



ΕΡΩΤΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΓΙΑ ΤΟΝ ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ ΣΤΗΝ ΕΓΚΥΜΟΣΥΝΗ

Αμνιοπαρακέντηση

Η αμνιοπαρακέντηση περιλαμβάνει την εξέταση μετά από λήψη αμνιακού υγρού του γενετικού υλικού που βρίσκεται στον πυρήνα των κυττάρων δέρματος του εμβρύου.

Γιατί γίνεται;

- Συνήθως γίνεται για να αποκλείσει χρωμοσωμικές και γενετικές ανωμαλίες του εμβρύου και συνιστάται στις ακόλουθες περιπτώσεις:
- Όταν το ρίσκο για χρωμοσωμικές ανωμαλίες από το υπερηχογράφημα του πρώτου τριμήνου (αυχενική διαφάνεια) είναι υψηλού κινδύνου και δεν είναι εφικτή η βιοψία τροφοβλάστης.
- Μετά το υπερηχογράφημα του Β' επιπέδου (22-23η εβδομάδα της κύησης) όταν ανευρίσκονται δομικές ανωμαλίες ή δείκτες για χρωμοσωμικές ανωμαλίες.
- Για να αποκλειστούν κληρονομικές γενετικές διαταραχές όπως η κυστική ίνωση, η μεσογειακή αναιμία, η δρεπανοκυτταρική νόσος, η μυϊκή δυστροφία κλπ.
- Για να αποκλειστεί μία πιθανή συγγενής λοίμωξη του εμβρύου, σε περίπτωση πρόσφατης λοίμωξης της εγκύου από τοξόπλασμα, κυτταρομεγαλοϊό, ερπητοϊού, ερυθρά, παρβοϊό.
 - Μετά από επιθυμία των γονέων.

Πότε μπορεί να γίνει;

Μπορεί να γίνει μετά την 16η-17η εβδομάδα κύησης.

Τι ελέγχει;

Το δείγμα που λαμβάνεται αποστέλλεται σε πιστοποιημένο εργαστήριο και υπάρχουν 3 δυνατότητες ανάλυσης:

1.Κλασσικός καρυότυπος: Πρόκειται για διαγνωστική εξέταση (100%) που ελέγχει όλα τα χρωμοσώματα (και τα 46) του εμβρύου, εντοπίζει ανωμαλίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων (X,Y) καθώς επίσης και την πιο συνηθισμένη μετάλλαξη κυστικής ίνωσης (Δf508).

2.Μοριακός καρυότυπος: Πρόκειται για μία επιπρόσθετη διαγνωστική εξέταση που μπορούμε να ζητήσουμε να γίνει από το ίδιο υλικό που έχει ληφθεί, η οποία πέραν των χρωμοσωμικών ανωμαλιών που ελέγχει ο κλασσικός καρυότυπος, μπορεί να ελέγξει και 512 γενετικά σύνδρομα.

Το κατά πόσον αρκεί ο κλασσικός ή χρειάζεται να γίνει και μοριακός καρυότυπος, θα συζητηθεί με το ζευγάρι και το θεράποντα ιατρό και θα αποφασισθεί ανάλογα με τα ευρήματα και τις ενδείξεις.

3.Whole exome sequencing (WES):Πρόκειται για μία πολύ εξειδικευμένη εξέταση η οποία αφορά τον έλεγχο όλου του γονιδιώματος του εμβρύου και γίνεται όταν υπάρχουν πολλές ανατομικές ανωμαλίες ή οικογενειακό ιστορικό.

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



Πώς γίνεται;

Η αμνιοπαρακέντηση γίνεται με την εισαγωγή μιας λεπτής βελόνας μέσω της κοιλιάς της μητέρας και αναρροφάται μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού. Δεν απαιτείται τοπικό αναισθητικό.

Η εξέταση πραγματοποιείται υπό συνεχή υπερηχογραφικό έλεγχο και συνήθως δεν διαρκεί περισσότερο από ένα λεπτό.

Είναι επώδυνη;

Οι περισσότερες γυναίκες που υποβάλλονται στη διαδικασία τη χαρακτηρίζουν σχεδόν το ίδιο δυσάρεστη ή επώδυνη με μια απλή εξέταση αίματος.

