

## Προγεννητικός έλεγχος

**Θεόδωρος Στέφος**, Αναπλ. Καθηγητής Μαιευτικής-Γυναικολογίας Πανεπιστ. Ιωαννίνων.

Με τον όρο “προγεννητικός έλεγχος” εννοούμε κάθε έλεγχο, που θα μπορούσε να μας δώσει πληροφορίες και να θέσει τη διάγνωση για την ανατομική ακεραιότητα, την έλλειψη συγγενών διαμαρτιών, χρωμοσωμικών βλαβών και μεταβολικών νοσημάτων του εμβρύου, αλλά και κάθε έλεγχο, που μπορεί να μας δώσει πληροφορίες για το “καλώς έχειν” του εμβρύου.

Από το 1954, με την πρώτη “υστεροσκόπηση”, όπως την ονόμασε ο Westin, ο προγεννητικός έλεγχος έκανε μια πολύ αποδοτική διαδρομή μέχρι σήμερα. Από το 1956, χρονιά που προσδιορίστηκε ο φυσιολογικός αριθμός των χρωμοσωμάτων, η γενετική άρχισε και αυτή να βοηθά στην προγεννητική διάγνωση.

Το 1967 βλέπει για πρώτη φορά το φως της δημοσιότητας αναφορά, που έχει σχέση με τον καρυότυπο των κυττάρων του εμβρύου. Τα τελευταία χρόνια, χάρη στην εξέλιξη της υπερηχογραφίας συντελέστηκε εξαιρετική πρόοδος. Οι σημερινές οικογένειες έχουν τη δυνατότητα να αναλάβουν την ευθύνη της συνέχισης μιας εγκυμοσύνης, γνωρίζοντας τα πορίσματα του προγεννητικού ελέγχου, που όταν γίνουν σωστά, εξασφαλίζουν τη γέννηση υγιών παιδιών χωρίς κληρονομικές επιβαρύνσεις, σε ποσοστό που φτάνει το 97%. Οι μέθοδοι προγεννητικού ελέγχου διακρίνονται σε “επεμβατικές” και “μη επεμβατικές”.

### ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ

#### 1. Αμνιοπαρακέντηση

Εκτελείται μεταξύ 16ης και 18ης εβδομάδας της κύησης. Είναι η λήψη αμνιακού υγρού από την αμνιακή κοιλότητα με τη χρήση ειδικής βελόνης, που εισέρχεται διακοιλιακά κάτω από συνεχή υπερηχογραφική παρακολούθηση.

Προηγείται αναγνώριση της θέσης του πλακούντα, καθορισμός της θέσης της κεφαλής, του σώματος και των μελών του εμβρύου. Η ουροδόχος κύστη πρέπει να είναι κενή.

Μετά την επιλογή του κατάλληλου σημείου “παράθυρου”, καθαρίζεται το δέρμα της εγκύου γυναίκας με αντισηπτικό, γύρω από το σημείο που έχει επιλεγεί. Χωρίς τοπική αναισθησία, η ειδική για τις αμνιοπαρακεντήσεις βελόνη εισάγεται στα κοιλιακά τοιχώματα. Απαιτείται ταχεία είσοδος της βελόνης και αποφυγή πλάγιων κινήσεων. Η βελόνη διαπερνά το τοίχωμα της μήτρας και εισέρχεται στον αμνιακό σάκο, στο σημείο που έχει καθοριστεί προηγουμένως με τους υπερήχους. Η βελόνη αφαιρείται και ακολουθεί εκ νέου υπερηχογραφική εκτίμηση του εμβρύου για τον εφησυχασμό της εγκύου. Το γενικό ποσοστό επιπλοκών που θα μπορούσε να αποδοθεί στη μέθοδο, είναι 0,5-1%. Οι ενδείξεις της αναγράφονται στον πίνακα 1.

Το μειονέκτημα της μεθόδου είναι ότι εκτελείται αρκετά αργά στην κύηση, τα δε εργαστηριακά αποτελέσματα καθυστερούν επιπλέον 2-4 εβδομάδες, με συνέπεια άγχος για την έγκυο και αυξημένες δυσκολίες σε πιθανή διακοπή στο 2ο τρίμηνο της κύησης.

