



## ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΙΣ ΣΥΓΓΕΝΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ ΤΟΥ ΕΜΒΡΥΟΥ ΚΑΤΑ ΤΟ ΠΡΩΤΟ ΤΡΙΜΗΝΟ ΤΗΣ ΚΥΗΣΕΩΣ

Κ. Γ. ΚΟΛΙΟΠΟΥΛΟΥ, Ν. Ε. ΧΑΝΔΑΝΟΥ, Κ. Κ. ΜΠΙΡΑΚΗ  
Μαιευτήρων - Γυναικολόγων

Ο Ἄριστοτέλης στὸ ἔργο του «Α ἰ π ε ρ ἰ τ ἄ ζ ῶ ἰ σ τ ο ρ ῖ ἰ α ἰ» ἀναφέρεται στὴν δυνατότητα καθορισμοῦ τοῦ φύλου στὸ ἀγέννητο παιδί, μὲ κριτήρια τὶς κινήσεις τοῦ ἐμβρύου ἢ ἀκόμα τὴν γενικὴ κατάστασι τῆς μητέρας. Τὰ τελευταῖα χρόνια ἔχουν ἀναπτυχθῆ ἀκριβεῖς τεχνικὲς γιὰ τὴν μελέτη τοῦ ἀνθρωπίνου ἐμβρύου μέσα στὴ μήτρα.

Στὰ μέσα τοῦ 1950 ὠρισμένα ἐργαστήρια ἀνακοίνωσαν, σχεδὸν ταυτόχρονα, ὅτι ὁ καθορισμὸς τοῦ φύλου μπορεῖ νὰ γίνῃ ἐξετάζοντας τὴν φυλετικὴ χρωματίνη στὰ κύτταρα τοῦ ἀμνιακοῦ ὑγροῦ(1). Περίπου δέκα χρόνια μετὰ, ὠρισμένες ὁμάδες ἐρευνητῶν ἀνακοίνωσαν πὼς ὄχι μόνον εἶναι δυνατὸς ὁ καθορισμὸς τοῦ φύλου διὰ

τοῦ τρόπου αὐτοῦ, ἀλλὰ πὼς ἀκόμα εἶναι δυνατὸν νὰ γίνῃ καὶ ἀνάπτυξις κυττάρων ἀμνιακοῦ ὑγροῦ καὶ νὰ μελετηθοῦν τὰ χρωματοσώματά τους(2)(3). Μὲ τὸν τρόπο αὐτὸ εἶναι δυνατὸν νὰ καθορισθῆ ἡ σύνταξις τῶν χρωματοσωμάτων τοῦ ἐμβρύου. Ἀργότερα (1968) βρέθηκε πὼς ἡ καλλιέργεια τῶν κυττάρων τοῦ ἀμνιακοῦ ὑγροῦ μπορεῖ νὰ χρησιμοποιηθῆ γιὰ τὴν προγεννητικὴ διάγνωσι ὠρισμένων βιοχημικῶν διαταραχῶν(4).

Οἱ ἀνακοινώσεις αὐτὲς ἀνοιξαν τὸν δρόμο γιὰ νέες ἐρευνες καὶ τὰ τελευταῖα χρόνια ἔγιναν μεγάλοι πρόοδοι στὸν τομέα αὐτό. Οἱ τεχνικὲς ποὺ εἶναι ἀξιόλογες γιὰ τὴν προγεννητικὴ διάγνωσι γεννητικῶν νόσων μποροῦν νὰ διαιρεθοῦν σ' αὐτὲς ποὺ ἐξετάζουν τὸ ἐμβρυο ὄμμεσα καὶ σ' αὐτὲς ποὺ ἐξετάζουν ἔμμεσα ἀπὸ τὸ αἷμα ἢ τὰ οὖρα τῆς μητέρας (Πίναξ 1). Ἔτσι ἔχει βρεθῆ πὼς ἕνας μικρὸς ἀριθμὸς λεμφοκυττάρων στὴ μητρικὴ κυκλοφορία ἔχει φυλετικὴ χρωματοσωμιακὴ σύνθεσι ΧΥ ὅταν τὸ ἐμβρυον εἶναι ἄρρεν(5). Μέθοδοι ἀμέσου μελέτης τοῦ ἐμβρύου εἶναι ἡ ἀκτινογραφία (γιὰ ἀνωμαλίες τοῦ σκελετοῦ) (6), ἡ ἀμνιογραφία ὅπου σκιαγραφικὴ οὐσία ἐνίεται στὴν ἀμνιακὴ κοιλότητα καὶ περιγράφει τὸν πλακούντα καὶ τοὺς μαλακοὺς ἰστούς(7) τοῦ ἐμβρύου καὶ ἡ ἐμ-

