risk for these malignancies and thus could jeopardize a woman's ability to obtain or maintain medical insurance coverage. In an effort to protect the confidentiality of their patients, many programs offer BRCA1/2 screening in an anonymous fashion or by offering to make available an alias. Nonetheless, such machinations deter many women from considering appropriate screening that could provide critical information concerning their risk and applicable surgical and medical management options and relegate women and clinicians to subterfuge and deceit [4,5].

Expanding our abilities to identify individuals at risk for developing certain diseases is a necessity if we are to improve our patient's health and well-being. Encouraging reduced caloric intake and exercise will improve risk for adverse cardiovascular events. However, the delineation of genes associated with adverse cardiovascular events could considerably improve the benefits of those proven dietary

and environmental interventions and determine the optimal preventative and therapeutic interventions for each individual. However, if such information would result in stigmatizing certain individuals based on the genetic complement and deny them certain privileges such as insurance coverage, then such scientific advances could be harmful to society in general [6]. Indeed, our current experience with BRCA screening shows that such discrimination already occurs in our health care system.

The provision of health care is rapidly progressing with 21st century technology, and yet, our health care system is mired in the 19th and 20th century bureaucracy. Insurability and access to health care must progress in a fashion commensurate with our technological advances. If the wondrous advances of the past few years are limited to only the wealthy and privileged, then these advances will have been achieved for minimal gain. Our professional missions may have different locations and languages and may impact a variety of social, racial, ethnic and economic groups; nonetheless, their goals are all the same. Their goals are to improve the world by caring for one person at a time. Indeed, it is written in the Talmud that to save one life is as if you have saved the world. However, to deny care to individuals because of a variety of personal, societal and economic factors, and now potentially upon genetic factors, is counter to our missions and a reversal of the Talmudic entreaty.

### 1. A proposal to ensure the successful marriage of genetics and medicine

Our scientific advances must be associated with new approaches to the ethical, moral and societal implications of these advances. Failure to implement such changes will at best create a disparate and dysfunctional system that provides ineffective care to all except the most wealthy and privileged and at worst will prevent the successful integration of these advances into health care [7]. However, it is foolhardy to think that solutions will be easy. Our initial goals should be simple and achievable.

- Continue to support the bench science that provides important scientific information and breakthroughs regarding the genetic and molecular aspects of health maintenance and disease.
- Ensure that such advancements are integrated into our health care system in an approach that takes into account the personal, societal and economic effects of such changes. Societal and governmental programs are already targeting the nonscientific implications of new scientific discoveries; support for such programs and publicity of their outcomes must continue if they are to facilitate the integration of new scientific advances into conventional health care.
- A reassessment of insurability must be undertaken with regard to the advances in genetics and molecular biology. The basis for determining insurability has

historically been based on lifestyle issues such as smoking, obesity and motorcycle riding. With our increasing knowledge of the genetic component of disease, the insurance industry will have to incorporate this new information into the insurance paradigm but do so without discriminating against those with particular genetic sequences. Indeed, it is clear that the presence of certain genes and sequences will increase the risk of associated diseases and conditions but will not necessarily guarantee their phenotypic expression. In addition, delineating the presence of such genes allows for early, and possibly more effective, intervention and prevention.

We are in the midst of a great evolution in our understanding of the causes and mitigating factors in the development of disease. A few years ago, genetics had been the interest of a few molecular biologists and clinicians. Now, many primary-care clinicians and specialists consider their clinical and research work to involve genetic theory and practice. If we are to successfully incorporate these advancements into medical practice, we must ensure that this information will not be used to stigmatize and alienate large segments of our society. With the seminal role of insurance in the health care of our society, it is now time to strongly and forthrightly address this issue to ensure the facile integration of genetic advancements into our diagnostic and therapeutic practice, to prevent discrimination against whole components of our society and to improve the overall health care of all of our members of our society [7]. In a nation and society committed to the concept that all are created equal, failure to effectively study this major issue and implement rational and effective policies regarding insurability of all people will threaten the very core foundations that continue to ensure scientific advancements through our personal freedoms.

Lee P. Shulman  
*Division of Reproductive Genetics*  
*Northwestern Memorial Hospital*  
*Feinberg School of Medicine*  
*Northwestern University*  
*Chicago, IL 60611, USA*  
*E-mail addresses:* l-shulman@northwestern.edu  
 lshulman@nmh.org

Wayne Shields  
*Association Reproductive Health Professionals*  
*Washington, DC 20037-1718, USA*

### References

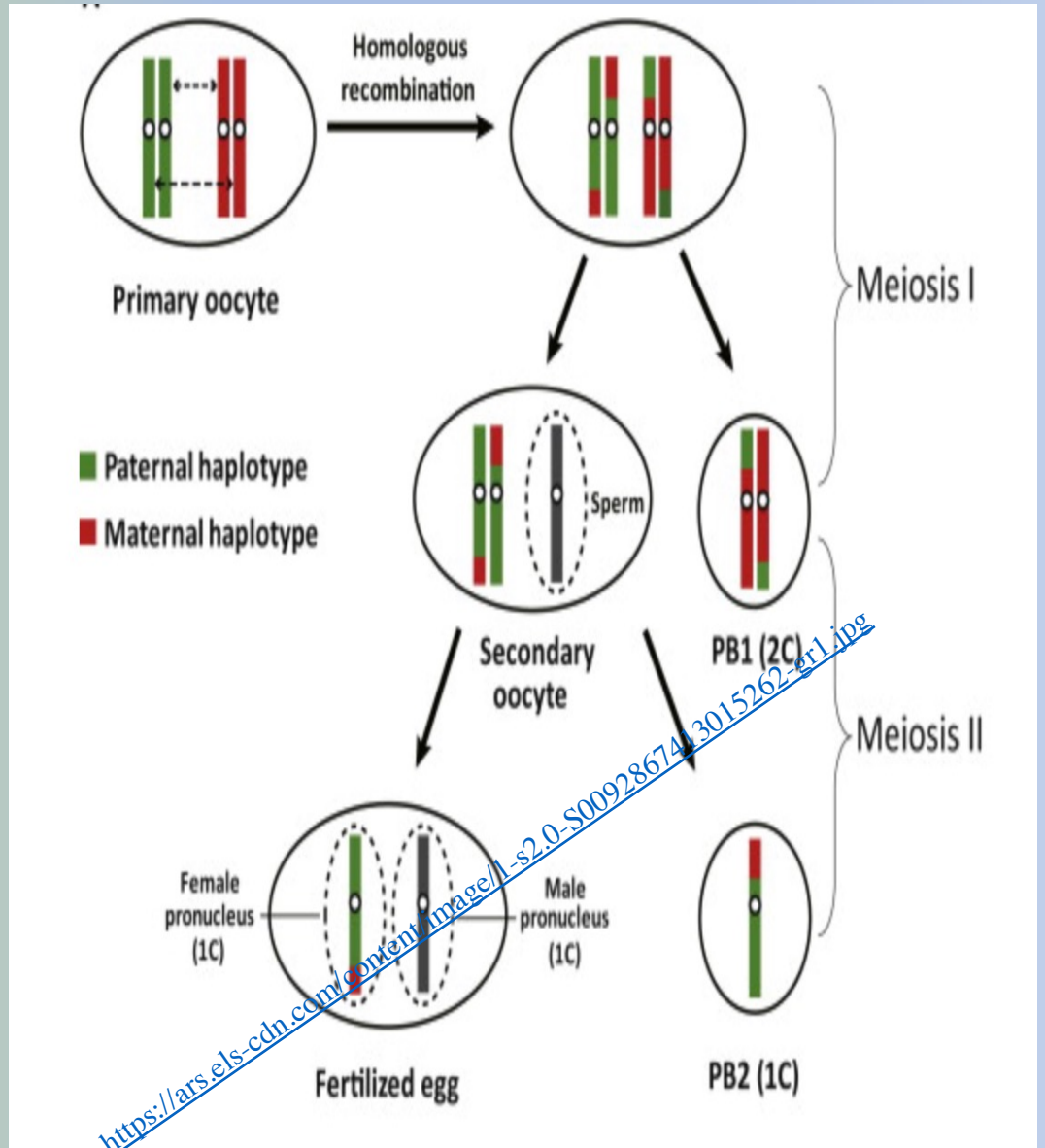
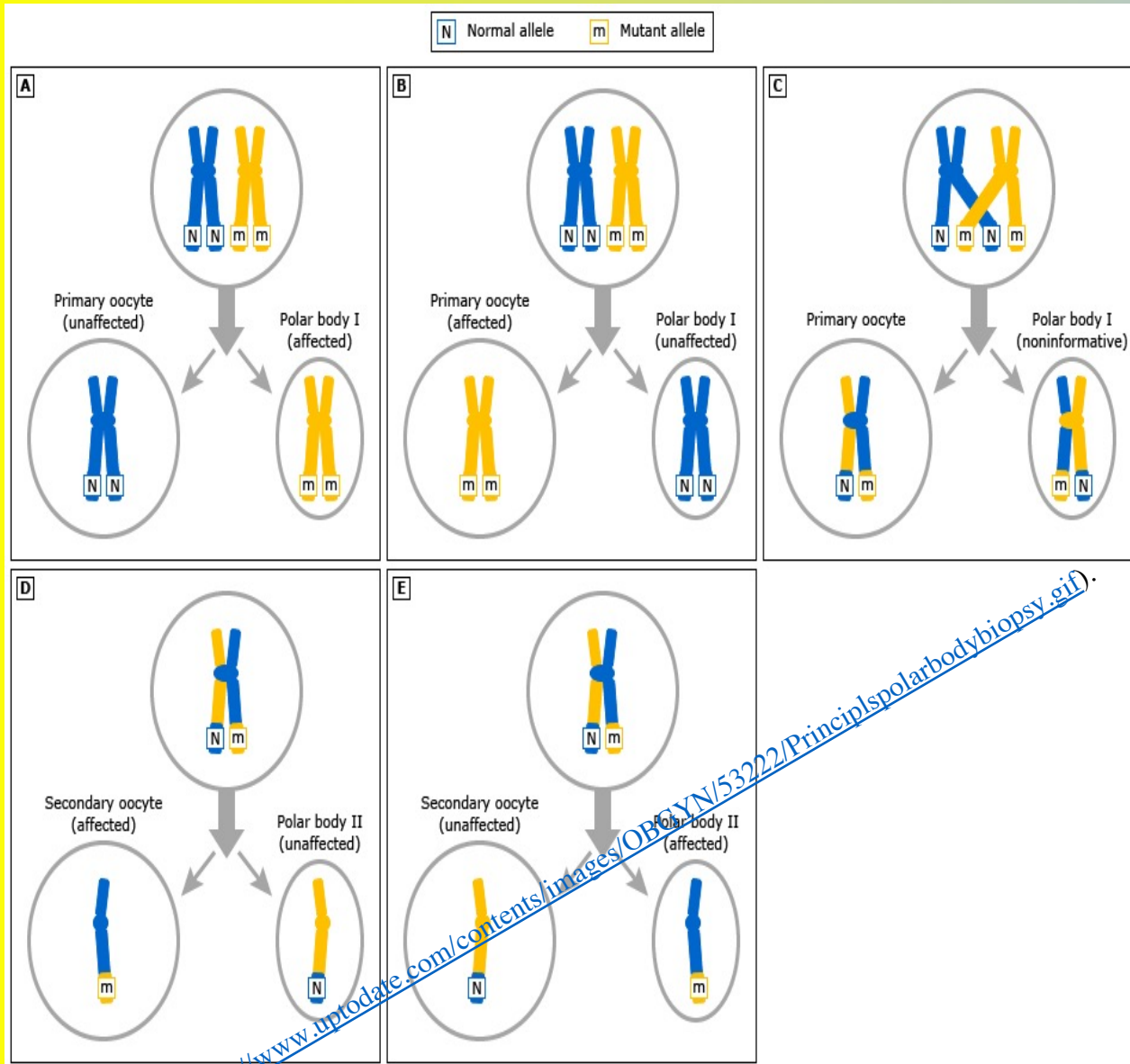
- [1] Weatherall D. From genotype to phenotype: genetics and medical practice in the new millennium. *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci* 1999;354:1995–2010.
- [2] Nowlan W. A rational view of insurance and genetic discrimination. *Science* 2002;297:195–6.



**Οι διαφάνειες με σχήματα σκοπεύουν στην καλύτερη κατανόηση των αναγραφόμενων και όχι στην ακριβή αναπαράσταση των φυσιολογικών φαινομένων (π.χ. μη δυνατότητα απεικόνισης όλων των χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση, μη ακριβής απεικονιστική σχέση σπερματοζωαρίου-ωαρίου κ.λπ.)**

Όπως αναφέρθηκε εκτενώς και σε προηγούμενα κεφάλαια, οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες ή ανευπλοειδίες, είναι οι συνηθέστερες χρωμοσωμικές ανωμαλίες και εμφανίζονται με σχετικά μεγάλη συχνότητα σε ανθρώπινα ωάρια, κυρίως γυναικών μεγαλύτερων των 40 ετών, αλλά σε μεγάλο ποσοστό και σε έμβρυα που προέρχονται από υποβοηθούμενη αναπαραγωγή (π.χ. εξωσωματική γονιμοποίηση) με αποτέλεσμα τη μη εμφύτευσή τους μετά την εμβρυομεταφορά.

**Συνέχεια και επεξηγήσεις**



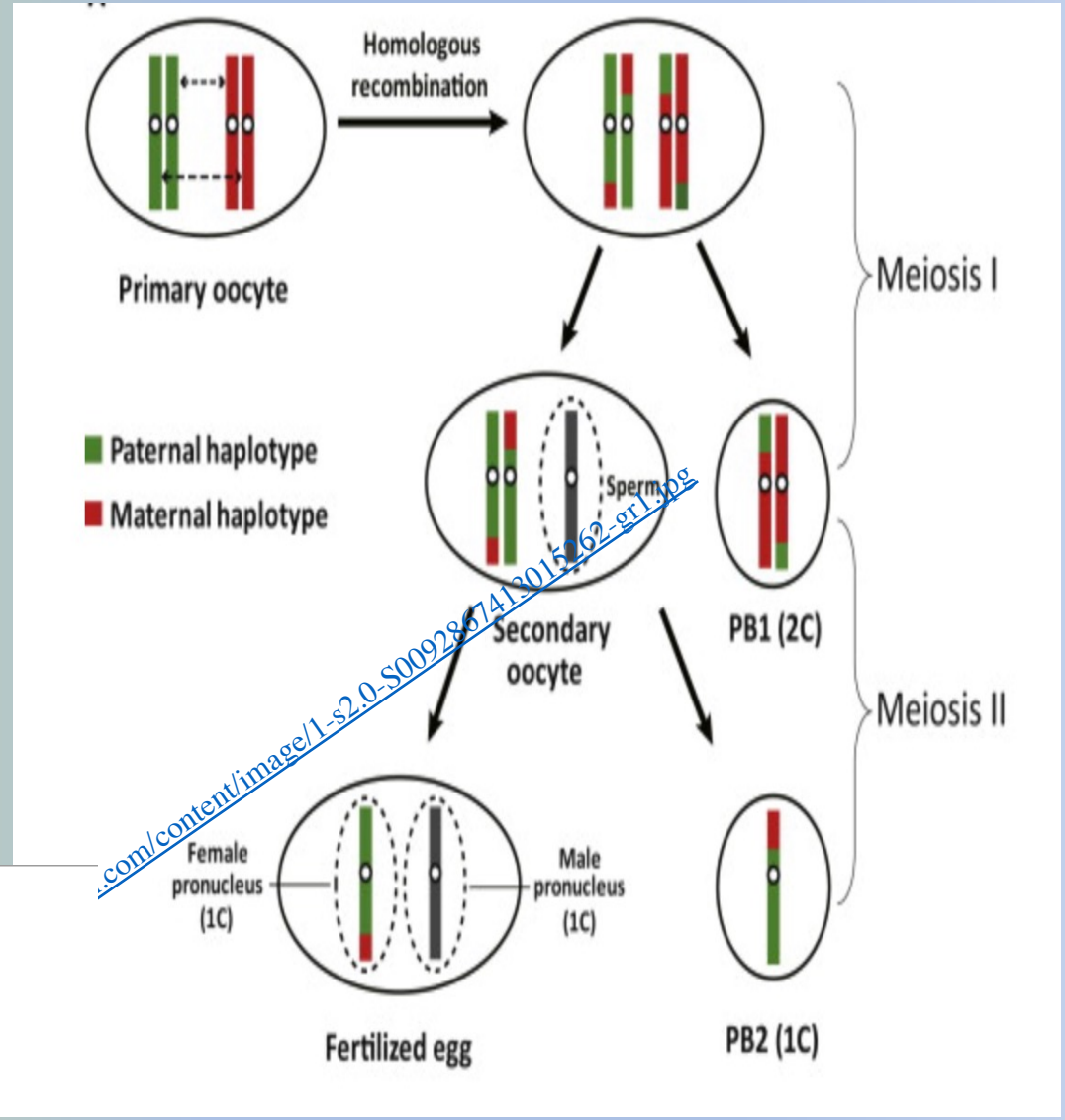
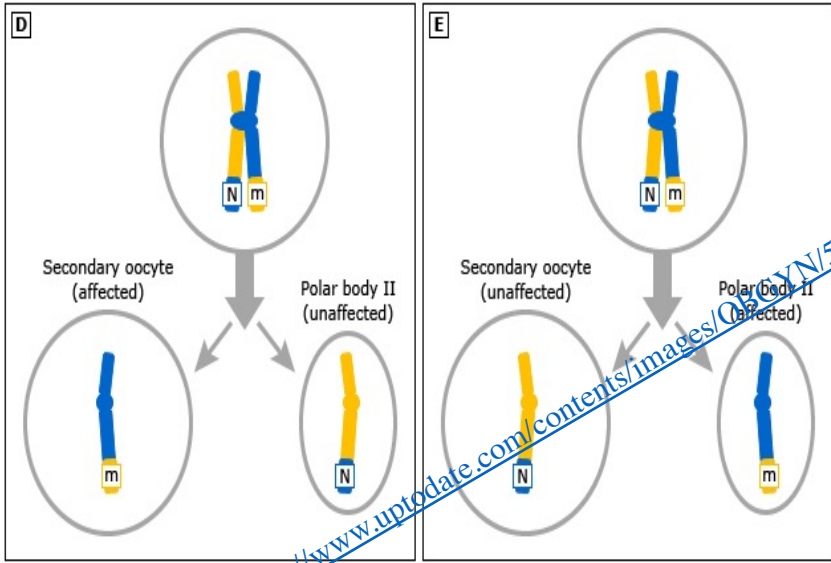
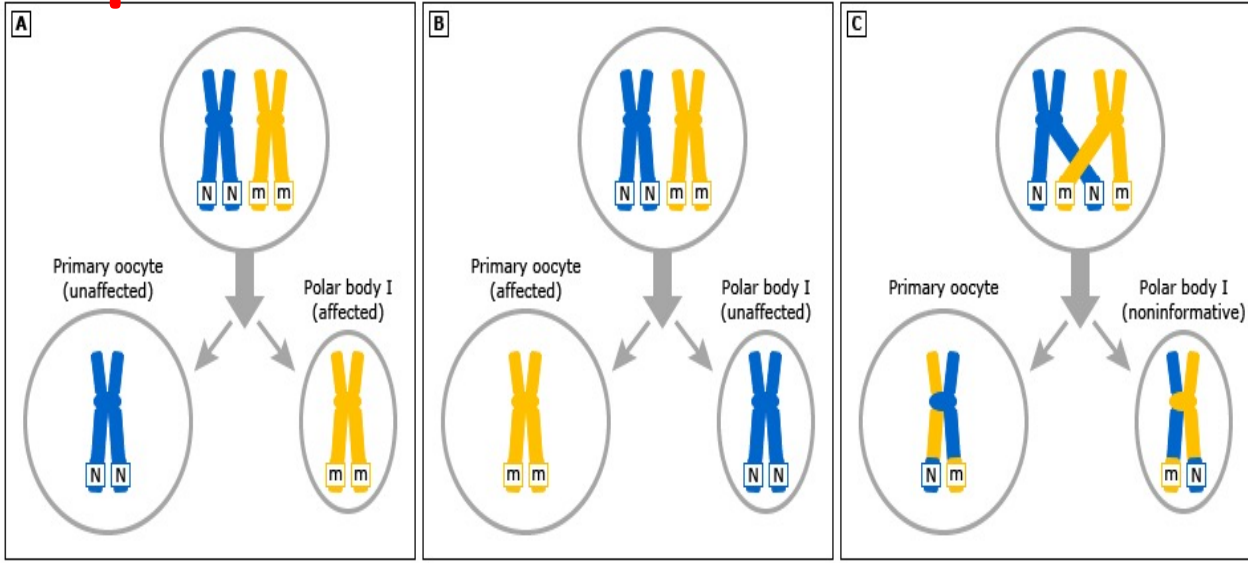
<https://www.tptodate.com/contents/images/OBGYN/53222/Principalspolarbodybiopsy.gif>

<https://ars.els-cdn.com/content/image/1-s2.0-S009286743015262-41.jpg>



?

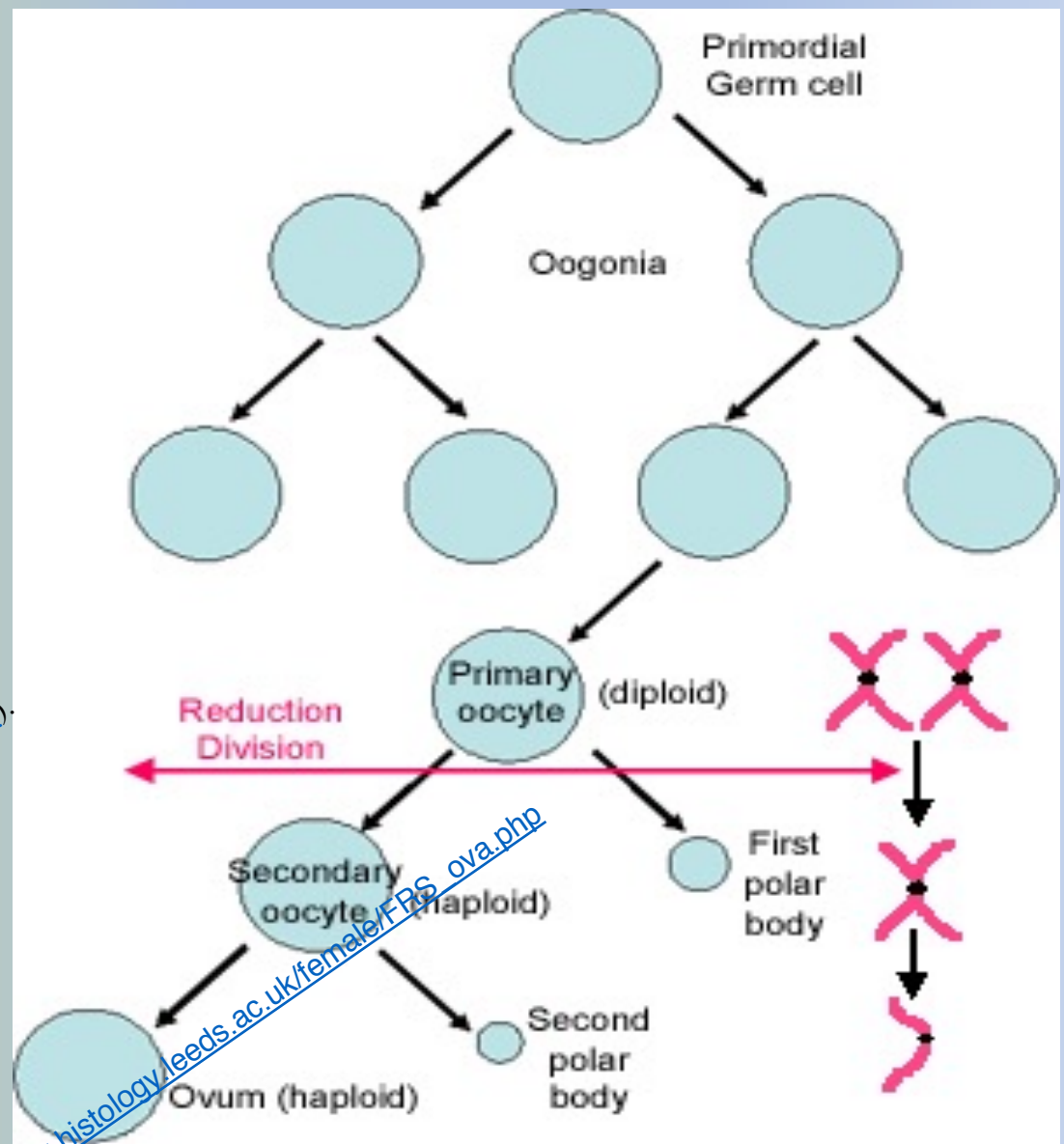
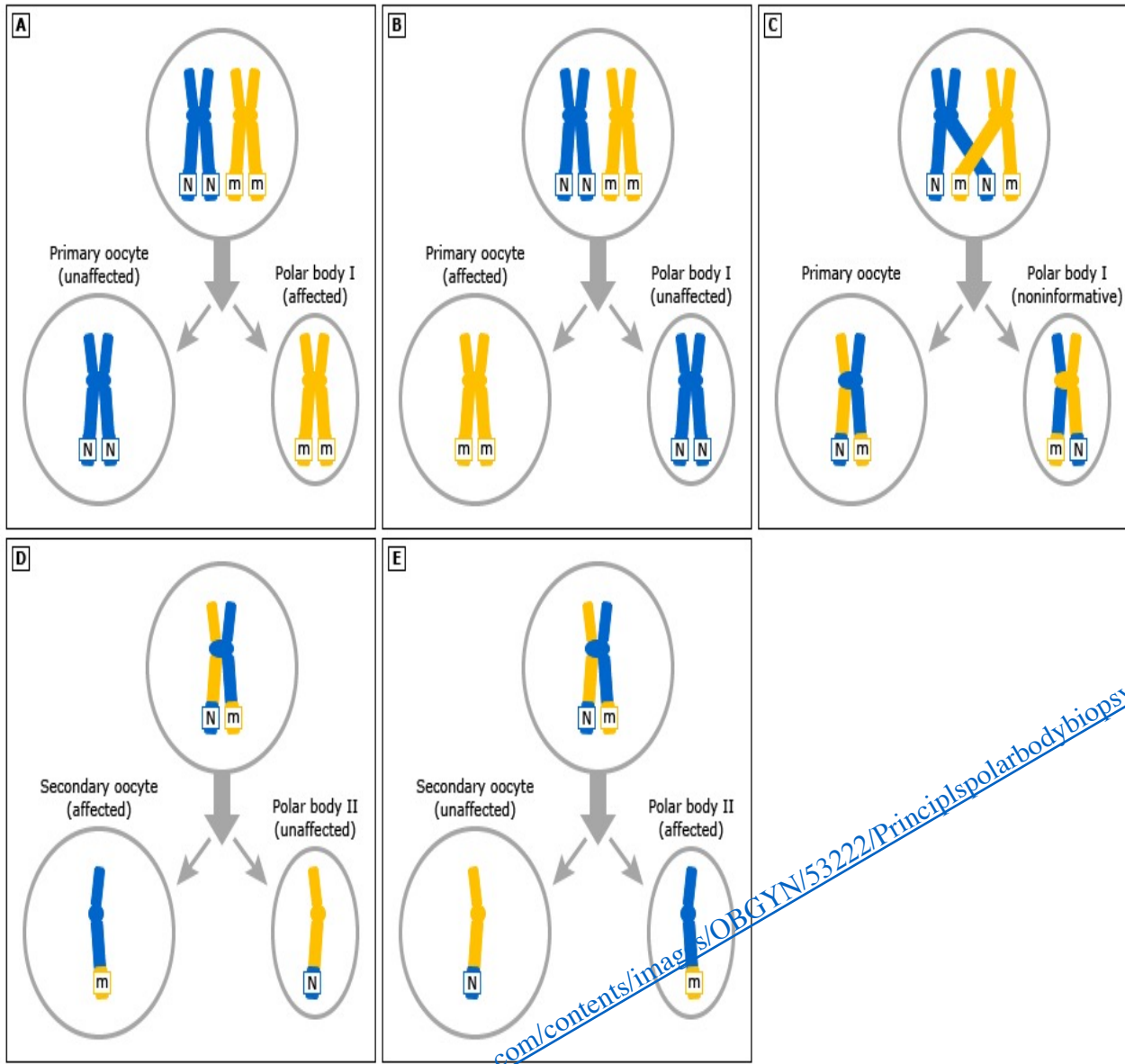
N Normal allele m Mutant allele



<https://www.upToDate.com/contents/images/C025222/Principalspolarbodybiopsy.gif>

$\neq$

N Normal allele    m Mutant allele

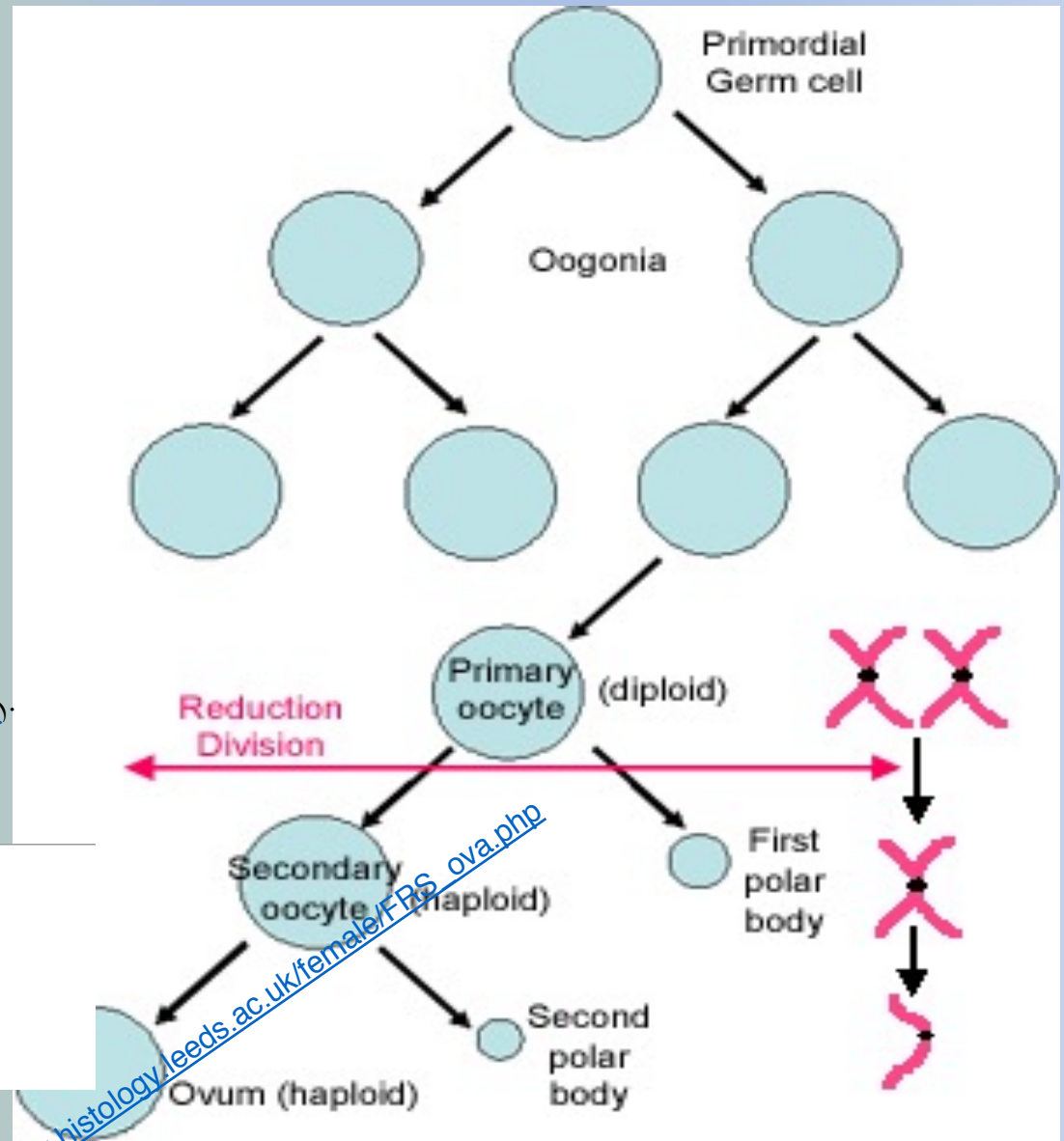
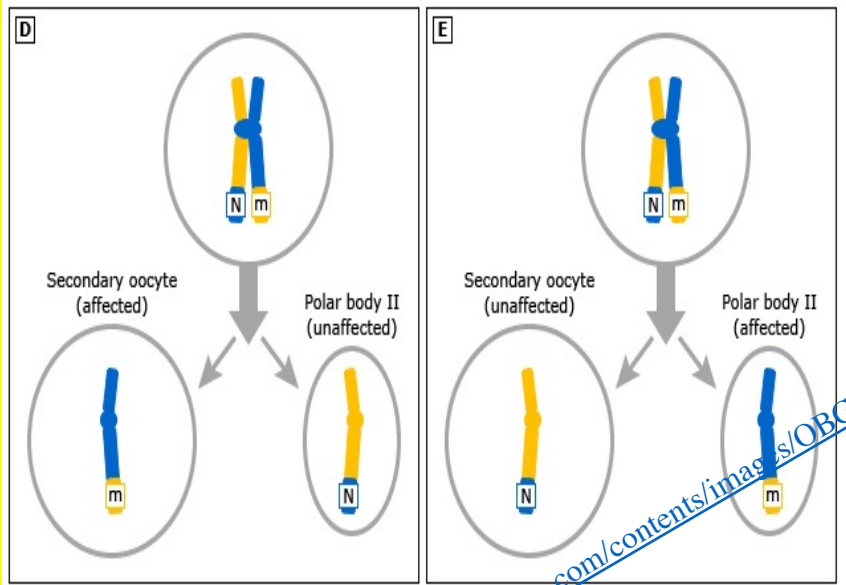
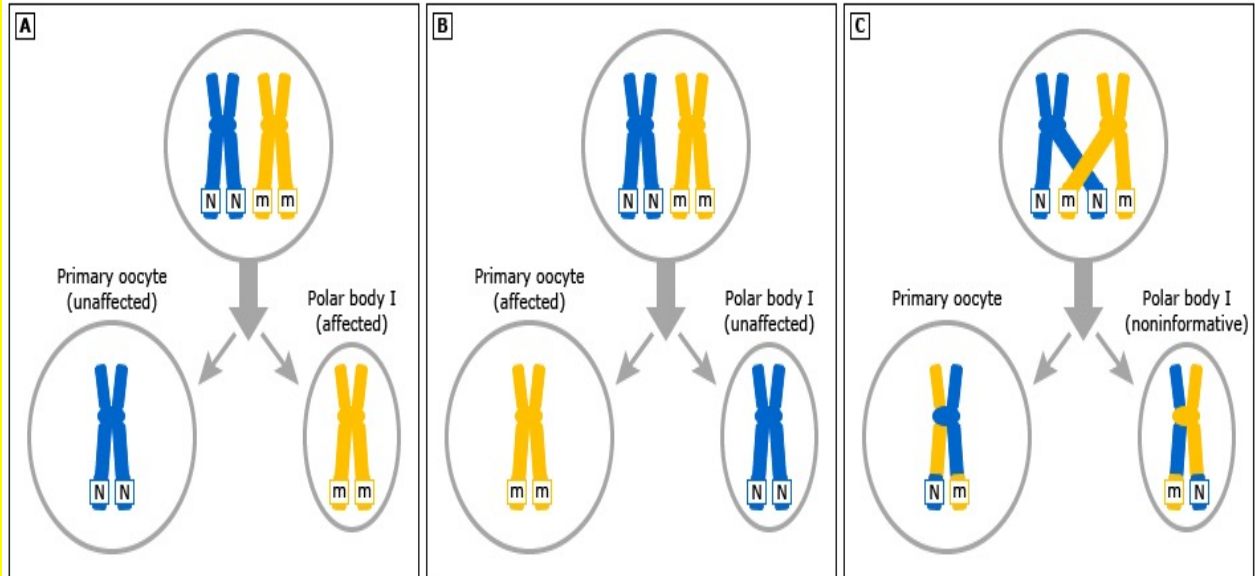


<https://www.uptodate.com/contents/images/obgyn/53222/Principalspolarbodybiopsy.gif>

[https://www.histology.leeds.ac.uk/female/FPS\\_ova.php](https://www.histology.leeds.ac.uk/female/FPS_ova.php)

?

