

Η σημασία και η χρησιμότητα του Προγεννητικού Ελέγχου

Αναστασία Τσίλια, Μαία

Στις μέρες μας, παρότι η εξέλιξη της ιατρικής επιστήμης και του κλάδου της γενετικής έχει κάνει σημαντικές προόδους, παρατηρούμε καθημερινά τη γέννηση παιδιών με συγγενείς ανωμαλίες και διάφορα σύνδρομα.

Η γνώμη της γενετικής, που εξαπλώθηκε γρήγορα στον άνθρωπο, συνέβαλε στην κατανόηση ανωμαλιών του εμβρύου και βοήθησε στη σωστή περιγεννητική φροντίδα. Για την ευκολότερη κατανόηση και πρόληψη των γενετικών παθήσεων του εμβρύου, θεωρείται απαραίτητος ο προγεννητικός έλεγχος.

Προγεννητικός έλεγχος είναι ο τρόπος, που μπορούμε να διαγνώσουμε τη σωστή ανατομική, αλλά και χρωματοσωματική ανάπτυξη του εμβρύου πριν από την 24η εβδομάδα της κύησης. Παλαιότερα, αποτελούσε μια υπερβολικά δύσκολη εργασία, ιδιαίτερα όταν αφορούσε το πρώτο μισό της κύησης. Οι μοναδικές πληροφορίες προέρχονται από ακτινογραφικές τεχνικές και αφορούσαν μόνο τη διάπλαση του σκελετού, του γαστρεντερικού σωλήνα και το αδρό περίγραμμα του σώματος.

Από το 1956, η γενετική άρχισε να βοηθά στον προγεννητικό έλεγχο με τον προσδιορισμό του φυσιολογικού αριθμού των χρωματοσωμάτων. Είναι γνωστό ότι, η παρουσία συγγενών ανωμαλιών στη διάπλαση του εμβρύου, η έλλειψη γονιδίου ή οι χρωματοσωματικές ανωμαλίες, αποτελούν σημαντικές αιτίες παιδικής θνησι-

μότητας και νοσηρότητας. Σε περίπτωση δίδυμης ή πολύδυμης κύησης, ο προγεννητικός έλεγχος πρέπει να γίνεται σε όλα τα έμβρυα.

Η ενδομήτρια διάγνωση είναι σήμερα σχετικά εύκολη και οι μέθοδοι του προγεννητικού ελέγχου είναι:

- A. Η αμνιοπαρακέντηση**
- B. Η εμβρυοσκόπηση**
- Γ. Η ιστοληψία της τροφοβλάστης**

A. Η αμνιοπαρακέντηση, εμφανίστηκε σαν μέθοδος πριν από 20 χρόνια περίπου. Γίνεται στην αρχή του 2ου τριμήνου της κύησης και συνδέεται με κυτταρογενετικές και βιοχημικές αναλύσεις του αμνιακού υγρού που λαμβάνεται. Με την αμνιοπαρακέντηση, είναι δυνατός ο προσδιορισμός όλων σχεδόν των γνωστών χρωματοσωματικών ανωμαλιών στα κύτταρα του αμνιακού υγρού και περισσότερες από 60 συγγενείς διαταραχές του μεταβολισμού του εμβρύου.

Οι ενδείξεις για την αμνιοπαρακέντηση χωρίζονται σε κύριες και δευτερεύουσες.

Οι κύριες είναι:

- 1. Μεγάλη ηλικία της μητέρας (πάνω από 35 χρόνων).**
- 2. Προηγούμενο παιδί με σύνδρομο DOWN.**
- 3. Δομικές χρωματοσωματικές ανωμαλίες των γονέων.**
- 4. Οικογενειακό ιστορικό με χρωματο-**

σωματικές ανωμαλίες.

5. Προηγούμενο παιδί με βλάβες στο νευρικό σύστημα.

6. Προηγούμενο παιδί με βλάβες μεταβολισμού.

7. Οικογενειακό ιστορικό με γενετικές νόσους όπως, το σύνδρομο Meckel, αιμοφιλία κ.λπ.

8. Ανησυχία των γονέων για την κύηση ή επιθυμία για αμνιοπαρακέντηση.

9. Άλλες αιτίες όπως, παθολογική εγκυμοσύνη, παθολογικά ευρήματα με τους υπερήχους κ.λπ.

Οι δευτερεύουσες είναι:

1. Η ηλικία του πατέρα (άνω των 55 χρόνων).

2. Η πρώτη έκθεση του εμβρύου σε ακτινοβολία υψηλής δόσης (ιδιαίτερα στις 3 πρώτες εβδομάδες της κύησης).

3. Οι μητέρες με παθήσεις του θυρεοειδούς αδένος.

4. Όταν υπάρχει ιστορικό με προβλήματα αναπαραγωγής.