[Σ.Σ. Ἡ τόσο ἐνδιαφέρουσα αὐτὴ μελέτη συνοδεύεται καὶ τεκμηριώνεται ἀπὸ μιὰ πλούσια κι' ἐκτεταμένη βιβλιογραφία πολυσέλιδη. Οἱ ἀριθμοὶ ποὺ παρεμβάλλονται σὲ παρενθέσεις ἐντὸς τοῦ κειμένου παραπέμπουν ἀκριβῶς στὴ σχετικὴ βιβλιογραφία. Λόγω ὅμως τοῦ χώρου ποὺ καλύπτει καὶ μὲ τὴ σύμφωνη γνώμη τῶν συγγραφέων δὲν καταχωρεῖται ἐδῶ. Ἄλλωστε ἡ μελέτη αὐτὴ καὶ μὲ πλήρη τὴν βιβλιογραφία θὰ ἐκδοθῆ προσεχῶς σὲ ἀνάπτυπα, γιὰ τοὺς εἰδικῶς τερα ἐνδιαφερομένους].

βρουογραφία κατά την οποία ή σκιερή ούσια έχει την ιδιότητα να προσκολλάται στο σμίγμα, διαγραφόμενων ἔτσι τῶν μαλακῶν ιστῶν τοῦ ἔμβρυου(8). Αὐτὲς οἱ τεχνικὲς μαζί με τὴν ἠχογραφία ποῦ μπορεῖ νὰ ἀνακαλύψη ὠρισμένες συγγενεῖς ἀνωμαλίες(9) καθὼς ἐπίσης καὶ ἡ ἔμβρυϊκὴ ἠλεκτροκαρδιογραφία γιὰ τὴν διάγνωσι καρδιακοῦ Block μέσα στὴ μήτρα(10) εἶναι ἀξιόλογοι μόνον πρὸς τὸ τέλος τῆς κυήσεως. Ἡ ἔμβρουσκοπία(11)—μία νέα μέθοδος —εἶναι μέθοδος ἐν ἐξελίξει ποῦ ἴσως ἀποδειχθῆ ἢ πιὸ χρήσιμη γιὰ τὴν διάγνωσι συγγενῶν ἀνωμαλιῶν. Τέλος ἡ βιοψία τῶν μεμβρανῶν, τοῦ πλακούντος καὶ τοῦ ἔμβρυου, εἶναι ἀκόμη στὸ πειραματικὸ στάδιο(12).

### Π Ι Ν Α Ξ 1

#### ΤΕΧΝΙΚΕΣ ΠΡΟΓΕΝΝΕΤΙΚΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΕΩΣ

##### (I) ΑΜΕΣΟΣ ΜΕΛΕΤΗ ΤΟΥ ΕΜΒΡΥΟΥ

(Α) Ἀμνιοκέντησις. 1. Ἀμνιακὸ ὑγρὸ. 2. Μὴ καλλιεργηθέντα κύτταρα ἀμνιακοῦ ὑγροῦ. 3. Καλλιεργηθέντα κύτταρα ἀμνιακοῦ ὑγροῦ.

