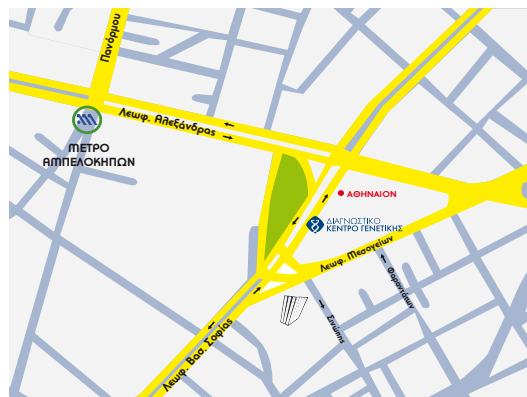




Η εξέταση αυτή ανιχνεύει σύνδρομα και άλλες γενετικές ανωμαλίες που εμφανίζονται ξαφνικά σε μια κατά τ' άλλα φυσιολογική κύηση και χωρίς συνήθως να υπάρχει προηγούμενο ιστορικό ή υπερηχογραφικά ευρήματα. Επομένως η εφαρμογή του μπορεί να γίνει σε όλα τα δείγματα που απαιτούν προγεννητικό έλεγχο. Για τους παραπάνω λόγους η εξέταση αυτή αντικαθιστά διεθνώς την εξέταση του κλασσικού καρυοτύπου.



info@intergenetics.eu  
210 9943032

#### 4. Προγεννητικός έλεγχος νευρο-γενετικών νοσημάτων

Σε όλες τις εξετάσεις του προγεννητικού χρωμοσωματικού ελέγχου, τόσο του κλασσικού, όσο και του προγεννητικού μοριακού καρυοτύπου (σε κύτταρα αμνιακού υγρού ή χοριοκικών λαχνών), εκτελούμε χωρίς επιπρόσθετη χρέωση, ένα ειδικό πακέτο ελέγχου νευρογενετικών νοσημάτων, που περιλαμβάνει τη διάγνωση του συνδρόμου εύθραυστου X (FRAXA) στη συντριπτική πλειοψηφία των πασχόντων αρρένων εμβρύων μόνο, και της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας (Spinal Muscular Atrophy-SMA) σε ποσοστό περίπου 95% των πασχόντων εμβρύων

#### Ποιά νοσήματα καλύπτει και πως γίνεται ο προγεννητικός έλεγχος για γονιδιακά νοσήματα

Υπάρχουν καταγεγραμμένα περισσότερα από 8000 νοσήματα, που οφείλονται σε μεταλλάξεις κυρίως ενός γονιδίου. Συχνά γονιδιακά νοσήματα είναι π.χ. η μεσογειακή αναιμία και η ινοκυστική νόσος. Δεν υπάρχει προς το παρόν μαζική εξέταση (όπως ο καρυότυπος για τις χρωμοσωματικές ανωμαλίες), που να ελέγχει προγεννητικά όλα τα παραπάνω νοσήματα. Ο προγεννητικός έλεγχος επομένως αφορά μόνο οικογένειες που ξέρουμε ότι ένας ή και οι δύο γονείς είναι φορείς μεταλλάξεων και επομένως απαραίτητη προϋπόθεση αποτελεί η γνώση των μεταλλάξεων πριν την διάγνωση στο έμβρυο. Ο έλεγχος γίνεται σε δείγμα DNA εμβρυικών κυττάρων, κυρίως χοριοκικών λαχνών ή κυττάρων αμνιακού υγρού, είτε απευθείας στο δείγμα ή μετά από καλλιέργεια.

Σε όλους τους προγεννητικούς ελέγχους γονιδιακών νοσημάτων, εφαρμόζεται η παράλληλη ανάλυση πολυμορφισμών από δείγμα αίματος της εγκύου για τον αποκλεισμό πιθανής επιμειξίας του δείγματος με μητρικά κύτταρα.

Για το λόγο αυτό, το δείγμα θα πρέπει πάντα να συνοδεύεται με 1-2ml περιφερικού αίματος της μητέρας.

#### Γενετική συμβουλευτική

Η σωστή κλινική γενετική εκτίμηση του περιστατικού και η γενετική συμβουλή, τόσο πριν όσο και μετά την εξέταση, είναι απαραίτητη προϋπόθεση, ώστε να καθορισθεί η σωστή στρατηγική του εργαστηριακού ελέγχου και να μπορέσουν να αποδοθούν σωστά οι έννοιες του πάσχοντος και του φυσιολογικού.

#### ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ



- ✓ περισσότεροι από 85.000 έλεγχοι και 32 χρόνια εμπειρίας
- ✓ ο πληρέστερος δυνατός έλεγχος, με πολλές επιλογές και σε βάθος ανάλυση με σύγχρονες τεχνικές μοριακής γενετικής και κυτταρογενετικής
- ✓ εμπειριστατωμένη γενετική καθοδήγηση
- ✓ πρωτοποριακή εφαρμογή του διευρυμένου πακέτου προγεννητικού ελέγχου (EPP) και μετά
- ✓ πρωτοποριακή εφαρμογή του μοριακού καρυότυπου (array CGH) ως εξέταση ρουτίνας στον προγεννητικό χρωμοσωματικό έλεγχο



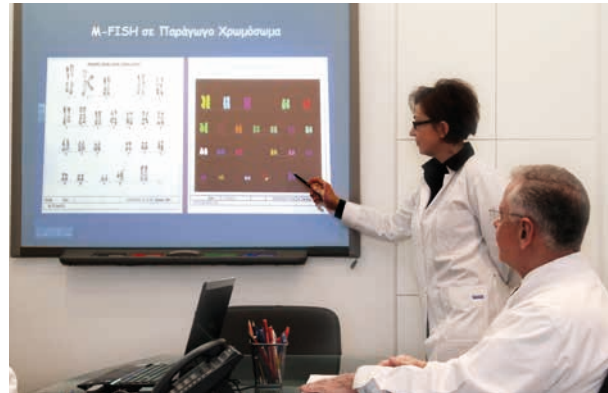
## Τι είναι ο προγεννητικός έλεγχος και γιατί γίνεται

Ο προγεννητικός έλεγχος είναι το σύνολο των εξετάσεων, που γίνονται κατά τη διάρκεια της κύησης, με σκοπό να αποκαλυφθούν σοβαρές κυρίως γενετικές παθήσεις στο έμβρυο, που συμβαίνουν με μία γενική συχνότητα περίπου 1/20 κυήσεις. Ο προγεννητικός έλεγχος μπορεί να αφορά:

1. την εκτίμηση κινδύνου πιθανών γενετικών βλαβών, κυρίως χρωμοσωματικών ανωμαλιών, όπως π.χ. το σύνδρομο Down, κυρίως στο 1<sup>ο</sup> τρίμηνο της κύησης, με την συνεκτίμηση υπερηχογραφικών δεικτών, όπως της αυχενικής διαφάνειας και βιοχημικών δεικτών στο αίμα της μητέρας, που είναι για το 1<sup>ο</sup> τρίμηνο η PAPP-a και β-hCG
2. τη διάγνωση γενετικών ανωμαλιών στο έμβρυο, με απευθείας ανάλυση του γενετικού υλικού, χρωμοσωμάτων ή DNA, από εμβρυϊκά κύτταρα και τέρλος
3. τη διάγνωση σοβαρών διαπλαστικών ανωμαλιών του εμβρύου, με τη χρήση υπερήχων

## Πότε γίνεται ο προγεννητικός γενετικός έλεγχος

- όταν η μητέρα είναι >35 ετών (προχωρημένη αναπαραγωγική ηλικία)
- λόγω στατιστικά αυξημένου κινδύνου για χρωμοσωματικές ανωμαλίες του εμβρύου από αποτελέσματα υπερηχογραφικού ελέγχου ή/και προγεννητικού βιοχημικού ελέγχου
- γονείς φορείς κάποιας γενετικής ανωμαλίας, π.χ. γονείς φορείς β-μεσογειακής αναιμίας ή νεώνας φορέας κάποιας χρωμοσωματικής ανωμαλίας
- οικογενειακό ιστορικό ή προηγούμενη κύηση με γενετική ανωμαλία



## Πως γίνεται ο προγεννητικός γενετικός έλεγχος

Για να γίνει ο έλεγχος αυτός, χρειάζεται η λήψη γενετικού υλικού του εμβρύου. Αυτό μπορεί να γίνει κυρίως με:

- α) με την αμνιοπαρακέντηση που είναι η διαδικασία λήψης αμνιακού υγρού και γίνεται στο 2<sup>ο</sup> τρίμηνο της κύησης (17<sup>η</sup> - 22<sup>η</sup> εβδομάδα). Σήμερα έχει πλέον αποδειχθεί ότι η πιθανότητα επιπλοκών λόγω της λήψης είναι πολύ μικρή, περίπου 1/500 και επομένως η μέθοδος θεωρείται ασφαλής
- β) με τη λήψη χοριοκικών λαχνών (CVS), που γίνεται στο 1<sup>ο</sup> τρίμηνο της κύησης (11<sup>η</sup>-13<sup>η</sup> εβδομάδα) και έχουν το ίδιο γενετικό υλικό με το έμβρυο. Η πιθανότητα επιπλοκών λόγω της λήψης είναι περίπου 1/100

## Προγεννητικός έλεγχος για χρωμοσωματικές ανωμαλίες

Η μελέτη των χρωμοσωμάτων στα πλαίσια του προγεννητικού ελέγχου έχει σαν σκοπό την αποκάλυψη πιθανών παθολογικών ανωμαλιών που αφορούν αλλαγές στον αριθμό ή την δομή των χρωμοσωμάτων του εμβρύου. Ανάλογα με το είδος των αλλαγών που θα ανιχνευθούν, ο ειδικός γενετιστής θα εκτιμήσει τον κίνδυνο που έχει το έμβρυο να πάσχει από κάποιο σύνδρομο ή άλλο γενετικό νόσημα.