Η αμνιοπαρακέντηση είναι το ίδιο με τη βιοψία τροφοβλάστης;

Και οι δύο είναι επεμβατικές μέθοδοι που εξετάζουν τα ίδια πράγματα με σχεδόν τον ίδιο μικρό κίνδυνο αποβολής (0,1% - 0,2%). Η βασική διαφορά τους είναι ο χρόνος τον οποίο πραγματοποιούνται (μέχρι την 16η εβδομάδα η λήψη τροφοβλάστης και μετά τη 17η η αμνιοπαρακέντηση).

Εάν κρίνουμε ότι τεχνικά δεν είναι εφικτή η λήψη τροφοβλάστης, τότε συνιστάται η διενέργεια αμνιοπαρακέντησης μετά την 16η-17η εβδομάδα.

Ποιοί είναι οι κίνδυνοι της εξέτασης;

Παρόλο ότι πρόκειται για μία απλή εξέταση ρουτίνας, γνωρίζουμε ότι η αμνιοπαρακέντηση συνοδεύεται από ένα πολύ μικρό ρίσκο αποβολής της τάξεως του 0,1%-0,2%, δεδομένου πάντα ότι εκτελείται από ιατρούς καλά εξειδικευμένους στην εμβρυομητρική ιατρική. Παρόλο που λαμβάνονται όλες οι προφυλάξεις κατά τη διάρκεια της διαδικασίας για την ελαχιστοποίηση της λοίμωξης, παραμένει ένας πολύ μικρός κίνδυνος μόλυνσης (1 τις 1000).

Χρειάζεται προετοιμασία;

Όχι, δεν απαιτείται ειδική προετοιμασία πριν τη λήψη ενώ μπορείτε να φάτε και να πιείτε κανονικά. Καλό είναι να έχετε άδεια κύστη πριν την εξέταση.

Τι χρειάζεται να γνωρίζω από πριν;

Θα πρέπει να γνωρίζετε την ομάδα αίματος σας και συγκεκριμένα τον παράγοντα Rhesus. Εάν είσατε Rhesus αρνητικό, θα πρέπει μετά την εξέταση να κάνετε μια ένεση ανοσοσφαιρίνης Anti-D (Rhopylac), την οποία μπορείτε να προμηθευτείτε από το φαρμακείο.

Μπορώ να πάρω τα φάρμακα μου κανονικά;

Τα μόνα φάρμακα τα οποία εάν λαμβάνετε θα πρέπει να διακόψετε τη λήψη τους 3-5 ημέρες πριν τη διαδικασία είναι: η ασπιρίνη (salospir) και οι αντιπηκτικές ενέσεις ηπαρίνης (clexane, innohep, ivor)

Τι πρέπει να περιμένω και τι πρέπει να κάνω μετά τη διαδικασία;

Για προληπτικούς λόγους μετά τη διαδικασία συνιστάται ξεκούραση στο σπίτι για τις επόμενες 7 ημέρες. Πέραν από μία πολύ μικρή ενόχληση συνήθως στο σημείο εισόδου της βελόνας, δεν έχετε λόγω να αισθανθείτε πόνο. Την ημέρα της εξέτασης και για τις επόμενες δύο ημέρες μπορείτε άφοβα να πάρετε για παυσίπονο παρακεταμόλη 3 φορές την ημέρα. Μπορείτε να φάτε και να πιείτε κανονικά.

**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



Τι πρέπει να προσέξω;

Στην πολύ σπάνια περίπτωση όπου κυρίως τις πρώτες 2-3 ημέρες παρατηρήσετε:

- Αιμορραγία κοιλιακή σαν να έχετε περίοδο.
- Σημάδια λοίμωξης (υψηλό πυρετό, ρίγος κλπ.)
- Θα πρέπει να ενημερώσετε κατευθείαν το γιατρό σας.

Σε πόσο καιρό θα έχω τα αποτελέσματα;

Κλασσικός καρυότυπος: Το πρώτο αποτέλεσμα της εξέτασης το οποίο αφορά τις συχνότερες χρωμοσωμικές ανωμαλίες και την κυστική ίνωση, θα είναι διαθέσιμο σε 2-3 εργάσιμες ημέρες. Το τελικό αποτέλεσμα μετά από καλλιέργεια των κυττάρων, είναι συνήθως διαθέσιμο σε περίπου 2 εβδομάδες. Η πιθανότητα δυσαναλογίας του πρώτου με το τελικό αποτέλεσμα είναι απειροελάχιστη, αλλά πάντα συμβουλευόμαστε να περιμένουμε και το τελικό αποτέλεσμα.