N Normal allele m Mutant allele



<https://www.uptodate.com/contents/inas/s/OBGYN/53222/Principals/polarbodybiopsy.gif>

[https://www.histology.leeds.ac.uk/female/FPS\\_ova.php](https://www.histology.leeds.ac.uk/female/FPS_ova.php)





Κατά την  
**Παιδική**  
ηλικία, τα  
**Πρωτογενή**  
ωοκύτταρα  
**Παραμένουν**  
στην  
**Πρόφαση I**  
**(IIIII)**





**Μετά την ωοθυλακιορρηξία**  
**Μετάβαση από τη**  
**Μετάφαση 1 (1γενές ωοκύτταρο) στη**  
**Μετάφαση 2 (2γενές ωοκύτταρο)**  
**(MMMM)**



**Μετά την ωοθυλακιορρηξία**  
**Μετάβαση από τη**  
**Μετάφαση 1 (1γενές ωοκύτταρο) στη**  
**Μετάφαση 2 (2γενές ωοκύτταρο)**  
**(MMMM)**



**Μ**ετά την ωοθυλακιορρηξία  
**Μ**ετάβαση από τη  
**Μ**ετάφαση 1 (1γενές ωοκύτταρο) στη  
**Μ**ετάφαση 2 (2γενές ωοκύτταρο)  
**(MMMM)**

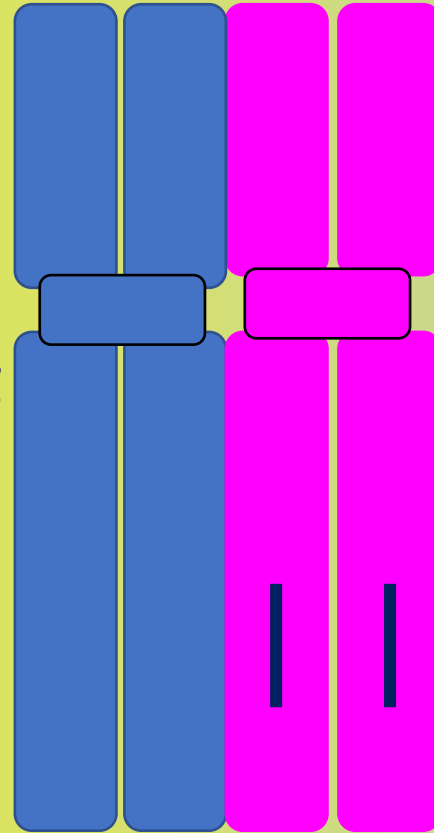




Κατά τη γονιμοποίηση  
από την  
**Α**νάφαση 2 (2γενές ωοκύτταρο)  
στην  
**Τ**ελόφαση 2 (2γενές ωοκύτταρο)  
στο  
**Ω**άριο  
(**ΑΤΩ**)

**Πρόφαση I** χωρίς επιχιασμό

**Πρωτογενές  
ωοκύτταρο**



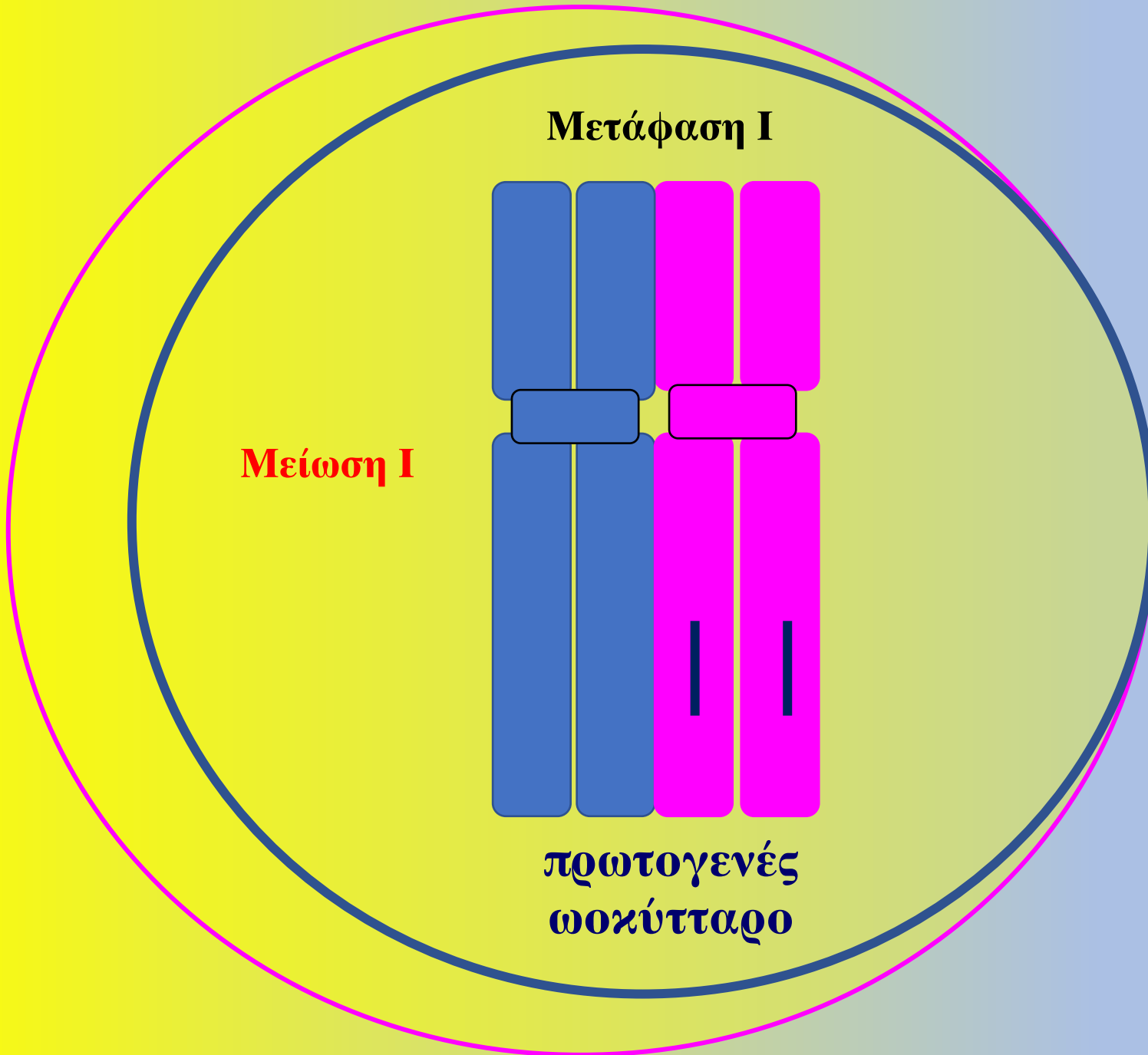
**Μείωση I**

Τα **Πρωτογενή**  
ωοκύτταρα  
σηματίζονται μέχρι  
τον πέμπτο μήνα της  
εμβρυϊκής ζωής **ΧΑΙ**

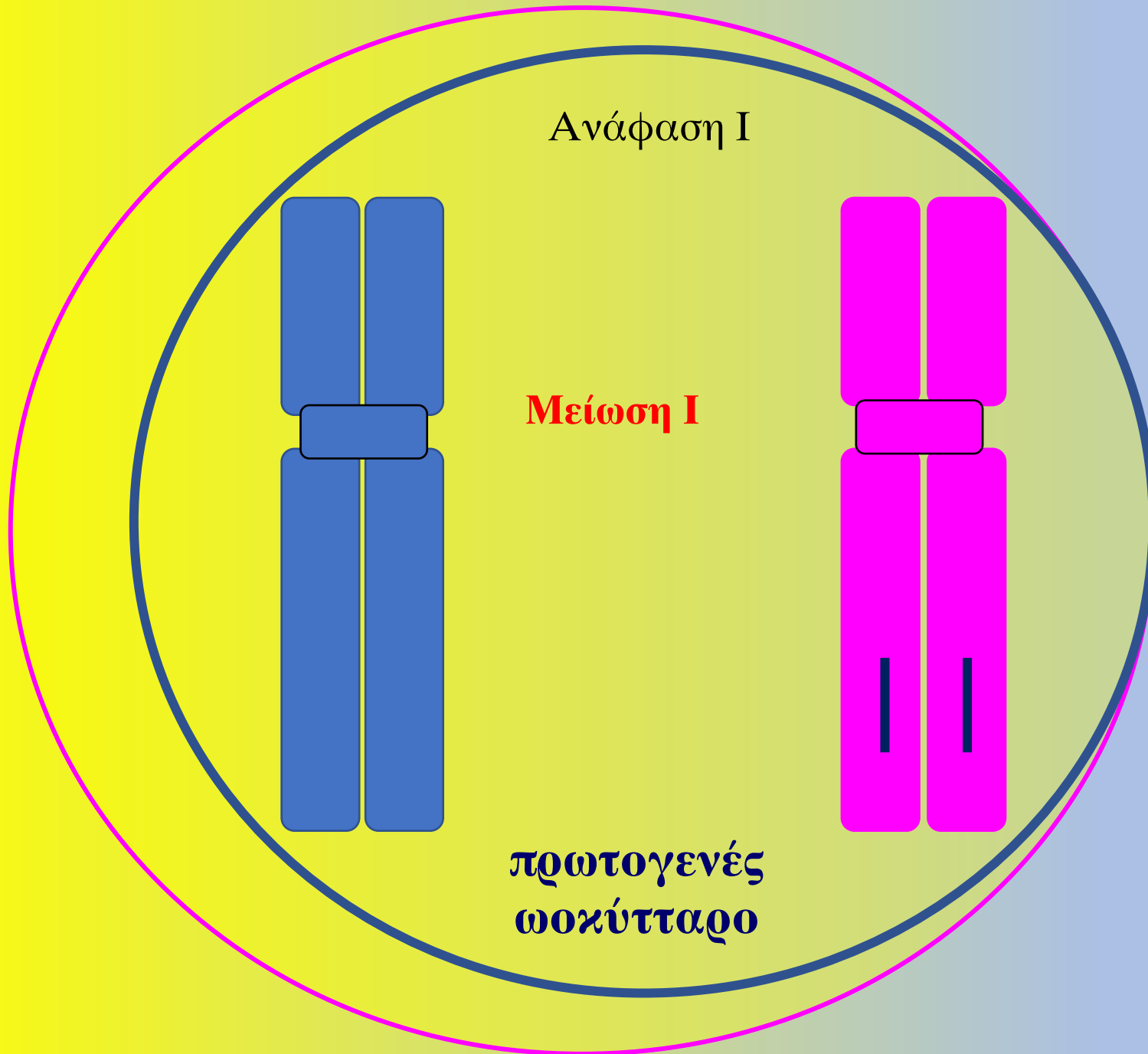
**=Μετάλλαξη**

**Παραμένουν**  
αδρανή στην  
**Πρόφαση I**  
κατά την  
**Παιδική**  
**ηλικία** μέχρι  
την εφηβεία  
(**ΠΠΠΠ**).





Κατά την εφηβεία, σύντομα **Μετά** την ωοθυλακιορρηξία, γίνεται η **Μετάφαση I** της **Μείωσης I** στο πρωτογενές ωοκύτταρο (1 από 4) (**MMM**)

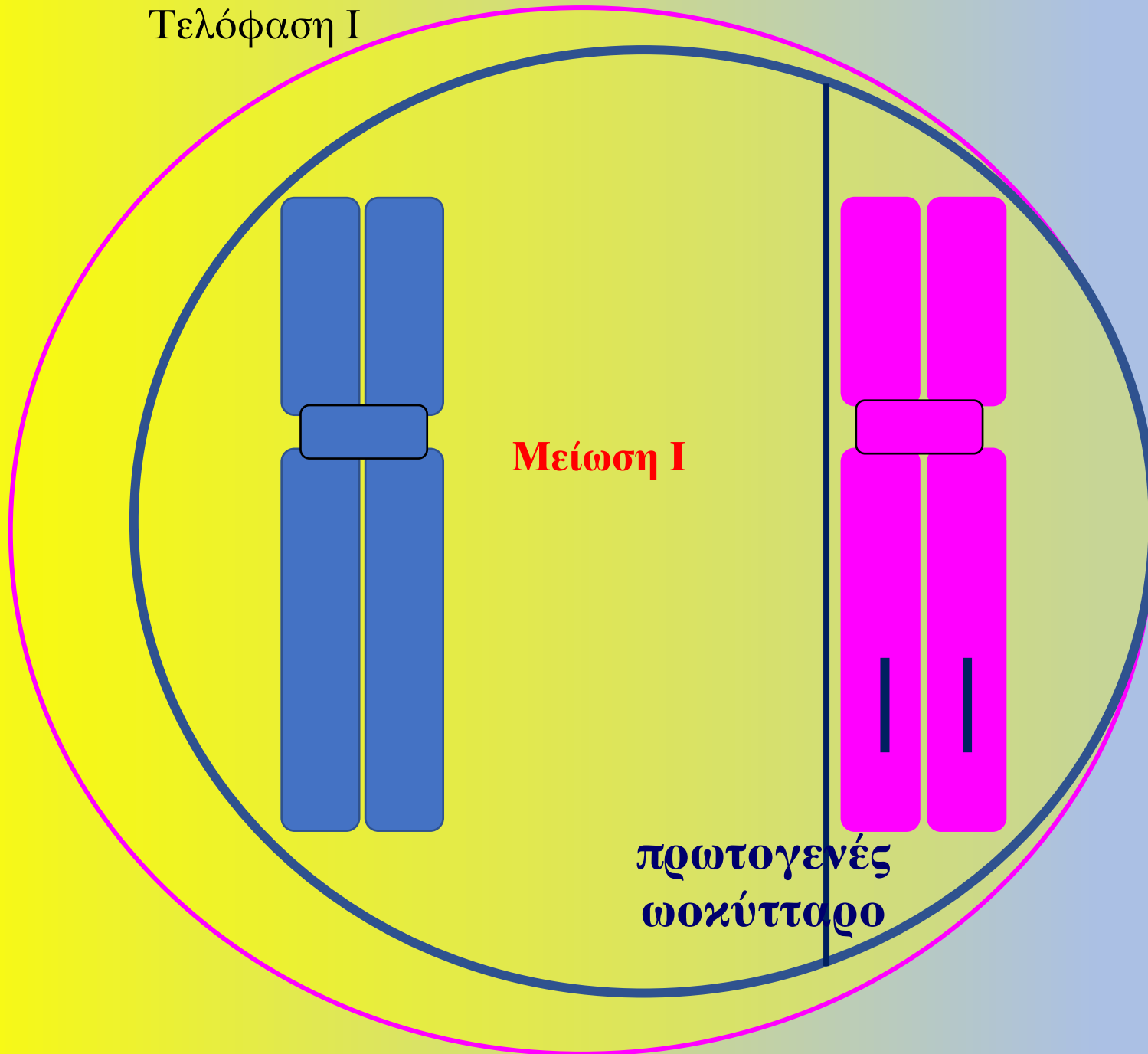


Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, γίνεται η **Ανάφαση Ι** της **Μείωσης Ι** στο πρωτογενές ωκύτταρο (2 από 4)





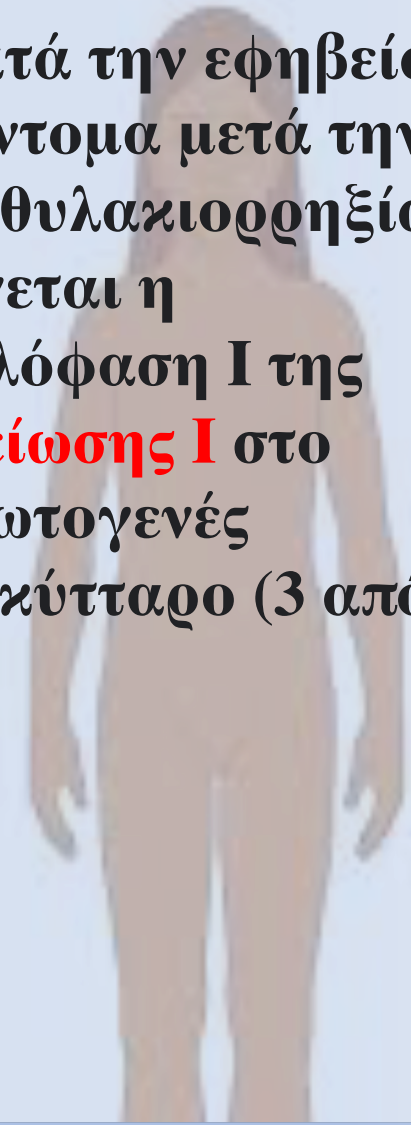
# Τελόφαση I



Μείωση I

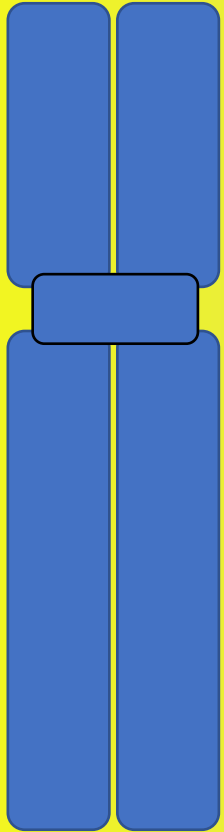
πρωτογενές  
ωκύτταρο

Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, γίνεται η Τελόφαση I της **Μείωσης I** στο πρωτογενές ωκύτταρο (3 από 4)



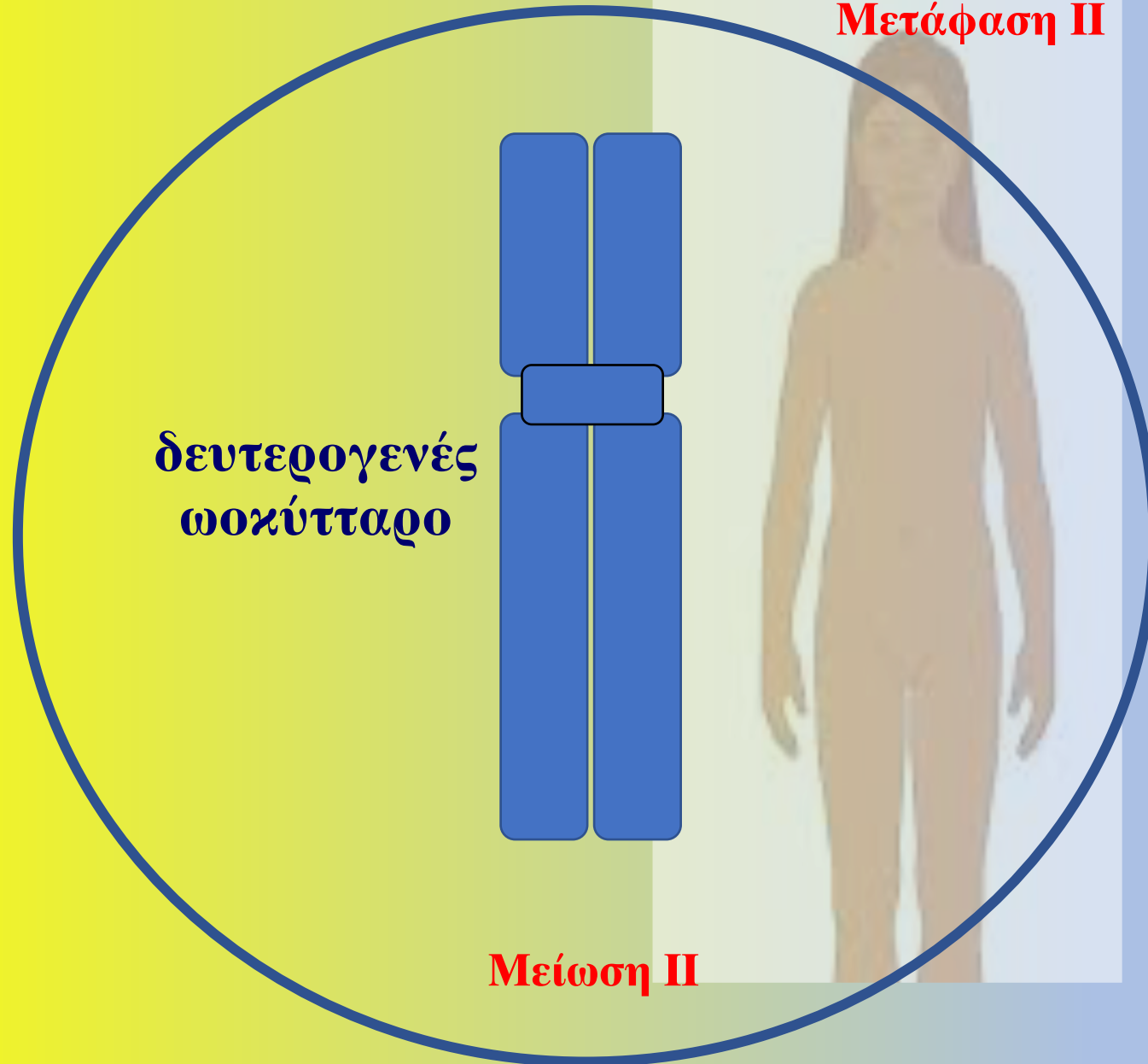
Διαίρεση της  
**Μείωσης I**

δευτερογενές  
ωοκύτταρο



Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, ολοκληρώνεται η **Μείωση I** και προοδευτικά απελευθερώνεται το δευτερογενές ωοκύτταρο και σχηματίζεται το πολικό σωματίδιο I (4 από 4). Προσβεβλημένο πολικό σωματίδιο I, άρα φυσιολογικό ωοκύτταρο.

## Μετάφαση II



Κατά την εφηβεία, σύντομα **Μετά** την ωοθυλακιορρηξία, ολοκληρώνονται οι φάσεις της Μείωσης I και το δευτερογενές ωοκύτταρο εισέρχεται στη **Μείωση II**, παραμένοντας στη **Μετάφαση II** μετά την απελευθέρωσή του αν δεν γίνει γονιμοποίηση (1 από 4) (**MMM**). Άρα, κατά την εφηβεία, από τη Μετάφαση I γίνεται μετάβαση στη **Μετάφαση II**.

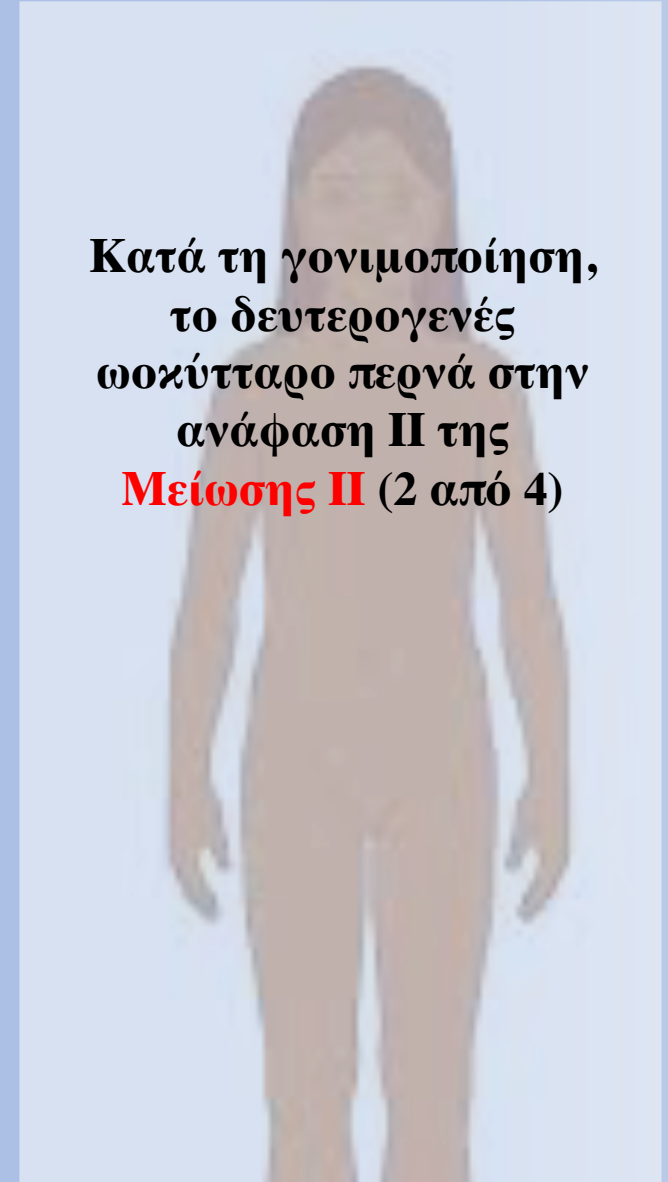
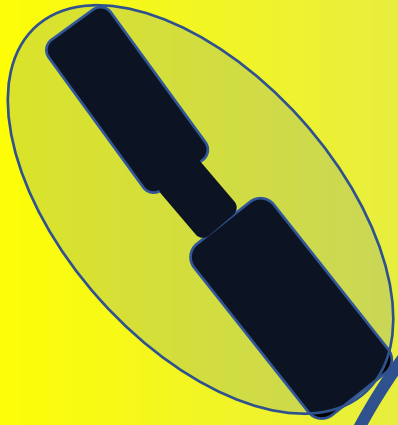
## Ανάφαση II

During fertilization, the acrosome's secretion helps the sperm to enter into the cytoplasm of the ovum. This induces the completion of the **second meiotic division** of the secondary oocyte

δευτερογενές  
ωοκύτταρο

**Μείωση II**

Κατά τη γονιμοποίηση, το δευτερογενές ωοκύτταρο περνά στην ανάφαση II της **Μείωσης II** (2 από 4)



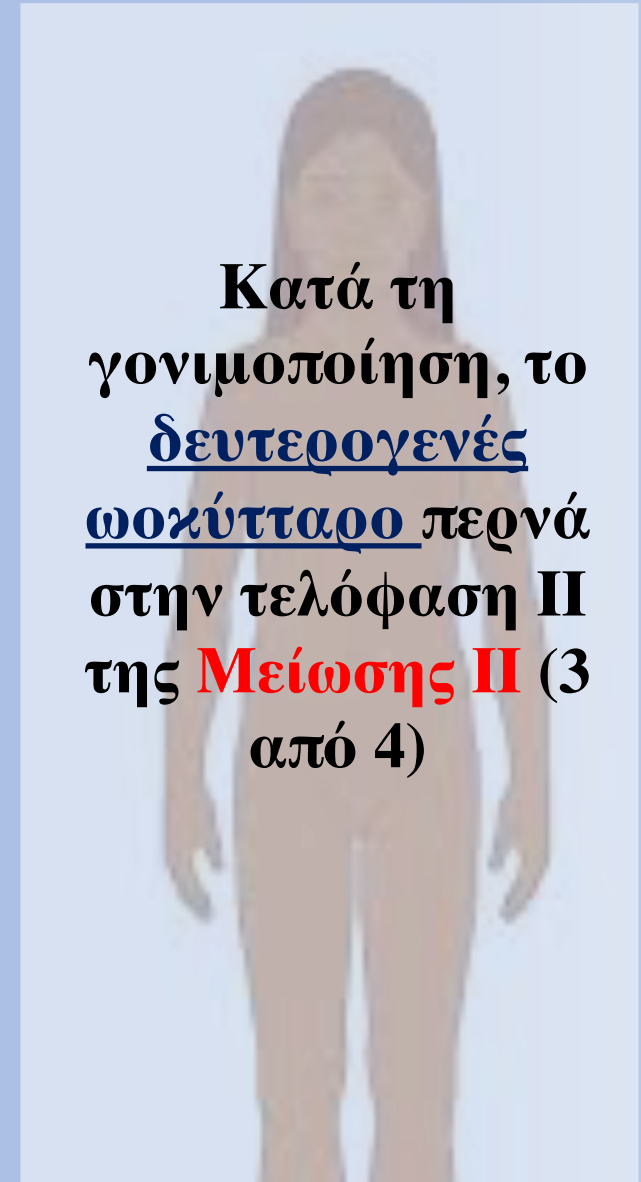
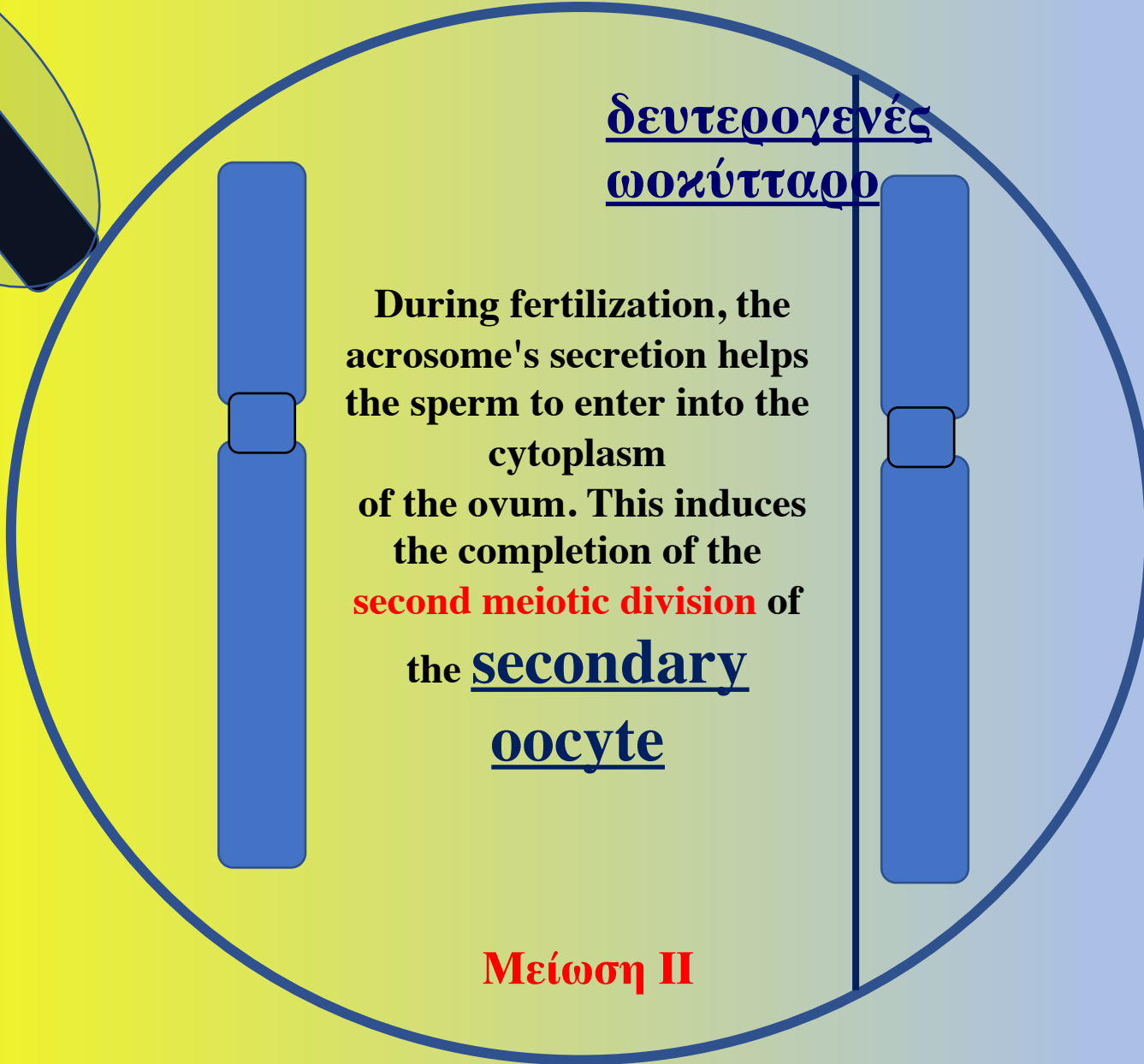
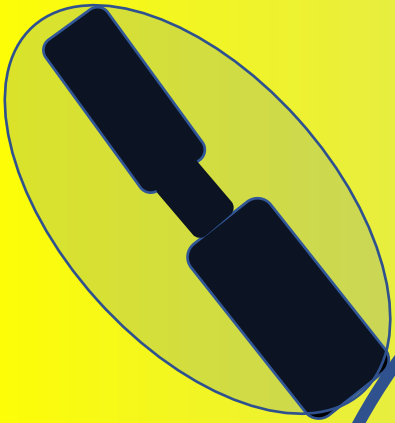
## Τελόφαση II

### δευτερογενές ωοκύτταρο

During fertilization, the acrosome's secretion helps the sperm to enter into the cytoplasm of the ovum. This induces the completion of the **second meiotic division** of the secondary oocyte

**Μείωση II**

Κατά τη γονιμοποίηση, το δευτερογενές ωοκύτταρο περνά στην τελόφαση II της **Μείωσης II** (3 από 4)



Διαίρεση της **Μείωσης II**

The **second meiotic division** results in the formation of a *second polar body* and a haploid ovum

