



ΔΕΚΑΠΕΝΤΕ ΕΡΩΤΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΓΙΑ ΤΟΝ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ

Έχω μείνει έγκυος και έκανα όλες τις εξετάσεις που μου ζήτησε ο θεράπων μαιευτήρας γυναικολόγος μου. Έχω τελειώσει με τον προγεννητικό έλεγχο;

Όχι, δεν έχετε καν υποβληθεί σε προγεννητικό έλεγχο. Αυτές οι εξετάσεις στην πλειοψηφία τους είναι για να μας δείξουν την κατάσταση της μητέρας, που πρέπει να είναι καλά για να φέρει σε πέρας μια εγκυμοσύνη ή αν θα πρέπει η μητέρα να κάνει ειδικές εξετάσεις στην εγκυμοσύνη (π.χ. αν έχει στίγμα μεσογειακής αναιμίας). Ο προγεννητικός έλεγχος αφορά το έμβρυο και είναι μια σειρά εξετάσεων κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, με σκοπό τη γέννηση υγιών παιδιών και την ομαλή εξέλιξη της κυήσεως. Η αξιοπιστία του εξαρτάται τόσο από την εξειδίκευση του μαιευτήρα – γυναικολόγου, που πραγματοποιεί την εξέταση, όσο και από τα υψηλής τεχνολογίας μηχανήματα υπερήχων και μπορεί να αγγίξει το 80%.

Τι εξετάσεις περιλαμβάνει ο προγεννητικός έλεγχος;

Οι εξετάσεις διακρίνονται σε υπερηχογραφικές και επεμβατικές. Ο υπερηχογραφικός έλεγχος αφορά όλες ανεξαρτήτως τις έγκυες γυναίκες, ενώ ο επεμβατικός προτείνεται στις περιπτώσεις που απαιτείται ειδικότερη διερεύνηση.

Είμαι μόλις 25 χρονών, με αφορούν και εμένα οι εξετάσεις αυτές;

Μέχρι πρότινος πιστεύαμε πως ο προγεννητικός έλεγχος δεν ήταν απαραίτητος παρά μόνο σε λίγες ιδιαίτερες περιπτώσεις κυήσεως. Σήμερα αποτελεί αδιαμφισβήτητη γνώση και αλήθεια ότι όλες ανεξαρτήτως οι έγκυες πρέπει να κάνουν προγεννητικό έλεγχο, ανεξάρτητα από την ηλικία τους, το κληρονομικό ιστορικό τους, τον αριθμό των κυήσεων, τη φυλή ή την καταγωγή τους.

Πότε πρέπει να γίνεται ο υπερηχογραφικός έλεγχος της κυήσεως και τι ελέγχουμε σε κάθε φάση;

Ο υπερηχογραφικός έλεγχος της κυήσεως γίνεται ανά τρίμηνο, ώστε να παρακολουθούμε την εξέλιξη της σε όλη τη διάρκειά της (40 εβδομάδες). Έτσι αντίστοιχα έχουμε την αυχενική διαφάνεια στο πρώτο τρίμηνο, την εξέταση Β' Επιπέδου στο δεύτερο τρίμηνο και το υπερηχογράφημα ανάπτυξης (Doppler) στο τρίτο τρίμηνο.

Πότε θα πρέπει να κάνω την εξέταση της αυχενικής διαφάνειας;

Μεταξύ 11ης – 14ης εβδομάδος γίνεται το στρατηγικής σημασίας υπερηχογράφημα της αυχενικής διαφάνειας με το οποίο γίνονται μετρήσεις:

1. της αυχενικής διαφάνειας (το υγρό στον αυχένα του εμβρύου).
2. του ρινικού οστού.
3. της αιματικής ροής διαμέσου του φλεβώδους πόρου.
4. της αιματικής ροής διαμέσου της τριγλώχινας βαλβίδας της εμβρυϊκής καρδιάς.
5. της γναθομετωπιαίας γωνίας του προσώπου.
6. της πραγματικής ηλικίας της κυήσεως ειδικά στις περιπτώσεις εκείνες που αγνοούμε την ακριβή ημερομηνία της τελευταίας περιόδου της μητέρας.

