

Εμβρυομητρική Ιατρική & Προγεννητικός Έλεγχος



Η **Κλινική Γένεσις** σας παρουσιάζει το **Τμήμα της Εμβρυομητρικής Ιατρικής και Προγεννητικού Ελέγχου**, μια υπηρεσία με σκοπό την παρακολούθηση της εγκυμοσύνης και τη μέριμνα για τη γέννηση ενός υγιούς νεογνού. Δημιουργήσαμε ένα Πρότυπο Κέντρο, με τον πιο σύγχρονο ιατρικό εξοπλισμό σε μηχανήματα και λογισμικό, στα χέρια εξειδικευμένων Ιατρών, οι οποίοι πραγματοποιούν όλες τις σύγχρονες και πλέον αξιόπιστες διαγνωστικές εξετάσεις για τον έλεγχο της ανάπτυξης του εμβρύου, από τη στιγμή της σύλληψης μέχρι τον τοκετό.

Οι υψηλής ποιότητας υπηρεσίες εξασφαλίζονται με τη στελέχωση του τμήματος από εξειδικευμένους ιατρούς, με διαπίστευση από το διεθνή οργανισμό FMF. Επιπλέον το τμήμα διαθέτει:

- Συσκευή υπερήχων υψηλής ευκρίνειας (τετραδιάστατος 4D έγχρωμος απεικόνιστος)
- Ειδικό λογισμικό στατιστικής παρακολούθησης **ASTRAIA**
- Βιοχημικό Αναλυτή **KRYPTOR**
- Ανεξάρτητη γραμματεία, χώρο υποδοχής και εξέτασης
- Ευέλικτο ωράριο λειτουργίας

FMF: Οι Ιατροί συνεργάτες, οι οποίοι στελεχώνουν το τμήμα, έχουν λάβει κατάλληλη εκπαίδευση και πιστοποίηση για την ικανότητα εκτέλεσης υπερηχογραφήματων από το Ίδρυμα Ιατρικής Εμβρύου της Μ. Βρετανίας (Fetal Medicine Foundation). Το υψηλό τους επίπεδο κατάρτισης διασφαλίζεται με την υποχρεωτική δια βίου εκπαίδευση και αξιολόγηση τους, για τη διατήρηση της άδειας άσκησης υπερηχογραφήματων του FMF.

ASTRAIA: Ο σχεδιασμός του στατιστικού προγράμματος έγινε από αναγνωρισμένους επιστήμονες στην Εμβρυϊκή Διαγνωστική και στόχος του είναι να προσφέρει τυποποιημένη ορολογία και έγκυρη στατιστική αξιολόγηση, χρησιμοποιώντας τις πιο πρόσφατες επιστημονικές έρευνες και στατιστικά στοιχεία αξιόπιστων κλινικών μελετών. Η αναβάθμισή του γίνεται υπό την καθοδήγηση και τον έλεγχο συμβουλίου, στο οποίο η επιστημονική εκπροσώπηση είναι παγκόσμια.

KRYPTOR: Πρόκειται για βιοχημικό αναλυτή, ο οποίος βασίζεται στην τεχνολογία TRACE (Time Resolved Amplified Cryptate Emission), βασισμένη στη βραβευμένη με Nobel ερευνητική εργασία του Γάλλου χημικού Jean-Marie Lehn's. Η παραπάνω μέθοδος είναι αυτοματοποιημένη και εξασφαλίζει τον ακριβή προσδιορισμό της υπό ανάλυση συγκέντρωσης. Δίνει ασφαλή και υψηλής πιστότητας αποτελέσματα για τη μέτρηση της πρωτεΐνης **PAPP-A** και της ελεύθερης **B-hCG** στο 1^ο τρίμηνο της εγκυμοσύνης.



Υπερηχογραφικοί και βιοχημικοί έλεγχοι

Στο τμήμα της Εμβρυομητρικής Ιατρικής εφαρμόζουμε όλες τις σύγχρονες διαγνωστικές μεθόδους προγεννητικού ελέγχου. Ο έγκαιρος εντοπισμός τυχόν συγγενών ανωμαλιών έχει πολύ μεγάλη αξία, καθώς επιτρέπει τη γρήγορη αντιμετώπιση και τον περιορισμό των επιπλοκών τους.