Μοριακός καρυότυπος: Το αποτέλεσμα του μοριακού καρυότυπου είναι συνήθως διαθέσιμο σε 7 εργάσιμες ημέρες. Σε κάθε περίπτωση με το που βγαίνει ένα αποτέλεσμα, ενημερώνονται άμεσα οι γονείς και αντίγραφο αποστέλλεται και στον θεράποντα ιατρό. Τί γίνεται αν το αποτέλεσμα της εξέτασης επιβεβαιώσει ότι το έμβρυο πάσχει από κάποια γενετική βλάβη; Θα ενημερωθείτε για τη σημασία της συγκεκριμένης γενετικής βλάβης και τι επιπτώσεις μπορεί να έχει στην υγεία του μωρού σας. Επίσης θα πληροφορηθείτε για τις πιθανές εναλλακτικές δυνατότητες (θεραπείες, αντιμετώπιση), αλλά και για το ενδεχόμενο τερματισμού της εγκυμοσύνης. Σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να απαιτηθεί η συνδρομή ενός κλινικού γενετιστή, για την ολοκληρωμένη ενημέρωση του ζευγαριού.

Βιοψία τροφοβλάστης

Η λήψη τροφοβλάστης περιλαμβάνει την εξέταση μετά από λήψη χοριακών λαχνών (ιστού του πλακούντα) του γενετικού υλικού που βρίσκεται στον πυρήνα των κυττάρων. Το έμβρυο και ο πλακούντας προέρχονται από την ίδια σειρά κυττάρων και έτσι τα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται στον πυρήνα των κυττάρων του πλακούντα είναι τα ίδια με εκείνα στα κύτταρα του εμβρύου.

Γιατί γίνεται;

Συνήθως γίνεται για να αποκλείσει χρωμοσωμικές και γενετικές ανωμαλίες του εμβρύου και συνιστάται στις ακόλουθες περιπτώσεις:

- Όταν το ρίσκο από το υπερηχογράφημα του πρώτου τριμήνου (αυχενική διαφάνεια) είναι υψηλού κινδύνου για χρωμοσωμικές ανωμαλίες.
- Όταν εντοπίζεται δομική ανωμαλία του εμβρύου στο υπερηχογράφημα της αυχενικής διαφάνειας.
- Όταν υπάρχει αυξημένος κίνδυνος για γενετικές διαταραχές όπως η θαλασσαιμία, κυστική ίνωση, η δρεπανοκυτταρική νόσος, η μυϊκή δυστροφία κλπ.
- Όταν υπάρχει οικογενειακό κληρονομικό ιστορικό μιας γενετικής διαταραχής για την οποία είναι γνωστή η γενετική μετάλλαξη.
- Μετά από επιθυμία των γονέων.

Πότε μπορεί να γίνει;

Μπορεί να γίνει μετά την 11η-12η εβδομάδα κύησης.

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



Τι ελέγχει;

Το δείγμα που λαμβάνεται αποστέλλεται στο εργαστήριο και υπάρχουν τρεις δυνατότητες ανάλυσης:

Κλασσικός καρυότυπος: Πρόκειται για διαγνωστική εξέταση (100%) η οποία ελέγχει όλα τα χρωμοσώματα (και τα 46) του εμβρύου, τυχόν ανωμαλίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων (X,Y) καθώς επίσης και την πιο συνηθισμένη μετάλλαξη κυστικής ίνωσης (Δf508).

Μοριακός καρυότυπος: Πρόκειται για μία επιπρόσθετη διαγνωστική εξέταση που γίνεται από το ίδιο υλικό που λαμβάνεται για την ανάλυση του κλασσικού καρυότυπου, η οποία πέραν των χρωμοσωμικών ανωμαλιών που ελέγχει ο κλασσικός καρυότυπος, μπορεί να ελέγξει μέχρι και 512 γενετικά σύνδρομα.

Whole exome sequencing: Πρόκειται για μία πολύ εξειδικευμένη εξέταση η οποία αφορά τον έλεγχο όλου του γονιδιώματος του εμβρύου και γίνεται όταν υπάρχουν πολλές ανατομικές ανωμαλίες ή οικογενειακό ιστορικό. Το κατά πόσον αρκεί ο κλασσικός ή απαιτείται να γίνει και μοριακός καρυότυπος, θα συζητηθεί με το ζευγάρι και το θεράποντα ιατρό και θα αποφασισθεί ανάλογα με τα ευρήματα και τις ενδείξεις.