Δρ. Σπυρίδων Πεπές Διδάκτωρ Πανεπιστημίου Κρήτης
Dr. Spyridon Pepes MSc, PhD, University of Crete

Εξετάζει στο Νοσοκομείο Ευαγγελισμός
Πληροφορίες και ραντεβού στα τηλέφωνα 26 848000/8180 / 8181 /8182/ 8184



7. της ανατομίας του εμβρύου (απεικονίζοντας το κρανίο, τον εγκέφαλο, τον θώρακα, την καρδιά, το κοιλιακό τοίχωμα, το στομάχι, την ουροδόχο κύστη, τα 3 αγγεία του ομφάλιου λώρου, τα γεννητικά όργανα, τα άνω και τα κάτω άκρα) ώστε να ανιχνεύσουμε νωρίς εμβρυϊκές ανατομικές ανωμαλίες, όπως ανεγκεφαλία, ομφαλοκήλη, γαστρόσχιση, μηνιγγομυελοκήλη, σοβαρή καρδιοπάθεια, σκελετικές ανωμαλίες κ.ά. Ειδικά στις πολύδυμες κύσεις εκτιμάται η χοριοϊκότητα, δηλαδή το εάν τα έμβρυα έχουν ξεχωριστούς πλακούντες ή κοινό πλακούντα, πληροφορία η οποία καθορίζει την εξέλιξη της κύησης και τον τρόπο παρακολούθησής της.

Κατά τη διεξαγωγή του ανωτέρω υπερηχογραφήματος ελέγχουμε επίσης με την τεχνική των Doppler, την αιματική ροή των μητριαίων αρτηριών της μητέρας. Με τον τρόπο αυτό συμπεραίνουμε για την καλή ή μη πλακουντοποίηση, τη σωστή δηλαδή ανάπτυξη της εμβryo-πλακουντιακής κυκλοφορίας, που σχετίζεται με τον κίνδυνο εμφάνισης αργότερα ενδομήτριας υπολειπόμενης ανάπτυξης του εμβρύου και προεκλαμψίας (υπερτασικής νόσου) της μητέρας. Ταυτόχρονα, λαμβάνοντας μητρικό αίμα, μετράμε την PAPP-A και την ελεύθερη β-χοριακή γοναδοτροπίνη (free β-hCG), ώστε να αυξάνεται η αξιοπιστία της εξέτασης για την ανίχνευση του συνδρόμου Down ως και στο 95%.

Για την αξιοπιστία της ως άνω εξέτασης, σύμφωνα με το Fetal Medicine Foundation, θα πρέπει η εξέταση των βιοχημικών δεικτών να γίνεται με το σύστημα που ο διεθνής οργανισμός υποδεικνύει ως το πιο αξιόπιστο.

Πρέπει επίσης να επισημανθεί ότι ο πιο σωστός και αξιόπιστος τρόπος μέτρησης της αυχενικής διαφάνειας είναι αυτός που έχει καθιερώσει το Fetal Medicine Foundation με τις αυστηρές προϋποθέσεις που ορίζει όπως: ειδική εκπαίδευση του ιατρού που εκτελεί την εξέταση και ετήσιο έλεγχο των μετρήσεων του προκειμένου να ανανεώνεται η ικανότητά του για την πραγματοποίηση της αυχενικής διαφάνειας (πιστοποίηση).

Για περισσότερες πληροφορίες μπορείτε να ανατρέξετε στα αντίστοιχα links:
<http://www.fetalmedicine.com/fmf/training-certification/certificates-of-competence>
<https://courses.fetalmedicine.com/lists/specialist>

Αν στην αυχενική διαφάνεια όλα είναι καλά καθώς και οι πιθανότητες για χρωμοσωμικές ανωμαλίες πολύ χαμηλές, μπορεί να αλλάξει κάτι στην εξέταση Β' Επιπέδου;

Ναι, καθότι το έμβρυο βρίσκεται διαρκώς σε μια συνεχή ανάπτυξη και εξέλιξη είναι πιθανό κάτι να διαφοροποιηθεί τόσο στο υπερηχογράφημα Β' επιπέδου στο δεύτερο τρίμηνο όσο και στο υπερηχογράφημα ανάπτυξης (Doppler) στο τρίτο τρίμηνο.