**Πίνακας 1.** Ενδείξεις αμνιοπαρακέντησης.

1. Ηλικία μητέρας >35 ετών.
2. Προηγούμενη κύηση παιδιού με χρωμοσωμική βλάβη.
3. Γνωστές χρωμοσωμικές ανωμαλίες των γονέων.
4. Οικογενειακό ιστορικό γενετικών νόσων.
5. Ιστορικό γέννησης παιδιού με βλάβες του ΚΝΣ.
6. Ιστορικό γέννησης παιδιού με μεταβολικό νόσημα.
7. Παθολογική μέτρηση αυχενικής διαφάνειας.
8. Βιοχημικό τεστ (+).
9. Υπερηχογραφικά ευρήματα συμβατά με χρωμοσωμικές βλάβες.
10. Υπερβολικό άγχος γονέων.

**2. Λήψη τροφοβλαστικού ιστού χοριακών λαχνών (CVS)**

Είναι μια εναλλακτική μέθοδος, που την τελευταία δεκαετία κέρδισε έδαφος σε βάρος της αμνιοπαρακέντησης. Με ειδική βελόνη αναρροφάται μικρή ποσότητα τροφοβλαστικού ιστού, η οποία προωθείται για εργαστηριακό έλεγχο. Εκτελείται μεταξύ 11ης-13ης εβδομάδας.

Τα πλεονεκτήματά της είναι:

- α. Εκτελείται στο 1ο τρίμηνο της κύησης.
- β. Έχουμε γρήγορα εργαστηριακά αποτελέσματα.
- γ. Απαιτείται ελάχιστο υλικό (λάχνη).
- δ. Έχουμε γρήγορη ανακάλυψη αιμοσφαιρινοπαθειών.

Οι ενδείξεις για CVS είναι οι εξής:

- α. Έλεγχος χρωμοσωμικών βλαβών.
- β. Έλεγχος αιμοσφαιρινοπαθειών.
- γ. Έλεγχος μεταβολικών νοσημάτων.

Η επικρατούσα μέθοδος είναι η διακοι-

λιακή, το δε ποσοστό επιπλοκών φθάνει το 1,5-2%.

**3. Λήψη εμβρυϊκού αίματος**

Η μέθοδος αυτή βασίζεται στην παρακέντηση των ομφαλικών αγγείων (αρτηρία) και ονομάζεται, επίσης, ομφαλιδοπαρακέντηση. Όταν εκτελείται από έμπειρα χέρια, δεν είναι ιδιαίτερα δύσκολη. Κάτω από υπερηχογραφικό έλεγχο ανευρίσκεται το σημείο έκφυσης του ομφάλιου λώρου, εισάγεται η βελόνη και παρακεντείται η ομφαλική αρτηρία. Η μέθοδος εκτελείται μετά τη 19η εβδομάδα της κύησης και μ' αυτή επιτυγχάνεται έλεγχος του αιματοκρίτη, αιμοσφαιρίνης, χολερυθρίνης, ενζύμων και άλλων παραμέτρων στο εμβρυϊκό αίμα. Οι ενδείξεις για λήψη εμβρυϊκού αίματος αναφέρονται στον πίνακα 2.

**4. Εμβρυοσκόπηση**

Η μέθοδος αυτή είναι χρήσιμη για την προγεννητική διάγνωση συγγενών διαμαρτιών, γενετικών και άλλων νοσημάτων του εμβρύου. Μ' αυτή δεν είναι δυνατή η πανοραμική εξέταση του εμβρύου, αλλά μπορούμε να δούμε τμήματα του σώματος, όπως δάχτυλα, γεννητικά όργανα, μύτη, στόμα κλπ. Το εμβρυοσκόπιο που χρησιμοποιείται, είναι ειδικό λεπτό ενδοσκόπιο, που περιλαμβάνει συμπαγείς φα-

**Πίνακας 2.** Ενδείξεις για λήψη εμβρυϊκού αίματος.

1. Ταχύς καρυότυπος.
2. Συγγενείς λοιμώξεις.
3. Γενετικά νοσήματα.
4. Αιμολυτική αναιμία εμβρύου.
5. Θρομβοπενία εμβρύου.
6. Έλεγχος για μεσογειακή αναιμία εμβρύων.
7. IUGR.