Η βιοψία τροφοβλάστης είναι το ίδιο με την αμνιοπαρακέντηση;

Και οι δύο είναι επεμβατικές μέθοδοι που εξετάζουν τα ίδια πράγματα με σχεδόν τον ίδιο μικρό κίνδυνο αποβολής (0,1% - 0,2%). Το πλεονέκτημα της έναντι της αμνιοπαρακέντησης, αποτελεί η πολύ πρωιμότερη διάγνωση βλαβών του εμβρύου, γεγονός που επιτρέπει πιο έγκαιρη, άρα και ασφαλέστερη παρέμβαση, και παρέχει περισσότερο χρόνο για τη λήψη των κατάλληλων αποφάσεων. Η παρέμβαση αυτή μπορεί να αφορά είτε διακοπή της κύησης, αν οι βλάβες είναι σοβαρές ή και ασύμβατες με τη ζωή, είτε ενδομήτρια θεραπευτική παρέμβαση στο έμβρυο, όπου αυτό είναι εφικτό. Επιπλέον, ελαττώνει την ψυχολογική επιβάρυνση του ζευγαριού γνωρίζοντας το αποτέλεσμα τουλάχιστον ένα μήνα νωρίτερα. Εάν κρίνουμε ότι τεχνικά δεν είναι εφικτή και ασφαλής η λήψη τροφοβλάστης, τότε συνιστάται η διενέργεια αμνιοπαρακέντησης από την 16η-17η εβδομάδα κύησης και μετά.

Πώς γίνεται;

Το CVS γίνεται με την εισαγωγή μιας λεπτής βελόνας μέσω της κοιλιάς της μητέρας με τοπική αναισθησία και λαμβάνεται μια μικρή ποσότητα ιστού (λάχνες) από τον πλακούντα. Η εξέταση πραγματοποιείται υπό συνεχή υπερηχογραφικό έλεγχο.

Πότε μπορεί να γίνει;

Συνήθως γίνεται μεταξύ της 11ης και 15ης εβδομάδας κύησης.

Πόση ώρα διαρκεί;

Αφού αποφασισθεί και καθοριστεί υπερηχογραφικά το κατάλληλο σημείο, η λήψη συνήθως δεν διαρκεί περισσότερο από δύο λεπτά.

Είναι επώδυνη;

Οι περισσότερες γυναίκες που υποβάλλονται στη διαδικασία τη χαρακτηρίζουν ελαφρώς πιο δυσάρεστη ή επώδυνη από μία απλή εξέταση αίματος.

Ποιό είναι οι κίνδυνοι της εξέτασης;

Αν και πρόκειται για μία απλή εξέταση ρουτίνας, γνωρίζουμε ότι η λήψη τροφοβλάστης συνοδεύεται από

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



ένα μικρό ρίσκο αποβολής της τάξεως του 0,1% - 0,2% δεδομένου πάντα ότι εκτελείται από ιατρούς καλά εξειδικευμένους στην εμβρυομητρική ιατρική. Παρόλο που λαμβάνονται όλες οι προφυλάξεις κατά τη διάρκεια της διαδικασίας για την ελαχιστοποίηση της λοίμωξης, παραμένει ένας πολύ μικρός κίνδυνος μόλυνσης (1 τις 1000). Σε ένα πολύ μικρό ποσοστό 1% των δειγμάτων, μπορεί να υπάρχει μωσαϊκισμός (παρουσία παθολογικών και φυσιολογικών κυτταρικών σειρών) με αποτέλεσμα ο πλήρης καρυότυπος να μην είναι διαθέσιμος και στην περίπτωση αυτή συνιστάται να γίνει αμνιοπαρακέντηση.

Χρειάζεται προετοιμασία;

Δεν απαιτείται κάποια ειδική προετοιμασία πριν τη λήψη, καθώς επίσης μπορείτε να φάτε και να πιείτε κανονικά. Καλό είναι να έχετε γεμάτη ουροδόχο κύστη πριν την εξέταση.

Τι χρειάζεται να γνωρίζω από πριν;

Θα πρέπει να γνωρίζετε την ομάδα αίματος σας και συγκεκριμένα τον παράγοντα Rhesus. Εάν είσαστε Rhesus αρνητικό, θα πρέπει μετά την εξέταση να κάνετε μία ένεση ανοσοσφαιρίνης Anti-D (Rhopylac) την οποία μπορείτε να προμηθευτείτε από το φαρμακείο.