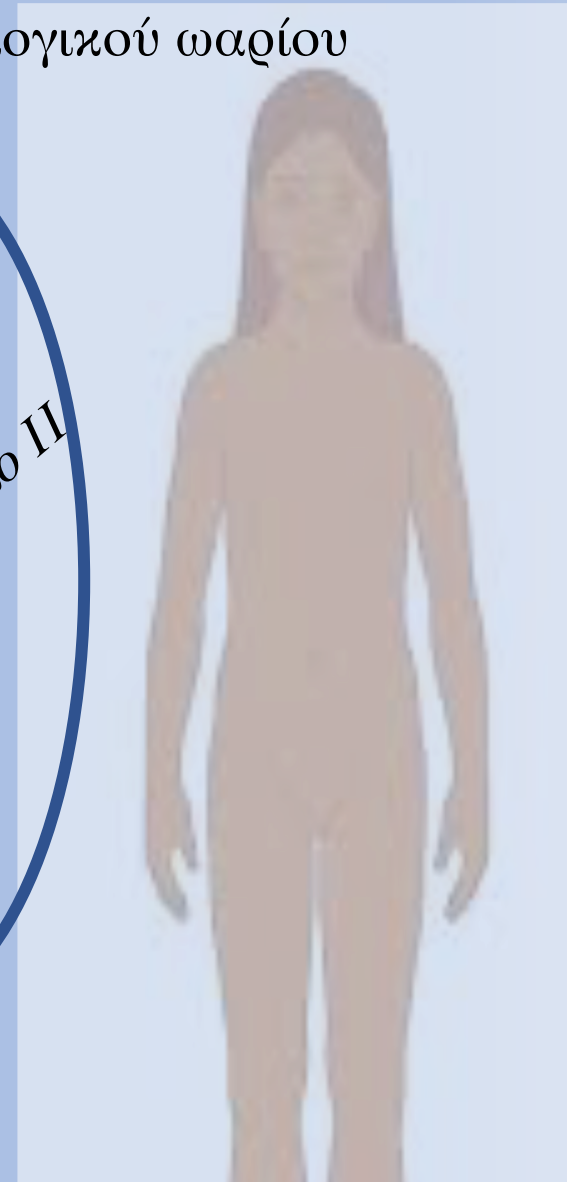
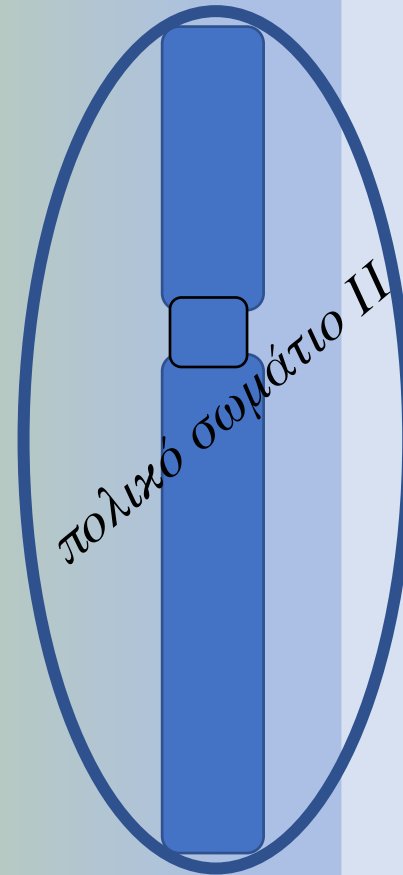
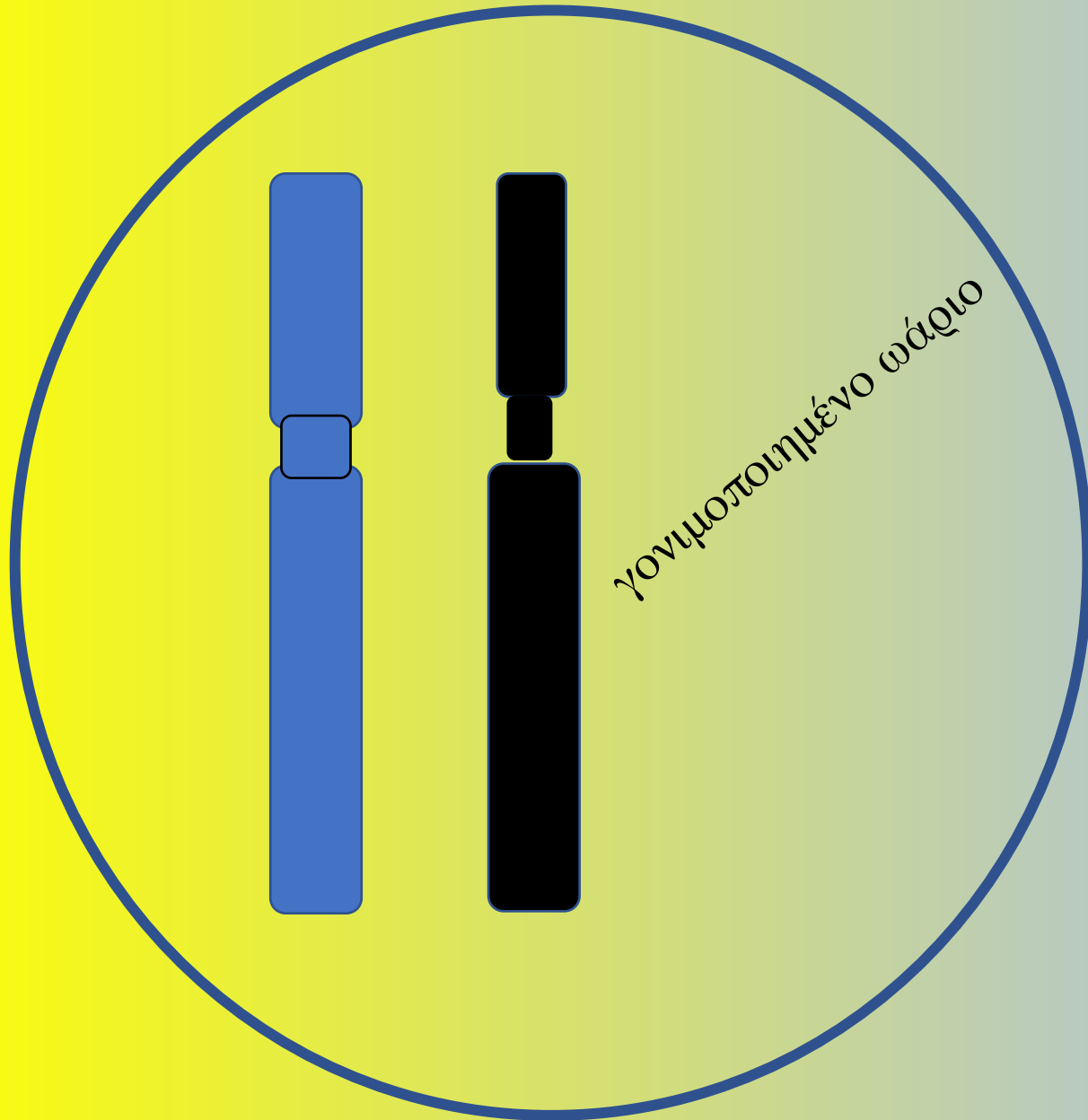
ωάριο

πολικό σωματίο II

**Μείωση II**

Κατά τη γονιμοποίηση, το δευτερογενές ωοκύτταρο συμπληρώνει τη **Μείωση II** και διαιρούμενο σχηματίζει το ώριμο ωοκύτταρο/ωάριο (με 23 χρωμοσώματα) και το *πολικό σωματίο II* (4 από 4)

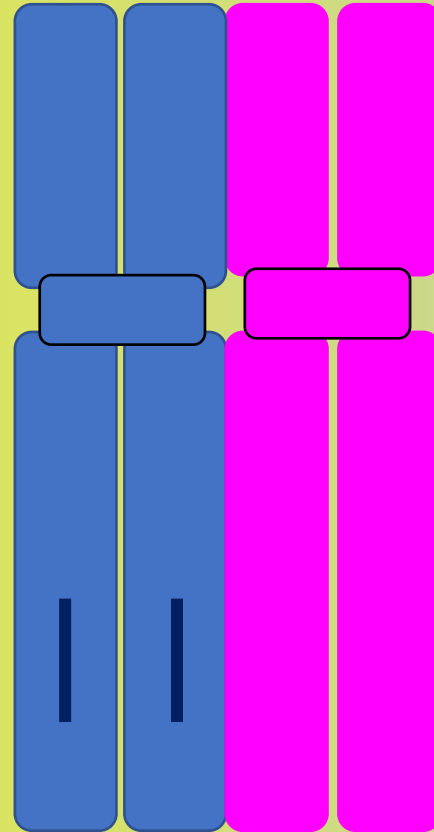
# Ολοκλήρωση της γονιμοποίησης φυσιολογικού ωαρίου





**Πρόφαση I** χωρίς επιχιασμό

**Πρωτογενές  
ωοκύτταρο**



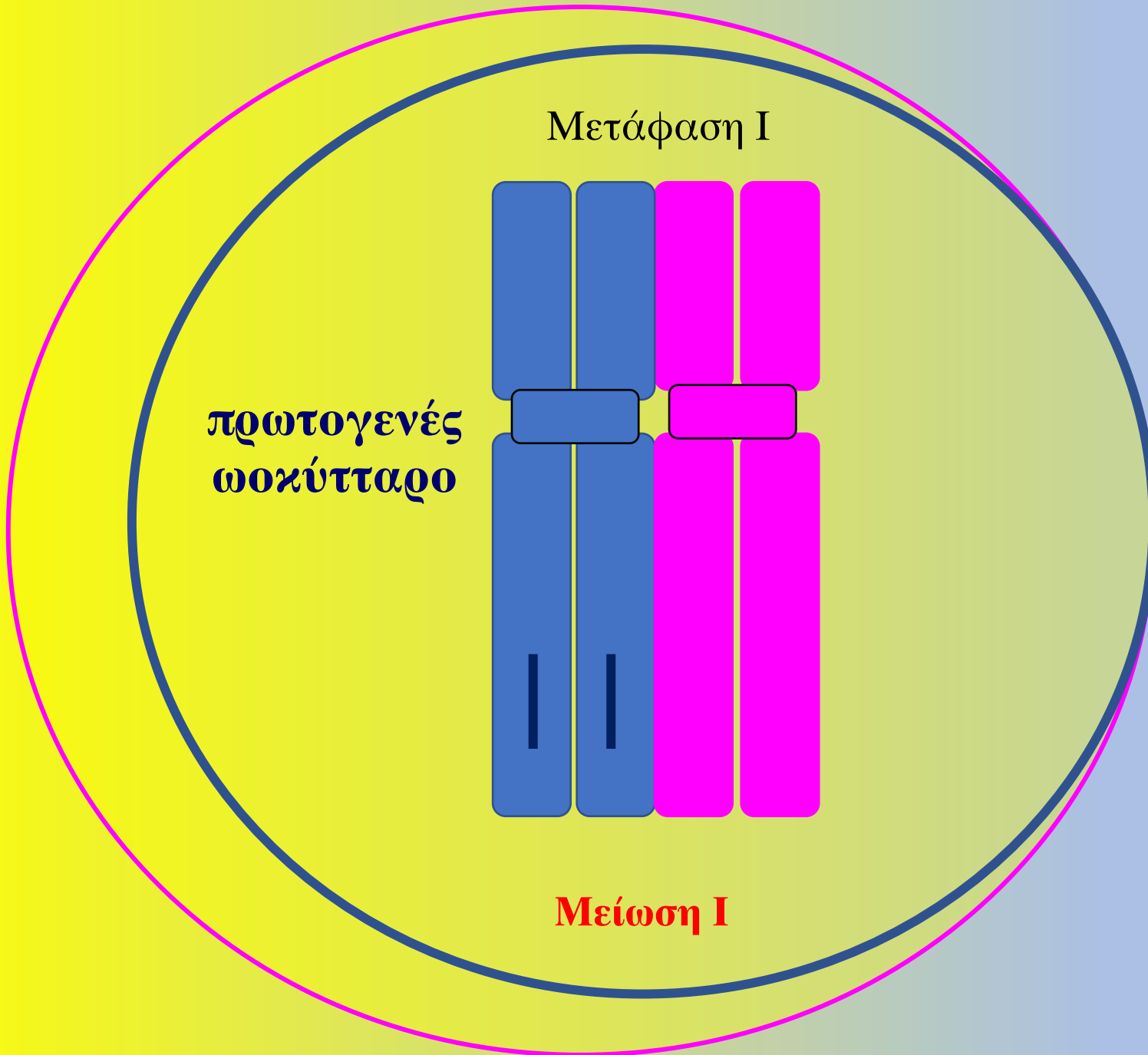
**Μείωση I**

Τα **Πρωτογενή**  
**ωοκύτταρα**  
σχηματίζονται μέχρι  
τον πέμπτο μήνα της  
εμβρυϊκής ζωής **και**

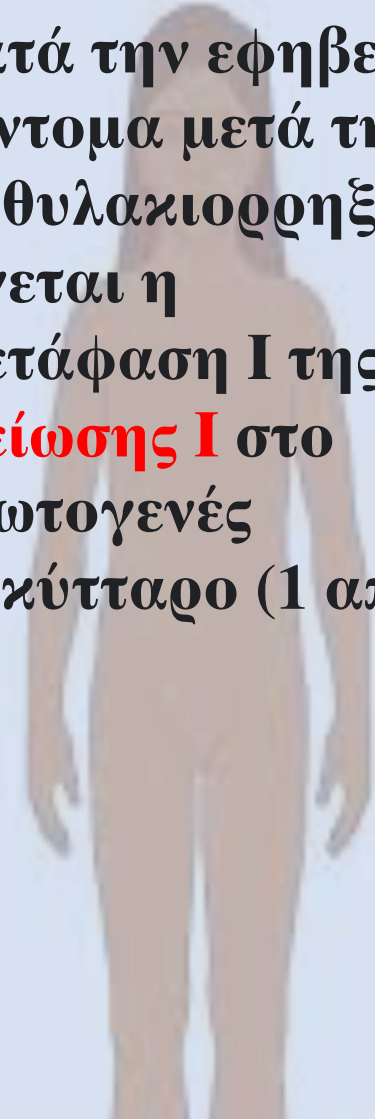
**Παραμένουν**  
**αδρανή στην**  
**Πρόφαση I**  
**κατά την**  
**Παιδική**  
**ηλικία** μέχρι  
**την εφηβεία**  
**(ΠΠΠΠ).**

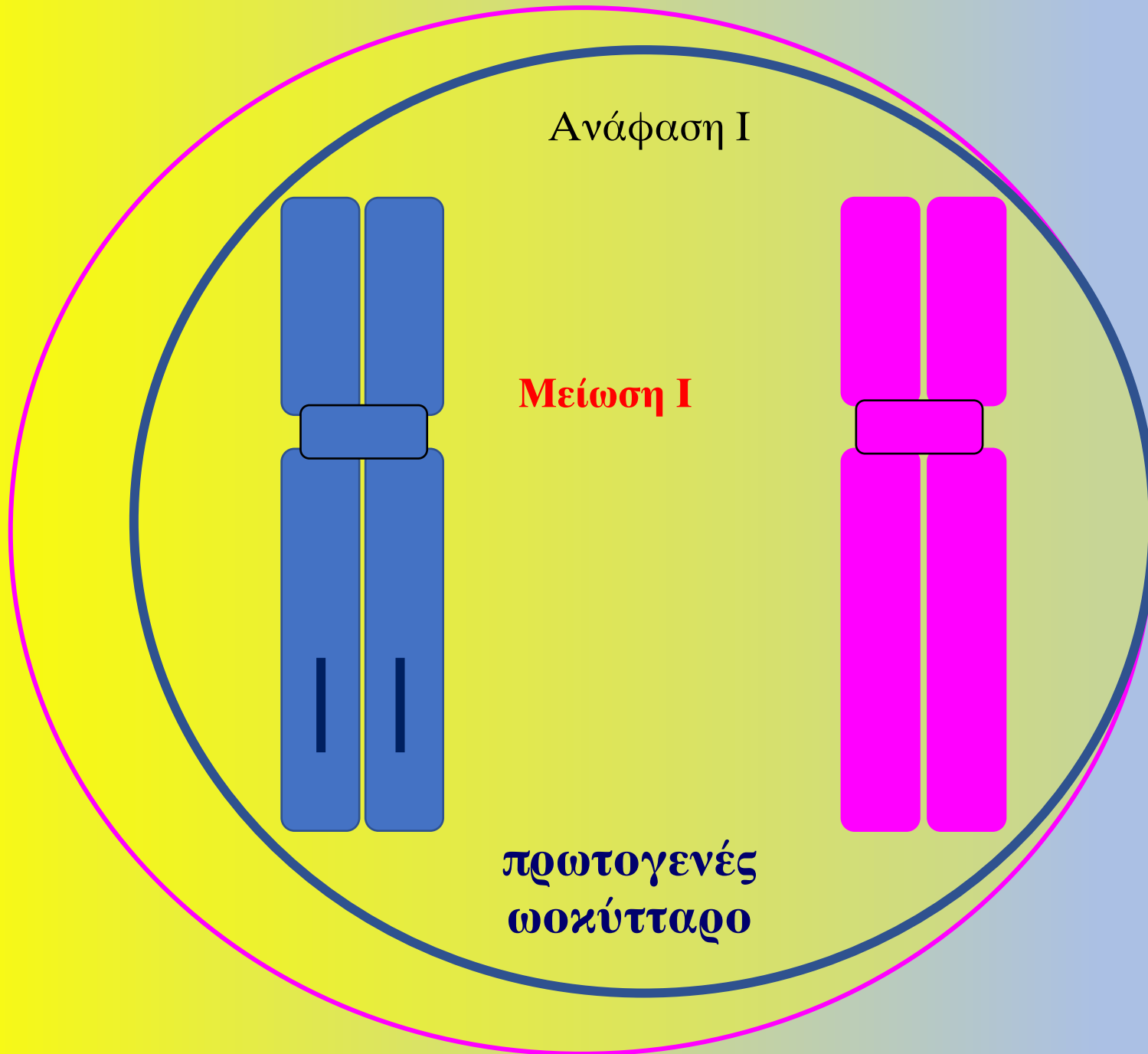






Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, γίνεται η Μετάφαση I της **Μείωσης I** στο πρωτογενές ωκύτταρο (1 από 4)

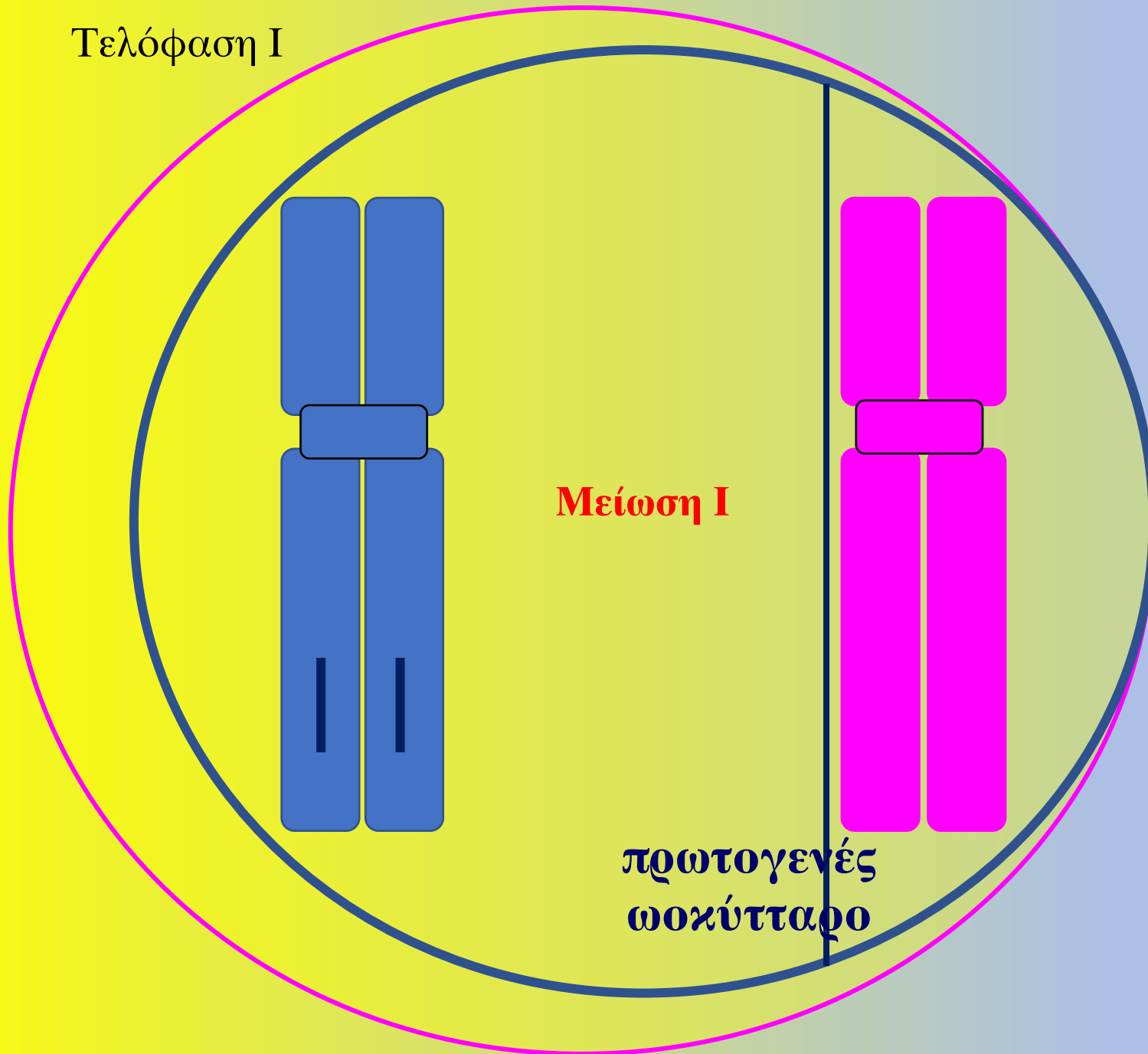




Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, γίνεται η Ανάφαση Ι της **Μείωσης Ι** στο πρωτογενές ωοκύτταρο (2 από 4)



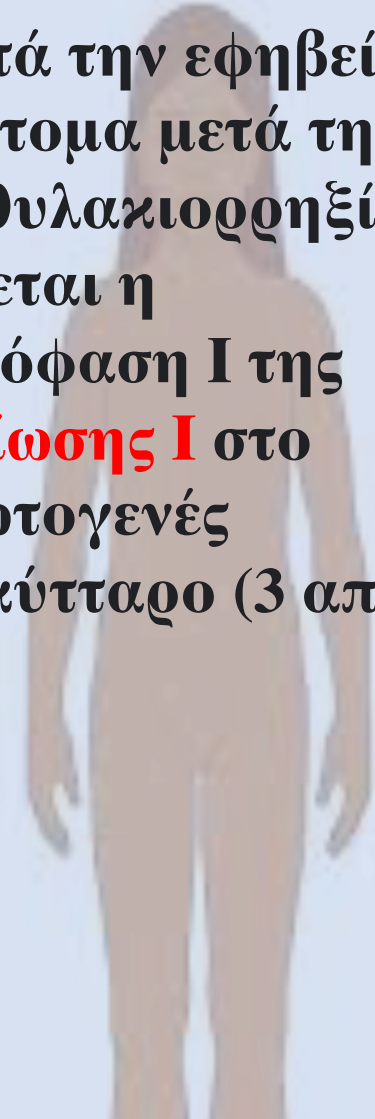
Τελόφαση I



Μείωση I

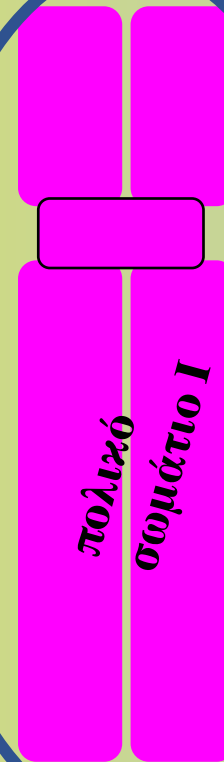
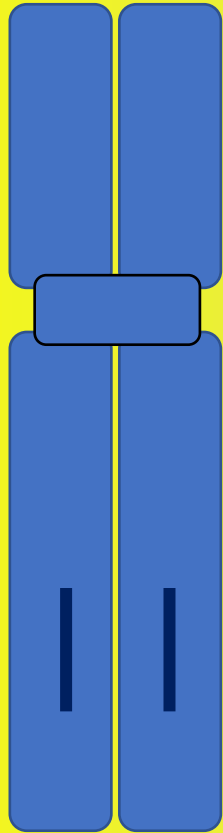
πρωτογενές  
ωοκύτταρο

Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, γίνεται η Τελόφαση I της **Μείωσης I** στο πρωτογενές ωοκύτταρο (3 από 4)



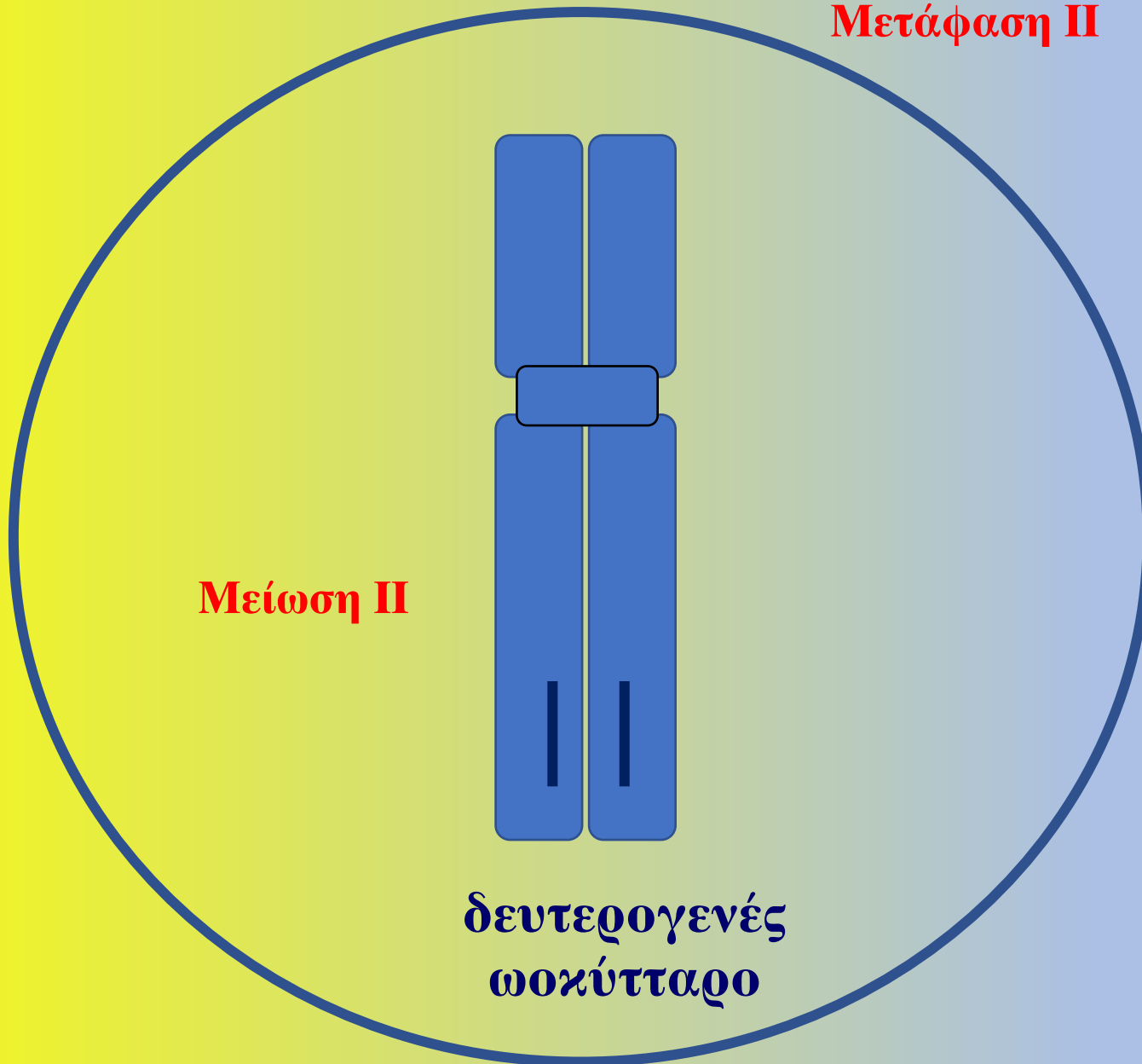
Διαίρεση της  
**Μείωσης I**

δευτερογενές  
ωκύτταρο



Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, ολοκληρώνεται η **Μείωση I** και προοδευτικά απελευθερώνεται το δευτερογενές ωκύτταρο και σχηματίζεται το πολικό σωματίο I (4 από 4). Μη προσβεβλημένο πολικό σωματίο I, άρα παθολογικό ωκύτταρο.

## Μετάφαση II



Μείωση II

δευτερογενές  
ωοκύτταρο

Κατά την εφηβεία, σύντομα **Μετά** την ωοθυλακιορρηξία, ολοκληρώνονται οι φάσεις της Μείωσης I και το δευτερογενές ωοκύτταρο εισέρχεται στη **Μείωση II**, παραμένοντας στη **Μετάφαση II** μετά την απελευθέρωσή του αν δεν γίνει γονιμοποίηση (1 από 4) (**MMM**). Άρα, κατά την εφηβεία, από τη Μετάφαση I γίνεται μετάβαση στη **Μετάφαση II**.

## Ανάφαση II

During fertilization, the acrosome's secretion helps the sperm to enter into the cytoplasm of the ovum. This induces the completion of the **second meiotic division** of the secondary oocyte

δευτερογενές  
ωοκύτταρο

**Μείωση II**

Κατά τη γονιμοποίηση, το δευτερογενές ωοκύτταρο περνά στην ανάφαση II της **Μείωσης II** (2 από 4)

## Τελόφαση II

During fertilization, the acrosome's secretion helps the sperm to enter into the cytoplasm of the ovum. This induces the completion of the **second meiotic division** of the secondary oocyte

**Μείωση II**

δευτερογενές  
ωοκύτταρο

Κατά τη γονιμοποίηση, το δευτερογενές ωοκύτταρο περνά στην τελόφαση II της **Μείωσης II** (3 από 4)



Διαίρεση της **Μείωσης II**

The **second meiotic division** results in the formation of a *second polar body* and a haploid ovum

ωάριο

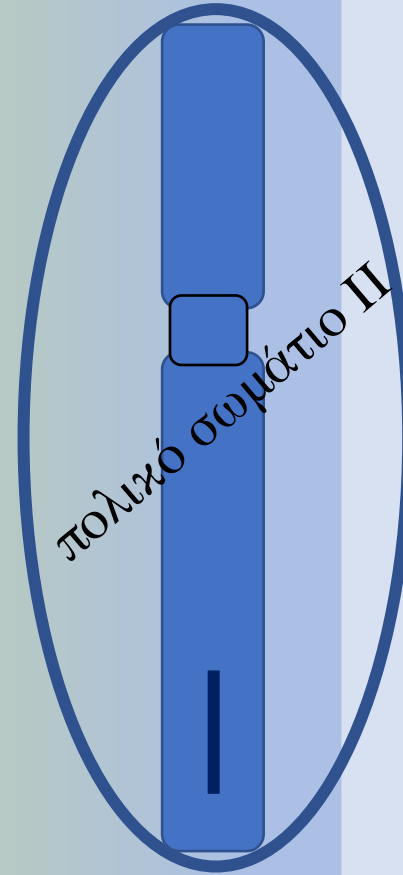
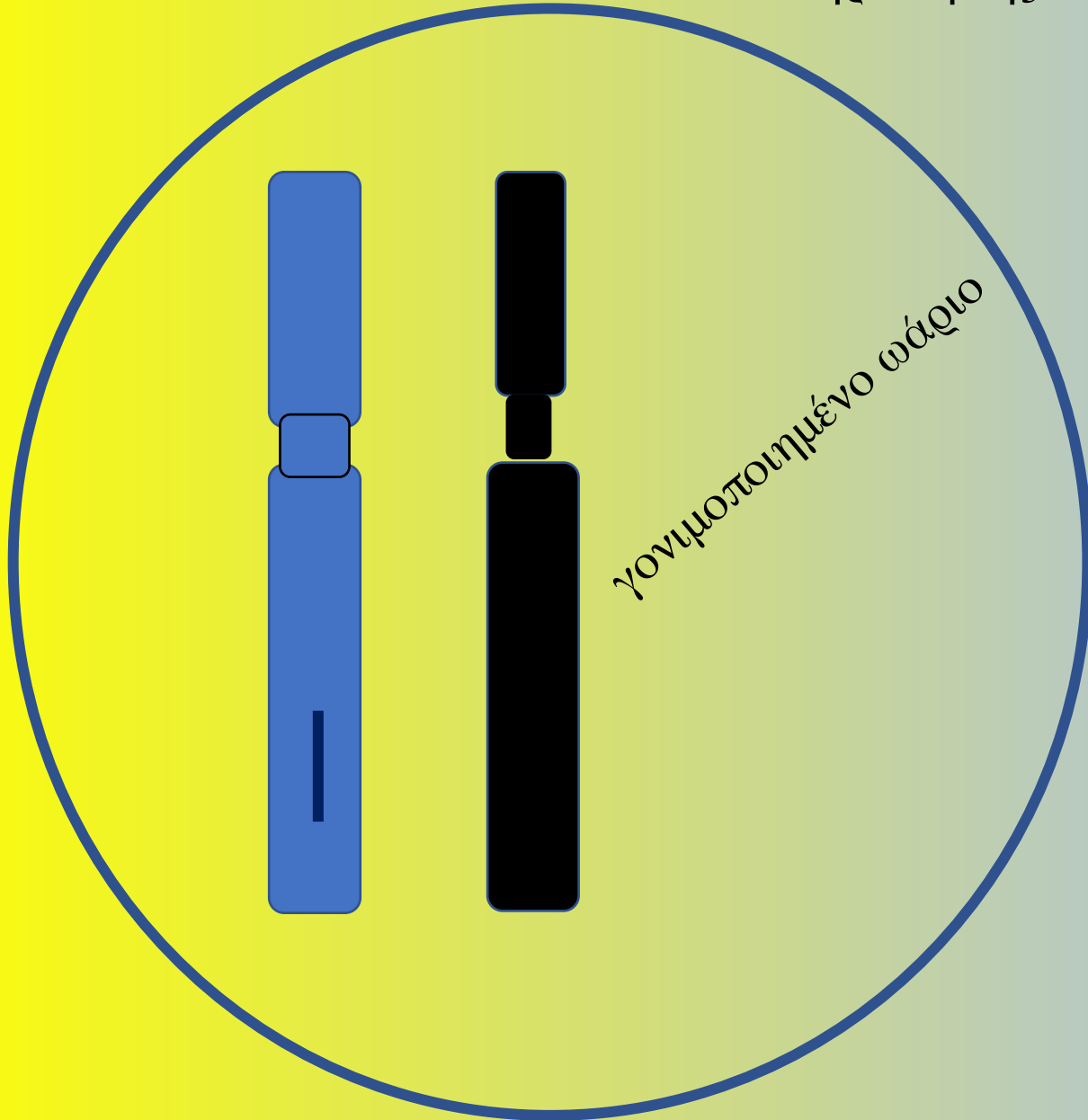
**Μείωση II**

πολικό σωματίο II

Κατά τη γονιμοποίηση, το δευτερογενές ωοκύτταρο συμπληρώνει τη **Μείωση II** και διαιρούμενο σχηματίζει το ώριμο ωοκύτταρο/ωάριο (με 23 χρωμοσώματα) και το *πολικό σωματίο II* (4 από 4).