Πρώτο τρίμηνο

6η - 8η εβδομάδα: Διακοληπικό Υπερηχογράφημα

Πραγματοποιείται στις πρώτες εβδομάδες μετά την καθυστέρηση της εμμηνου ρύσεως (περιόδου) και ελέγχονται τα εξής σημεία:

- Επιβεβαίωση ενδομήτριας κύησης (ενδομήτριος σάκος - εμβρυϊκός πόλιος)
- Μονήρης ή πολλαπλή κύηση
- Αναζήτηση θετικής καρδιακής λειτουργίας

11η - 14η εβδομάδα: Υπερηχογραφικός έλεγχος 1^{ου} τριμήνου - Μέτρηση της Αυχενικής Διαφάνειας & PAPP-A

Κατά την εξέταση πραγματοποιούνται οι εξής μετρήσεις:

- ★ Εμβρυϊκές μετρήσεις:
 - Καρδιακή λειτουργία και συχνότητα
 - Προσδιορισμός της εβδομάδας κύησης - κεφαλοουραίου μήκους
 - Αμφιβρεγματική διάμετρος
- ★ Παρουσία ή όχι ρινικού οστού
- ★ Μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας του εμβρύου & PAPP-A. Σε έμβρυα με χρωμοσωμικές ανωμαλίες, συγγενή καρδιακά νοσήματα και γενετικά σύνδρομα η αυχενική διαφάνεια είναι αυξημένη.
- ★ Έλεγχος για πιθανές συγγενείς ανωμαλίες, εμφανείς στο 1^ο τρίμηνο κύησης.



★ Προσδιορισμός της πιθανότητας για Τρισωμία 13, 18 και 21 (Σύνδρομο Down*) με βάση την ηλικία της μέλλουσας μητέρας και του πάχους της αυχενικής διαφάνειας**. Ο αλγόριθμος αυτός ανιχνεύει το ~75-80% των εμβρύων που πάσχουν από γενετικό σύνδρομο της Τρισωμίας 21.

Εάν η παραπάνω εξέταση συνδυαστεί ταυτόχρονα με τη μέτρηση της πρωτεΐνης PAPP-A και της ελεύθερης B-hCG στο αίμα της μητέρας, το ποσοστό ανίχνευσης της Τρισωμίας 21 αυξάνεται έως ~90%. Το ποσοστό αυτό ανίχνευσης ενισχύεται όταν το ρινικό οστό του εμβρύου αξιολογείται και πλησιάζει ~95% όταν συνηπολογίζονται η ροή στην τριγλώχινα βαλβίδα και στο φλεβώδη πόρο του εμβρύου. Επισημαίνεται ότι οι παραπάνω εξετάσεις είναι ειδικές και συστήνεται να γίνονται σε εξειδικευμένα βιοχημικά εργαστήρια και οργανωμένα κέντρα υπερήχων.

Ο υπερηχογραφικός έλεγχος της αυχενικής διαφάνειας και του ρινικού οστού, μαζί με την εξέταση PAPP-A, έχουν μεγάλη προγνωστική αξία, γιατί όταν συνδυάζονται προσφέρουν τη δυνατότητα ανίχνευσης χρωμοσωμικών ανωμαλιών από το πρώτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης, με το μεγαλύτερο δυνατό ποσοστό στατιστικής ακρίβειας.



*Σύνδρομο Down ή Τρισωμία 21

Πρόκειται για το πιο συχνό γενετικό σύνδρομο στη γέννηση (χρωμοσωμική πολυπloidία), το οποίο χαρακτηρίζεται από την παρουσία 3 αντί 2 χρωμοσωμάτων στο ζευγάρι 21. Τα νεογνά με Σύνδρομο Down πάσχουν συχνά από ανωμαλίες της καρδιάς, του γαστρεντερικού συστήματος, της ακοής και της όρασης, όπως και από διανοητική καθυστέρηση.

**Αυχενική Διαφάνεια

Η αυχενική διαφάνεια είναι μια μικρή συγκέντρωση υγρού στον αυχένα του εμβρύου.

Πιθανότητα για Τρισωμία 21 (Σύνδρομο Down) σε σχέση με την ηλικία της εγκύου:*

Ηλικία	12η εβδομάδα	Στη γέννηση
20	1/1070	1/1530
25	1/950	1/1350
30	1/630	1/900
32	1/460	1/660
34	1/310	1/450
35	1/250	1/360
36	1/200	1/280
38	1/120	1/170
40	1/70	1/100
42	1/40	1/55
44	1/20	1/30

* Snijders RJM, Sundberg K, Holzgreve W, Henry G, Nicolaides KH. Maternal age and gestation-specific risk for trisomy 21. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999;13:167-70

Δεύτερο τρίμηνο

16η - 20η εβδομάδα: Τριπλό Test ή Άλφα (A) Test

Το Άλφα test είναι μια εξέταση βιοχημικών δεικτών κατά την οποία ελέγχονται, στο αίμα της μητέρας, τα επίπεδα των εξής ορμονών:

- B-hCG (Βήτα Χοριακής Γοναδοτροπίνης)
- aFT (Φετοπρωτεΐνης)
- Ελεύθερος Οιστραδιόλης (α Ε3)

Σε ειδικό πρόγραμμα υπολογισμού, και αφού προσδιοριστεί με ακρίβεια η ηλικία κύησης, γίνεται καταχώρηση των παραπάνω αποτελεσμάτων και στη συνέχεια προσδιορίζεται στατιστικά η πιθανότητα κινδύνου ανοιχτών βλαβών του νωτιαίου σωλήνα και χρωμοσωμικών ανωμαλιών, όπως Τρισωμία 18 και 21. Το ποσοστό ανίχνευσης με την εξέταση αυτή κυμαίνεται στο 60-65%.