Τι ακριβώς εξετάζει ο γιατρός με το υπερηχογράφημα Β' Επιπέδου;

Στην εξέταση αυτή γίνεται κατά την 22η – 24η εβδομάδα της κύησης λεπτομερής έλεγχος της βιομετρίας, της ανατομίας του εμβρύου καθώς και των δεικτών για χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

Επίσης γίνεται έλεγχος με Doppler της αιματικής ροής των αγγείων του εμβρύου (ομφαλικές αρτηρίες, φλεβώδης πόρος, μέση εγκεφαλική αρτηρία) και των μητριαίων αρτηριών της μητέρας που σχετίζονται με τον κίνδυνο εμφάνισης αργότερα ενδομήτριας υπολειπόμενης ανάπτυξης του εμβρύου και προεκλαμψίας (υπερτασικής νόσου) της μητέρας. Επιπλέον γίνεται με διακολλπικό υπερηχογράφημα ακριβής μέτρηση του μήκους του τραχήλου (κάτω τμήματος της μήτρας) ώστε να εκτιμηθεί σωστά και με άδεια την ουροδόχο κύστη το ρίσκο της εγκυμοσύνης για πρόωρο τοκετό.

**Δρ. Σπυρίδων Πεπές Διδάκτωρ Πανεπιστημίου Κρήτης
Dr. Spyridon Pepes MSc, PhD, University of Crete**

Εξετάζει στο Νοσοκομείο Ευαγγελισμός
Πληροφορίες και ραντεβού στα τηλέφωνα 26 848000/8180 / 8181 /8182/ 8184



Φοβάμαι να κάνω τον κολπικό υπέρηχο όταν θα κάνω την υπερηχογραφική εξέταση Β' Επιπέδου στο δεύτερο τρίμηνο.

Μία φίλη μου είπε ότι κινδυνεύει το μωρό και αυξάνονται οι πιθανότητες για μόλυνση.

Με το διακολπικό υπερηχογράφημα μετράμε το μήκος του τραχήλου της μήτρας και μπορούμε να κάνουμε πρόγνωση ενός πρόωρου τοκετού. Εάν ο τράχηλος έχει βραχυυνθεί σημαντικά (μικρότερος από 20 χιλιοστά) αυξάνει κατά πολύ ο κίνδυνος για πρόωρο τοκετό (πριν την 34η εβδομάδα). Σε αυτή την περίπτωση ο μαιευτήρας θα σας προτείνει την κατάλληλη θεραπεία (λήψη προγεστερόνης ή τραχηλική περίδεση) για να μειωθεί η πιθανότητα αυτής της σοβαρής επιπλοκής. Οι τελευταίες μελέτες έχουν δείξει ότι με τον τρόπο αυτό μπορεί να ελαττωθεί κατά τουλάχιστον 50% η συχνότητα του πολύ πρόωρου τοκετού. Η εξέταση βέβαια είναι απολύτως ασφαλής για το μωρό και τη μαμά.

Ο γιατρός βλέπει τα πάντα στην υπερηχογραφική εξέταση Β' Επιπέδου; Θα είμαι απολύτως σίγουρη ότι το μωρό μου είναι 100% υγιές;

Με το υπερηχογράφημα Β' Επιπέδου εξετάζουμε πάρα πολύ αναλυτικά την ανατομία του εμβρύου σύμφωνα με τις αρχές που ορίζουν τα ελληνικά και τα διεθνή ερευνητικά κέντρα. Περίπου 60% – 70% από τις μεγάλες ανωμαλίες που προκαλούν σοβαρές βλάβες στο έμβρυο, θα απεικονιστούν στο υπερηχογράφημα αλλά κάποιες δεν θα απεικονιστούν. Ειδικά στις εγκύους με αυξημένο δείκτη μάζας σώματος (BMI) ή δυσχερούς υφής των κοιλιακών τοιχωμάτων περιορίζεται το ποσοστό ανίχνευσης των ανατομικών ανωμαλιών στο 50%. Πρέπει επίσης να έχουμε υπ' όψιν μας ότι κάποιες από τις ανωμαλίες που ενδεχομένως έχει ένα έμβρυο παρουσιάζονται προς το τέλος της εγκυμοσύνης ή ακόμα και μετά τη γέννηση (π.χ. ατρησία εντέρου, όψιμη υδροκεφαλία, υδρονέφρωση, οστεοχονδροδυσπλασίες κ.ά.) Επομένως ακόμη και εάν ένα υπερηχογράφημα είναι φυσιολογικό υπάρχει πάντα μία μικρή πιθανότητα το έμβρυο να έχει τελικά κάποιο πρόβλημα.