(Β) Ἡ χό γ ρ α μ μ α.

(Γ) Ρ α δ ι ο γ ρ α φ ί α. 1. Σκελετοῦ. 2. Μαλακῶν ιστῶν (ἀμνιογραφία, ἔμβρουογραφία).

(Δ) Ἐ μ β ρ υ ο σ κ ό π η σ ι ς. 1. Ἐπισκόπησις ἔμβρυου. 2. Δέρμα καὶ αἷμα ἔμβρυου.

(Ε) Β ι ο ψ ί α. 1. Πλακούντος. 2. Ὑμένων. 3. Ἐμβρύου.

(ΣΤ) Ἡ λ ε κ τ ρ ο κ α ρ δ ι ο γ ρ α φ ί α.

(Ζ) Ἀ ν ά λ υ σ ι ς π λ α κ ο υ ν τ ι α κ ο ὕ α ἱ μ α τ ο ς.

##### (II) ΕΜΜΕΣΟΣ ΜΕΛΕΤΗ ΕΜΒΡΥΟΥ

1. Αἷμα μητρὸς (ἐμβρυϊκὰ λεμφοκύτ-

ταρα). 2. Οὖρα μητρὸς (ἔκκρισις οἰστρί-  
όλης).

##### Α. Ἀ μ ν ι ο κ έ ν τ η σ ι ς

Σήμερα ἡ ἀμνιοκέντησις εἶναι ἡ πλέον συχνὰ χρησιμοποιουμένη μέθοδος γιὰ τὴν προγεννητικὴν διάγνωσι ἀνωμαλιῶν τοῦ ἔμβρυου. Ἡ ἀμνιοκέντησις γίνεται διὰ τῶν κοιλιακῶν τοιχωμάτων με συνθήκες αὐστηρᾶς ἀσηψίας ὥστε νὰ ἐλαττωθῶν στὸ ἐλάχιστο οἱ πιθανότητες μολύνσεως μητέρας ἢ ἔμβρυου. Ἡ χρῆσις τῆς κολπικῆς ὁδοῦ δὲν συνιστᾶται λόγῳ τῆς μεγάλης συχνότητος ἀποτυχίας καὶ ἐπιπλοκῶν(13). Οἱ ἐπιπλοκὲς τόσο γιὰ τὴν μητέρα ὅσο καὶ γιὰ τὸ ἔμβρυο ἔχουν ἐλαττωθῆ κατόπιν τῆς ἐντοπίσεως τοῦ πλακούντος διὰ τῶν ὑπερήχων(14).

Ἡ ἀμνιοκέντησις γίνεται μεταξύ 14ης καὶ 16ης ἑβδομάδος ὅταν ὁ ὀλικὸς ὄγκος τοῦ ἀμνιακοῦ ὑγροῦ ἐπιτρέπει ἀναρρόφησι ποσότητος 10—20 ML. Ἐπὶ ἀποτυχίας λήψεως ἀμνιακοῦ ὑγροῦ ἢ ἱκανοῦ ἀριθμοῦ κυττάρων γιὰ καλλιέργεια ἐπιβάλλεται ἐπανάληψις. Ὁ Nadler, ἐπὶ 507 διαγνωστικῶν ἀμνιοκεντήσεων ποῦ ἔγιναν σὲ διάφορα κέντρα, ἀναφέρει ποσοστὸν ἀποτυχίας 11%. Περίπου στὰ 2)5 τῶν περιπτώσεων αὐτῶν δὲν ἐγένετο λήψις ἀμνιακοῦ ὑγροῦ, ἐνὼ στὰ ὑπόλοιπα 3)5 ὁ ἀριθμὸς τῶν κυττάρων γιὰ ἀνάλυσι δὲν ἦταν ἀρκετός(13). Ἡ ἀνάμιξις τοῦ ἀμνιακοῦ ὑγροῦ με αἷμα καθυστερεῖ τὴν ἀνάπτυξι τῶν κυττάρων στὴν καλλιέργεια καὶ ἐὰν τὸ αἷμα εἶναι μητρικῆς προελεύσεως ὀδηγεῖ σὲ λανθασμένην διάγνωσι ὡς πρὸς τὸ φύλλο τοῦ ἔμβρυου(16).