## Ποιές είναι οι εξετάσεις προγεννητικού χρωμοσωματικού ελέγχου

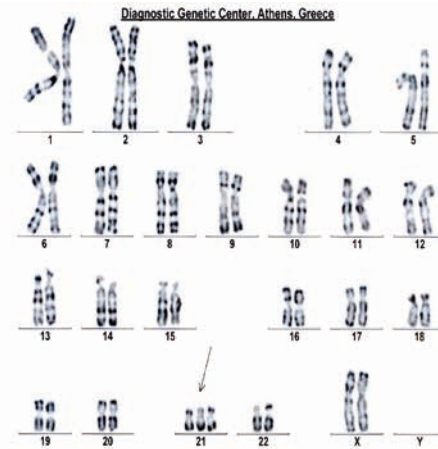
### 1. Ταχεία ανίχνευση ανεuploidισμών με τη μέθοδο QF-PCR.

Η εξέταση αυτή ολοκληρώνεται σε 24 ώρες και αφορά τη διάγνωση αριθμητικών μόνο ανωμαλιών των χρωμοσωμάτων 13, 18, 21, X και Y (π.χ. το σύνδρομο Down) καθώς και την ανίχνευση της μετάλλαξης F508del της ινοκυστικής νόσου. Η μέθοδος αυτή μπορεί να εφαρμοσθεί τόσο σε κύτταρα χοριοκικών λαχνών (1<sup>ο</sup> τρίμηνο της κύησης), όσο και σε κύτταρα αμνιακού υγρού (2<sup>ο</sup> και 3<sup>ο</sup> τρίμηνο της κύησης).

### 2. Καρυότυπος κυττάρων αμνιακού υγρού ή χοριοκικών λαχνών.

Είναι η αριθμητική και μορφολογική ανάλυση των χρωμοσωμάτων, όπως αυτή γίνεται ορατή στο μικροσκόπιο, μετά από καλλιέργεια 10 περίπου ημερών και η απάντηση δίνεται σε δύο εβδομάδες.

Η διακριτική ικανότητα της μεθόδου είναι περιορισμένη, σε σχέση με νεότερες μεθόδους, που εφαρμόζονται σήμερα συστηματικά. Σήμερα, το ποσοστό παθολογικών εμβρύων που αποκαλύπτεται με την εξέταση αυτή είναι περίπου 2/100 των δειγμάτων που εξετάζονται.



### 3. Προγεννητικός μοριακός καρυότυπος κυττάρων αμνιακού υγρού ή χοριοκικών λαχνών.

Η μέθοδος, που ονομάζεται και συγκριτικός γενωμικός υβριδισμός σε μικροσυστοιχίες (array CGH), επιτρέπει τη μικρο-ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος σε 100-1000 φορές μεγαλύτερη λεπτομέρεια σε σχέση με τον κλασικό καρυότυπο.

Αποκαλύπτει ανωμαλίες που αφορούν ολόκληρα χρωμοσώματα (π.χ. τρισωμία 21, κ.α.), αλλά και υπο-μικροσκοπικές ανωμαλίες που αφορούν μικρές περιοχές χρωμοσωμάτων που λείπουν (ελλείψεις) ή που έχουν διπλασιαστεί (διπλασιασμοί) και που σχετίζονται με μεγάλο αριθμό γενετικών νοσημάτων και συνδρόμων (περίπου 120), με διάφορες διαπλαστικές ανωμαλίες, ή/και διανοητική/ψυχοκινητική καθυστέρηση και που θα είχαν παραμείνει αδιάγνωστα με τον κλασικό καρυότυπο.

Σήμερα, το ποσοστό παθολογικών εμβρύων που αποκαλύπτεται με την εξέταση αυτή είναι περίπου 3/100 των δειγμάτων που εξετάζονται. Επιπλέον, η εφαρμογή της εξέτασης δεν απαιτεί τη χρονοβόρα καλλιέργεια του αμνιακού υγρού ή του δείγματος τροφοβλάστης (CVS), με συνέπεια ο έλεγχος να ολοκληρώνεται σε 4-5 μέρες, ενώ απαιτείται πολύ λιγότερη ποσότητα δείγματος, για παράδειγμα 5-8 ml αμνιακού υγρού.