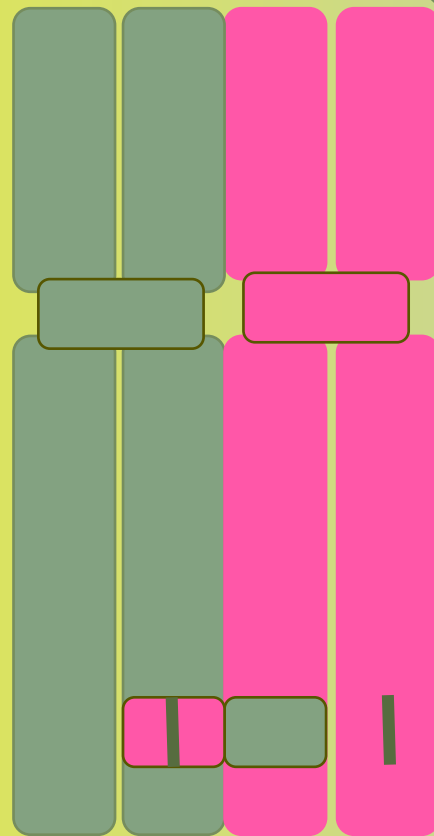


# Ολοκλήρωση της Γονιμοποίησης παθολογικού ωαρίου



**Πρόφαση I** με επιχιασμό

πρωτογενές  
ωοκύτταρο



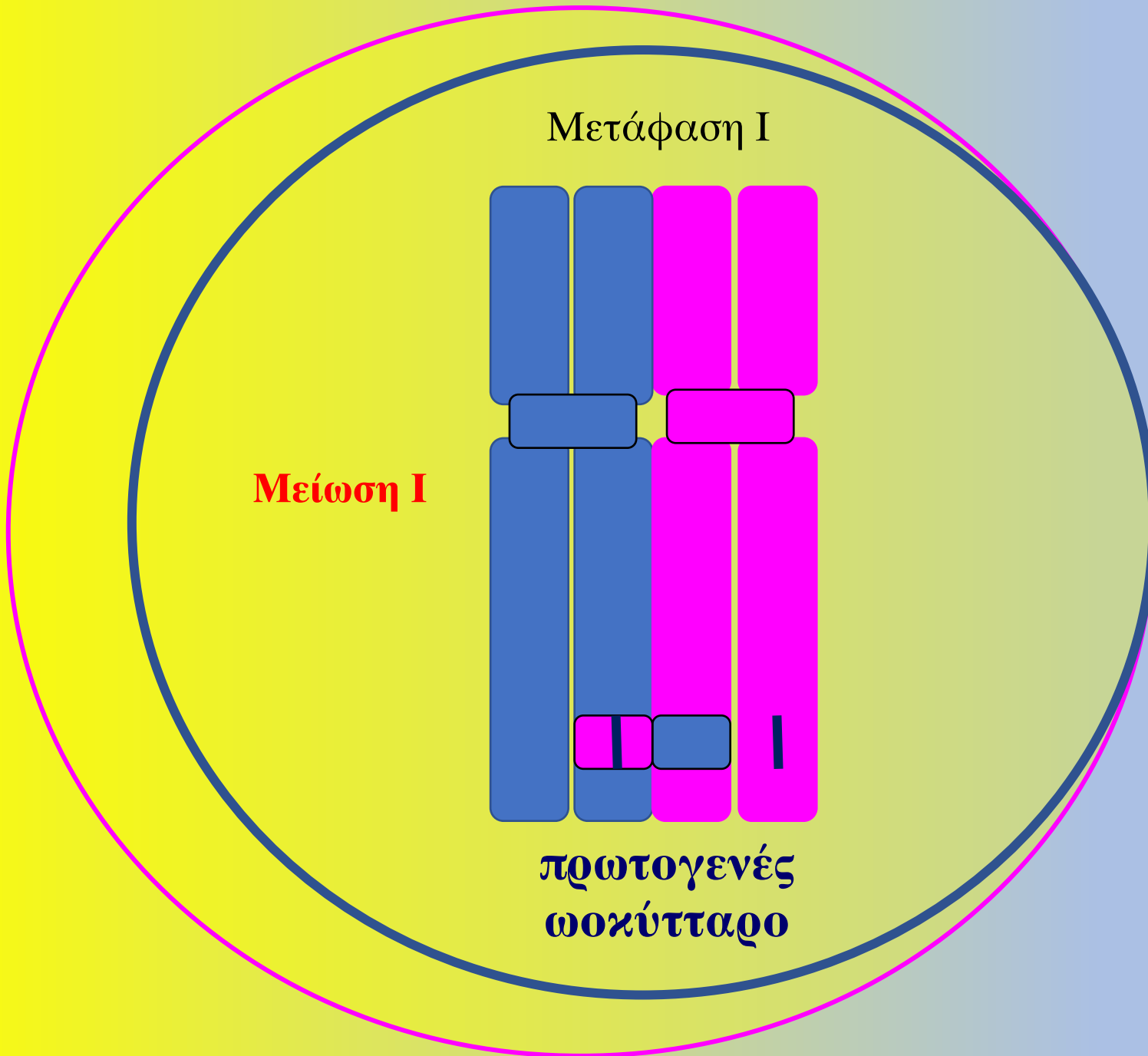
**Μείωση I**

Τα **Πρωτογενή**  
ωοκύτταρα  
σχηματίζονται μέχρι  
τον πέμπτο μήνα της  
εμβρυϊκής ζωής **και**

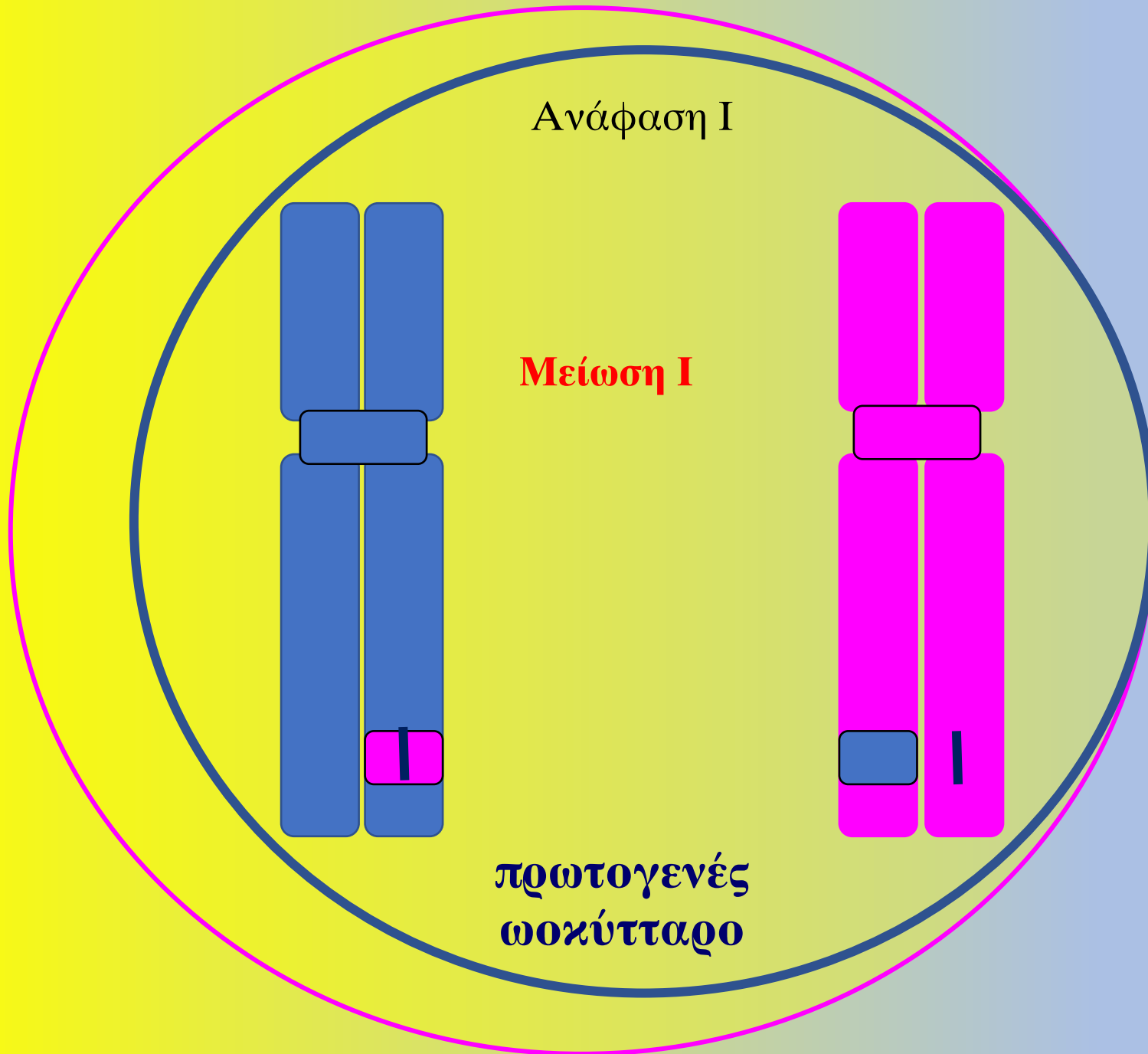
**Παραμένουν**  
αδρανή στην  
**Πρόφαση I**

**κατά την**  
**Παιδική**  
**ηλικία** μέχρι  
την εφηβεία  
**(ΠΠΠΠ)**.

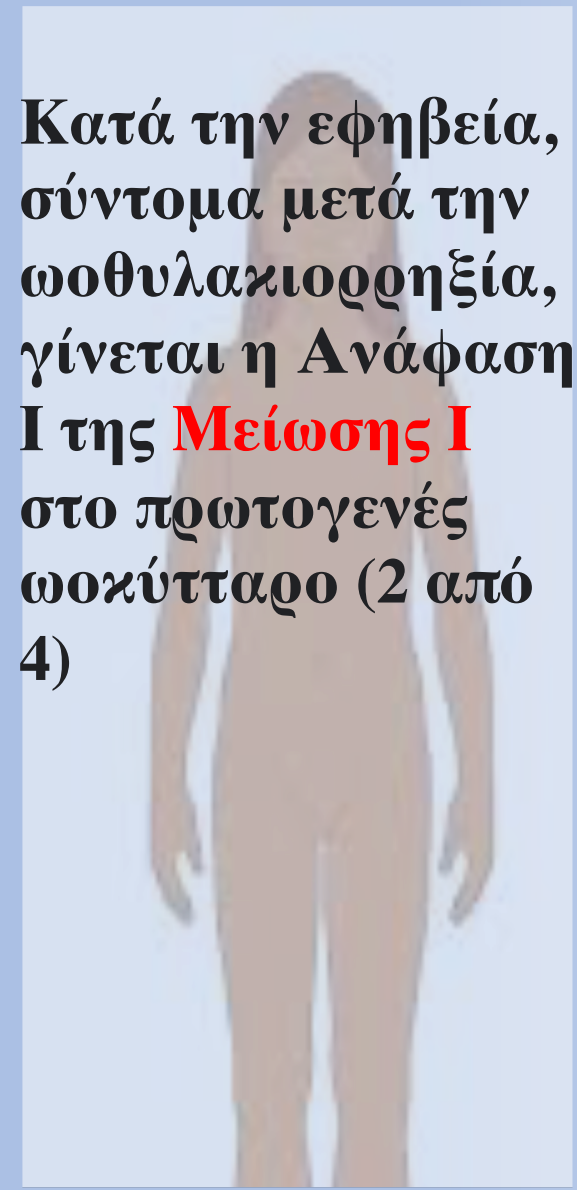




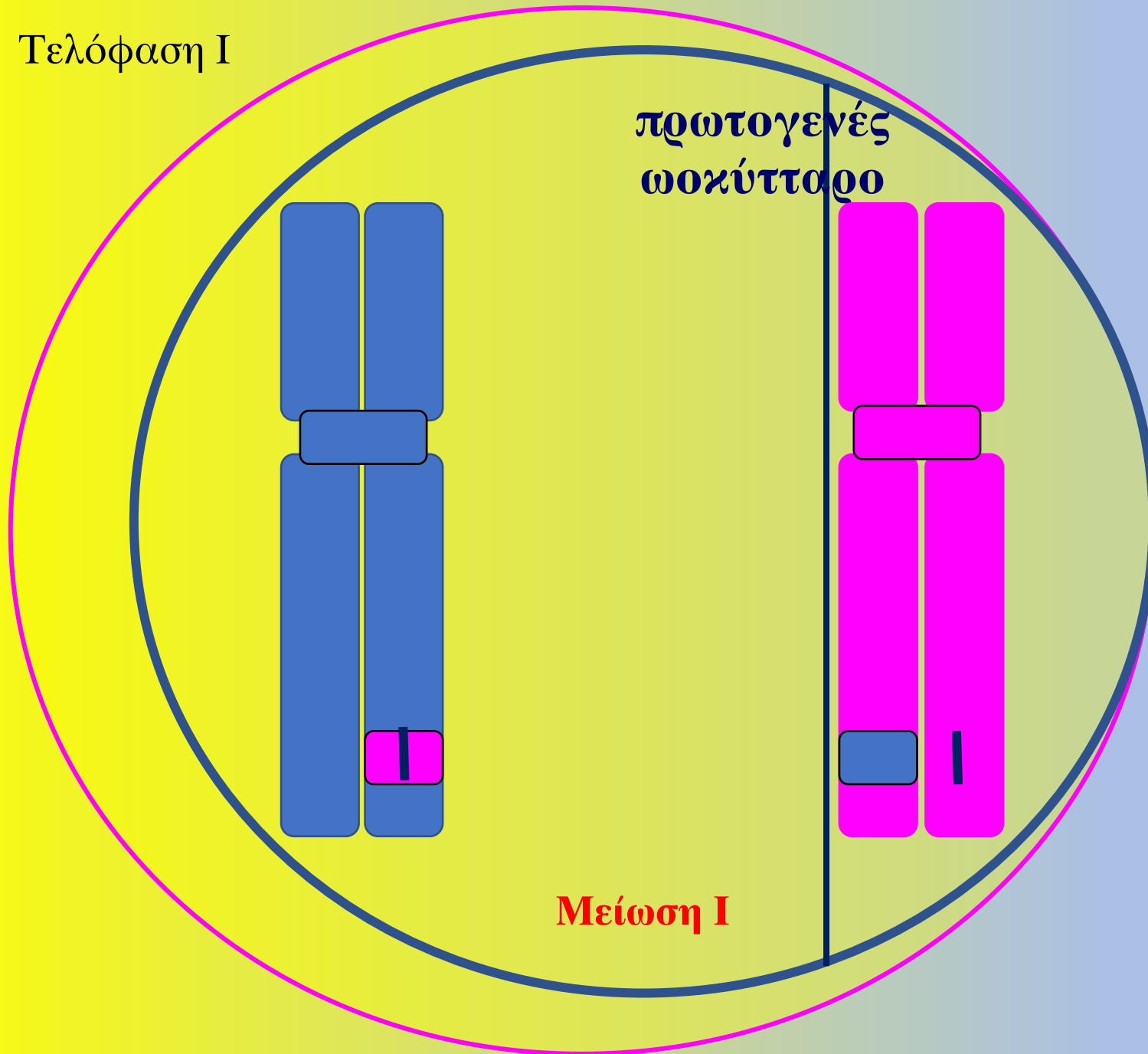
Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, γίνεται η **Μετάφαση I της Μείωσης I** στο πρωτογενές ωοκύτταρο (1 από 4)



Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, γίνεται η Ανάφαση Ι της **Μείωσης Ι** στο πρωτογενές ωοκύτταρο (2 από 4)



# Τελόφαση I

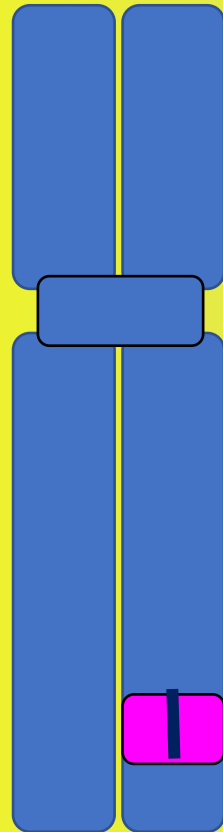


Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, γίνεται η Τελόφαση I της **Μείωσης I** στο πρωτογενές ωοκύτταρο (3 από 4)

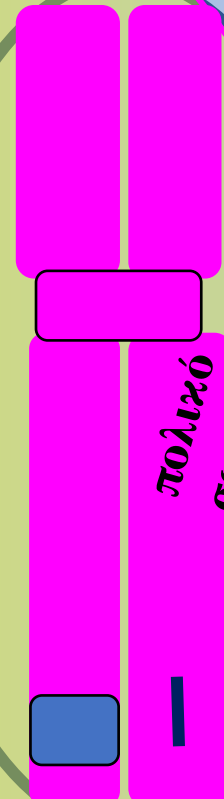




Διαίρεση της  
**Μείωσης I**



δευτερογενές  
ωοκύτταρο

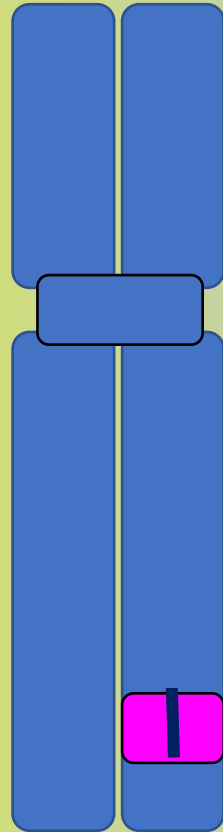


πολικό  
σωμάτιο I

Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, ολοκληρώνονται οι φάσεις της **Μείωσης I** και προοδευτικά απελευθερώνεται το δευτερογενές ωοκύτταρο και σχηματίζεται το πολικό σωματίο I (4 από 4) από το οποίο δεν μπορεί να βγει συγκεκριμένο συμπέρασμα για το ωοκύτταρο (διότι μετά τη Μείωση II του ωοκυττάρου, το ωάριο θα μπορούσε να έχει ή να μην έχει τη μετάλλαξη)

## Μετάφαση II

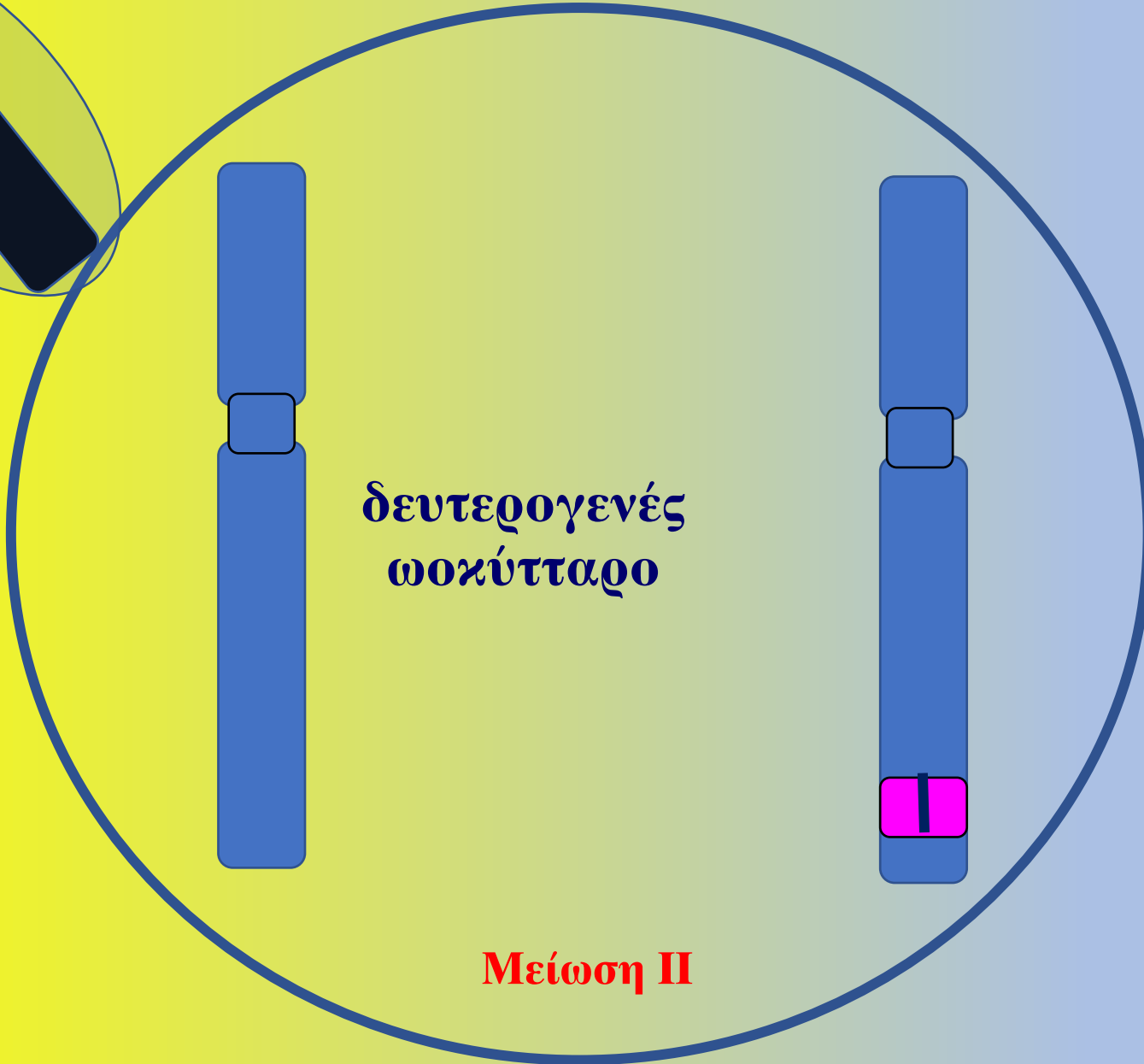
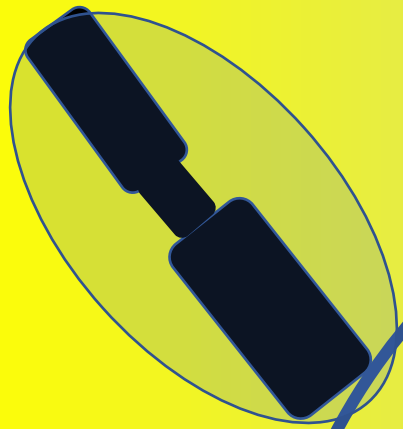
Μείωση II



δευτερογενές  
ωοκύτταρο

Κατά την εφηβεία, σύντομα **Μετά** την ωοθυλακιορρηξία, ολοκληρώνονται οι φάσεις της Μείωσης I και το δευτερογενές ωοκύτταρο εισέρχεται στη **Μείωση II**, παραμένοντας στη **Μετάφαση II** μετά την απελευθέρωσή του αν δεν γίνει γονιμοποίηση (1 από 4) (**MMM**). Άρα, κατά την εφηβεία, από τη Μετάφαση I γίνεται μετάβαση στη **Μετάφαση II**.

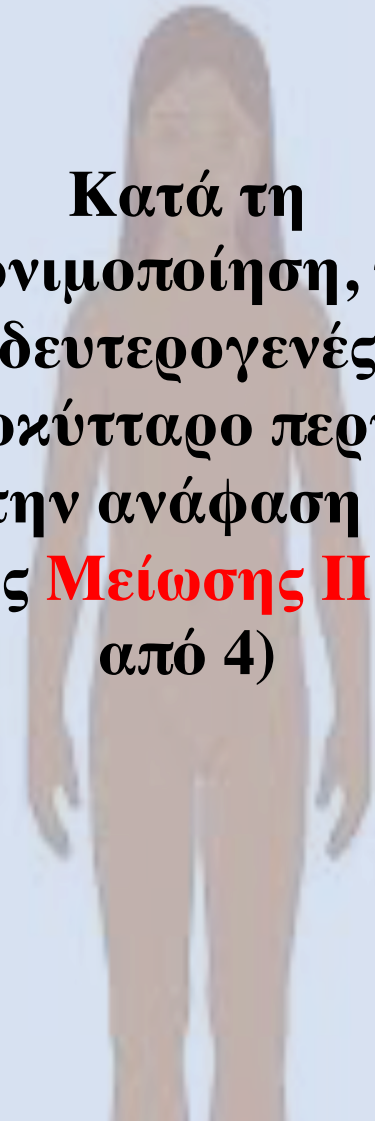
Ανάφαση II



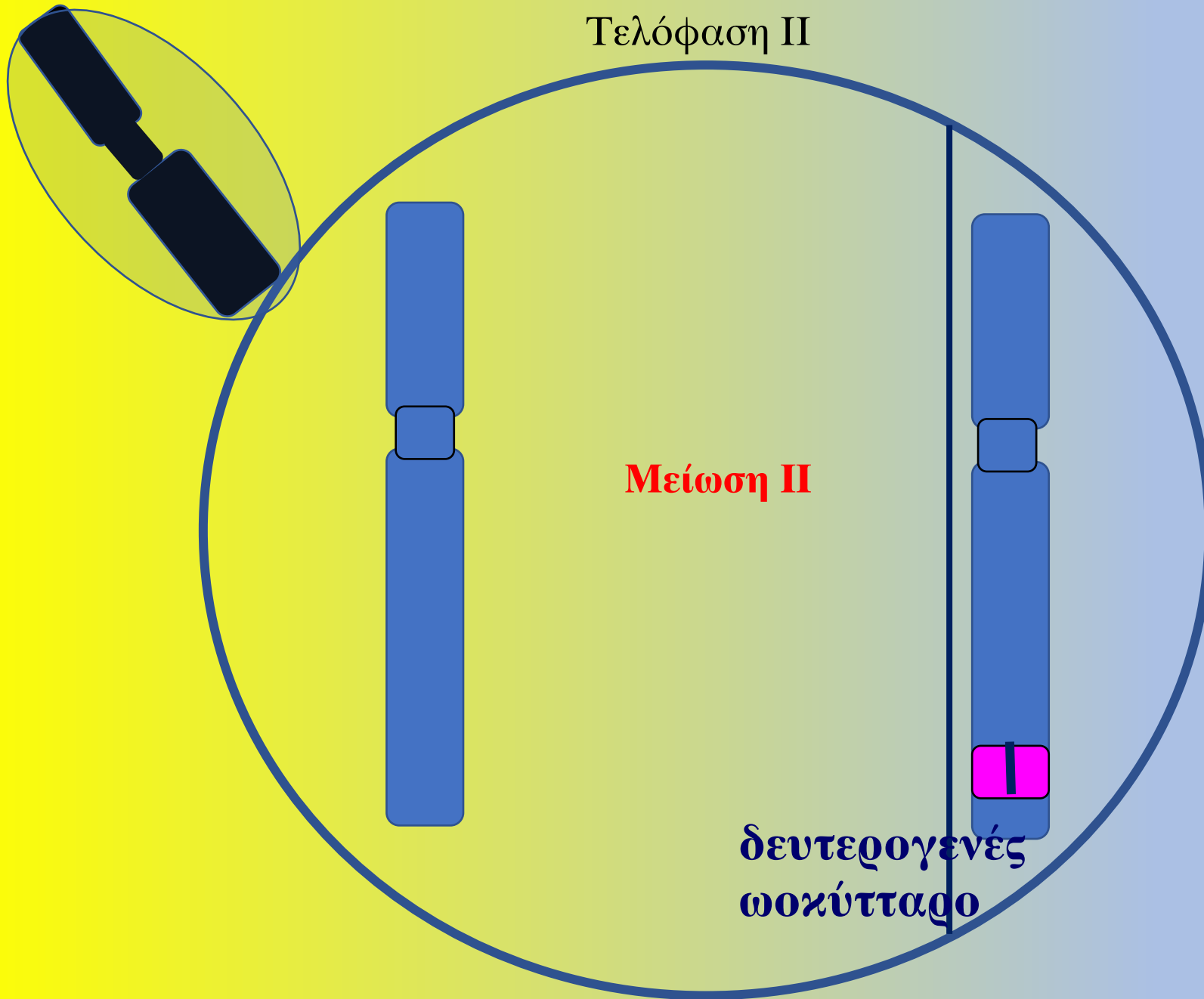
δευτερογενές  
ωοκύτταρο

Μείωση II

Κατά τη  
γονιμοποίηση, το  
δευτερογενές  
ωοκύτταρο περνά  
στην ανάφαση II  
της **Μείωσης II** (2  
από 4)



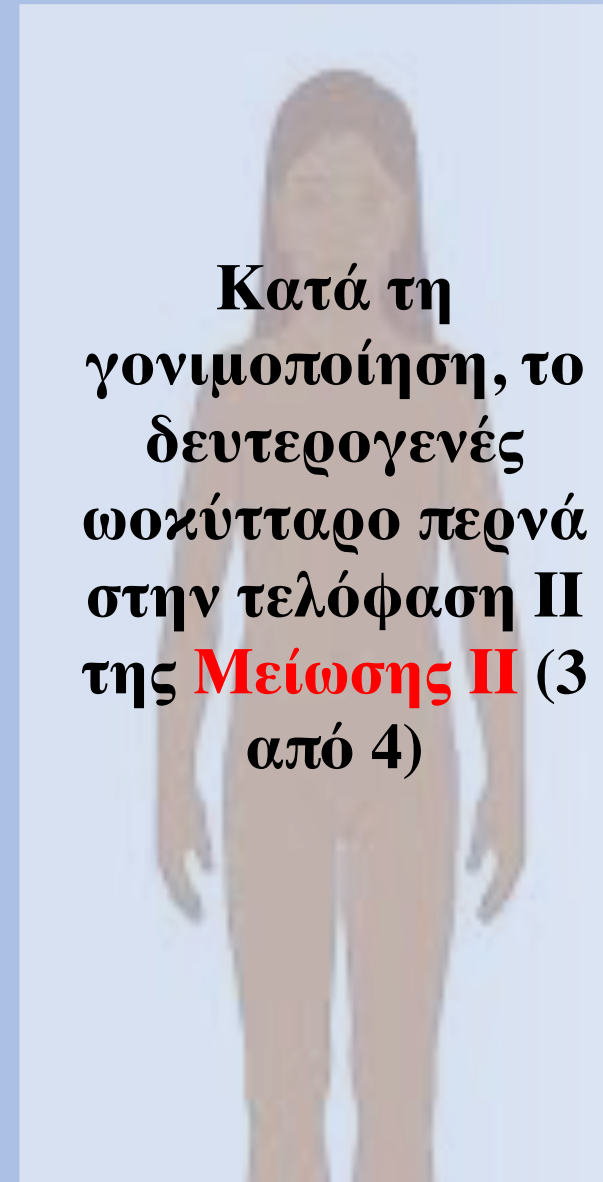
Τελόφαση II



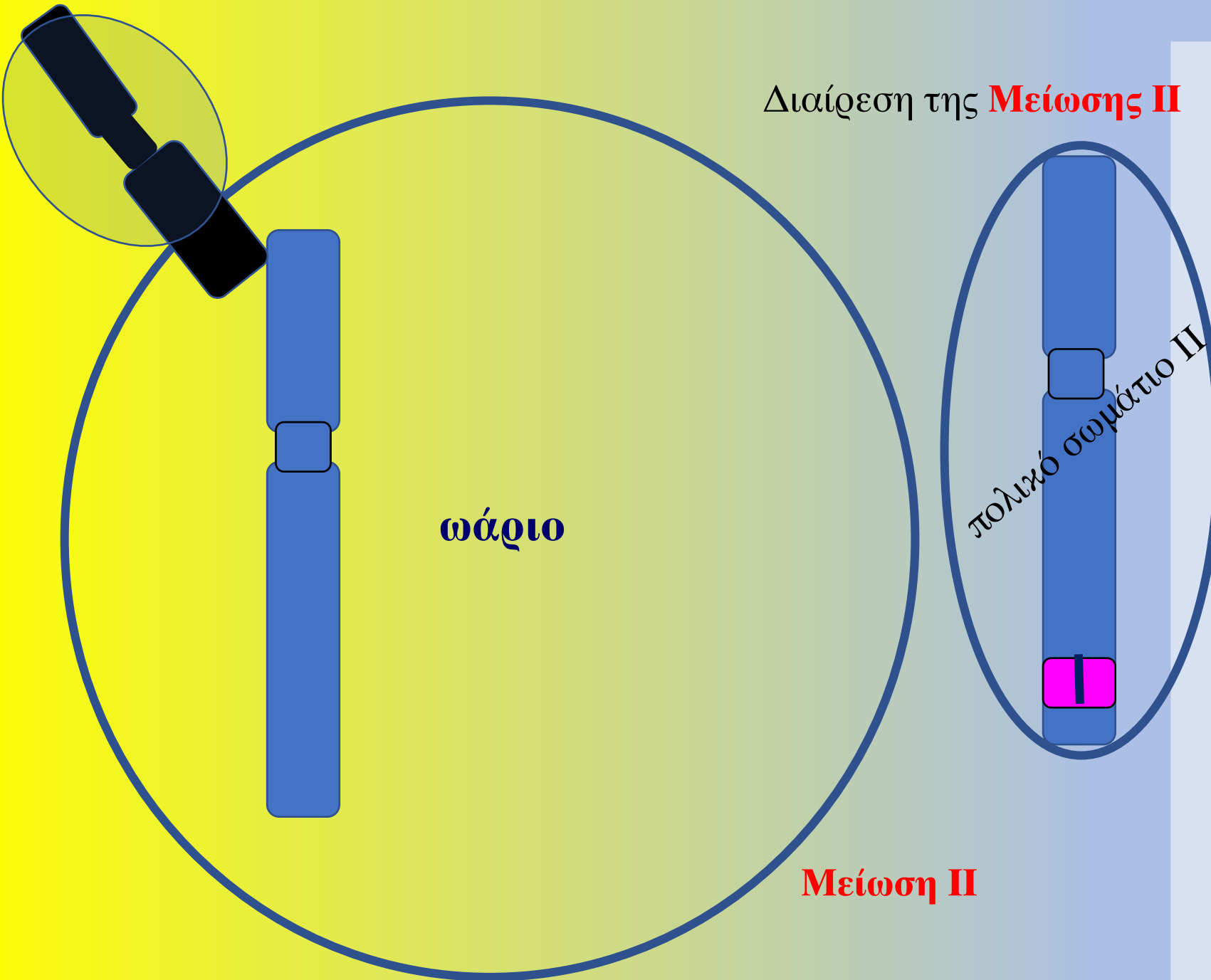
Μείωση II

δευτερογενές  
ωκύτταρο

Κατά τη  
γονιμοποίηση, το  
δευτερογενές  
ωκύτταρο περνά  
στην τελόφαση II  
της **Μείωσης II** (3  
από 4)



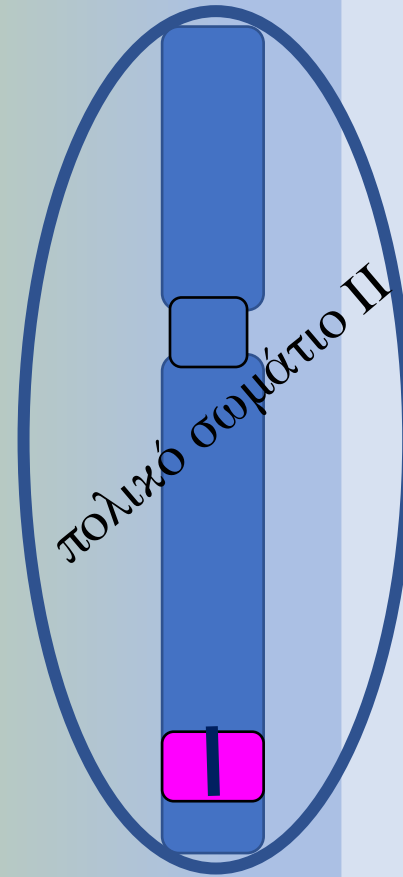
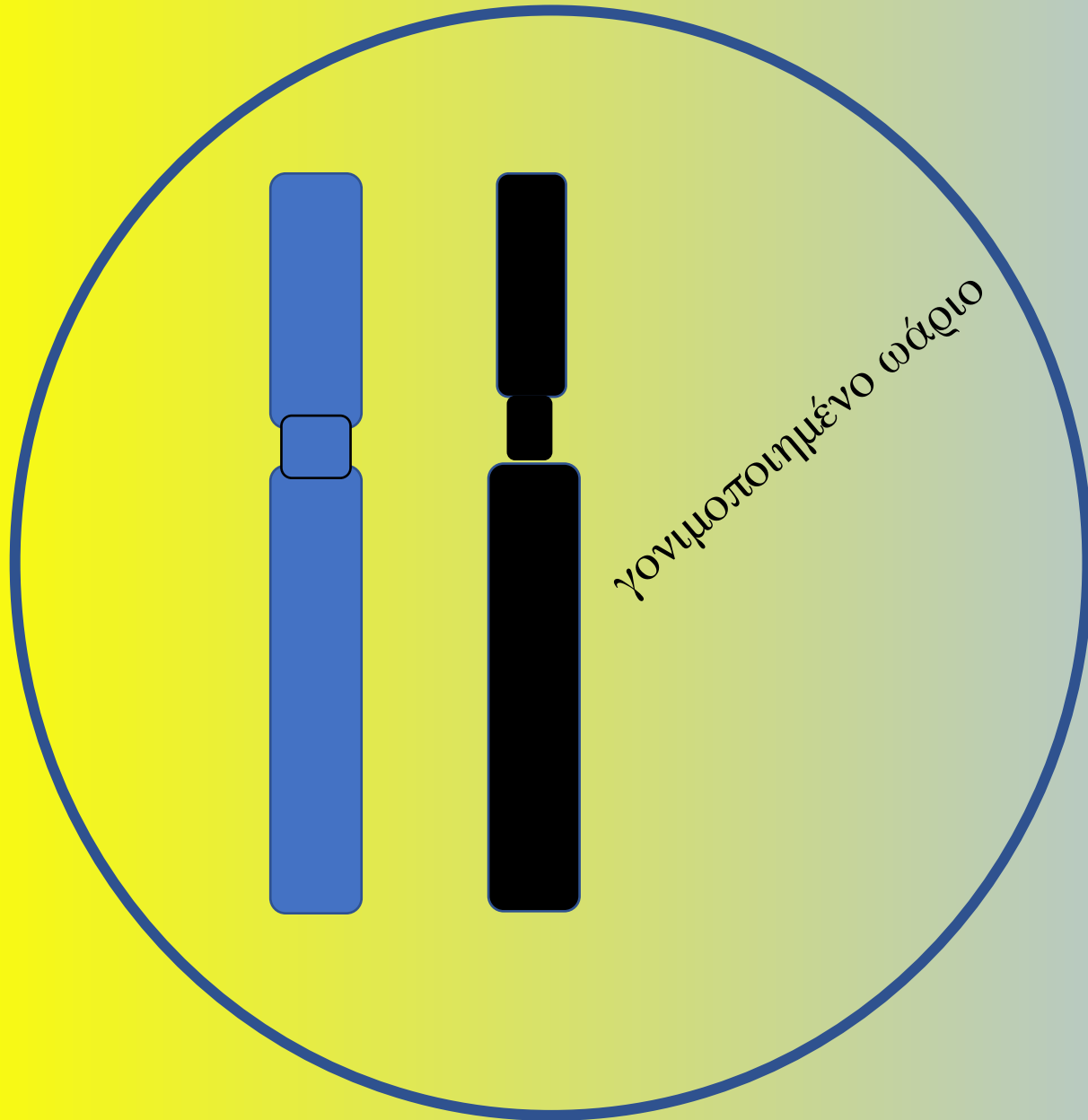
Διαίρεση της **Μείωσης II**



Κατά τη γονιμοποίηση, το δευτερογενές ωοκύτταρο συμπληρώνει τη **Μείωση II** και διαιρούμενο σχηματίζει το ώριμο ωοκύτταρο/ωάριο (με 23 χρωμοσώματα) και το πολικό σωματίο II (4 από 4), το οποίο είναι προσβεβλημένο. Συνεπώς, το ωάριο είναι φυσιολογικό.