Οἱ ἐνδείξεις τῆς ἀμνιοκεντήσεως εἶναι πολλές (Πίναξ 2).

### Π Ι Ν Α Ξ 2

#### ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΑΜΝΙΟΚΕΝΤΗΣΕΩΣ

I. Ἀνωμαλίες χρωματοσωμάτων

A. Φορεῖς μεταθέσεως

B. Προηγούμενο τέκνο με σύνδρομο Down (μογγολοειδῆς ιδιότητα)

Γ. Μεγάλη ηλικία μητέρας.

Δ. Γονείς με μωσαϊκό χρωματοσωμάτων.

II. Άνωμαλίες X — χρωματοσώματος. Φύλον έμβρύου.

III. Άνωμαλίες μεταβολισμού.

VI. Άνωμαλίες νωτιαίου μυελού.

Οί πιό συνήθεις ένδειξεις είναι ή πιθανότης άνευρέσεως χρωματοσωματικών παρακλίσεων στο έμβρυο.

Ό Littlefield επί 1563 διαγνωστικών άμνιοκεντήσεων άναφέρει ότι 81% έγιναν για τυχούσα χρωματοσωματική άνωμαλία, 11,5% για την άνακάλυψη μεταβολικών άνωμαλιών και 7,3% για την διάγνωση του φύλου επί ύποψίας νόσων που φιλούν τó χρωμόσωμα X (17).

Όλοι οί έρευνητές συμφωνούν για την άξία τής χρωματοσωματικής άναλύσεως όταν ένας έκ των γονέων είναι φορέυς μεταθέσεως ή μωσαϊκού. Η μεγάλη ηλικία τής μητέρας είναι μία άλλη ένδειξις άμνιοκεντήσεως. Η έμφάνισις του συνδρόμου Down αύξάνει με την μεγάλη ηλικία (Πίναξ 3). Επίσης στις μεγάλες ηλικίες αύξάνει ή τρισωμία 21, τó σύνδρομον Turner (45X), τó σύνδρομον Klinefelter (47XXY), ή τρισωμία 18, ή τρισωμία 13. (18) (19) (20).

### Π Ι Ν Α Ξ 3

#### ΗΛΙΚΙΑ ΜΗΤΡΟΣ ΚΑΙ ΣΥΝΔΡΟΜΟΝ DOWN

Ήλικία μητρòς (έτη)	Συχνότης συνδρόμου Down (έπί 100 γεννηθέντων ζώντων)
20	0.4
20—24	0.6
25—29	0.8
30—34	1.0
35—39	3.0
40—44	10.0
45 και άνω	20.0

Η βιοχημική άνάλυσις του άμνιακού ύγρου για την διάγνωση των γεννητικών νόσων του έμβρύου έχει πολλά πλεονεκτήματα έν σχέσει με μεθόδους οί όποιες άπαιτούν την καλλιέργεια των κυττάρων του άμνιακού ύγρου. Άπαιτούνται μικρότερες ποσότητες άμνιακού ύγρου, δέν θέλουν τìς δύσκολες τεχνικές τής καλλιέργειας των κυττάρων και τὰ άποτελέσματα είναι συντομώτερα.