Έκανα το υπερηχογράφημα Β' Επιπέδου και δεν βρέθηκε κάτι μη φυσιολογικό. Πρέπει στο τρίτο τρίμηνο να κάνω και το υπερηχογράφημα ανάπτυξης (Doppler);

Συνιστάται πάντα στο τρίτο τρίμηνο κατά την 28η – 32η εβδομάδα να επιβεβαιωθεί η κανονική ανάπτυξη και το «καλώς έχουν» του εμβρύου με το υπερηχογράφημα ανάπτυξης (Doppler).

Με την εξέταση αυτή εξετάζονται υπερηχογραφικά:

1. Η συμμετρική ανάπτυξη του εμβρύου.
2. Το εκτιμώμενο βάρος του.
3. Η ποσότητα του αμνιακού υγρού.
4. Η ωρίμαση του πλακούντα.
5. Η ροή του αίματος στα αγγεία του εμβρύου (ομφαλικές αρτηρίες, φλεβώδης πόρος, μέση εγκεφαλική αρτηρία).
6. Η ροή του αίματος αμφοτερόπλευρα στις μητριάιες αρτηρίες με σκοπό την έγκαιρη ανίχνευση της ανεπάρκειας – γήρανσης του πλακούντα και της υπολειπόμενης ανάπτυξης του εμβρύου, αλλά και της προεκλαμψίας – υπερτασικής νόσου της μητέρας.

Ταυτόχρονα γίνεται επανέλεγχος όλης της ανατομίας του εμβρύου, ώστε να ανιχνευθούν ανωμαλίες που δεν ήταν ορατές νωρίτερα κατά το υπερηχογράφημα Β' επιπέδου και να εντοπιστούν πιθανές μεταβολές της ανατομίας κατά τη διάρκεια της εξελικτικής ανάπτυξης του εμβρύου.

**Δρ. Σπυρίδων Πεπές Διδάκτωρ Πανεπιστημίου Κρήτης
Dr. Spyridon Pepes MSc, PhD, University of Crete**

Εξετάζει στο Νοσοκομείο Ευαγγελισμός
Πληροφορίες και ραντεβού στα τηλέφωνα 26 848000/8180 / 8181 /8182/ 8184



Αφού ο υπερηχογραφικός έλεγχος δεν μπορεί να διαγνώσει 100% την υγιή κατάσταση του εμβρύου για ποιον λόγο να τον κάνω;

Όπως έχουν μέχρι σήμερα τα ελληνικά και διεθνή ιατρικά δεδομένα δεν υπάρχει καμία απολύτως εξέταση, σε κανένα σημείο στον κόσμο που να μας βεβαιώνει 100% για την έλλειψη κάθε χρωμοσωμικής – γενετικής – ανατομικής ανωμαλίας του εμβρύου. Δεδομένου όμως ότι ο υπερηχογραφικός προγεννητικός έλεγχος είναι απολύτως ασφαλής για τη μητέρα και το έμβρυο και μπορεί να εντοπίσει περίπου μέχρι και το 75% από τις σοβαρές ανωμαλίες του εμβρύου (ενώ δεν μπορεί να εντοπίσει το 25% από αυτές καθώς και τις μισές από τις ελαφρές συγγενείς ανωμαλίες) θεωρείται ότι συνολικά έχει αρκετά υψηλά ποσοστά διαγνωστικότητας ιδιαίτερα σε σχέση με προηγούμενες εποχές όπου αγνοούσαμε σχεδόν τα πάντα για το έμβρυο και την ανάπτυξή του. Αν προσθέσουμε επιπλέον και τις επεμβατικές εξετάσεις του προγεννητικού ελέγχου (λήψη τροφοβλάστης και αμνιοπαρακέντηση) με τις οποίες είμαστε σε θέση να αποκλείσουμε έναν σημαντικό αριθμό χρωμοσωμικών και γενετικών παθήσεων (αν και όχι όλων όσων έχουν καταγραφεί παγκοσμίως) μπορούμε πλέον με πολύ μεγαλύτερη σιγουριά να αποκλείσουμε συχνά εμφανιζόμενες ανατομικές – γενετικές – χρωμοσωμικές ανωμαλίες του εμβρύου.