Μπορώ να πάρω τα φάρμακα μου κανονικά;

Τα μόνα φάρμακα τα οποία εάν λαμβάνετε πρέπει να τα σταματήσετε 3-5 ημέρες πριν τη διαδικασία, είναι τα εξής: ασπιρίνη (salospir) και αντιπηκτικές ενέσεις ηπαρίνης (claxane, innoher, ivor)

Τι πρέπει να περιμένω και τι πρέπει να κάνω μετά τη διαδικασία;

Για προληπτικούς λόγους μετά τη διαδικασία συνιστάται ξεκούραση στο σπίτι για τις επόμενες 7 ημέρες. Πέραν από μία πολύ μικρή ενόχληση συνήθως στο σημείο εισόδου της βελόνας, δεν έχετε λόγω να αισθανθείτε πόνο. Την ημέρα της διαδικασίας και για τις επόμενες δύο ημέρες μπορείτε άφοβα να παίρνετε παυσίπονο παρακεταμόλη (deron) 3 φορές την ημέρα. Μπορείτε να φάτε και να πιείτε κανονικά.

Τι πρέπει να προσέξω;

Στην πολύ σπάνια περίπτωση που, κυρίως τις πρώτες 2-3 ημέρες, παρατηρήσετε:

- Αιμορραγία κοιλιακή σαν να έχετε περίοδο.
- Σημάδια λοίμωξης (υψηλό πυρετό, ρίγος κλπ.)
- Θα πρέπει να ενημερώσετε κατευθείαν το γιατρό σας.

Σε πόσο καιρό θα έχω τα αποτελέσματα;

Κλασσικός καρυότυπος: Το πρώτο αποτέλεσμα της εξέτασης το οποίο αφορά τις συχνότερες χρωμοσωμικές ανωμαλίες και την κυστική ίνωση, θα είναι διαθέσιμο σε 2-3 εργάσιμες ημέρες. Το τελικό αποτέλεσμα μετά από καλλιέργεια των κυττάρων, είναι συνήθως διαθέσιμο σε περίπου 2 εβδομάδες. Η πιθανότητα δυσαναλογίας του πρώτου με το τελικό αποτέλεσμα είναι απειροελάχιστη, αλλά πάντα συμβουλευόμαστε να περιμένουμε και το τελικό αποτέλεσμα.

Μοριακός καρυότυπος: Το αποτέλεσμα του μοριακού καρυότυπου είναι συνήθως διαθέσιμο σε 7 εργάσιμες μέρες. Σε κάθε περίπτωση με το που βγαίνει ένα αποτέλεσμα, ενημερώνονται άμεσα οι γονείς και αντίγραφο αποστέλλεται και στον θεράποντα ιατρό.

**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



Μπορεί να χρειασθεί να επαναλάβω την εξέταση;

Σε περιπτώσεις μωσαϊκισμού (κατάσταση όπου συνυπάρχουν μια φυσιολογική και μια παθολογική σειρά κυττάρων στον ίδιο οργανισμό), δεν είναι δυνατό να γίνει διάκριση αν η βλάβη αφορά μόνο τον πλακούντα ή και το έμβρυο. Στην περίπτωση αυτή θα απαιτηθεί επιβεβαίωση του αποτελέσματος με τη διενέργεια αμνιοπαρακέντησης. Η συχνότητα του μωσαϊκισμού είναι περίπου 1%.

Τί γίνεται αν το αποτέλεσμα της εξέτασης επιβεβαιώσει ότι το έμβρυο πάσχει από κάποια γενετική βλάβη;

Θα ενημερωθείτε για τη σημασία της συγκεκριμένης γενετικής βλάβης και τι επιπτώσεις μπορεί να έχει στην υγεία του μωρού σας. Επίσης θα πληροφορηθείτε για τις πιθανές εναλλακτικές δυνατότητες (θεραπείες, αντιμετώπιση), αλλά και για το ενδεχόμενο τερματισμού της εγκυμοσύνης. Σε κάποιες περιπτώσεις μπορεί να απαιτηθεί η συνδρομή ενός κλινικού γενετιστή, για την ολοκληρωμένη ενημέρωση του ζευγαριού.

**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