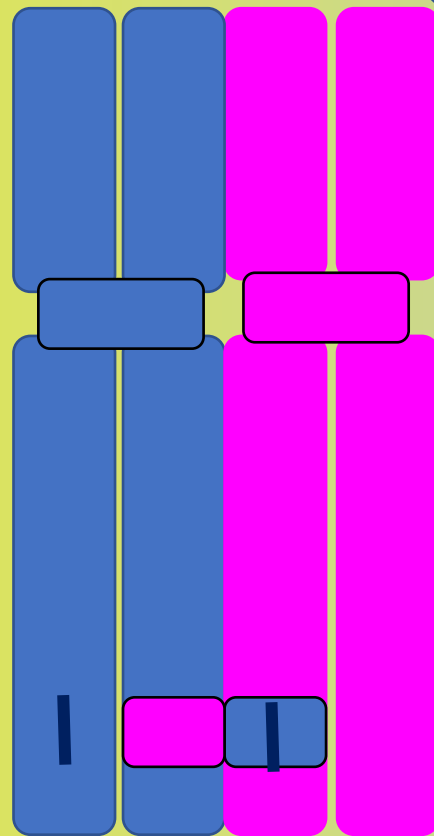


# Ολοκλήρωση της γονιμοποίησης φυσιολογικού ωαρίου



**Πρόφαση I** με επιχιασμό

πρωτογενές  
ωοκύτταρο

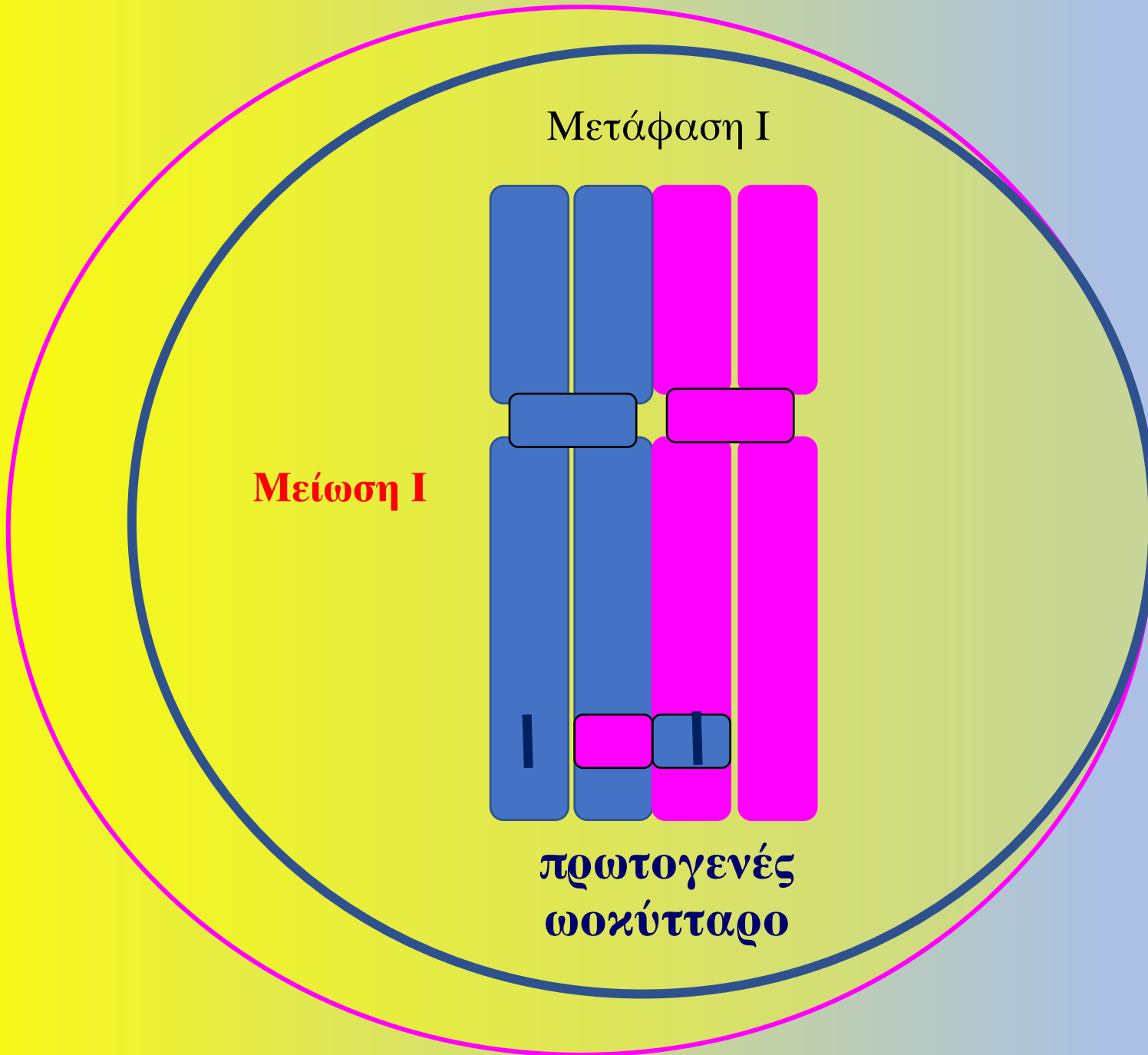


**Μείωση I**

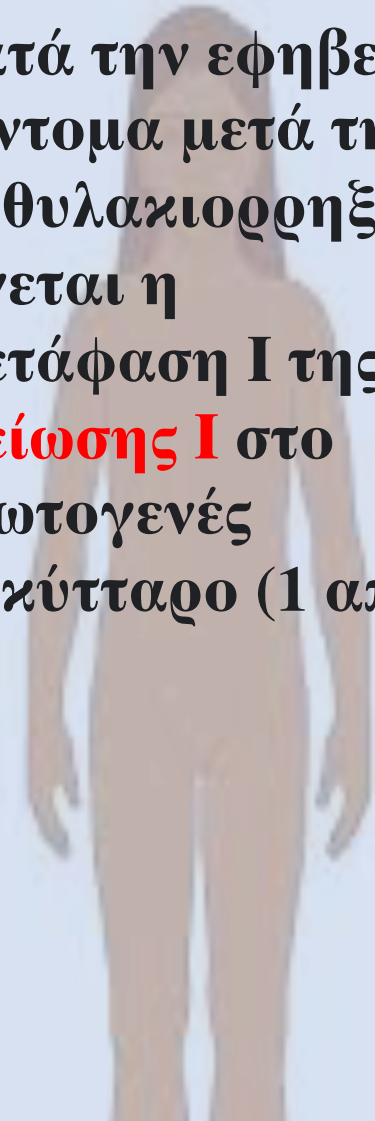
Τα **Πρωτογενή**  
ωοκύτταρα  
σχηματίζονται μέχρι  
τον πέμπτο μήνα της  
εμβρυϊκής ζωής **και**

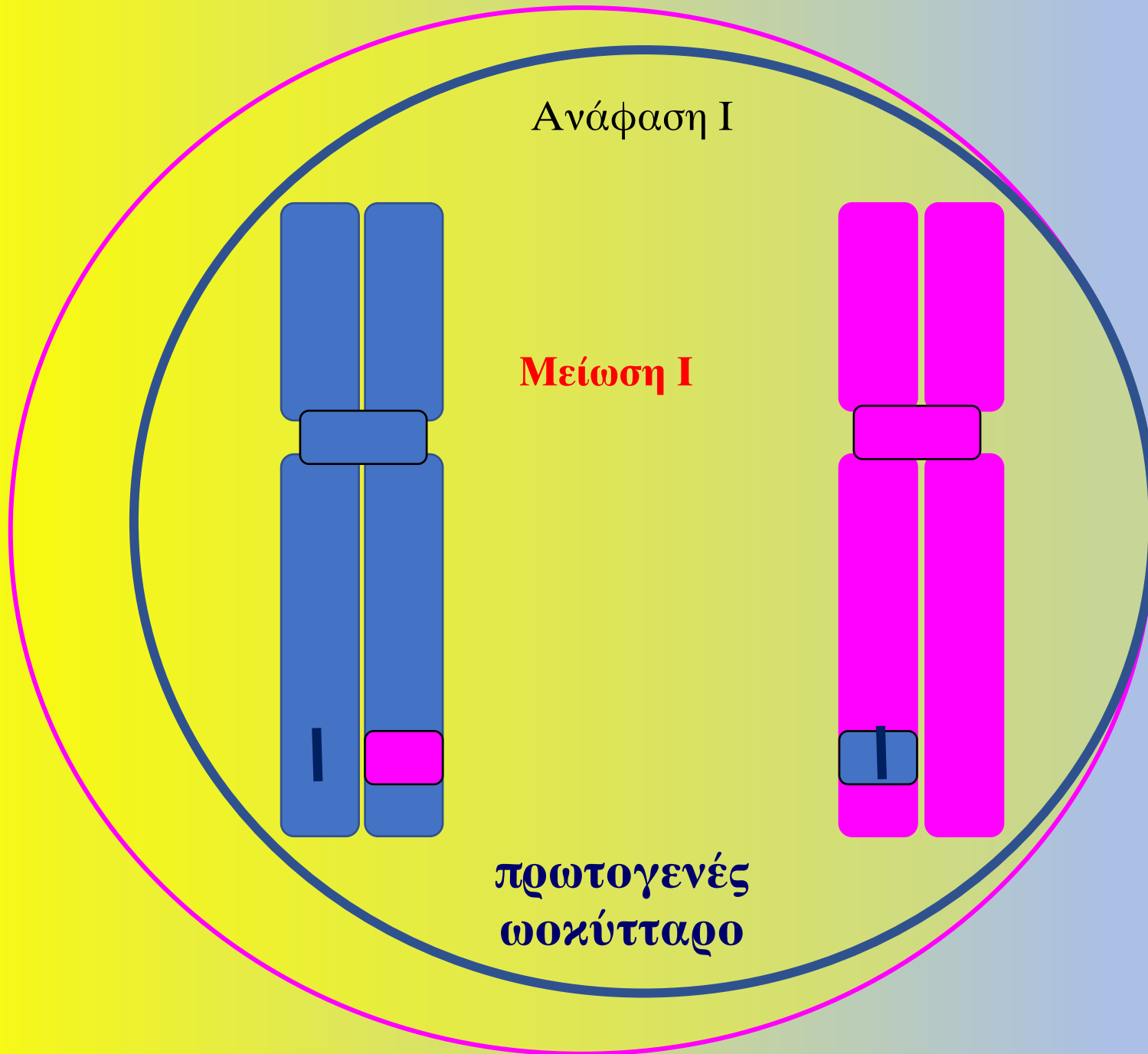
**Παραμένουν**  
αδρανή στην  
**Πρόφαση I**  
κατά την  
**Παιδική**  
**ηλικία** μέχρι  
την εφηβεία  
(**ΠΠΠΠ**).



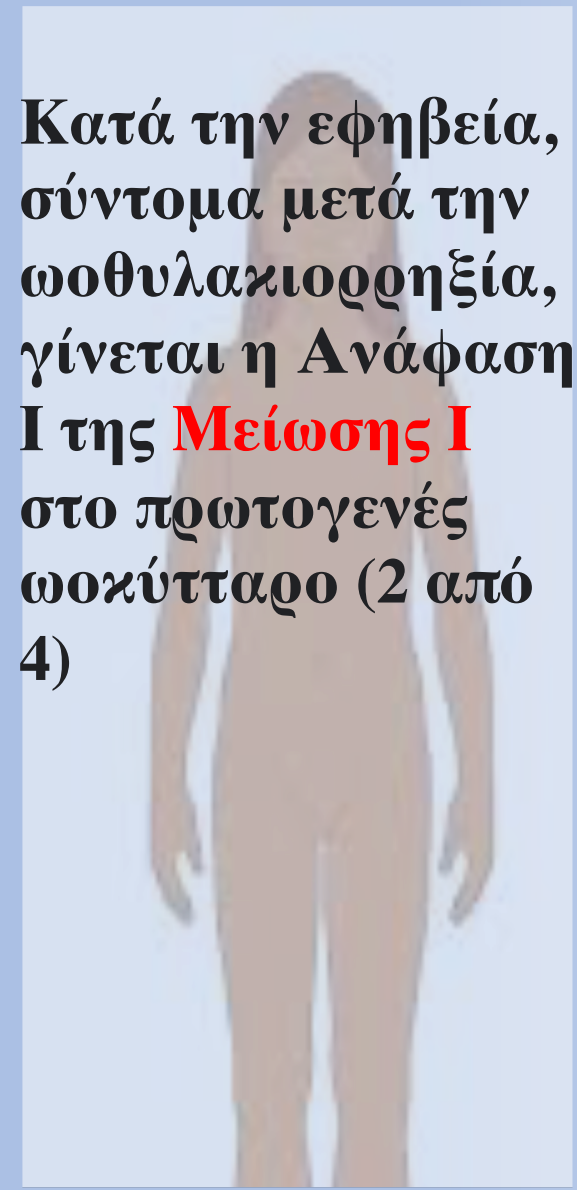


Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, γίνεται η **Μετάφαση I της Μείωσης I** στο πρωτογενές ωκύτταρο (1 από 4)

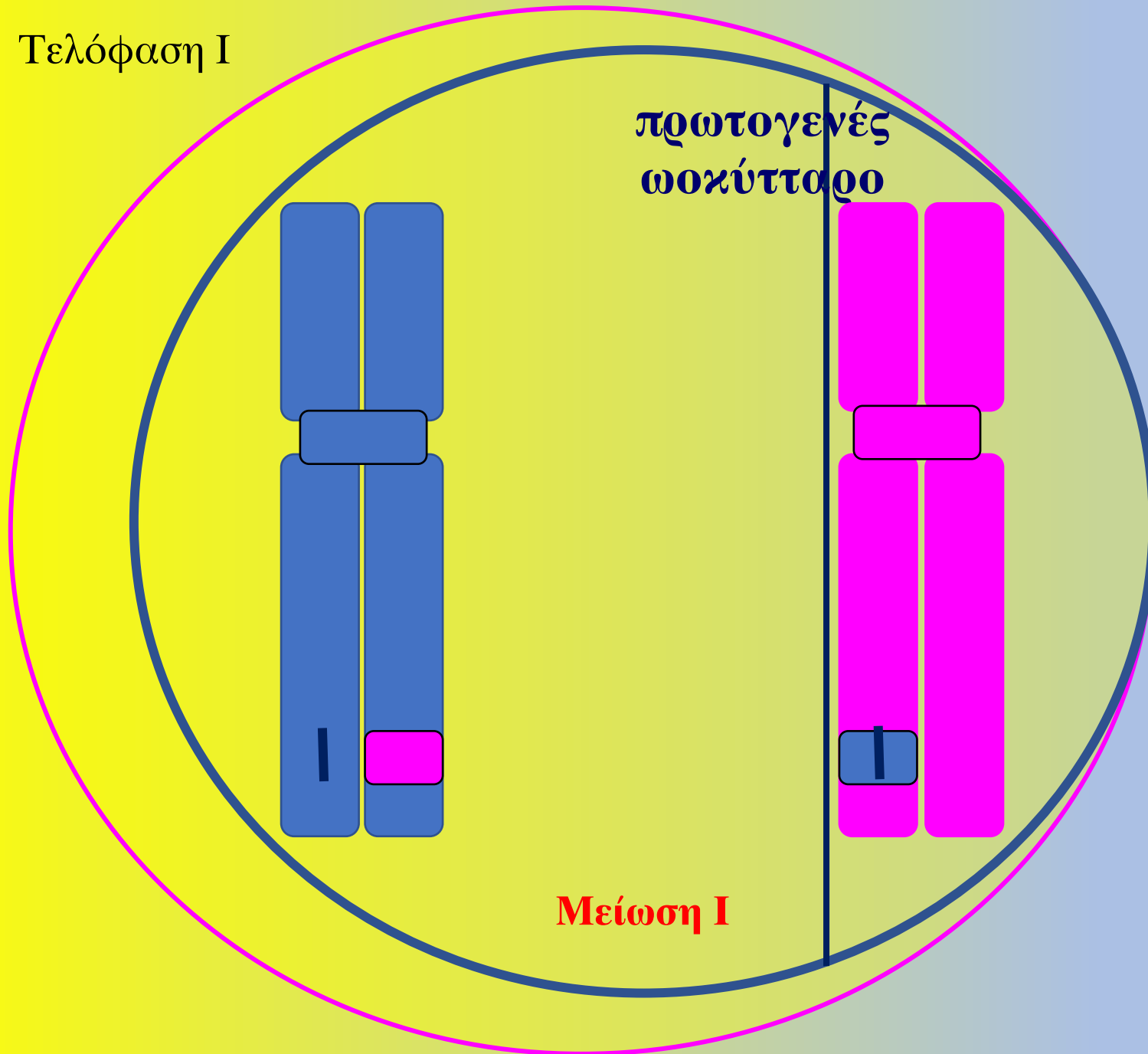




Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, γίνεται η **Ανάφαση Ι της Μείωσης Ι** στο πρωτογενές ωοκύτταρο (2 από 4)



# Τελόφαση I

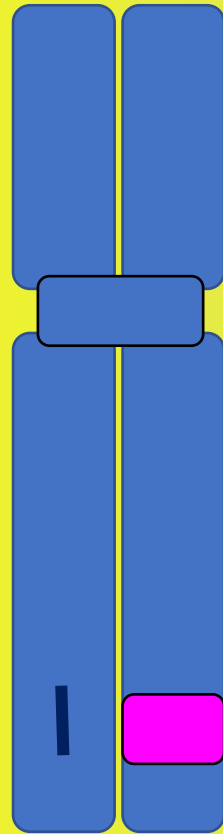


Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, γίνεται η Τελόφαση I της **Μείωσης I** στο πρωτογενές ωοκύτταρο (3 από 4)

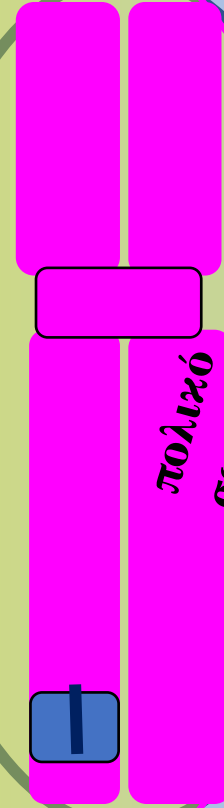




Διαίρεση της  
**Μείωσης I**



δευτερογενές  
ωοκύτταρο

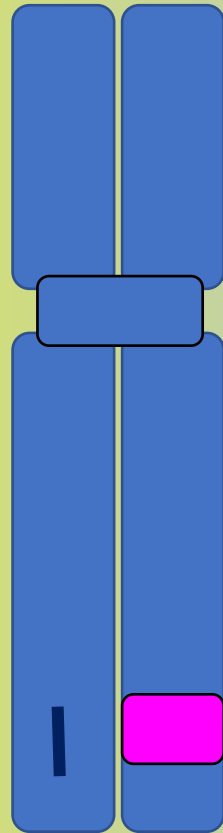


πολικό  
σωμάτιο I

Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, ολοκληρώνονται οι φάσεις της **Μείωσης I** και προοδευτικά απελευθερώνεται το δευτερογενές ωοκύτταρο και σχηματίζεται το πολικό σωματίο I (4 από 4) από το οποίο δεν μπορεί να βγει συγκεκριμένο συμπέρασμα για το ωοκύτταρο

## Μετάφαση II

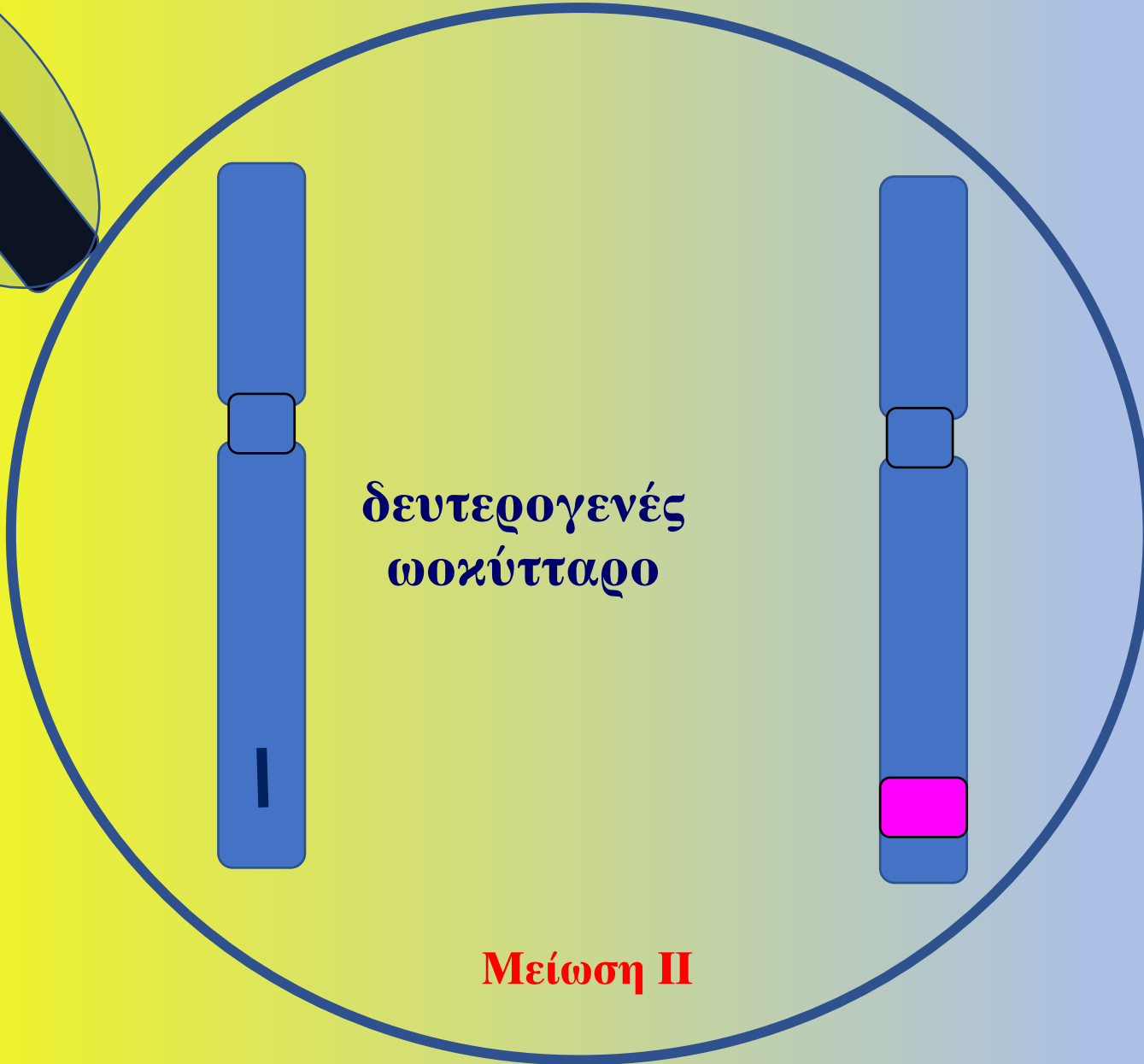
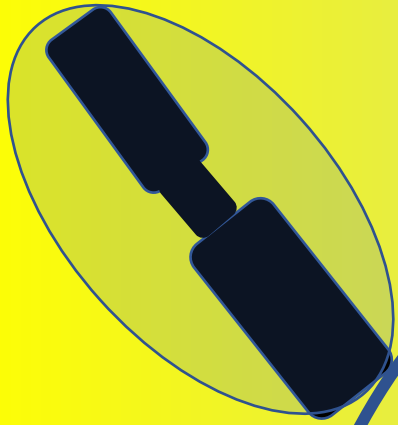
Μείωση II



δευτερογενές  
ωοκύτταρο

Κατά την εφηβεία, σύντομα **Μετά** την ωοθυλακιορρηξία, ολοκληρώνονται οι φάσεις της Μείωσης I και το δευτερογενές ωοκύτταρο εισέρχεται στη **Μείωση II**, παραμένοντας στη **Μετάφαση II** μετά την απελευθέρωσή του αν δεν γίνει γονιμοποίηση (1 από 4) (**MMM**). Άρα, κατά την εφηβεία, από τη Μετάφαση I γίνεται μετάβαση στη **Μετάφαση II**.

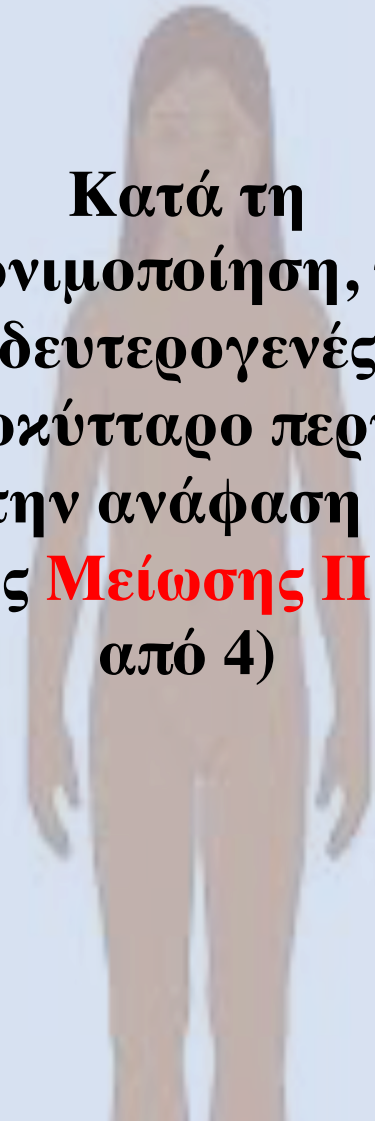
Ανάφαση II



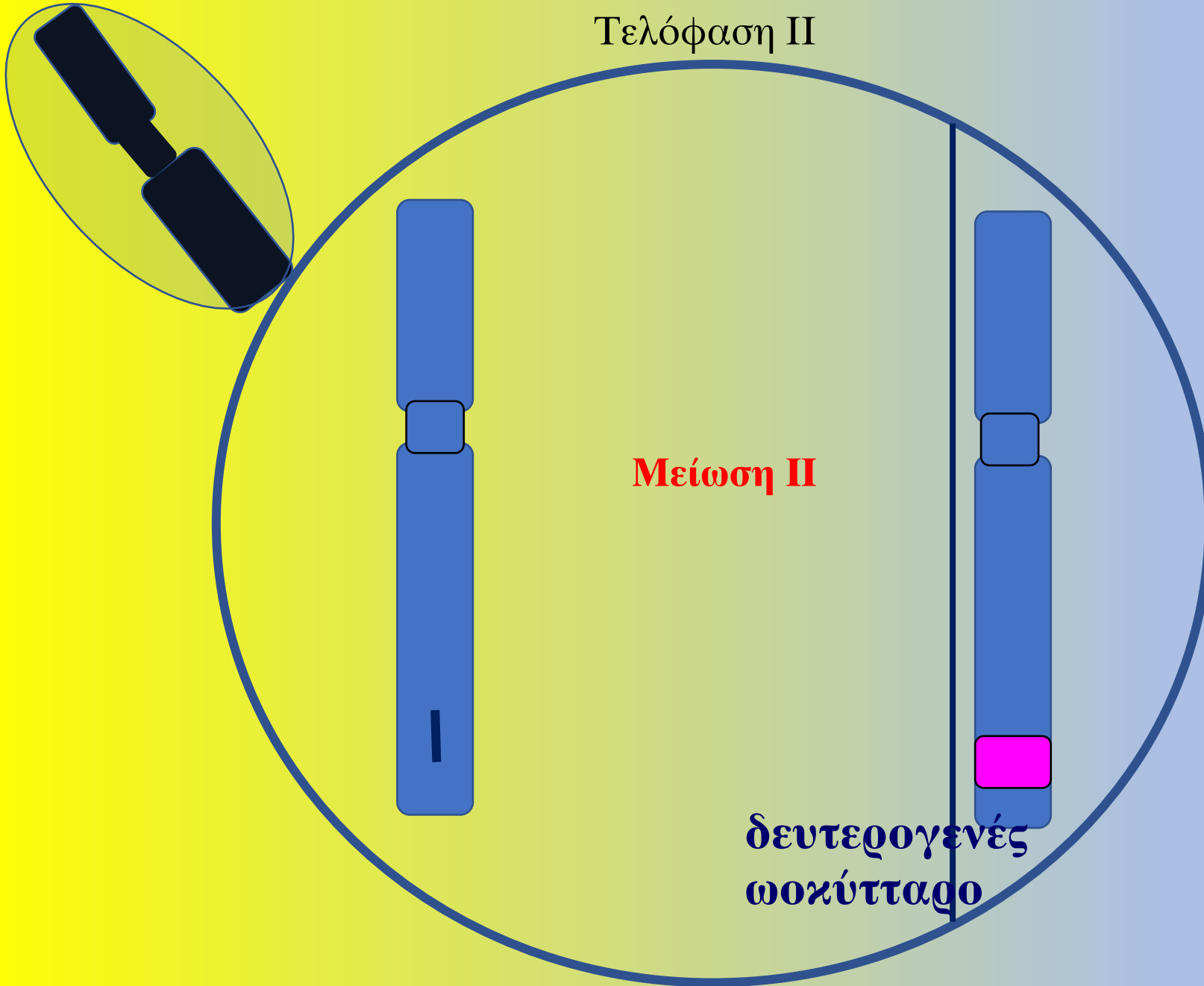
δευτερογενές  
ωοκύτταρο

Μείωση II

Κατά τη  
γονιμοποίηση, το  
δευτερογενές  
ωοκύτταρο περνά  
στην ανάφαση II  
της **Μείωσης II** (2  
από 4)