κούς, αιχμηρό στυλεό, παράπλευρο βραχίονα για λήψη εμβρυϊκού αίματος, ειδική λαβίδα ιστοληψιών και σύνδεση με φωτεινή πηγή επαρκούς φωτισμού. Χρησιμοποιείται μετά τη 18η εβδομάδα κύησης και αφού προηγηθεί λεπτομερής υπερηχογραφικός έλεγχος.

Μετά την τοπική αναισθησία, γίνεται τομή του δέρματος 0,5 cm και το τροκάρ με την κάνουλα του οργάνου εισέρχονται στην ενδομήτρια κοιλότητα. Η είσοδος διαπιστώνεται με την έξοδο αμνιακού υγρού, μετά την αφαίρεση του στυλεού από την κάνουλα του εμβρουσκοπίου. Αφού ληφθεί δείγμα αμνιακού υγρού, εισέρχεται η οπτική συσκευή. Το οπτικό πεδίο είναι μικρό και απαιτείται εμπειρία για την αναγνώριση των διαφόρων τμημάτων του σώματος. Με τη μέθοδο αυτή μπορούν να γίνουν:

- α. Διάγνωση μορφολογικών ανωμαλιών του εμβρύου.
- β. Λήψη εμβρυϊκού αίματος για διάγνωση νοσημάτων.
- γ. Λήψη εμβρυϊκού δέρματος για διάγνωση νοσημάτων.
- δ. Λήψη τμήματος του αμνιακού σάκου.
- ε. Θεραπευτική ενδομήτρια μετάγγιση.
- στ. Λήψη εμβρυϊκού ήπατος.

Τα ποσοστά επιπλοκών, άμεσων και απώτερων ποικίλλουν από 0,5-1%, ενώ η προωρότητα κυμαίνεται στο 6-7%. Η εμβρουσκόπηση χρησιμοποιήθηκε πολύ την προηγούμενη δεκαετία, όμως, τα τελευταία χρόνια τείνει να περιοριστεί.

## ΜΗ ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ

### 1. Ανίχνευση εμβρυϊκών κυττάρων στη μητρική κυκλοφορία

Ο αριθμός των κυττάρων αυτών υπολογίζεται σ' ένα εμβρυϊκό κύτταρο ανά 1 εκατομμύριο μητρικά κύτταρα. Τα αναγνωριζόμενα κύτταρα μπορεί να είναι:

- α. Εμβρυϊκά ερυθρά αιμοσφαίρια.

β. Εμβρυϊκά λεμφοκύτταρα.

γ. Τροφοβλαστικά κύτταρα.

Η αναγνώριση αυτών των κυττάρων με μεθόδους όπως η ανάλυση DNA ή PCR, ή τεχνική FISH, δίνουν τη δυνατότητα για έγκαιρη προγεννητική διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών (τρισωμία 13, 18, 21).

### 2. Προεμφυτευτική διάγνωση

Με την πρόοδο των τεχνικών υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, δόθηκε η δυνατότητα για προσπάθειες προγεννητικής διάγνωσης στο γονιμοποιημένο ωάριο πριν την εμφύτευση. Η μέθοδος αυτή δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί ευρέως, αλλά μόνο σε επιλεγμένες περιπτώσεις, όπως κυστική ίνωση παγκρέατος, μυϊκή δυστροφία Duchenne, αιμορροφιλία A, εύθραυστο X κλπ., που επιτυγχάνεται με τη λήψη βλαστομεριδίων στο στάδιο των 8 κυττάρων.