5. Τα ζευγάρια που ζητούν ελαχιστοποίηση των γνωστών μικρών κινδύνων.

Ο αριθμός των επιπλοκών, που αναφέρονται μετά την αμνιοπαρακέντηση είναι πολύ μικρός.

Για τη μητέρα είναι:

1. Φλεγμονή.

2. Αιμάτωμα στη μήτρα.

3. Rh ευαισθητοποίηση.

4. Απώλεια του εμβρύου.

5. Μεγάλη αναμονή για το αποτέλεσμα της καλλιέργειας των κυττάρων του αμνιακού υγρού.

Για το έμβρυο είναι:

1. Θάνατος.

2. Τραυματισμός.

3. Αιμορραγία.

4. Αυτόματη έκτρωση.

5. Εκροή του αμνιακού υγρού.

Η συχνότητα, όμως, των επιπλοκών αυτών είναι σπάνια και δεν είναι παραδεκτή από όλους τους ερευνητές. Η αμνιοπαρακέντηση από την 16η – 18η εβδομάδα της κύησης, αποτελεί ασφαλή διαδικασία για τη μητέρα και το έμβρυο, αφού ο κίνδυνος επιπλοκής δεν ξεπερνά το 0,5%.

Β. Η εμβρυοσκόπηση, είναι μία σχετικά πρόσφατη διαγνωστική μέθοδος για την ενδομήτρια εξέταση της μορφολογίας του εμβρύου. Με αυτή, δεν είναι δυνατή η πανοραμική εξέταση του εμβρύου, αλλά μπορούμε να δούμε τμήματα του σώματος και να δούμε λεπτομέρειες του δέρματος.

Οι ενδείξεις για την εμβρυοσκόπηση είναι:

1. Λήψη αίματος από το έμβρυο.

2. Βιοψία δέρματος από το έμβρυο.

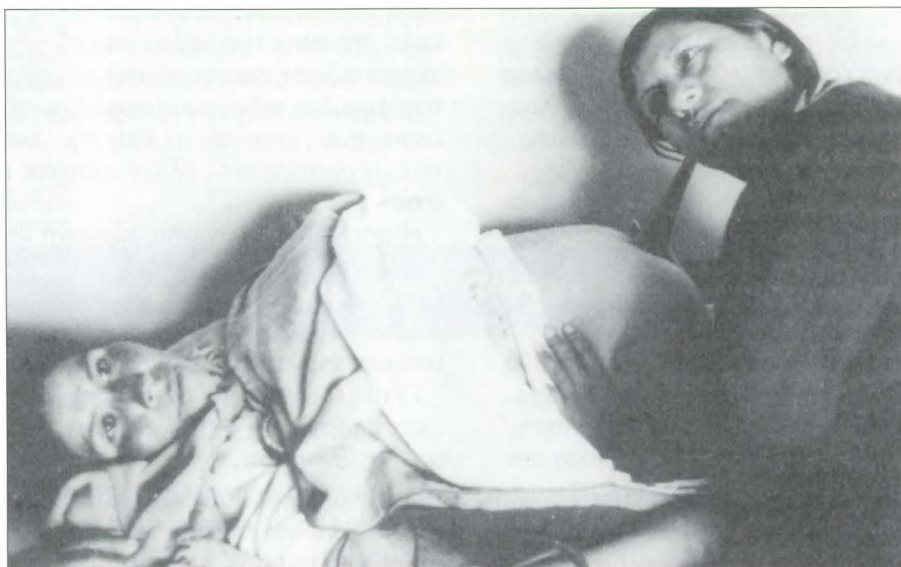
3. Ενδομήτρια μετάγγιση αίματος, σε περιπτώσεις σοβαρής Rh ευαισθητοποίησης της μητέρας.

4. Διάφορες άλλες καταστάσεις.

Οι κίνδυνοι από την επέμβαση εντοπίζονται κυρίως στο έμβρυο και είναι σχετικά ελάχιστοι. Αναφέρονται θάνατοι εμβρύων, πρόωροι τοκετοί, εκροή αμνιακού υγρού από τον κόλπο. Η συνηθέστερη επιπλοκή, όμως, είναι η αυτόματη έκτρωση, που μπορεί να ακολουθήσει μετά την επέμβαση.

Γ. Η ιστοληψία (βιοψία) της τροφοβλάστης, εξελίσσεται σαν νέα διαγνωστική μέθοδος στον προγεννητικό έλεγχο, χάρη στην πρόοδο που έχει σημειωθεί τα τελευταία χρόνια στη μελέτη του DNA.

Η βιοψία της τροφοβλάστης γίνεται στο



πρώτο τρίμηνο της κύησης (8η – 10η εβδομάδα), δηλαδή νωρίτερα από την αμνιοπαρακέντηση. Η διάγνωση στο 1ο τρίμηνο της κύησης σημαίνει συντομότερη πληροφόρηση για τους γονείς και ευκολότερη διακοπή της κύησης.