21η-24η εβδομάδα: Υπερηχογράφημα 2ου επιπέδου

Κατά την υπερηχογραφική εξέταση ελέγχονται τα παρακάτω σημεία:



- Βιομετρία / Ανατομία (πληκούντας, αμνιακό υγρό, ομφάλιος λώρος)
- Κεφαλή
- Εγκέφαλος
- Πρόσωπο
- Σπονδυλική στήλη
- Τράχηλος/ Δέρμα
- Θώρακας / Πνεύμονες
- Καρδιά
- Κοιλιακό Τοίχωμα
- Γαστρεντερικό τμήμα
- Ουροποιητικό σύστημα
- Άκρα
- Γεννητικά όργανα
- Doppler στις μητριαίες αρτηρίες

Ταυτόχρονα αναζητείται υπερηχογραφικά η τυχόν παρουσία δεικτών (markers), οι οποίοι αυξάνουν τον κίνδυνο ύπαρξης του Συνδρόμου Down (Τρισωμία 21).

Τρίτο τρίμηνο

32η εβδομάδα: Υπερηχογράφημα εμβρυικής ανάπτυξης & Έλεγχος έμβryo-πληκουντιακής κυκλοφορίας (Doppler)

Πρόκειται για υπερηχογραφική εκτίμηση της καλής ανάπτυξης του εμβρύου. Κατά τη διάρκεια της εξέτασης αξιολογούνται οι εξής παράμετροι:

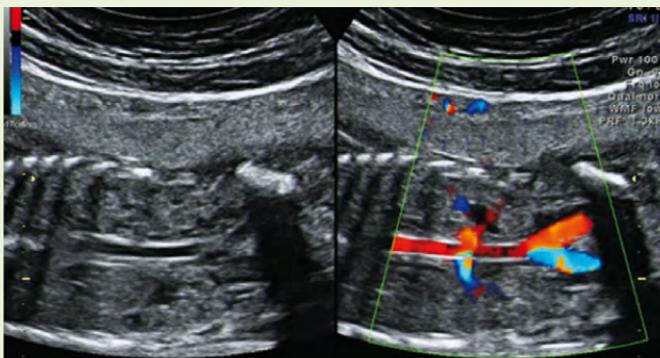
- ★ Βιομετρία και εκτίμηση του βάρους του εμβρύου
- ★ Μέτρηση ποσότητας αμνιακού υγρού
- ★ Θέση, εμφάνιση πληκούντα
- ★ Εξέταση εμβρυικών κινήσεων - Βιοφυσικό προφίλ



★ Έλεγχος της αιματικής ροής (Doppler) στα παρακάτω:

- Μητριαία αρτηρία (Αρ & Δε)
- Ομφάλιακή αρτηρία
- Μέση εγκεφαλική αρτηρία
- Φλεβώδης πόρος





Το υπερηχογράφημα του 3ου τριμήνου συχνά συνδυάζεται με καταγραφή του καρδιακού ρυθμού του εμβρύου και της δραστηριότητας της μήτρας (Non Stress Test ή NST).

Επεμβατικές διαγνωστικές μέθοδοι για τον έλεγχο του καρυότυπου του εμβρύου

Ο μοναδικός τρόπος για να επιβεβαιωθεί εάν το έμβρυο πάσχει από κάποιο γενετικό σύνδρομο, όπως το Σύνδρομο Down, είναι να ελεγχθεί το γενετικό υλικό του, ο καρυότυπος, μέσω μιας επεμβατικής διαγνωστικής εξέτασης. Η αναγκαιότητα και η επιλογή της εξέτασης καθορίζεται μετά από ιατρική συμβουλή, και η τελική απόφαση λαμβάνεται από τους γονείς. Δείγμα γενετικού υλικού λαμβάνεται με τις παρακάτω ιατρικές μεθόδους:

11η - 13^η εβδομάδα: Λήψη τροφοβλαστικού ιστού

Πρόκειται για τη λήψη και εξέταση χοριακών λαχνών, δηλαδή τεμαχίων του πλακούντα του εμβρύου. Εξετάζοντας τα κύτταρα του πλακούντα, μπορούμε να ελέγξουμε τα χρωμοσώματα του εμβρύου. Η επέμβαση διαρκεί ελάχιστα λεπτά και γίνεται κάτω από άμεσο υπερηχογραφικό έλεγχο.