Δυνατόν νά άπαιτηθούν 6—8 έβδομάδες μέχρις ότου ύπάρξουν άρκετά κύτταρα στα όποία βασιζόμενος ό βιοχημικός θά θέσει διάγνωση (21). Ένώ όλοι οί έρευνητές συμφωνούν ότι περι τó τέλος τής κυήσεως τó άμνιακό ύγρò προέρχεται κυρίως από τὰ ούρα του έμβρύου, για την παραγωγή του κατά τìς πρώτες έβδομάδες τής κυήσεως, που μάς ενδιαφέρει για προγεννητική διάγνωση, ύπάρχουν διχογνωμίες (22) (23) κατά τìς όποιες τó άμνιακό ύγρò είναι μητρικής και έμβρυϊκής προελεύσεως (24) (25). Θα ήταν άσφαλώς καλύτερο νά έθετε κανείς διάγνωση των έμβρυοπαθειών από την βιοχημική άνάλυσι του άμνιακού ύγρου άντι τής καλλιέργειας των κυττάρων αυτού. Τούτο δέν είναι δυνατόν διότι τó άμνιακό ύγρò στην άρχή τής κυήσεως δέν είναι άντικατοπτρισμός του έμβρύου αλλά ώρισμένα στοιχεία είναι σαφώς μητρικής προελεύσεως (π.χ. επί φαιτυλκετονουρίας).

Ό πίναξ 4 άναφέρει τὰ νοσήματα του έμβρύου που όφείλονται σε διαταραχές του μεταβολισμού (26).

### Π Ι Ν Α Ξ 4

Μεταβολισμός γλυκολιπιδίων  
Νόσος του Fabry  
Νόσος του Gaucher  
GM1 γαγγλιοσίδοσις, τύπου 1  
GM2 γαγγλιοσίδοσις, τύπου 2  
Νόσος του Krabbe  
Μεταχρωματική λευκοδυστροφία

Νόσος τῶν Niemann — Picc  
Νόσος τοῦ Sandhoff  
Νόσος τῶν Tay — Sachs

Μεταβολισμὸς βλεννοπο-  
λυσαχαριτῶν  
Σύνδρομο Hunter  
Σύνδρομο Hurler  
Σύνδρομο Sanfilippo A

Μεταβολισμὸς Ἀμινοξέων  
Ὁξουρία ἀργινικοηλεκτρικοῦ ἄλατος  
(Argininosuccinic)  
Κυστίνοις  
Νόσος Maple Syrup Urine  
Ὁξυαιμία μεθυλμαλονική

Μεταβολισμὸς ὑδαταν-  
θράκων  
Γαλακτοναιμία  
Νόσος τοῦ Pompe

#### ΔΙΑΦΟΡΑ

Σύνδρομο Lesch — Nyhan  
Ἑλλειψις φωσφατάσης Lysosomal Acid  
Σοβαρὸς συνδυασμὸς ἀνοσοβιολογικῆς  
ἐλαττώσεως.

Ἡ ἀνεύρεσις α-φετοπρωτεΐνης στὸ ἀμνιακὸ ὑγρὸ σὲ ὑψηλὰ ποσὰ εἶναι ἔνδειξις ἀνεγκεφάλου ἢ δισχυδοῦς ράχεως, παθήσεων συχνῶν στὴ λευκὴ φυλὴ καὶ δὴ σὲ συχνότητα 2)1000 στὶς ΗΠΑ καὶ 8-10) 1000 στὴν Ἰρλανδία. Ἡ ἀμνιοκέντησις γιὰ τὴν α-φετοπρωτεΐνη θὰ πρέπει νὰ γίνεται μεταξὺ 14ης καὶ 16ης ἐβδομάδος ὅταν φυσιολογικὰ ἡ τιμὴ τῆς πέφτει στὸ ἀμνιακὸ ὑγρὸ(27). Ἡ αὐξησίς τῆς ἐπὶ ἀνεγκεφάλου ἢ δισχυδοῦς ράχεως ἴσως νὰ ὀφείλεται στὴν ἐλευθερά ἔξοδο τοῦ ἐγκεφαλονωτιαίου ὑγροῦ(28). Συχνὰ ὅμως εὐρίσκεται ἡξημένη καὶ ἐπὶ ἀτρησίας οἰσοφάγου(29), χρονίας ἐμβρυϊκῆς δυσφορίας(30), ἐνδομητρίου θανάτου(31)(32), αἱμολυτικῆς νόσου(33), συνδρόμου Turner(34)(35), ὕδροκεφάλου(36) ἢ σὲ πρόσμιξι τοῦ ἀμνιακοῦ ὑγροῦ μὲ αἷμα ἐμβρύου(37).