Τι ακριβώς είναι η λήψη τροφοβλάστης – χοριακών λαχνών και πια η διαφορά της από την αμνιοπαρακέντηση;

Τόσο η λήψη τροφοβλάστης ή χοριακών λαχνών όσο και η αμνιοπαρακέντηση ανήκουν στην κατηγορία των επεμβατικών εξετάσεων με την οποίες δύναται να διαγνωστούν χρωμοσωμικές και γενετικές ανωμαλίες στο έμβρυο. Και οι δύο μέθοδοι μπορούν να προκαλέσουν αποβολή σε ποσοστό κάτω του 1% των περιπτώσεων εφόσον γίνουν από εξειδικευμένο ιατρό. Η αμνιοπαρακέντηση πραγματοποιείται στο δεύτερο τρίμηνο της εγκυμοσύνης όπου με τη χρήση μίας λεπτής βελόνας λαμβάνουμε λίγο αμνιακό υγρό από την ενδομήτρια κοιλότητα, το οποίο στέλνουμε σε γενετικό εργαστήριο για χρωμοσωμικό – γονιδιακό έλεγχο. Η λήψη τροφοβλάστης γίνεται κατά το πρώτο τρίμηνο της κύησης όπου πάλι με τη χρήση βελόνας παίρνουμε από τον πλακούντα του εμβρύου μία μικρή ποσότητα χοριακών λαχνών που στέλνουμε σε εργαστήριο γενετικής για χρωμοσωμικό – γονιδιακό έλεγχο. Ενώ για τον ιατρό που θα πραγματοποιήσει την επεμβατική αυτή μέθοδο η τεχνική είναι πιο δύσκολη για την έγκυο τα ποσοστά αποβολής είναι τα ίδια με αυτά της αμνιοπαρακέντησης. Το σημαντικότερο πλεονέκτημα της λήψης τροφοβλάστης είναι ότι μπορεί να γίνει ήδη από την 11η εβδομάδα, σαφώς νωρίτερα από την αμνιοπαρακέντηση που πρέπει να γίνει πολύ αργότερα μετά την 16η – 17η εβδομάδα της κύησης. Έτσι η μέλλουσα μητέρα μπορεί να γνωρίζει για την υγεία του μωρού της πολύ πιο γρήγορα και να αποφύγει το μαρτύριο της αγωνίας μέχρι το δεύτερο τρίμηνο. Είναι χαρακτηριστικό ότι όταν χρειάζεται κάποια επεμβατική μέθοδος τα περισσότερα κέντρα του εξωτερικού αλλά πλέον και της Ελλάδας προτιμούν την λήψη τροφοβλάστης από την αμνιοπαρακέντηση.

Επειδή φοβάμαι να κάνω επεμβατική εξέταση (λήψη τροφοβλάστης ή αμνιοπαρακέντηση) μπορώ να κάνω το μη επεμβατικό τεστ (NIPT);

Πρόκειται για μια πρόσφατη μέθοδο με την οποία σε ένα δείγμα μητρικού αίματος από την 10η εβδομάδα της κύησης μπορεί να ανιχνευτεί ελεύθερο εμβρυϊκό RNA στην κυκλοφορία της μητέρας. Αποτελεί ένα screening τεστ για μερικές τρισωμίες και λίγα μικροελλειπτικά σύνδρομα. Έχει σχετικά αυξημένη ευαισθησία ανίχνευσης έως και 99% για το σύνδρομο Down, δεν είναι όμως ακόμα ένα 100% διαγνωστικό τεστ όπως είναι η λήψη τροφοβλάστης και η αμνιοπαρακέντηση που μας αποκλείουν εντελώς όλες τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες και πάρα πολλά γενετικά σύνδρομα.