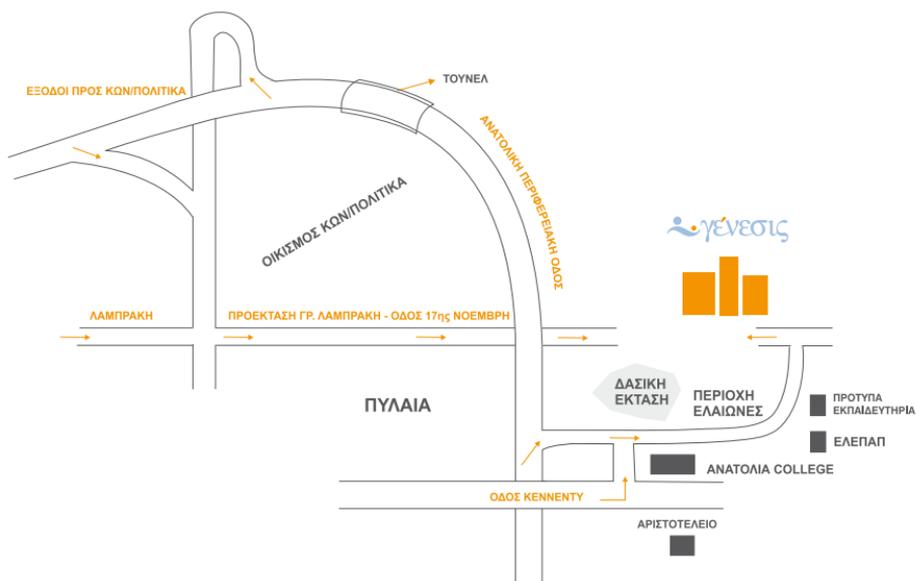
Από 16^η εβδομάδα: Αμνιοπαρακέντηση

Χωρίς αναισθησία και με μία λεπτή βελόνη αναρροφάται υπό υπερηχογραφικό έλεγχο μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού, το οποίο περιέχει ελεύθερα εμβρυϊκά κύτταρα. Στη συνέχεια απομονώνονται εργαστηριακά τα κύτταρα αυτά και ελέγχεται ο καρυότυπός τους.

Σε όλες τις παραπάνω εξετάσεις τα πρώτα αποτελέσματα λαμβάνονται μετά την παρέλευση ενός 24ώρου από την ημέρα της επέμβασης, και αφορούν τον έλεγχο σε 5 χρωμοσώματα (21, 18, 13, X, Y). Το πλήρες αποτέλεσμα και για τα υπόλοιπα χρωμοσώματα ακολουθεί σε 15 περίπου εργάσιμες ημέρες για τον κλασικό καρυότυπο και σε 6-7 εργάσιμες ημέρες για το μοριακό καρυότυπο. Η αξιοπιστία των παραπάνω αποτελεσμάτων φτάνει μέχρι το 99,9%. Ο κίνδυνος αποβολής στις επεμβατικές μεθόδους (αμνιοπαρακέντηση και βιοψία τροφοβλάστης) κυμαίνεται από 0,5% (1:200) έως 1% (1:100).

Μη επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος (NIPT ή cfDNA testing)

Η κλινική Γένεσις παρέχει τη δυνατότητα πραγματοποίησης Μη Επεμβατικού Προγεννητικού Ελέγχου (Non-Invasive Prenatal Testing), μιας νέας μεθόδου ανίχνευσης χρωμοσωμικών ανωμαλιών του εμβρύου, όπως η Τρισωμία 21 (σύνδρομο Down), η Τρισωμία 18 (σύνδρομο Edwards), η Τρισωμία 13 (σύνδρομο Patau) και η Μονοσωμία X (σύνδρομο Turner), με απλή λήψη δείγματος αίματος της μητέρας από την 9η εβδομάδα κύησης.



Υπολογισμός Προβλεπόμενης Ημερομηνίας Τοκετού

1^ο Βήμα

Ημέρα/Μήνας

Ημερομηνία Τελευταίας Εμμήνου Ρύσεως
π.χ. έστω 20/3

2^ο Βήμα

Ημέρα/Μήνας

Προσθέτουμε 7 ημέρες
> **27/3**

3^ο Βήμα

Ημέρα/Μήνας

Αφαιρούμε 3 μήνες
Προβλεπόμενη Ημερομηνία Τοκετού
> **27/12**

Ο υπολογισμός στηρίζεται σε κύκλους περιόδου (εμμήνου ρύσεως) 28 ημερών και κύηση 40 εβδομάδων (280 ημερών)