Γιὰ τὶς ἐπιπλοκὲς τῆς ἀμνιοκέντησεως θὰ πρέπει νὰ πῆ κανεὶς πὼς τόσο ἡ μη-

τρικὴ ὅσο καὶ ἡ ἐμβρυϊκὴ θνησιμότης καὶ νόσησις ὑπολογίζεται μικρότερα ἀπὸ 1% (38). Βέβαια τὰ περισσότερα στοιχεῖα ἀφοροῦν ἐπιπλοκὲς ἀμνιοκέντησεων ποὺ ἔγιναν τὸ τρίτο τρίμηνο τῆς κυήσεως. Ὁ Scrimgeour ἀναφερόμενος σὲ 529 ἀμνιοκέντησεις ποὺ ἔγιναν πρὸ τῆς 20ῆς ἐβδομάδος οὐδένα θάνατο μητρὸς ἢ ἐμβρύου παρητήρησε(39). Ἄλλες μέθοδοι — πέραν τῆς ἀμνιοκέντησεως — γιὰ τὴν διάγνωσι τῶν παθήσεων τοῦ ἐμβρύου προγεννητικῶς ἐφαρμόζονται κατὰ τὸ τέλος τῆς κυήσεως ἢ εἶναι ἀκόμα στὸ πειραματικὸ στάδιο.

#### ΗΧΟΓΡΑΜΜΑ

Ἡχογράμμα Α καὶ Β ἐχρησιμοποιήθη γιὰ τὴν προγεννητικὴν διάγνωσι ὠρισμένων ἀνωμαλιῶν ὅπως ἀνεγκεφαλίας, μὴ νιγγομυελοκλήλης, ὕδροκεφάλου καὶ μικροκεφάλου(48). Προτέρημα τῆς μεθόδου εἶναι ὅτι δὲν ἐπιπλέκεται μὲ τὸν ἀμνιακὸ χῶρο καὶ εἶναι γρήγορη. Ὅπως δὴποτε ὅμως τὸ κόστος τοῦ μηχανήματος καὶ ἡ μεγάλη τεχνολογικὴ πείρα ποὺ ἀπαιτεῖται γιὰ τὴν ἐρμηνεῖα τῶν ἠχογραφημάτων ἔχει περιορίσει τὴν χρῆσι τοῦ σήμερα. Μία σπουδαία ἐφαρμογὴ τοῦ ἠχογράμματος εἶναι ὁ καθορισμὸς τῆς θέσεως τοῦ πλακούντος ὡς καὶ τῶν διδύμων πρὸ τῆς ἐφαρμογῆς τῆς ἀμνιοκέντησεως(41).

#### ΡΑΔΙΟΓΡΑΦΙΑ

Ἀπαγορεύεται ἡ χρῆσις τῆς τὸ 1ο τρίμηνο ἀλλὰ μὲ τὴν χρῆσι ὠρισμένης τεχνικῆς ὁ σκελετὸς τοῦ ἐμβρύου δύναται νὰ ἀποτυπωθῆ σὲ φιλμ πρὸ τῆς 12ης ἐβδομάδος τῆς κυήσεως(42). Ὅπως δὴποτε ὅμως καθαρὴ διαφοροποίησις τῶν ἀποτιτανωθέντων μελῶν δύναται νὰ φανῆ ἀπὸ τὴν 20ὴν ἐβδομάδα.