**Δρ. Σπυρίδων Πεπές Διδάκτωρ Πανεπιστημίου Κρήτης
Dr. Spyridon Pepes MSc, PhD, University of Crete**

Εξετάζει στο Νοσοκομείο Ευαγγελισμός
Πληροφορίες και ραντεβού στα τηλέφωνα 26 848000/8180 / 8181 /8182/ 8184



Αφού έχω υποβληθεί σε επεμβατική εξέταση (λήψη τροφοβλάστης ή αμνιοπαρακέντηση) θα πρέπει να κάνω και υπερηχογραφική εξέταση;

Η λήψη τροφοβλάστης και η αμνιοπαρακέντηση ανήκουν στις λεγόμενες επεμβατικές εξετάσεις του προγεννητικού ελέγχου και έχουν να κάνουν με την εξέταση του γενετικού υλικού των κυττάρων του μωρού για συγκεκριμένες γενετικές ασθένειες ή χρωμοσωμικές παθήσεις και συνεπώς δεν ελέγχουν με κανένα τρόπο την ανατομική ανάπτυξη του εμβρύου κατά τη διάρκεια των 40 εβδομάδων της κύησης.

Είμαι πάνω από τριανταπέντε ετών έγκυος και λόγω ηλικίας έχω αποφασίσει να υποβληθώ σε επεμβατική εξέταση (λήψη τροφοβλάστης ή αμνιοπαρακέντηση). Πρέπει να κάνω και αυχενική διαφάνεια στο πρώτο τρίμηνο;

Με την αυχενική διαφάνεια ελέγχουμε εκτός από δείκτες χρωμοσωμικών ανωμαλιών και την ανατομία του εμβρύου κατά το 1ο τρίμηνο της ανάπτυξης του, συνεπώς εάν υποβληθούμε μόνο σε αμνιοπαρακέντηση μετά την 17η εβδομάδα της κύησης κινδυνεύουμε να μην έχουμε καμία πληροφορία για την ανατομική ανάπτυξη και διάπλαση του εμβρύου στο πρώτο μισό της εγκυμοσύνης.

Έχω ήδη υποβληθεί σε λήψη τροφοβλάστης ή αμνιοπαρακέντηση. Αφού τα αποτελέσματα βγήκαν αρνητικά υπάρχει περίπτωση το μωρό μου να έχει κάποια άλλη γενετική – γονιδιακή πάθηση;

Το δείγμα που στέλνεται προς εξέταση στο εξειδικευμένο εργαστήριο εξετάζεται συνήθως για τις πιο συχνές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, όπως για παράδειγμα το σύνδρομο Down. Δεδομένου όμως ότι οι γενετικές ανωμαλίες ανέρχονται σε μερικές χιλιάδες και δεν είναι εφικτό να εξεταστούν όλες, δεν μπορεί να αποκλειστεί ότι το έμβρυο νοσεί από κάποια που δεν ζητήθηκε η ανίχνευση της.

Είμαστε στην αυγή μιας νέας εποχής. Οι εξελίξεις τρέχουν καθημερινά και η έρευνα προχωρά αλματωδώς. Τα όπλα που διαθέτει σήμερα ο προγεννητικός έλεγχος είναι πάρα πολλά και πρέπει να χρησιμοποιούνται όταν χρειάζεται. Την τελική απόφαση βέβαια πάντα την παίρνουν οι γονείς μετά από συμβουλευτική από τον ειδικό στον προγεννητικό έλεγχο εμβρυομητρικό ιατρό με τη συμμετοχή και του μαιευτήρα.

**Dr Σπυρίδων Πεπές MSc, PhD
Μαιευτήρας – Γυναικολόγος,
εξειδικευμένος επί τριετία στην Εμβρυομητρική Ιατρική και τον Προγεννητικό Έλεγχο
στο Kings College Hospital, London, United Kingdom**

**Δρ. Σπυρίδων Πεπές Διδάκτωρ Πανεπιστημίου Κρήτης
Dr. Spyridon Pepes MSc, PhD, University of Crete**

Εξετάζει στο Νοσοκομείο Ευαγγελισμός
Πληροφορίες και ραντεβού στα τηλέφωνα 26 848000/8180 / 8181 /8182/ 8184