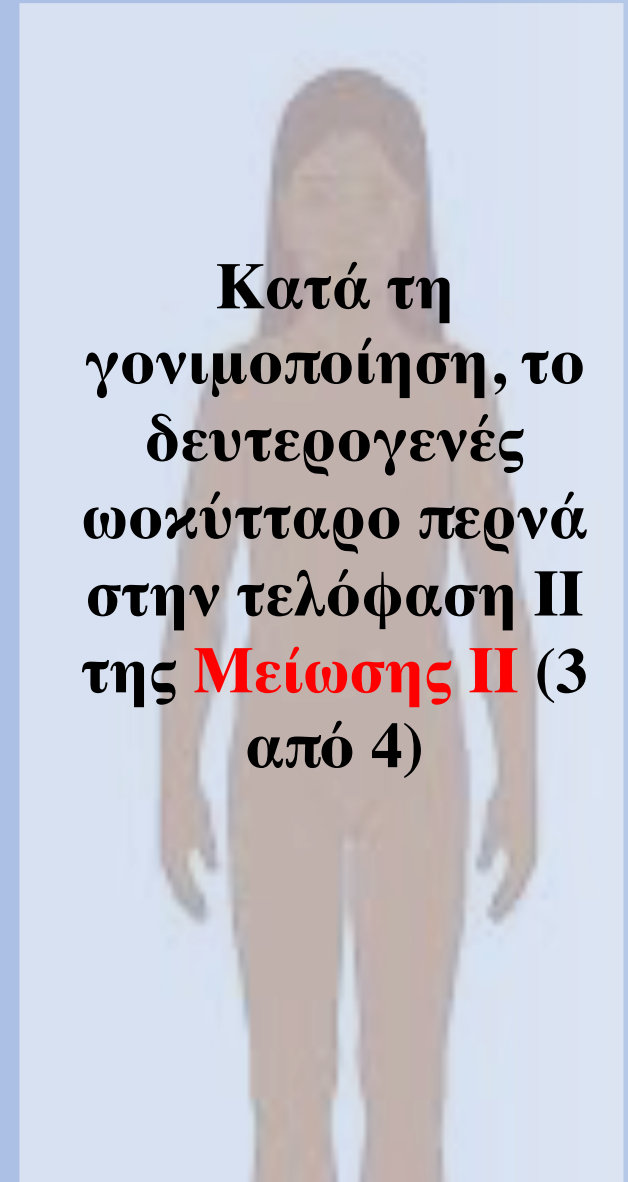
Τελόφαση II



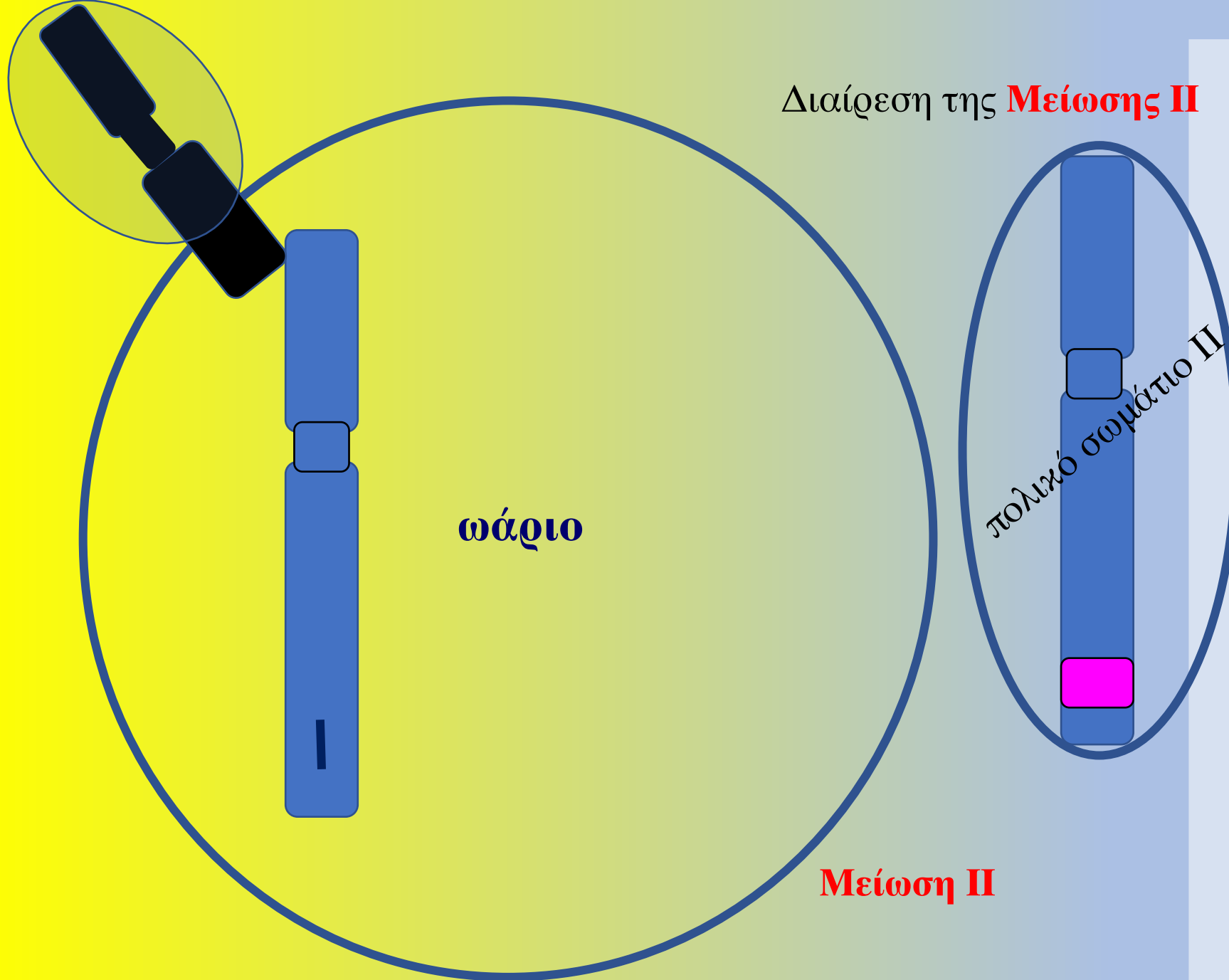
Μείωση II

δευτερογενές  
ωκύτταρο

Κατά τη  
γονιμοποίηση, το  
δευτερογενές  
ωκύτταρο περνά  
στην τελόφαση II  
της **Μείωσης II** (3  
από 4)



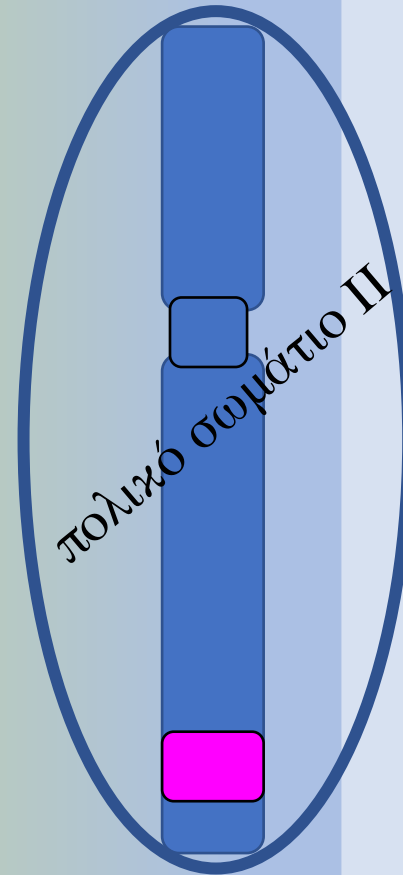
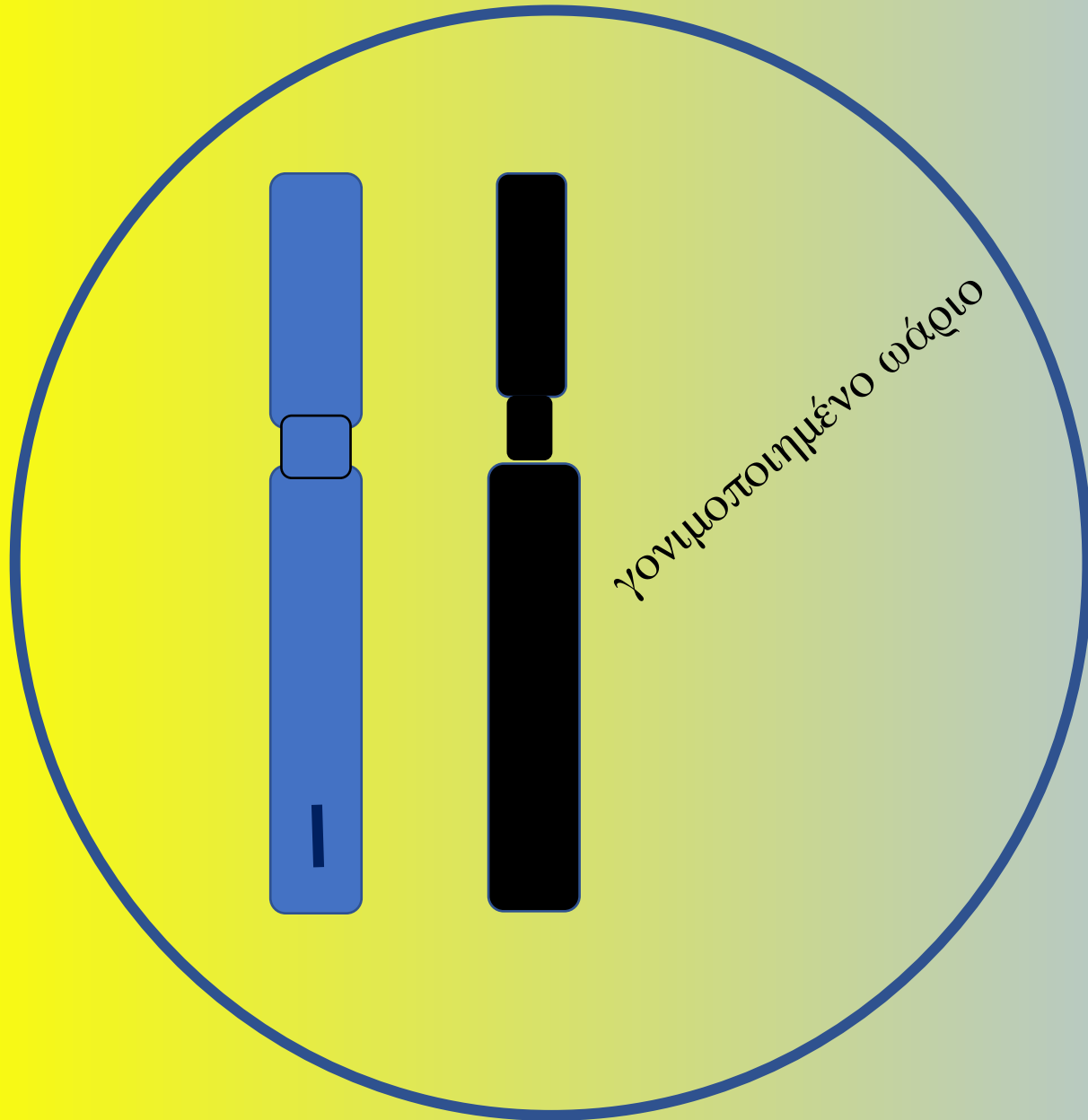
Διαίρεση της **Μείωσης II**



Κατά τη γονιμοποίηση, το δευτερογενές ωοκύτταρο συμπληρώνει τη **Μείωση II** και διαιρούμενο σχηματίζει το ώριμο ωοκύτταρο/ωάριο (με 23 χρωμοσώματα) και το πολικό σωματίο II (4 από 4), το οποίο δεν είναι προσβεβλημένο. Συνεπώς, το ωάριο είναι παθολογικό.



# Ολοκλήρωση της γονιμοποίησης παθολογικού ωαρίου

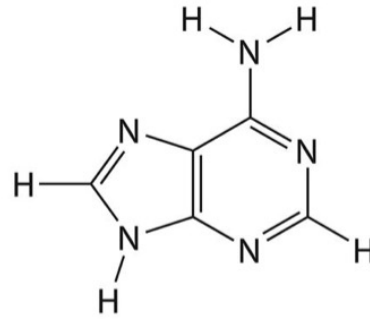


# Γενετικός κώδικας

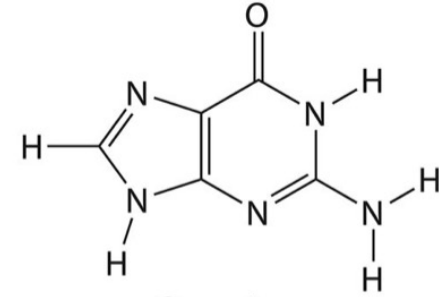
Η **μεταγραφή** (της γενετικής πληροφορίας) από το DNA στο RNA έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ενός μονόκλωνου μορίου RNA το οποίο καλείται **αγγελιαφόρο RNA (messenger-RNA, mRNA)** με αλληλουχία συμπληρωματική με τη μία από τις δύο αλυσίδες του δίκλωνου μορίου DNA (*αλυσίδα-μήτρα*). **Το mRNA που δημιουργείται είναι ο «μεσολαβητής» ανάμεσα στην πληροφορία που είναι αποθηκευμένη σε ένα γονίδιο και στο τελικό του προϊόν.**

Η διαδικασία της **μεταγραφής** καταλύεται από το ένζυμο RNA πολυμεράση. Το RNA διαφέρει από το DNA στο ότι είναι μονόκλωνο, αντί για το σάκχαρο δεοξυριβόζη περιέχει ριβόζη (γι' αυτό ονομάζεται ριβονουκλεϊκό οξύ) και αντί για την πυριμιδινική βάση θυμίνη έχει τη βάση ουρακίλη η οποία δημιουργεί ζεύγη βάσεων με την αδενίνη.

# Purines

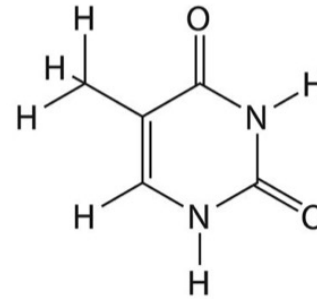


Adenine

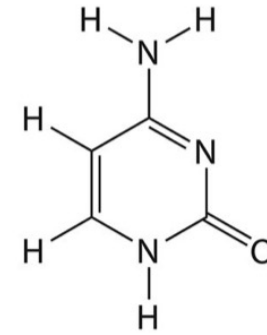


Guanine

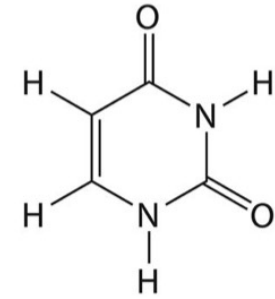
# Pyrimidines



Thymine



Cytosine



Uracil

## The Difference Between Purines and Pyrimidines

Saturday, 7 January 2023  
View as Analogue  
✓ View as Digital  
Open Date & Time Preferences...



DNA of alanine

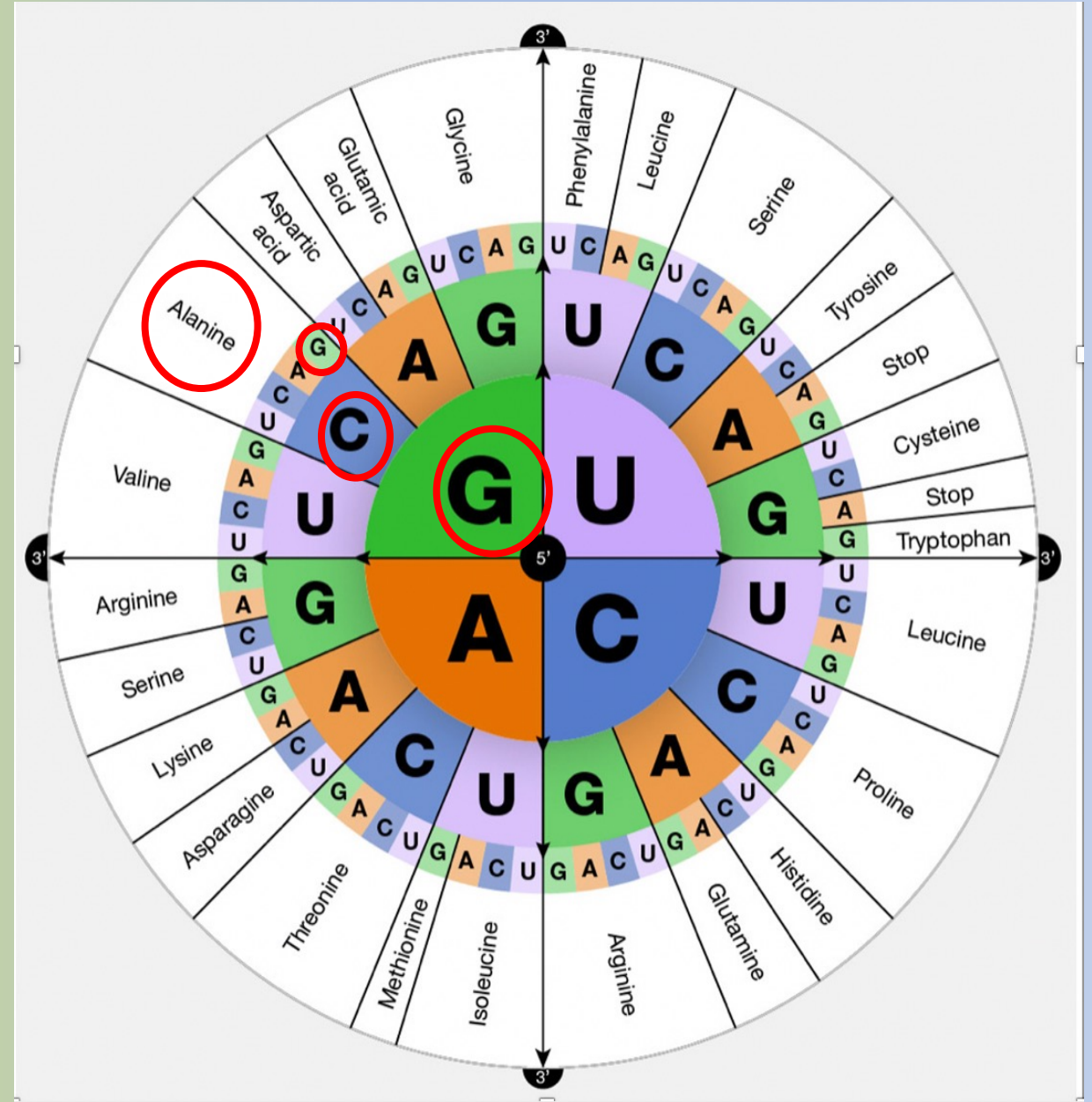
DNA triplet	RNA triplet	amino acid
CGA	GCU	
CGG	GCC	
CGT	GCA	alanine
CGC	GCG	

61 ακόμη σειρές

<https://www.britannica.com> > science > genetic-code

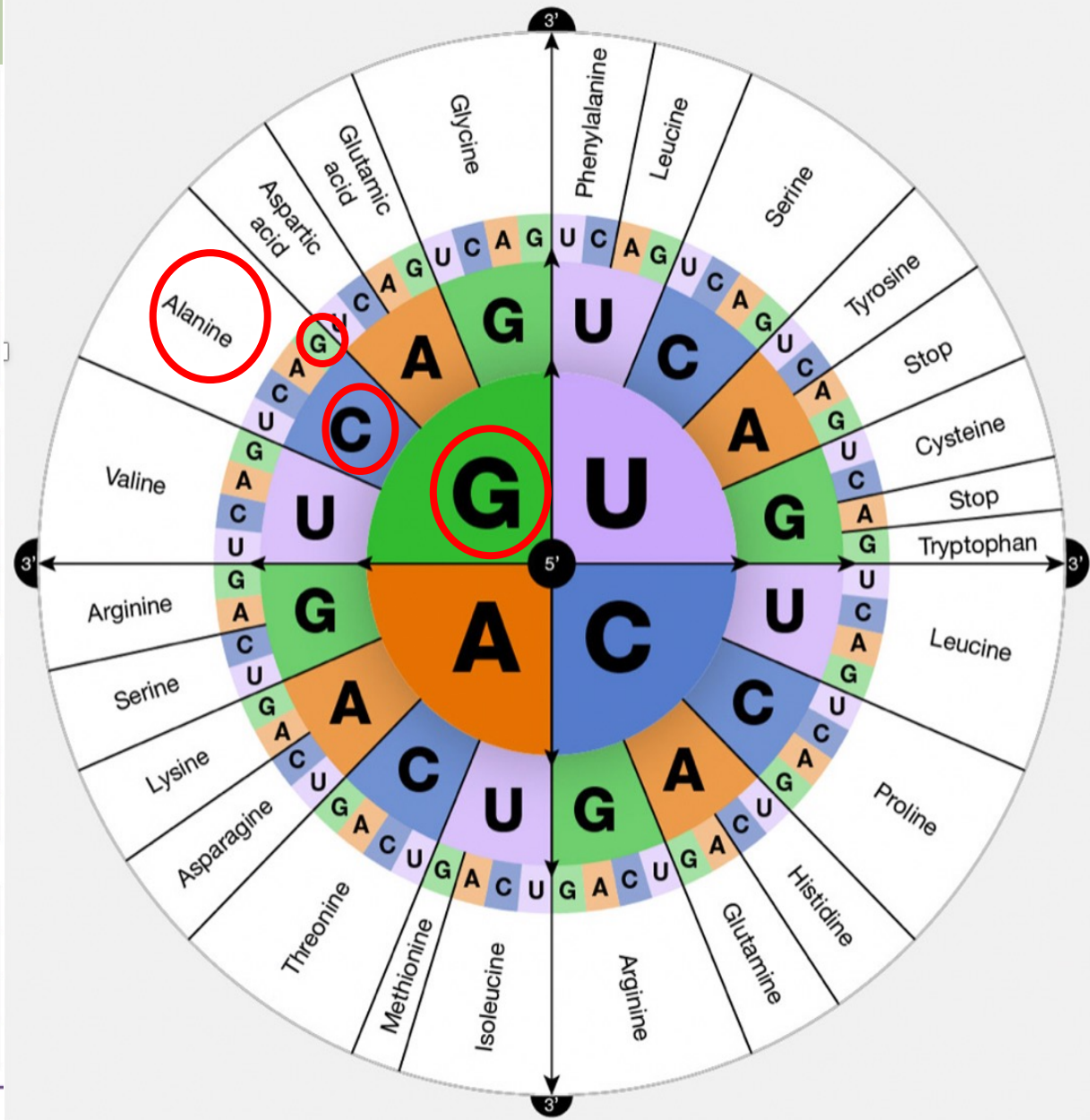


amino acid	DNA triplet	RNA triplet
alanine	CGA	GCU
	CGG	GCC
	CGT	GCA
	CGC	GCG



Δεύτερο γράμμα					
Πρώτο γράμμα (5' άκρο)	U	C	A	G	Τρίτο γράμμα (3' άκρο)
U	Phe	Ser	Tyr	Cys	U
	Phe	Ser	Tyr	Cys	C
	Leu	Ser	STOP	STOP	A
	Leu	Ser	STOP	Trp	G
C	Leu	Pro	His	Arg	U
	Leu	Pro	His	Arg	C
	Leu	Pro	Gln	Arg	A
	Leu	Pro	Gln	Arg	G
A	Ile	Thr	Asn	Ser	U
	Ile	Thr	Asn	Ser	C
	Ile	Thr	Lys	Arg	A
	Met	Thr	Lys	Arg	G
G	Val	Ala	Asp	Gly	U
	Val	Ala	Asp	Gly	C
	Val	Ala	Glu	Gly	A
	Val	Ala	Glu	Gly	G

- Πίνακας 3.2: Ο γενετικός κώδικας\* -



Δεύτερο γράμμα					
Πρώτο γράμμα (5' άκρο)	U	C	A	G	Τρίτο γράμμα (3' άκρο)
U	Phe	Ser	Tyr	Cys	U
	Phe	Ser	Tyr	Cys	C
	Leu	Ser	STOP	STOP	A
	Leu	Ser	STOP	Trp	G

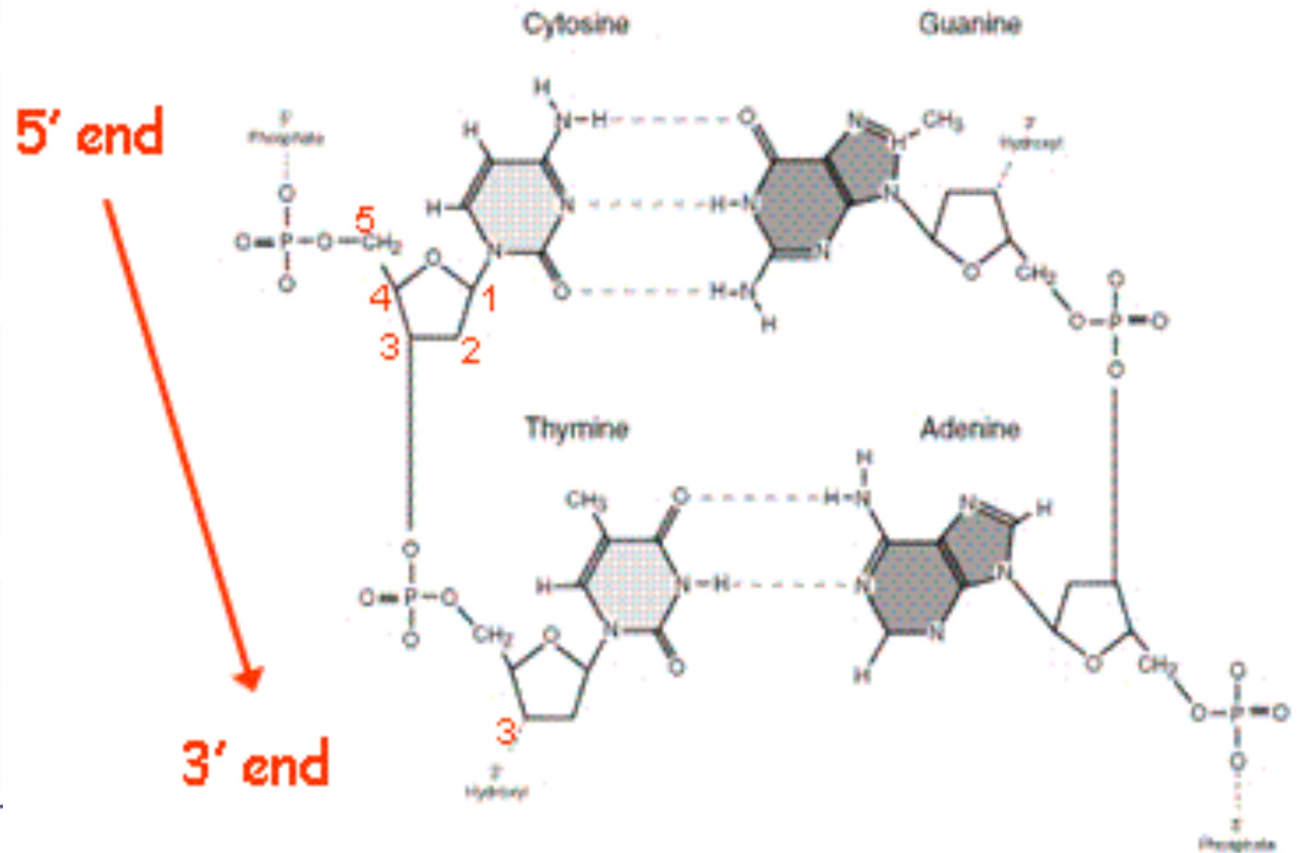
C	Leu	Pro	His	Arg	U
	Leu	Pro	His	Arg	C
	Leu	Pro	Gln	Arg	A
	Leu	Pro	Gln	Arg	G

A	Ile	Thr	Asn	Ser	U
	Ile	Thr	Asn	Ser	C
	Ile	Thr	Lys	Arg	A
	Met	Thr	Lys	Arg	G

G	Val	Ala	Asp	Gly	U
	Val	Ala	Asp	Gly	C
	Val	Ala	Glu	Gly	A
	Val	Ala	Glu	Gly	G

- Πίνακας 3.2: Ο γενετικός κώδικας\* -

The 5' and 3' designations refer to the number of carbon atom in a deoxyribose sugar molecule to which a phosphate group bonds



# Χρωμοσωμικές ανωμαλίες

Υπενθύμιση

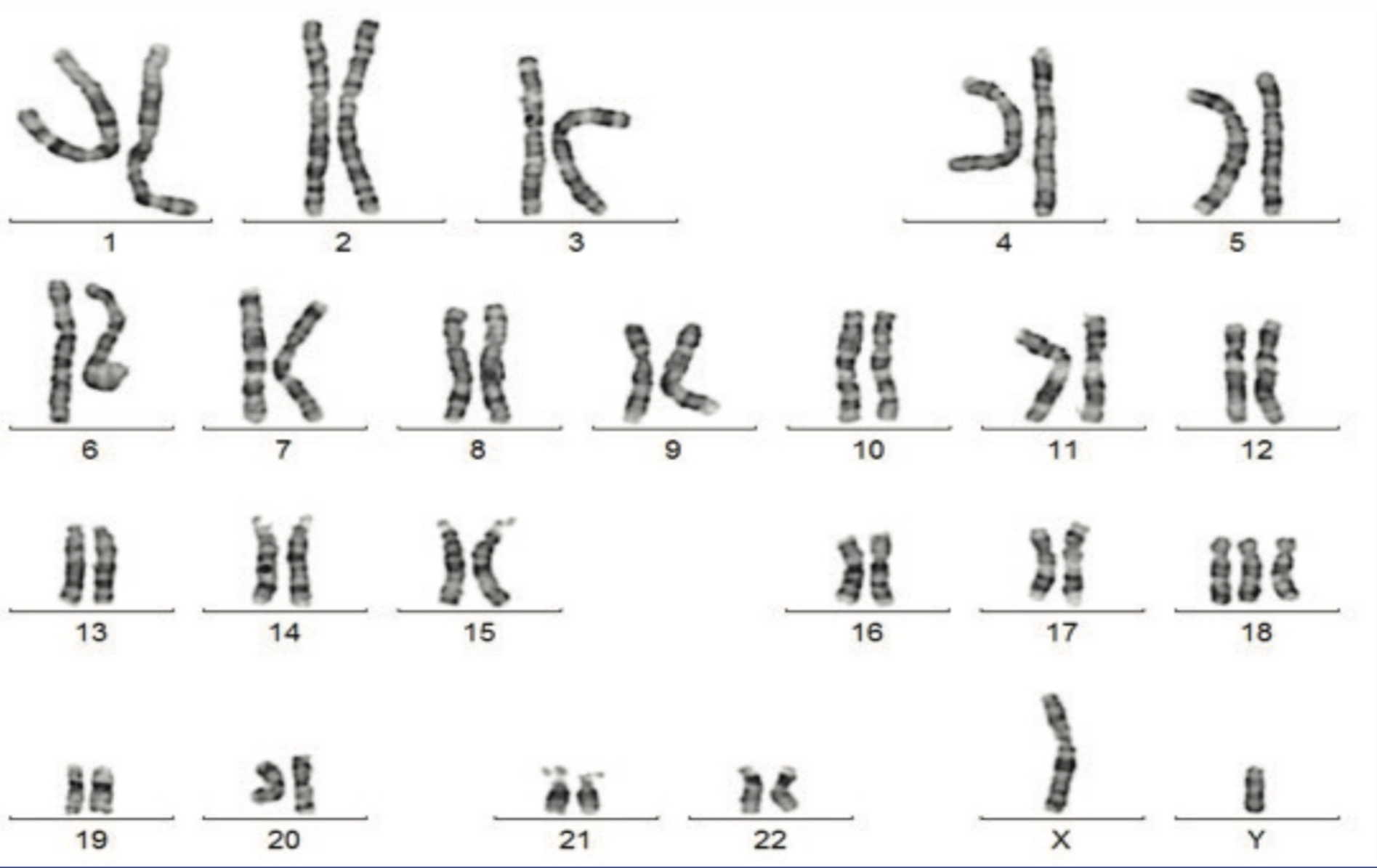
Ο όρος **χρωμόσωμα** αναφέρεται σε μια πυρηνική δομή που έχει ποικίλη δομική μορφή, αποτελείται από **DNA** και **πρωτεΐνες** και είναι ορατό στον πυρήνα με κατάλληλες χρώσεις, κυρίως κατά την περίοδο της κυτταρικής διαίρεσης των ανώτερων οργανισμών.



Οι **χρωμοσωμικές ανωμαλίες** αφορούν αλλαγές στον αριθμό και τη δομή των χρωμοσωμάτων και μπορούν να δημιουργηθούν σε **σωματικά** ή **γεννητικά** κύτταρα, ως αποτέλεσμα λάθους κατά τη **μιτωτική** ή **μειωτική** διαίρεση, αντίστοιχα.

Οι ανωμαλίες αυτές μπορεί να αφορούν είτε τα αυτοσωμικά χρωμοσώματα ή τα φυλετικά και διακρίνονται σε αριθμητικές, που αφορούν αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων και δομικές, που αφορούν αναδιατάξεις του γενετικού υλικού. Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες αποτελούν μία από τις κυριότερες γενετικές αιτιολογίες για πληθώρα γενετικών συνδρόμων και βρίσκονται στο επίκεντρο της γενετικής διαγνωστικής.