### 3. Βιοχημικοί δείκτες στον ορό της εγκύου (Τριπλό τεστ)

Χρησιμοποιείται μεταξύ 15ης-19ης εβδομάδας κύησης. Μετά τη λήψη μητρικού αίματος, γίνεται προσδιορισμός των τιμών της α-φετοπρωτεΐνης, της β-HCG και της ελεύθερης οιστριόλης. Οι τιμές αυτές σε συνδυασμό με την ηλικία της εγκύου, την ηλικία κύησης και το βάρος της εγκύου, προσδιορίζουν έναν πιθανό κίνδυνο για χρωμοσωμική βλάβη του εμβρύου ή ανωμαλίες του ΚΝΣ. Για πιθανότητες μικρότερες του 1:300 απαιτείται συμπληρωματικός έλεγχος (υπερηχογραφικός ή αμνιοπαρακέντηση). Η μέθοδος καλύπτει το 60% των περιπτώσεων και συνεπώς έχει χαμηλή αξιοπιστία. Πρόσφατες μελέτες έδειξαν ότι και στο 1ο τρίμηνο της κύησης (11-14 εβδομάδες), η τιμή της ελεύθερης β-HCG και της πρωτεΐνης PAPP-A, μπορούν να χρησιμοποιηθούν από μόνες τους ή σε συνδυασμό με

υπερηχογραφικές παραμέτρους (αυχενική διαφάνεια) για τον προσδιορισμό εμβρύων με σύνδρομο Down, με καλά αποτελέσματα.

#### 4. Υπερηχογραφία

Η μέθοδος αυτή προσπαθεί να συμβάλει στη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών σε μικρές ηλικίες κύησης. Έτσι, η μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας του εμβρύου στις 10-14 εβδομάδες, δίνει το μέγεθος του κινδύνου για σύνδρομο Down ή άλλες τρισωμίες (18, 13) σε ποσοστό 80%. Μέτρηση μεγαλύτερη των 3 mm συνδέεται με αυξημένο κίνδυνο χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Στο υπερηχογράφημα 2ου τριμήνου ή αναλυτικό υπερηχογράφημα, το οποίο γίνεται την 20ή-22η εβδομάδα κύησης, μπορούν να αναγνω-

ριστούν αντίστοιχοι δείκτες χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Έτσι, βραχυκεφαλία, οίδημα αυχένα, ανωμαλίες καρδιάς ή του γαστρεντερικού και ανωμαλίες των άκρων, συνήθως προσδιορίζουν το σύνδρομο Down. Αντίστοιχα, λαγώχειλος, λυκόστομα, ανωμαλίες των νεφρών και των άκρων, ανευρίσκονται στην τρισωμία 13, ή μαζί μ' αυτά και οι κύστεις χοριοειδών πλεγμάτων και το λεγόμενο "banana sign" της κεφαλής, χαρακτηρίζουν την τρισωμία 18.

Πρέπει να τονιστεί ότι η ανεύρεση συνήθως συνδυασμού ανωμαλιών και όχι μεμονωμένης ανωμαλίας, συνηγορεί υπέρ χρωμοσωμικής βλάβης, δεδομένου ότι σε ποσοστό 5-6% μπορεί να βρεθούν και σε φυσιολογικά έμβρυα κάποιες μεμονωμένες ανωμαλίες.

#### Συνάδελφοι,

Όπως ήδη έχετε διαβάσει σε προηγούμενα τεύχη του "ΕΛΕΥΘΩ", κυκλοφόρησε από τις Εκδόσεις "ΑΚΙΔΑ" Α. ΜΑΚΡΗ και για λογαριασμό του Συλλόγου μας το βιβλίο:

#### **"ΝΑΝΟΥΡΙΣΜΑΤΑ ΚΑΙ ΤΑΧΤΑΡΙΣΜΑΤΑ ΤΗΣ ΛΑΪΚΗΣ ΕΜΗΝΙΔΑΣ ΜΑΝΑΣ ΓΙΑ ΤΟ ΠΑΙΔΙ ΤΗΣ"**

του Παιδοχειρουργού-Συγγραφέα Δρος Χρίστου Θ. Οικονομόπουλου. Η έκδοσή του έχει μεγάλη πολιτιστική αξία και αναβιώνει την παράδοσή μας. Έχει άμεση σχέση με το επάγγελμά μας και με παραστατικότητα και σοφία μάς δίνει εικόνες του παρελθόντος, που ευχόμαστε να τις ξαναζήσουμε στο μέλλον. Για τους συνάδελφους η τιμή πωλήσεώς του έχει ορισθεί στις 3.000 δρχ. και οι εισπράξεις θα ενισχύουν το ταμείο του Συλλόγου μας, με την προοπτική να πραγματοποιηθούν και άλλες αξιόλογες όπως αυτή εκδόσεις.