Συγγενεῖς ἀνωμαλίαις τοῦ ἐμβρύου δύναται εὐκρινῶς νὰ διαγνωσθοῦν κατὰ τὸ 3ο τρίμηνο. Ἡ ἀπεικόνισις τῆς κερκίδος σὲ ἔμβρυο 16 ἐβδομάδων ἀποκλείει τὸ σύνδρομο θρομβοκυττοπενίας καὶ κερκιδικῆς ἀπλασίας(43). Ἡ εἴσοδος ὕδατοδιαλυτῆς σκιερῆς οὐσίας ἐντὸς τῆς ἀμνιακῆς

κοιλότητας (άμνιογραφία) διότι καλή άπεικόνισι του πλακούντος, τής έξωτερικής έπιφανείας του έμβρύου και επί καταπώσεως του γαστρεντερικού του σωλήνος (44), ένώ τò έλαιώδες διάλυμα τής σκιερής ούσίας κατακρατούμενο ύπό του σμίγματος (έμβρυογραφία) δείχνει τò περίγραμμα του έμβρύου(45). Τόσο ή άμνιογραφία όσο και ή έμβρυογραφία, μόνες ή έν συνδυασμώ, χρησιμοποιούνται κατά τò 3ο τρίμηνο για τήν διάγνωσι παθήσεων του νωτιαίου σωλήνος.

### ΕΜΒΡΥΟΣΚΟΠΙΑ

Ή μέσω συστήματος φακών άμεσος έπισκόπησις του έμβρύου έντòς τής μήτρας εύρίσκεται σέ πειραματικόν στάδιο. Μέχρι σήμερα έγιναν πειράματα επί έπικειμένης θεραπευτικής έκτρώσεως (46). Σκοπòς τής μεθόδου είναι νά ιδή κανείς τς έξωτερικες άνωμαλίες του έμβρύου σέ συνδυασμò με λήψι αίματος άπό τò έμβρυο ή άκόμα και βιοψία αύτου για μελέτη διαφόρων παθήσεων και για τήν προγεννητική διάγνωσι διαφόρων αίμοσφαιρινοπαθειών(47) (48).

### ΜΕΛΕΤΗ ΠΑΡΑΓΟΝΤΩΝ ΤΗΣ ΜΗΤΡΟΣ

Ήμβρυικά λεμφοκύτταρα κυκλοφορούν

τα στò αίμα τής μητέρας μπορούν στήν περίπτωσηί άρρένων έμβρύων νά φανερώσουν τò φύλο του έμβρύου και νά μελετηθί ό τύπος τών χρωματοσωμάτων (49). Τά άποτελέσματα δέν είναι βέβαια άλλάθτα και τούτο διότι πολυ λίγα έμβρυικά λεμφοκύτταρα (0,1 — 0,5%) κυκλοφορούν στò μητρικό αίμα και άκόμη έπειδή τὰ έμβρυικά λεμφοκύτταρα παραμένουν στήν μητρική κυκλοφορία επί έτη ή μέθοδος είναι άχρηστη για γυναίκες που στò παρελθòν γεννήσανε άρρενα τέκνα.

Ήπίσης εύρέθη σχέσις μεταξύ χαμηλής περιεκτικότητας Hpl (άνθρωπίνου πλακουντιακού γαλακτογόνου) στòν όρò τής μητέρας και συγγενών άνωμαλιών του έμβρύου(50).

Τέλος, μεταβολίτες στα ούρα τής μητέρας χρησιμοποιήθηκαν για τήν προγεννητική διάγνωσι έπινεφριδιακών (Adrenogenital) συνδρόμου και μεθυλμαλονικής όξυαιμίας(51).

Ήσχάτως διεπιστώθη ότι είναι δυνατόν νά γίνη προγεννητική διάγνωσις τής Μεσογειακής άναιμίας Couley δια χημικών άναλύσεων πλακουντιακού αίματος, ληφθέντος δια παρακεντίσεως.

Τούτο έχει ιδιαίτεραν σημασίαν δια τήν χώρα μας όπου άπαντάται συχνά ή νόσος.