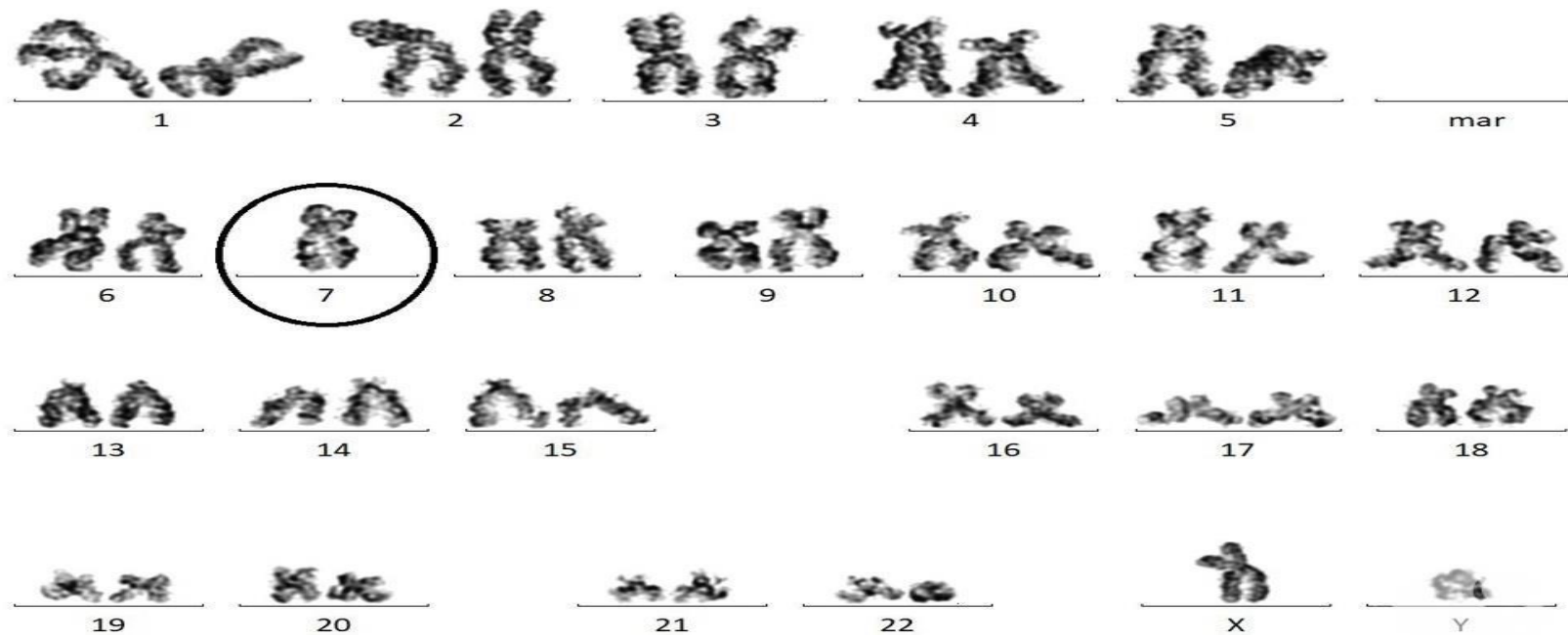


Οι αριθμητικές ανωμαλίες των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων, στην πλειονότητά τους είναι θανατογόνες και οδηγούν σε παλινδρόμηση της κύησης σε πρώιμα στάδια της εγκυμοσύνης. Πιο συγκεκριμένα, όλες οι μονοσωμίες των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων, **συνήθως, δεν είναι συμβατές με τη ζωή\*** ...Ωστόσο,

**\*In most cases, embryos with monosomy of the autosomes (or sex) chromosomes are not viable**

(<https://www.sciencedirect.com/topics/nursing-and-health-professions/monosomy>)

Οι αριθμητικές ανωμαλίες των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων, στην πλειονότητά τους είναι θανατογόνες και οδηγούν σε παλινδρόμηση της κύησης σε πρώιμα στάδια της εγκυμοσύνης. Πιο συγκεκριμένα, όλες οι μονοσωμίες των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων, συνήθως, δεν είναι συμβατές με τη ζωή... Ωστόσο,



# Chronic Myelomonocytic Leukemia with monosomy 7 by karyotyping

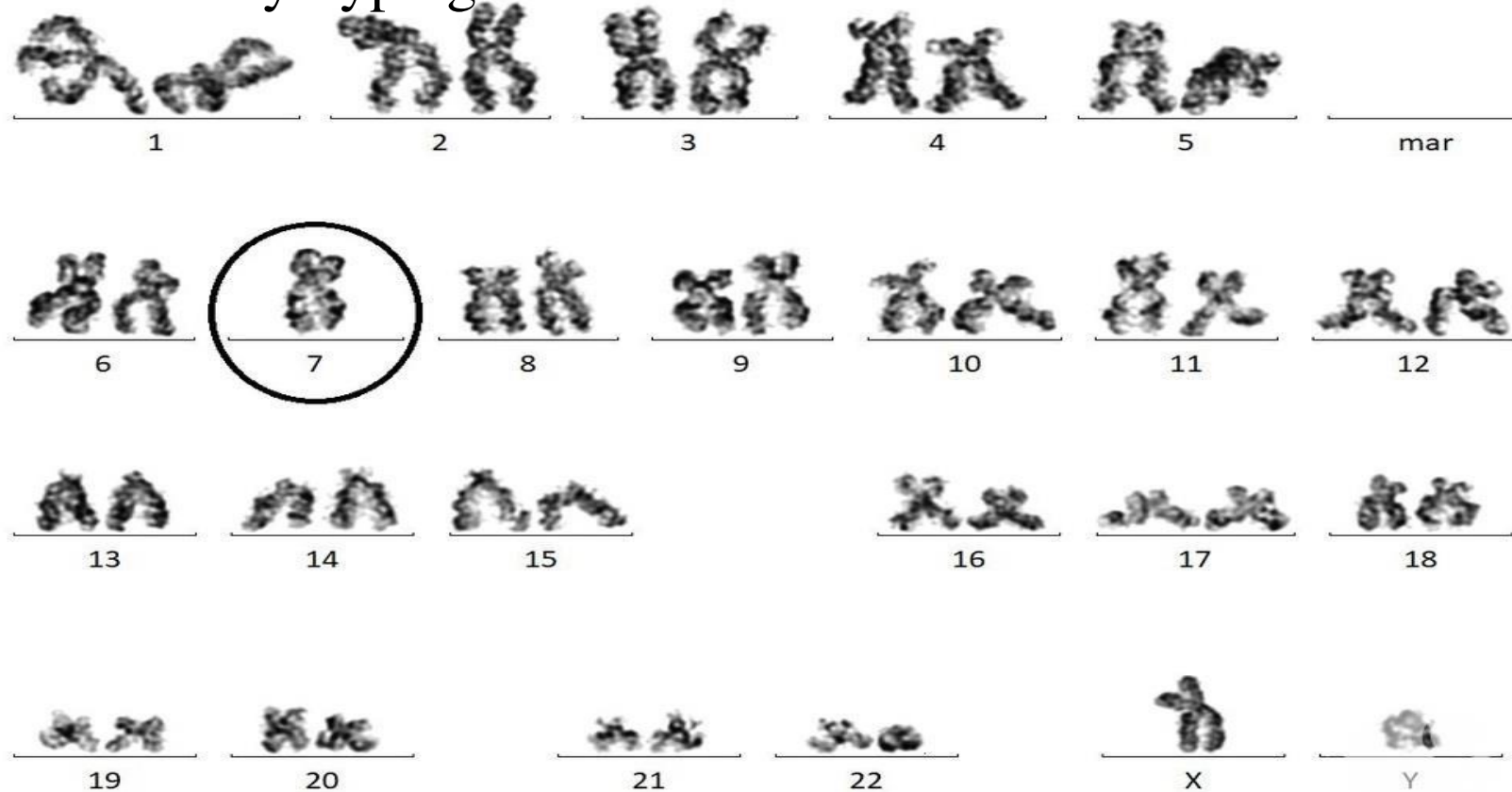
Anil Kumar Yadav, Dr Manorama Bhargava, India

Category: Myeloid Neoplasms and acute leukemia (WHO 2016) >

Myelodysplastic/myeloproliferative neoplasms (MDS/MPN) > Chronic Myelomonocytic Leukemia.

Published Date: 05/29/2018

**80 years old male patient:** Chronic Myelomonocytic Leukemia with **monosomy 7** by Conventional karyotyping.



Οι μόνες τρισωμίες που παρατηρούνται σε ζώντα άτομα αφορούν τα χρωμοσώματα 21 (σύνδρομο Down), 13 (σύνδρομο Patau) και 18 (σύνδρομο Edwards) και προκαλούν χαρακτηριστικές δυσμορφίες, νοητική υστέρηση, πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες και μειωμένη βιωσιμότητα.

[Am J Med Genet A](#). Author manuscript; available in PMC 2017 Apr 1.

Published in final edited form as:

[Am J Med Genet A](#). 2016 Apr; 170(4): 825–837.

Published online 2015 Dec 10. doi: [10.1002/ajmg.a.37495](#)

PMCID: PMC4898882

NIHMSID: NIHMS787880

PMID: [26663415](#)

### Survival of Children with Trisomy 13 and Trisomy 18: A Multi-State Population-Based Study

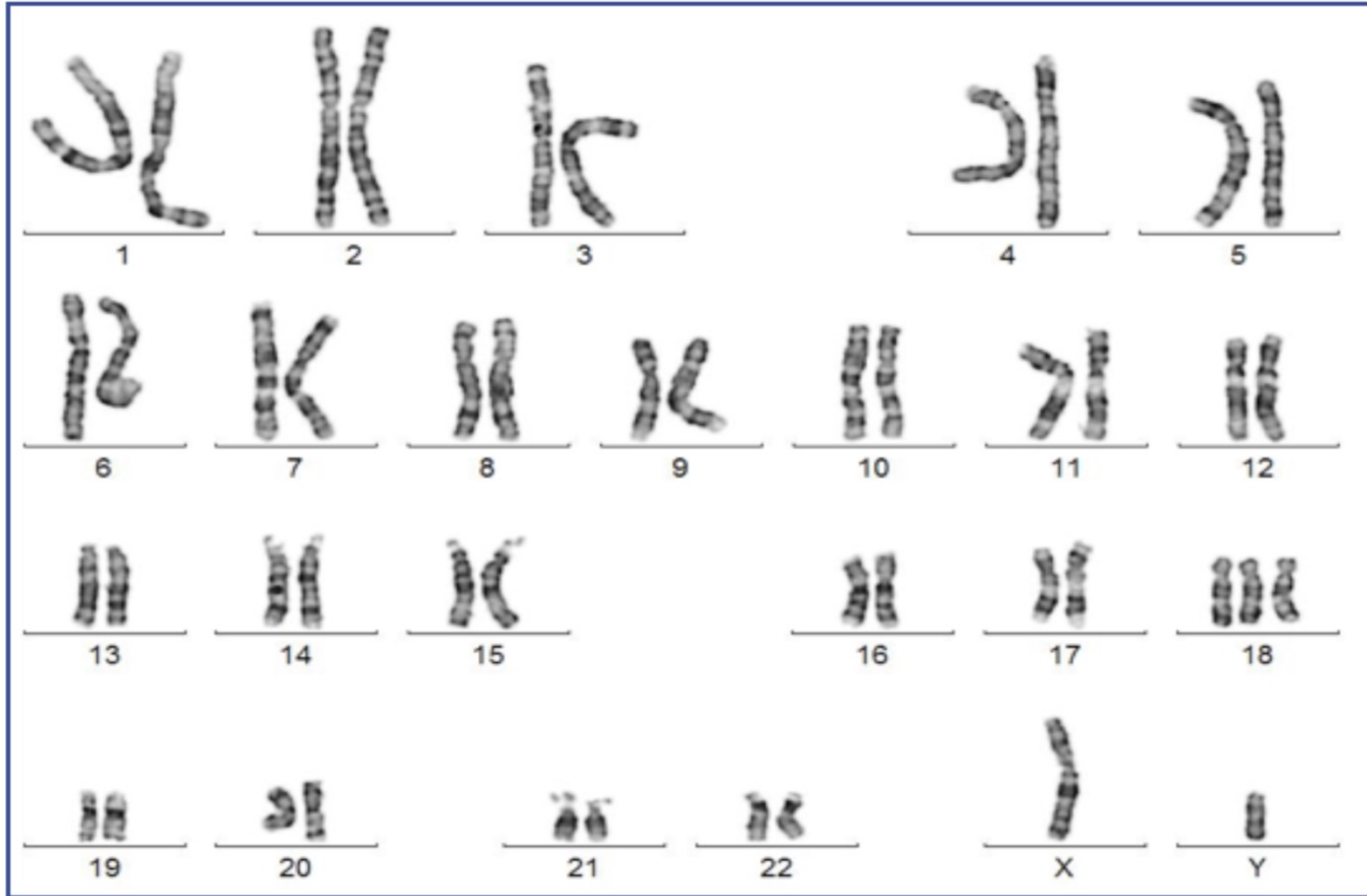
[Robert E. Meyer](#),<sup>1,\*</sup> [Gang Liu](#),<sup>2</sup> [Suzanne M. Gilboa](#),<sup>3</sup> [Mary K. Ethen](#),<sup>4</sup> [Arthur S. Aylsworth](#),<sup>5</sup>

[Cynthia M. Powell](#),<sup>5</sup> [Timothy J. Flood](#),<sup>6</sup> [Cara T. Mai](#),<sup>3</sup> [Ying Wang](#),<sup>7</sup> and [Mark A. Canfield](#),<sup>4</sup> for the National

Birth Defects Prevention Network

Among the children with Trisomy 13, <10% survived to age 5, whereas 5-year survival for children with Trisomy 18 was >12%.

# Αριθμητικές χρωσωμικές ανωμαλίες



*Καρυότυπος άρρενος με  
τρισωμία 18-σύνδρομο Edwards*



Οι μόνες τρισωμίες που παρατηρούνται σε ζώντα άτομα αφορούν τα χρωμοσώματα 21 (σύνδρομο Down), 13 (σύνδρομο Patau) και 18 (σύνδρομο Edwards) και προκαλούν χαρακτηριστικές δυσμορφίες, νοητική υστέρηση, πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες και μειωμένη βιωσιμότητα.

[Am J Med Genet A](#). Author manuscript; available in PMC 2017 Apr 1.

Published in final edited form as:

[Am J Med Genet A](#). 2016 Apr; 170(4): 825–837.

Published online 2015 Dec 10. doi: [10.1002/ajmg.a.37495](#)

PMCID: PMC4898882

NIHMSID: NIHMS787880

PMID: [26663415](#)

### Survival of Children with Trisomy 13 and Trisomy 18: A Multi-State Population-Based Study

[Robert E. Meyer](#),<sup>1,\*</sup> [Gang Liu](#),<sup>2</sup> [Suzanne M. Gilboa](#),<sup>3</sup> [Mary K. Ethen](#),<sup>4</sup> [Arthur S. Aylsworth](#),<sup>5</sup> [Cynthia M. Powell](#),<sup>5</sup> [Timothy J. Flood](#),<sup>6</sup> [Cara T. Mai](#),<sup>3</sup> [Ying Wang](#),<sup>7</sup> and [Mark A. Canfield](#)<sup>4</sup>, for the National Birth Defects Prevention Network

This study found survival among children with T13 and T18 to be somewhat higher than those previously reported in the literature, consistent with recent studies reporting improved survival following more aggressive medical intervention for these children.

Οι μόνες τρισωμίες που παρατηρούνται σε ζώντα άτομα αφορούν τα χρωμοσώματα 21 (σύνδρομο Down), 13 (σύνδρομο Patau) και 18 (σύνδρομο Edwards) και προκαλούν χαρακτηριστικές δυσμορφίες, νοητική υστέρηση, πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες και μειωμένη βιωσιμότητα.

[Am J Med Genet A](#). Author manuscript; available in PMC 2017 Apr 1.

Published in final edited form as:

[Am J Med Genet A](#). 2016 Apr; 170(4): 825–837.

Published online 2015 Dec 10. doi: [10.1002/ajmg.a.37495](#)

PMCID: PMC4898882

NIHMSID: NIHMS787880

PMID: [26663415](#)

### Survival of Children with Trisomy 13 and Trisomy 18: A Multi-State Population-Based Study

[Robert E. Meyer](#),<sup>1,\*</sup> [Gang Liu](#),<sup>2</sup> [Suzanne M. Gilboa](#),<sup>3</sup> [Mary K. Ethen](#),<sup>4</sup> [Arthur S. Aylsworth](#),<sup>5</sup> [Cynthia M. Powell](#),<sup>5</sup> [Timothy J. Flood](#),<sup>6</sup> [Cara T. Mai](#),<sup>3</sup> [Ying Wang](#),<sup>7</sup> and [Mark A. Canfield](#),<sup>4</sup> for the National Birth Defects Prevention Network

...several case reports have been published describing instances of long-term survival of children with T13 and T18, occasionally into the second decade of life [Redheendran et al., 1981; Tunca et al., 2001; Peroos et al., 2012]

Οι μόνες τρισωμίες που παρατηρούνται σε ζώντα άτομα αφορούν τα χρωμοσώματα 21 (σύνδρομο Down), 13 (σύνδρομο Patau) και 18 (σύνδρομο Edwards) και προκαλούν χαρακτηριστικές δυσμορφίες, νοητική υστέρηση, πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες και μειωμένη βιωσιμότητα.

[Am J Med Genet A](#). Author manuscript; available in PMC 2017 Apr 1.

Published in final edited form as:

[Am J Med Genet A](#). 2016 Apr; 170(4): 825–837.

Published online 2015 Dec 10. doi: [10.1002/ajmg.a.37495](#)

PMCID: PMC4898882

NIHMSID: NIHMS787880

PMID: [26663415](#)

### Survival of Children with Trisomy 13 and Trisomy 18: A Multi-State Population-Based Study

[Robert E. Meyer](#),<sup>1,\*</sup> [Gang Liu](#),<sup>2</sup> [Suzanne M. Gilboa](#),<sup>3</sup> [Mary K. Ethen](#),<sup>4</sup> [Arthur S. Aylsworth](#),<sup>5</sup>

[Cynthia M. Powell](#),<sup>5</sup> [Timothy J. Flood](#),<sup>6</sup> [Cara T. Mai](#),<sup>3</sup> [Ying Wang](#),<sup>7</sup> and [Mark A. Canfield](#),<sup>4</sup> for the National

Birth Defects Prevention Network

In addition, many families of longer term survivors share information on their child's progress in developmental areas, such as language and communication and motor skills, with researchers and support groups such as the Support Organization for Trisomy 18, 13, and Related Disorders [Baty et al., 1994; Bruns, 2015; SOFT, 2015].

Οι μόνες τρισωμίες που παρατηρούνται σε ζώντα άτομα αφορούν τα χρωμοσώματα 21 (σύνδρομο Down), 13 (σύνδρομο Patau) και 18 (σύνδρομο Edwards) και προκαλούν χαρακτηριστικές δυσμορφίες, νοητική υστέρηση, πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες και μειωμένη βιωσιμότητα.

Redheendran R, Neu RL, Banerman RM. Long survival in trisomy 13 syndrome: 21 cases including prolonged survival in two patients 11 and 19 years old. *Am J Med Genet.* 1981;8:167-172. [[PubMed](#)] [[Google Scholar](#)]

Σε αντίθεση με τα αυτοσωμικά χρωμοσώματα, οι ανευπλοειδίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων X και Y, έχουν πιο ήπιες κλινικές εκδηλώσεις και αξίζει να σημειωθεί ότι **η μονοσωμία του χρωμοσώματος X-σύνδρομο Turner (45,X) είναι η μοναδική βιώσιμη μονοσωμία που απαντάται στο ανθρώπινο είδος.**

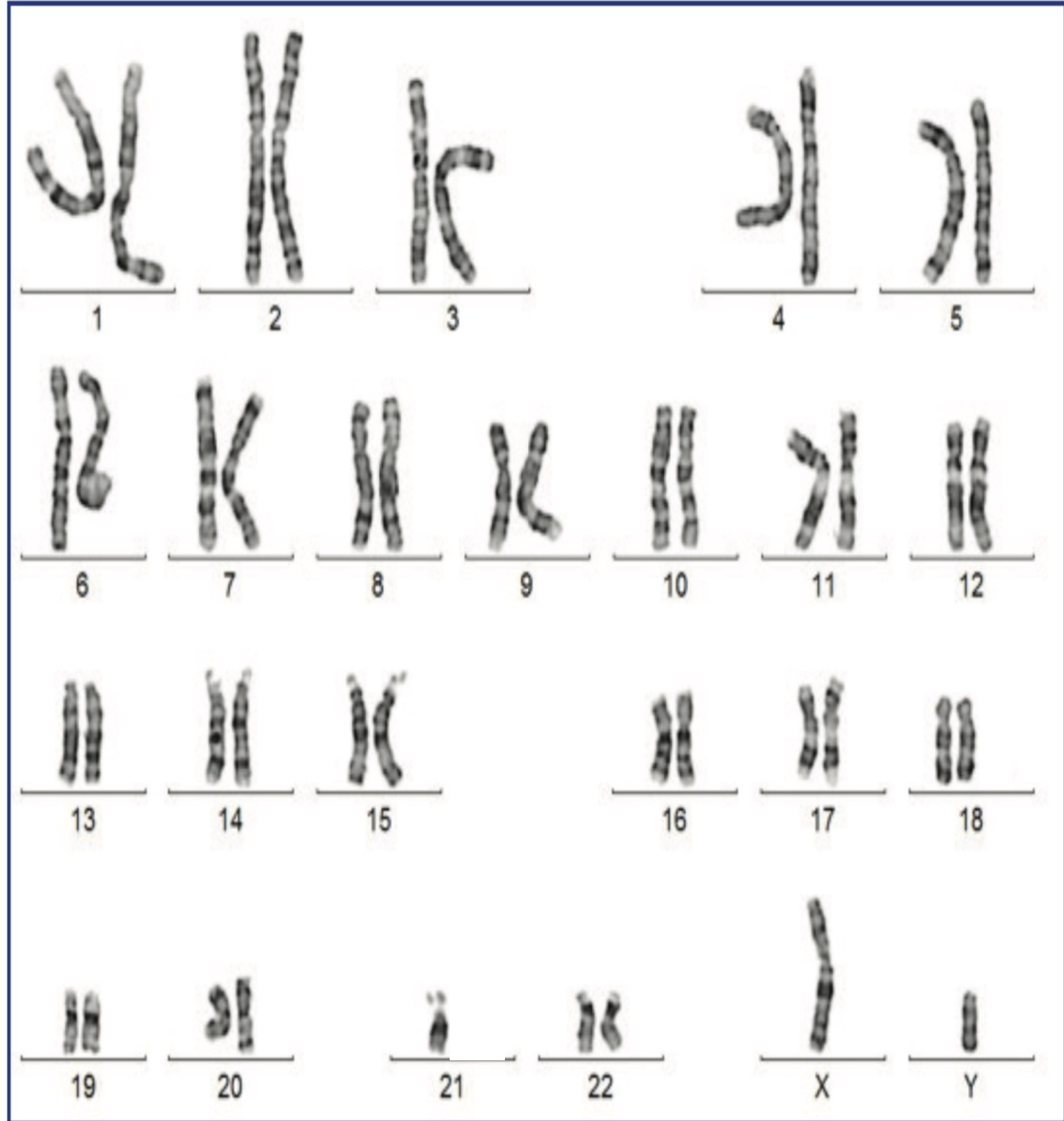
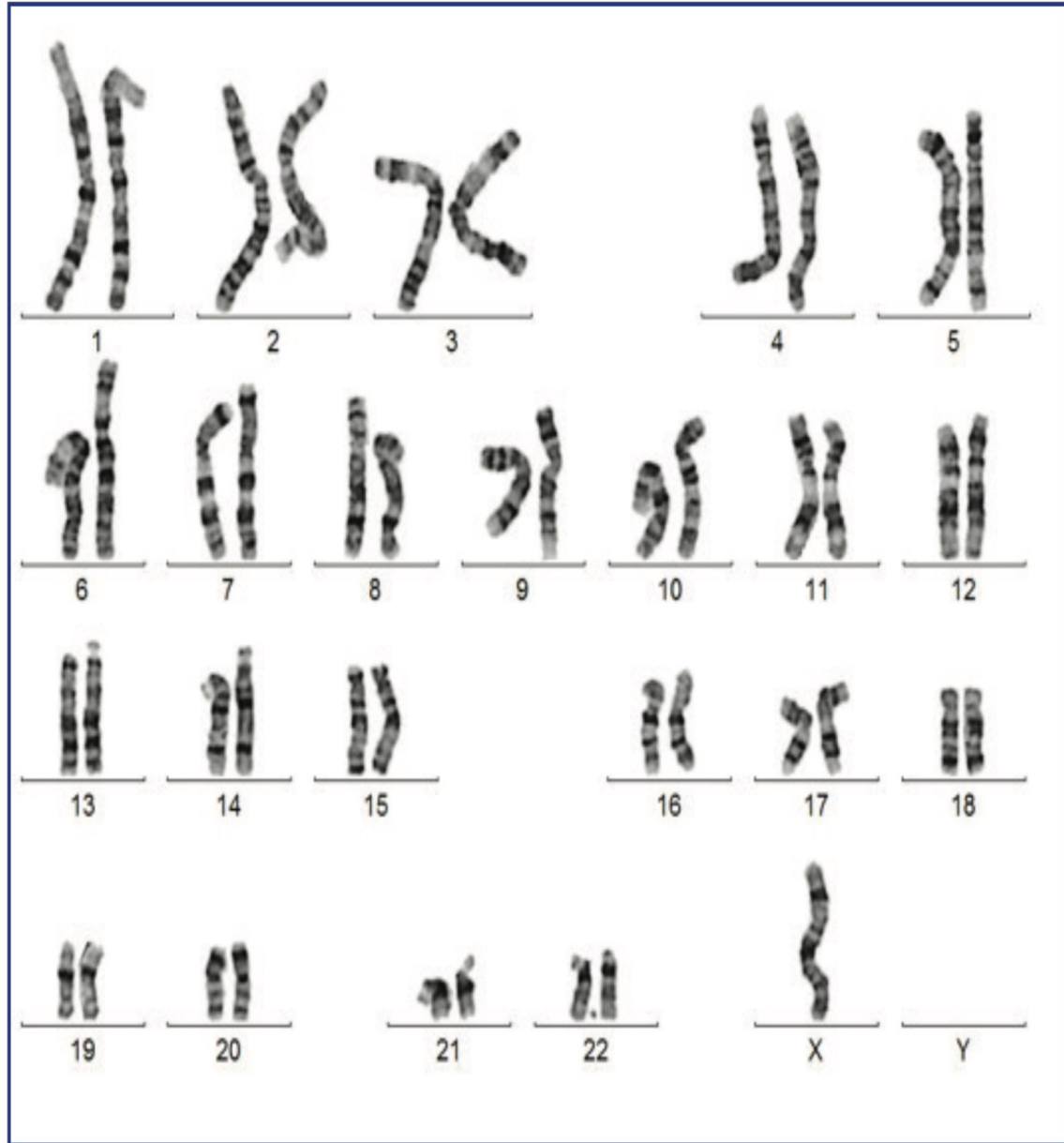
Case Reports > *Pediatr Cardiol.* 2013 Mar;34(3):733-5. doi: 10.1007/s00246-012-0334-4.

Epub 2012 May 6.

## Full monosomy 21: echocardiographic findings in the third molecularly confirmed case

D Fisher<sup>1</sup>, A Dipietro, K A Murdison, C A Lemieux

**All (autosomal) monosomies are lethal except monosomy 21...**





## Δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες

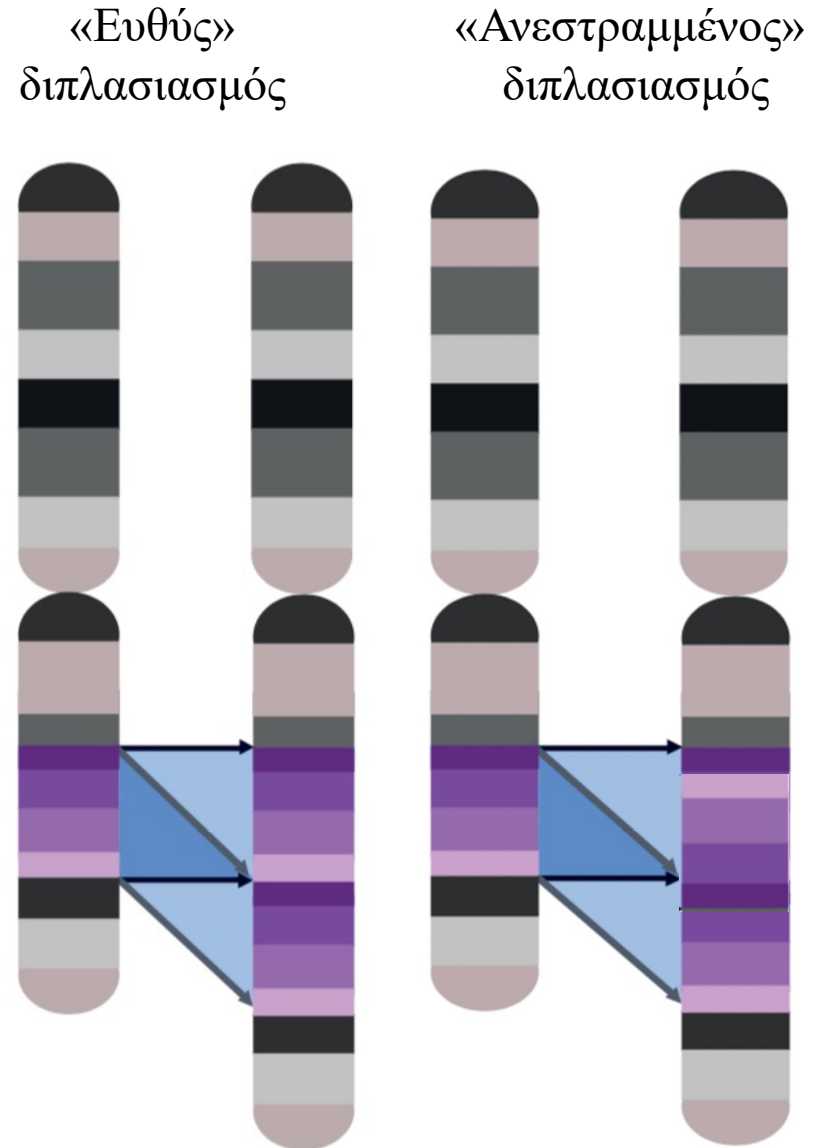
Αυτόματη θραύση χρωμοσωμικών τμημάτων και λανθασμένη επανασύνδεση ή απώλειά τους προκαλούν χρωμοσωμικές αναδιατάξεις που ορίζονται ως δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι δομικές ανωμαλίες μπορεί να είναι αποτέλεσμα ενός αριθμού αιτιών, όπως η έκθεση του κυττάρου σε ιονίζουσα ακτινοβολία και μεταλλαξιογόνους παράγοντες.

# Διπλασιασμοί

Ο όρος διπλασιασμός υποδηλώνει την κατάσταση στην οποία περιοχή χρωμοσώματος εμφανίζεται σε δύο αντίγραφα.

## Διπλασιασμοί

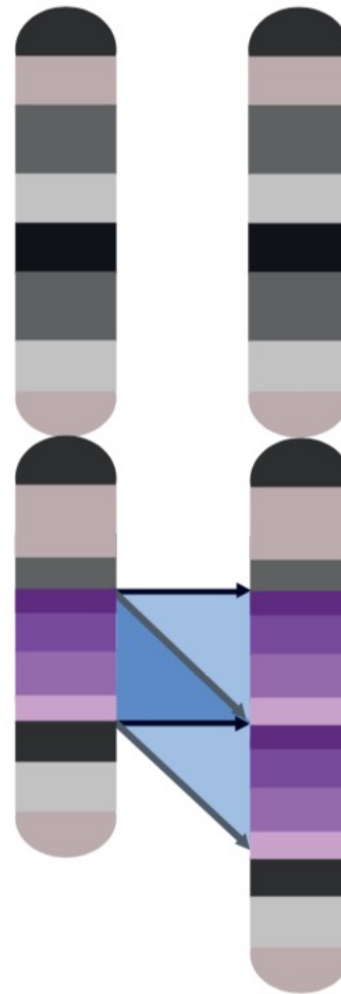
Διακρίνονται στους:  
«ευθείς» διπλασιασμούς,  
όταν η διπλασιασμένη  
περιοχή έχει τον ίδιο  
προσανατολισμό με την  
αρχική της, και σε  
«ανεστραμμένους»  
διπλασιασμούς, όταν η  
διπλασιασμένη περιοχή έχει  
αντίθετο προσανατολισμό με  
την αρχική της.



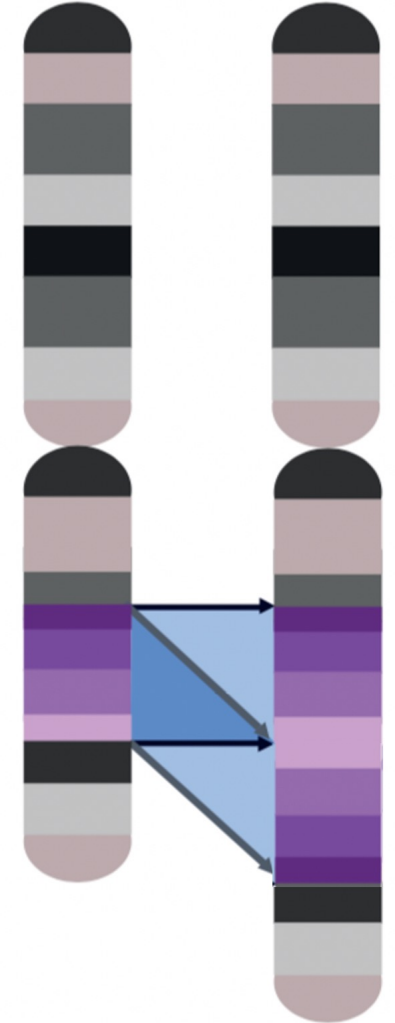
# Διπλασιασμοί

Σε κάθε περίπτωση, παρατηρείται μερική τρισωμία. Παρ' όλα αυτά, οι διπλασιασμοί έχουν μικρότερη πιθανότητα να είναι επιβλαβείς από τις ελλείψεις, διότι στους πρώτους δεν απουσιάζει κανένα τμήμα του γενετικού μας υλικού, απλώς κάποιο βρίσκεται σε περίσσεια.

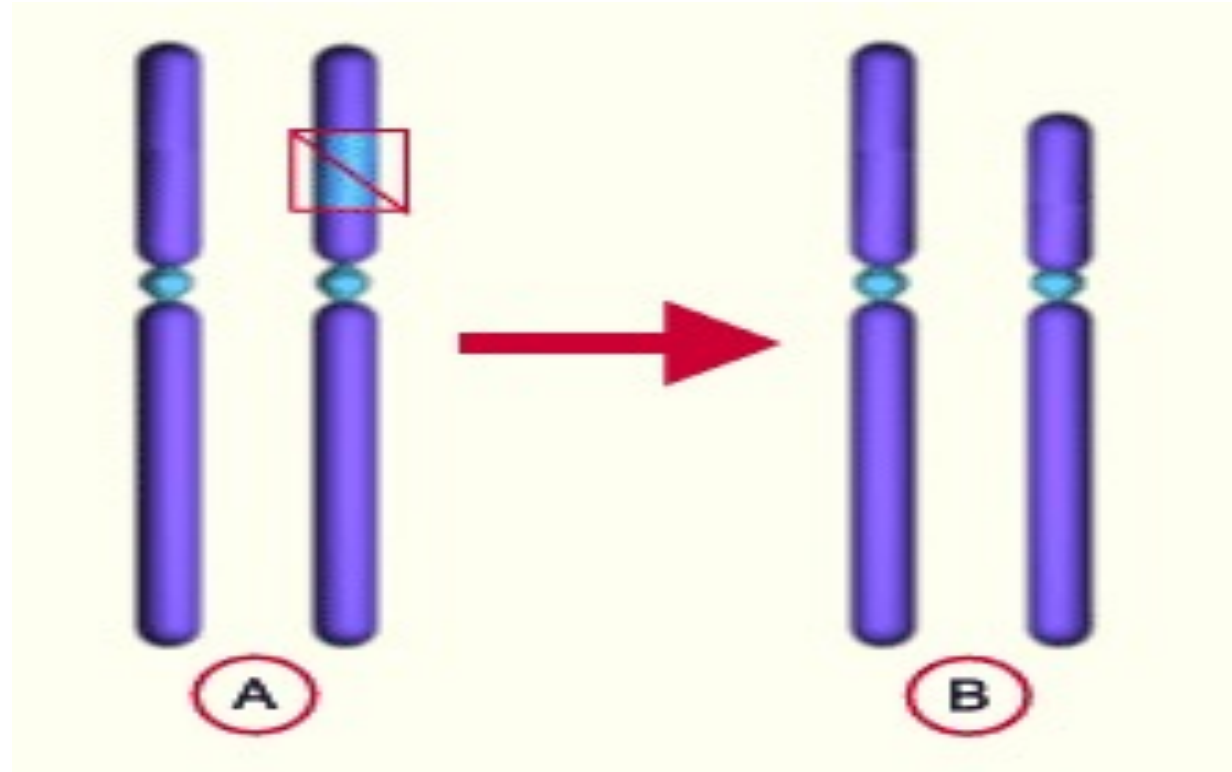
«Ευθύς»  
διπλασιασμός



«Ανεστραμμένος»  
διπλασιασμός

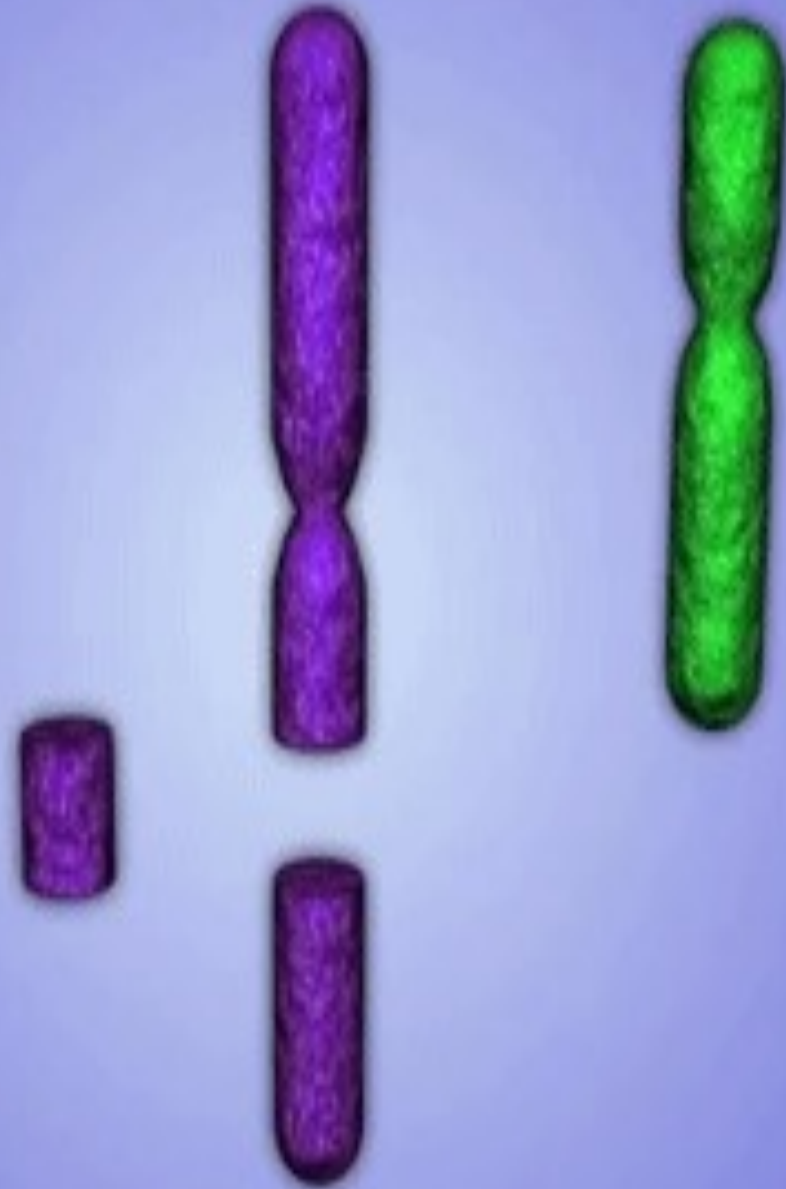


«Ελλείψεις»  
(διαγραφές)



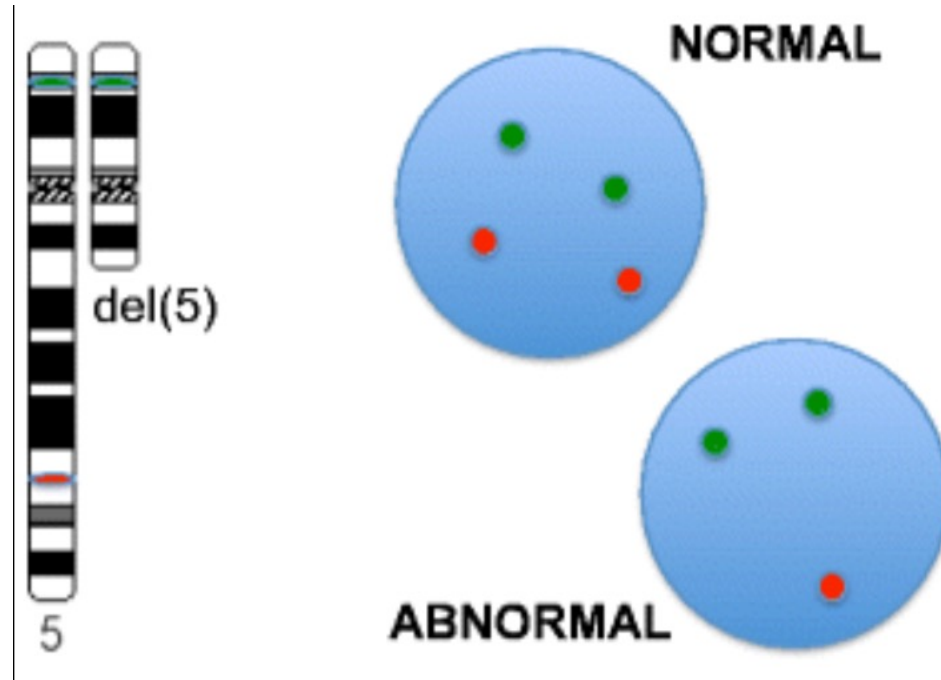
## «Ελλείψεις»

Οι ελλείψεις έχουν μεγαλύτερη πιθανότητα να έχουν επιβλαβείς επιδράσεις, διότι σε αυτές απουσιάζει τμήμα του γενετικού υλικού.

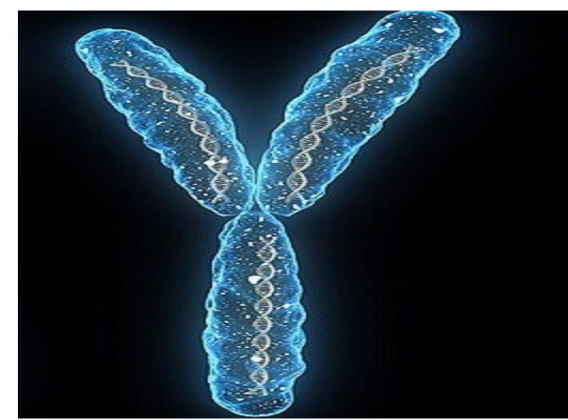




# «Ελλείψεις»



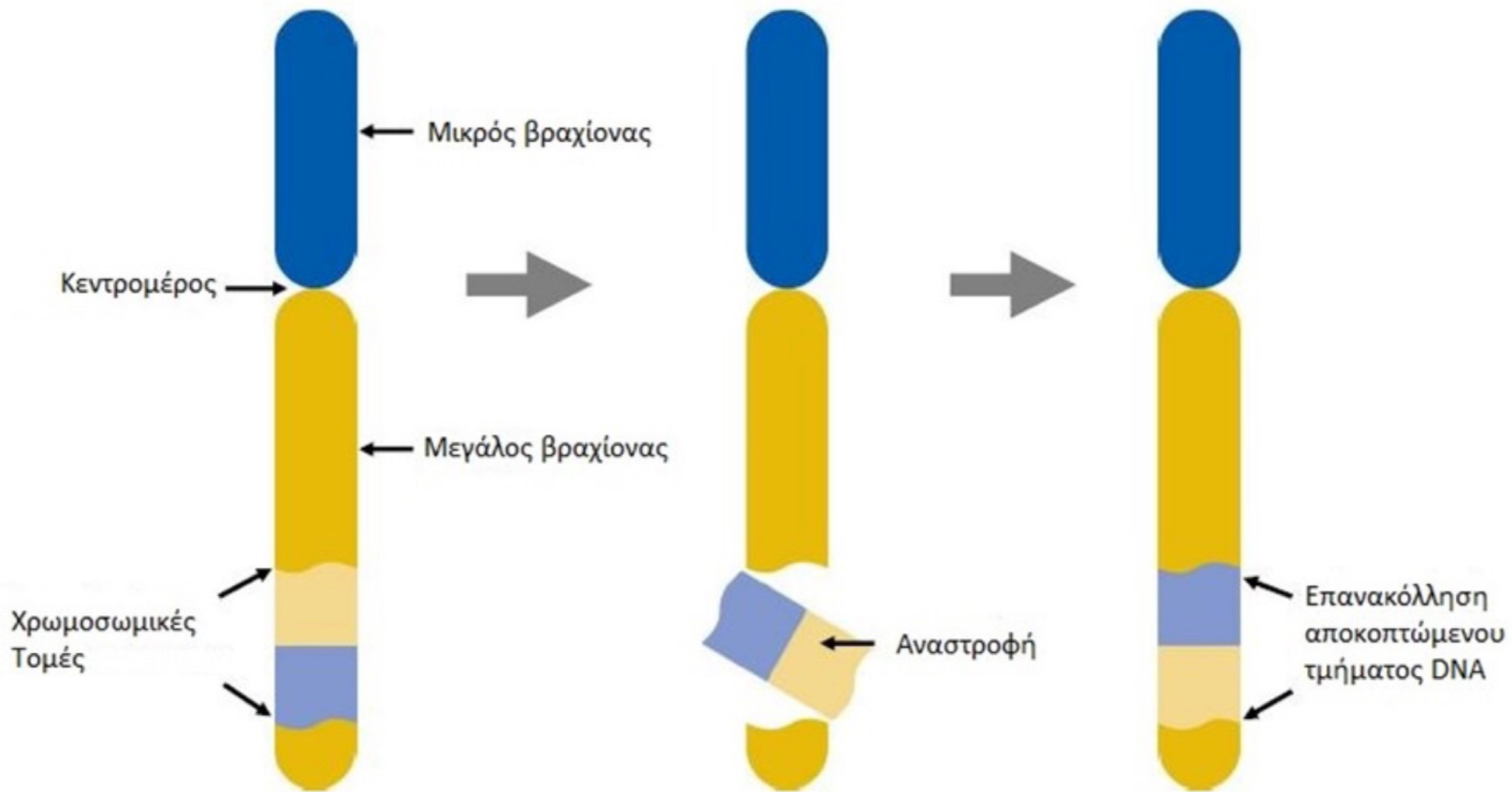
## «Ελλείψεις»



Μικρο-ελλείψεις στο χρωμόσωμα Y (delY), δηλαδή η απουσία περιοχών του χρωμοσώματος Y που περιέχουν γονίδια σημαντικά για την σωστή παραγωγή σπερματοζωαρίων, είναι πολλές φορές η αιτία προβλημάτων αναπαραγωγής στους άνδρες. Οι μικρο-ελλείψεις αυτές, ανάλογα με την περιοχή που λείπει, οδηγούν σε αζωοσπερμία, ολιγο-ζωοσπερμία ή ολιγο-ασθενο-τερατοσπερμία.

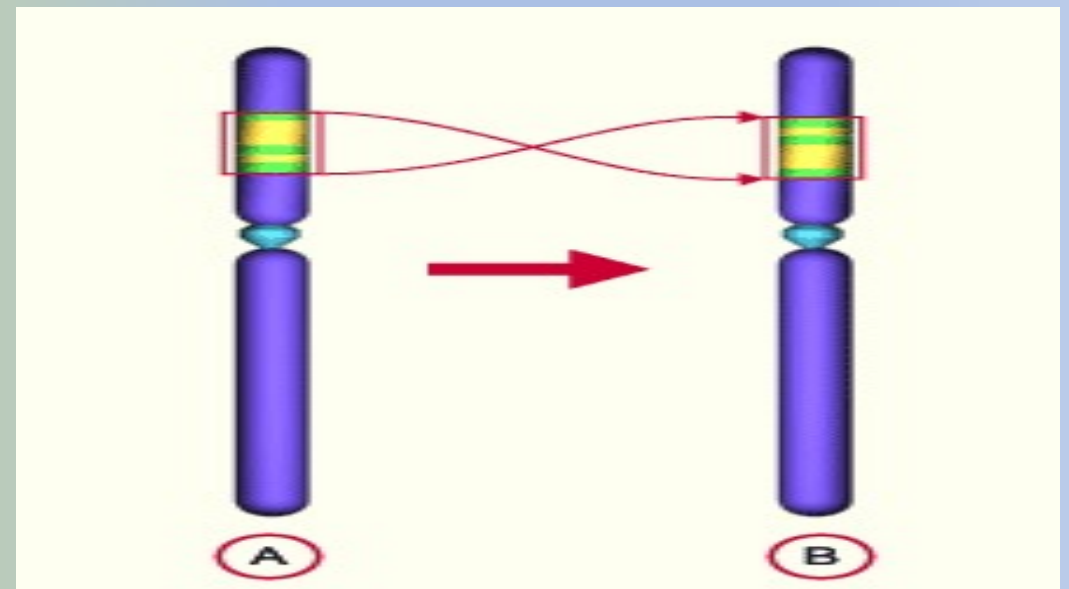
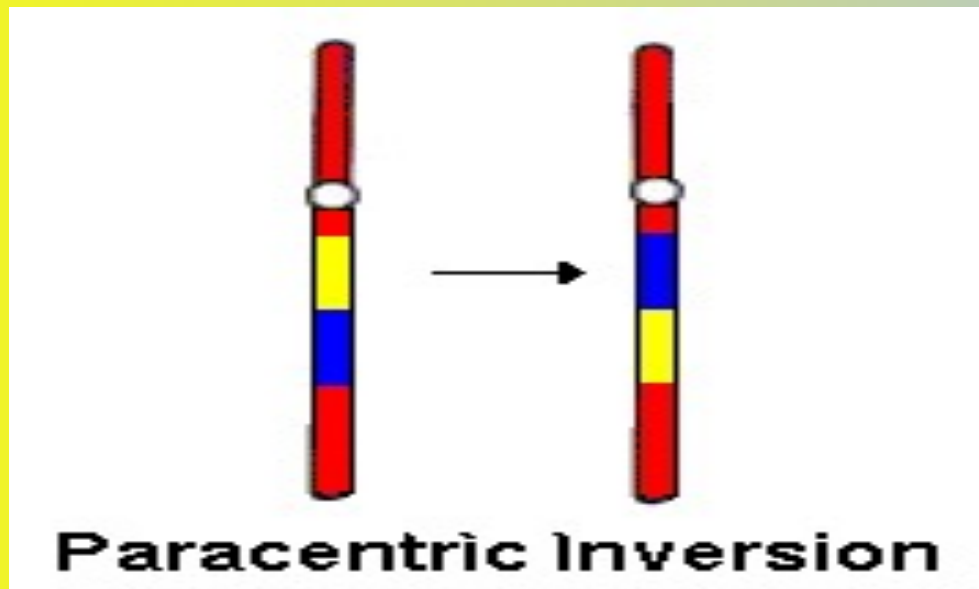
# «Αναστροφές»

## παρακεντρικές αναστροφές



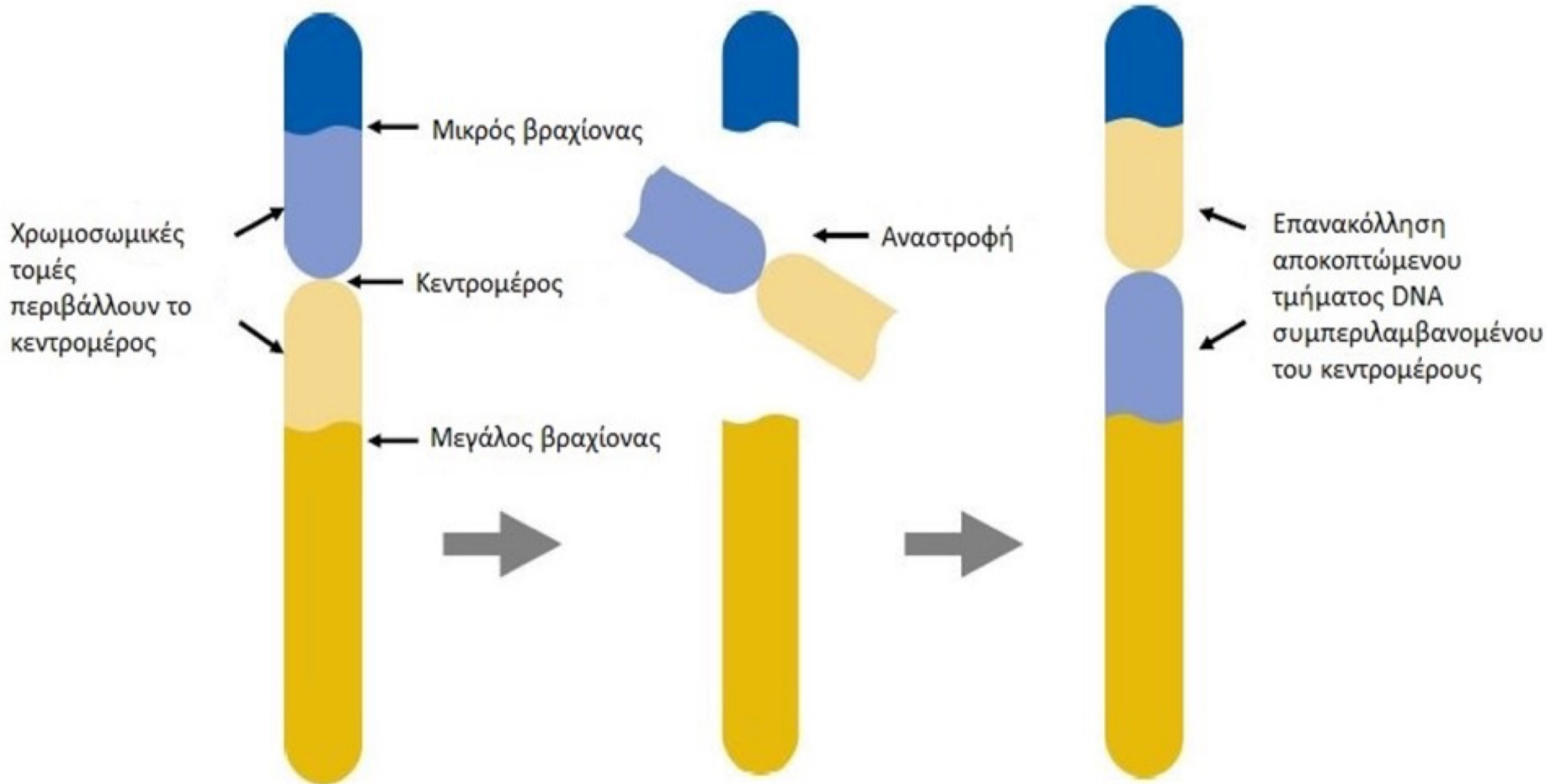
## «Αναστροφές»

Στις **παρακεντρικές αναστροφές** και τα δύο σημεία τομής του χρωμοσώματος βρίσκονται στον ίδιο βραχίονα. Ως αποτέλεσμα το κεντρομέρος δεν περιλαμβάνεται στο αναστραμμένο κομμάτι. Στην παραπάνω εικόνα και τα δύο σημεία τομής εντοπίζονται στο μεγάλο βραχίονα του χρωμοσώματος.



# «Αναστροφές»

## περικεντρικές αναστροφές



## «Αναστροφές»

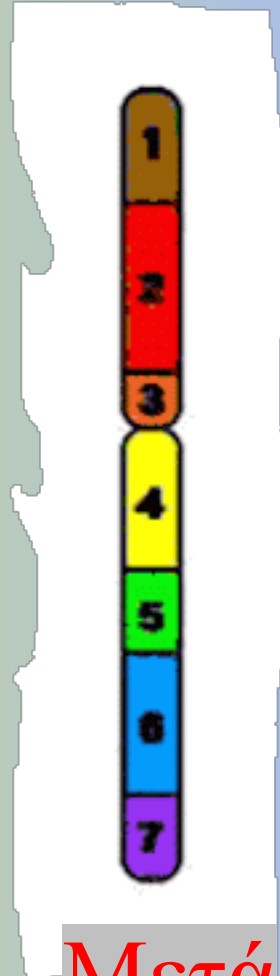
Στις **περικεντρικές αναστροφές** το ένα σημείο τομής εντοπίζεται στο μικρό βραχίονα ενώ το δεύτερο στο μεγάλο βραχίονα του χρωμοσώματος. Ως αποτέλεσμα το κεντρομέρος περικλείεται στο αναστραμμένο κομμάτι.



Quiz: Τι «αναστροφή» είναι αυτή;



Πριν



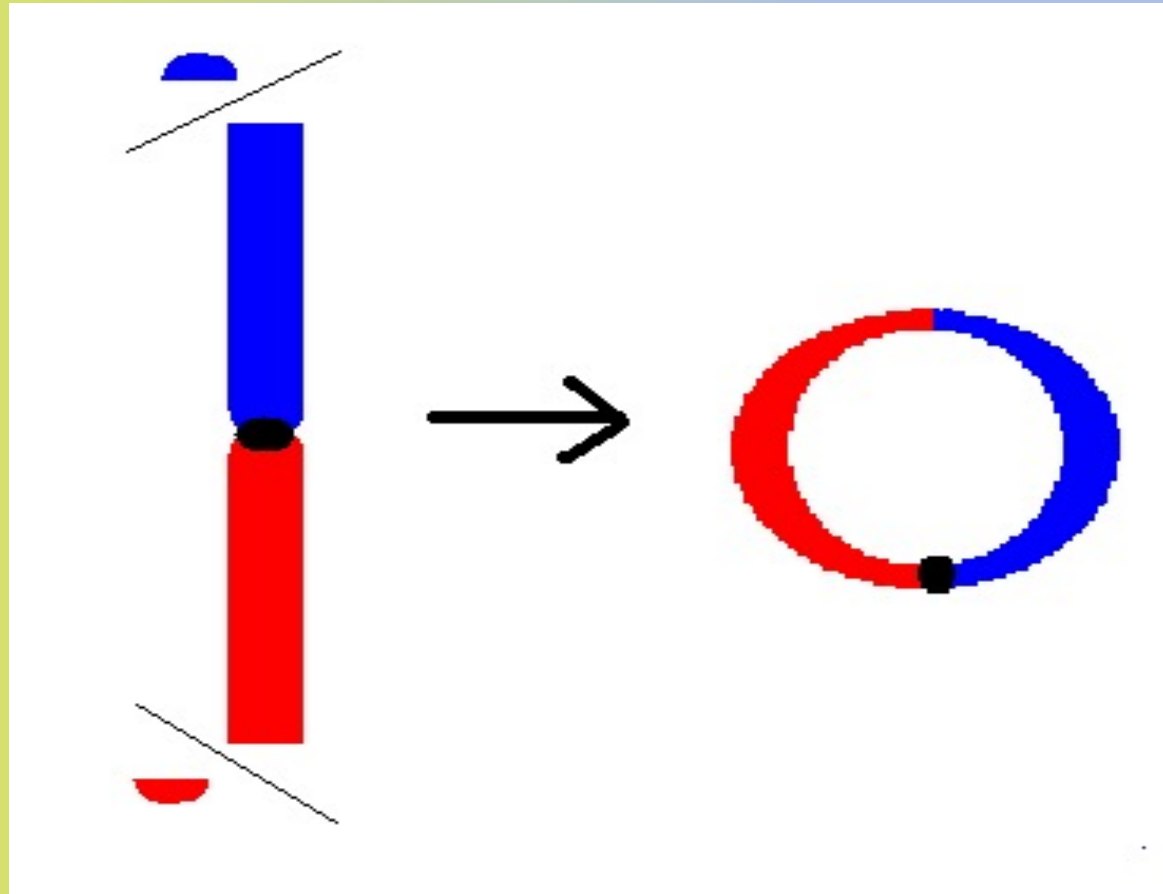
Μετά

Υπάρχουν και τα δακτυλιοειδή  
χρωμοσώματα  
Quiz: Γιατί δημιουργούν πρόβλημα;

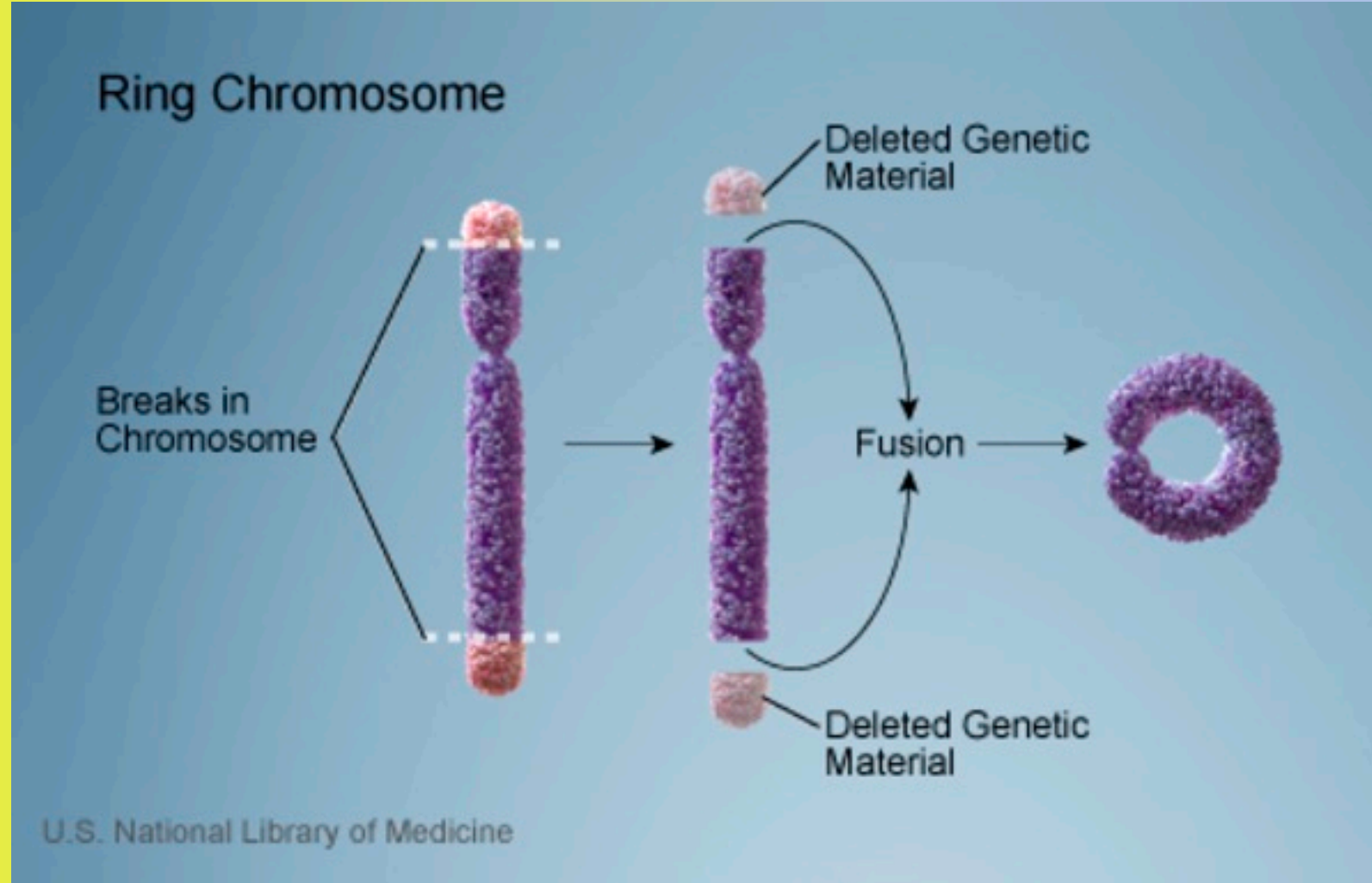


Υπάρχουν και τα δακτυλιοειδή  
χρωμοσώματα  
Quiz: Γιατί δημιουργούν πρόβλημα;

Βοήθεια  
(«από το  
κοινό»)



Προφανές, αφού διαγράφεται γενετικό υλικό πριν τη δημιουργία τους

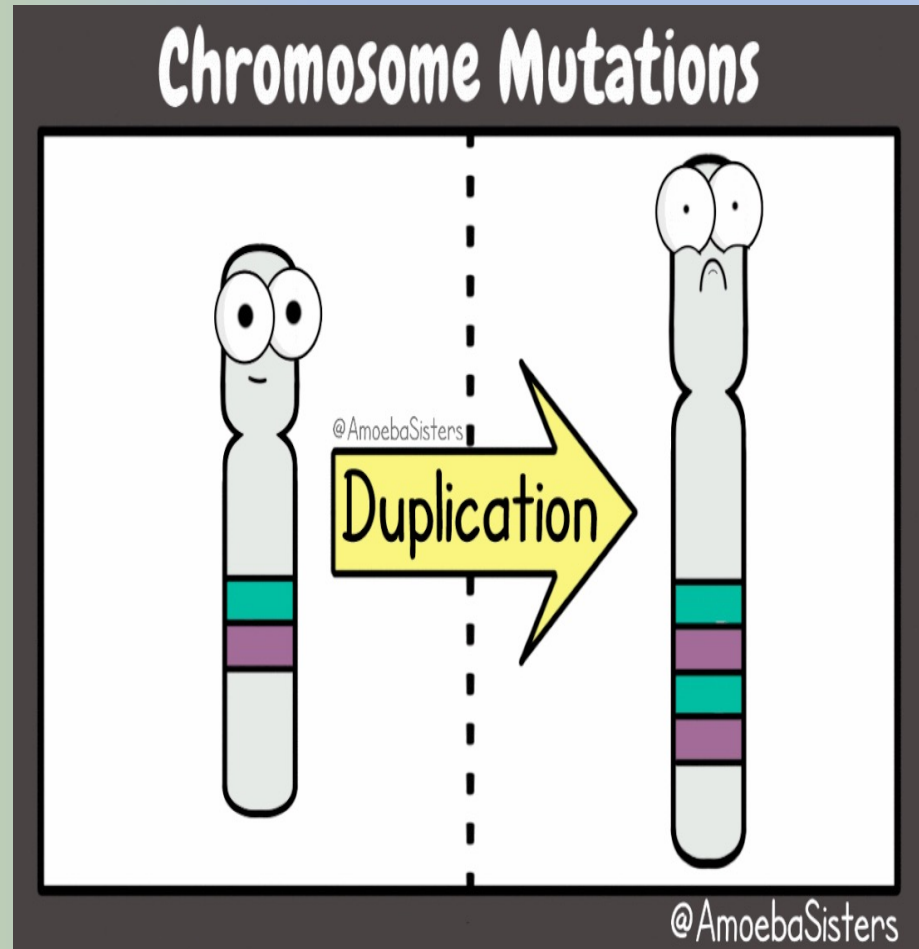
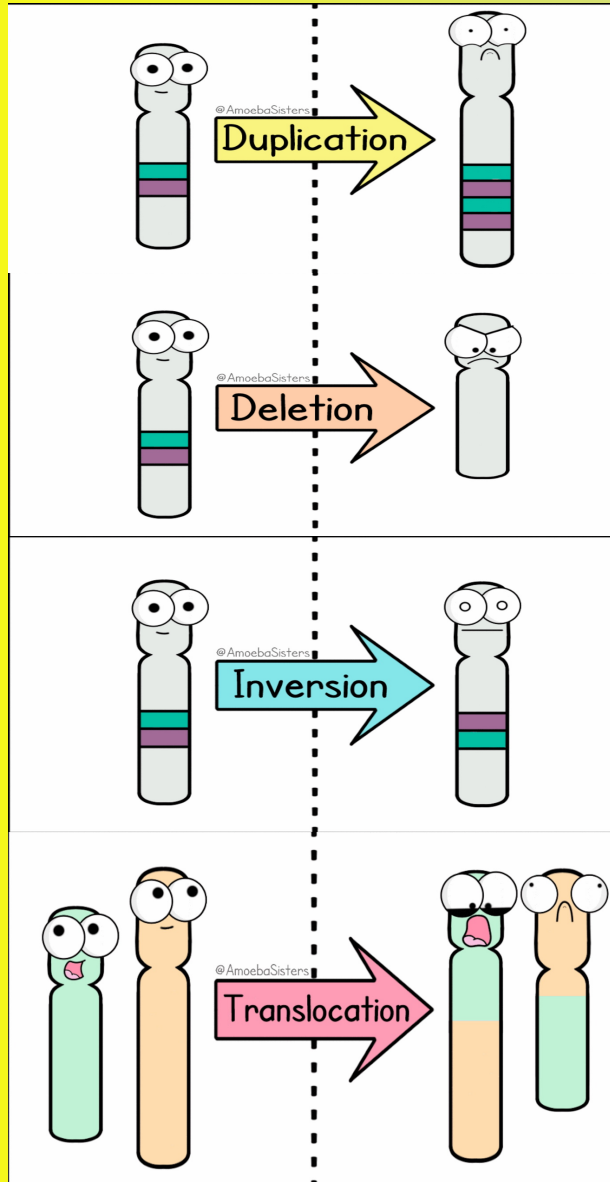


Υψηλής σπουδαιότητας φάση του κυτταρικού κύκλου είναι η μίτωση (φάση Μ), η οποία είναι μία διαδικασία πυρηνικής διαίρεσης προκειμένου να δημιουργηθούν δύο γενικά πανομοιότυπα γενετικά κύτταρα.

Ωστόσο, κατά τη μίτωση (όσο και κατά τη μείωση), μπορεί να συμβούν χρωμοσωμικές ανωμαλίες όταν συμβεί κάποιο λάθος κατά την κυτταρική διαίρεση.



# «Περίληψη»



Busch, et al. Differential  
Impact of **Genetic** Loci on  
Age at Thelarche and  
**Menarche** in Healthy Girls. J  
Clin Endocrinol Metab  
2018;103(1):228-34.

## Genetics of ovulation

JoAnne S Richards <sup>1</sup>

### GENES KNOWN TO INFLUENCE THE PROCESS OF OVULATION

The release of the LH surge from the pituitary has long been recognized as the initiator of ovulation. By binding to LH/chorionic gonadotropin receptor (LHCGR), a cascade of intracellular events is set in motion. Mice null for *Lhcgr* do not ovulate.

The LHCGR gene provides instructions for making a receptor protein called the luteinizing hormone/chorionic gonadotropin receptor. Receptor proteins have specific sites into which certain other proteins fit.

The protein produced from the LHCGR gene acts as a receptor for luteinizing hormone and chorionic gonadotropin. In males, chorionic gonadotropin stimulates the development of cells in the testes called Leydig cells, and luteinizing hormone triggers these cells to produce androgens. In females, luteinizing hormone triggers ovulation).

Review

> [Front Genet.](#) 2021 Sep 29;12:676546. doi: 10.3389/fgene.2021.676546.

eCollection 2021.

# Shared Genetics Between Age at Menopause, Early Menopause, POI and Other Traits

[Yvonne V Louwers](#)<sup>1</sup>, [Jenny A Visser](#)<sup>2</sup>



ELSEVIER

Available online at [www.sciencedirect.com](http://www.sciencedirect.com)

SCIENCE @ DIRECT®

Contraception 71 (2005) 81–83

---

---

Contraception

---

---

Editorial

The expanding role of genetics in contraception and women's health





Review

> [Front Biosci.](#) 2005 Sep 1;10:2447-59. doi: 10.2741/1709.

# Gene knockouts that cause female infertility: search for novel contraceptive targets

Rajesh K Naz <sup>1</sup>, Changanamkandath Rajesh

Affiliations + expand

PMID: 15970507 DOI: [10.2741/1709](#)

**Using database and literature search, knockouts of at least 83 genes were discovered that demonstrated an effect on fertility of female mice.**

# Gene knockouts that affect male fertility: novel targets for contraception

Rajesh K Naz<sup>1</sup>, Alexis Engle, Rajnee None

**We identified at least 93 genes whose deletion demonstrated an effect on fertility in male mice till 2004 (1). In the present article, we found 71 additional gene knockouts in the database since the last report which demonstrated an effect on male fertility.**

# Gene knockouts that affect female fertility: novel targets for contraception

Rajesh K Naz<sup>1</sup>, Briana Catalano

**This article is an update of the previous review published in early 2005. It describes genes discovered (2004-2010) since the last review that affect female fertility. Using the database search in the Pubmed and Google Scholar search engines, 67 new genes were discovered using knockout technology that have been reported to affect female fertility.**

› [Popul Stud \(Camb\)](#). 2011 Nov;65(3):253-71. doi: 10.1080/00324728.2011.598942.

Epub 2011 Sep 14.

# The influence of three genes on whether adolescents use contraception, USA 1994-2002

Jonathan Daw<sup>1</sup>, Guang Guo

**In a further contribution to recent investigations of the relevance of genetic processes for demographic outcomes, we investigate genetic associations with whether adolescents use contraception. Using data from the National Longitudinal Study of Adolescent Health, we find that variants in the dopamine transporter gene DAT1, the dopamine receptor gene DRD2, and the monoamine oxidase gene MAOA are associated with unprotected sexual intercourse. The DRD2 associations apply to both men and women, whereas the other associations apply to women only.**

> [Cancers \(Basel\)](#). 2022 Jul 15;14(14):3457. doi: 10.3390/cancers14143457.

## Contraception and Hormone Replacement Therapy in Healthy Carriers of Germline BRCA1/2 Genes Pathogenic Variants: Results from an Italian Survey

**The majority of women (53.6% for contraception and 61.5% for menopause) reported being dissatisfied with the counseling received, and 58.2% were not aware of the protective effect of hormonal contraception on the risk of ovarian cancer.**