Με τη βιοψία της τροφοβλάστης είναι δυνατή η εύρεση των αιμοσφαιρινοπαθειών από την ανάλυση του DNA, η μελέτη χρωματοσωματικών ανωμαλιών από την καλλιέργεια των κυττάρων και η ανίχνευση διαταραχών των ενζύμων σε ενδομήτριες διαταραχές του μεταβολισμού.

Οι κίνδυνοι για τη μητέρα και το έμβρυο από τη βιοψία της τροφοβλάστης είναι:

1. Ενδομήτριος θάνατος του εμβρύου.
2. Αυτόματη έκτρωση του εμβρύου.
3. Ρήξη των εμβρυϊκών υμένων.
4. Φλεγμονή.
5. Αιμάτωμα.
6. Αποκόλληση του πλακούντα.

Διεθνείς στατιστικές, που αναφέρονται στη Βιβλιογραφία, δείχνουν ότι η προχω-

ρημένη ηλικία της μητέρας είναι καθοριστικός παράγοντας σε ό,τι αφορά τις ανωμαλίες των χρωματοσωμάτων και ιδιαίτερα του συνδρόμου DOWN, που η συχνότητά του αυξάνει δυστυχώς ανάλογα με την ηλικία της μητέρας.

Συγκεκριμένα, ενώ όταν η μητέρα είναι 20 χρόνων, η πιθανότητα γέννησης παιδιού με σύνδρομο DOWN είναι μία στις 19.000 γεννήσεις, όταν η μητέρα είναι 42 χρόνων – και για τον ίδιο αριθμό γεννήσεων – οι πιθανότητες φθάνουν στις 12.

Από μια έρευνα, που κάναμε στο Νοσοκομείο «ΕΛΕΝΑ» στο διάστημα από 1/1/1990 μέχρι και 1/6/1993, στους 12.411 τοκετούς που έγιναν, είχαμε 11 γεννήσεις νεογνών με σύνδρομο DOWN, 1 γέννηση με σύνδρομο 18 και 2 γεννήσεις νεογνών με αδιάγνωστα σύνδρομα. Από τα 11 DOWN, τα 4 νεογνά παρουσίαζαν και καρδιοπάθειες.

Θα περιγράψουμε περισσότερο το σύνδρομο DOWN, διότι καλύπτει το μεγαλύτερο αριθμό των περιστατικών γεννήσεων παιδιών με χρωματοσωματικές ανωμα-

λίες. Στα 11 περιστατικά που μελετήσαμε, οι ηλικίες των μητέρων ήταν από 18 ετών μέχρι και 32 ετών. Κατοικούσαν όλες σε αστικές περιοχές και τις παρακολουθούσαν Μαιευτήρες, από την αρχή μέχρι και το τέλος της εγκυμοσύνης.

Από αυτές, οι 6 ήταν δευτεροτόκες, οι 2 τριτοτόκες και οι 3 πρωτοτόκες. Καμία από αυτές τις μητέρες δεν είχε κάνει προγεννητικό έλεγχο και δεν ήταν καθόλου ενημερωμένες γι' αυτόν.

Το 1993, από τους 4.001 τοκετούς, 220 γυναίκες έκαναν προγεννητικό έλεγχο. Από αυτές, μόνο 3 κήσεις διεκόπησαν λόγω συνδρόμου DOWN και η ηλικία των εγκύων ήταν κάτω των 35 ετών. Βλέποντας την παραπάνω έρευνα προκύπτει το εξής ερώτημα:

Ο προγεννητικός έλεγχος, πρέπει να συστήνεται μόνο σε γυναίκες ηλικίας κάτω των 18 ετών και άνω των 35 ετών ή σε όλες τις γυναίκες ανεξαρτήτου ηλικίας;

Πως λοιπόν, θα ενημερωθούν σωστά τα ζευγάρια για τους πιθανούς κινδύνους, πριν αποφασίσουν μια εγκυμοσύνη;

Πως θα μάθουν οι γυναίκες σε ποιές εξετάσεις πρέπει να υποβληθούν κατά τη διάρκεια της κύησης, ώστε να περάσουν αυτό το διάστημα χωρίς φόβους και άγχος; Τι πρέπει να αποφεύγει και τι πρέπει να προσέχει η μέλλουσα μητέρα;

Στην Ιταλία, στην Ελλάδα αλλά και σε πολλές άλλες χώρες της Ε.Ο.Κ., ο νόμος δεν υποχρεώνει τους γυναικολόγους να πληροφορούν τις γυναίκες, ιδιαίτερα άνω των 30 χρόνων, για τους πιθανούς κινδύνους μιας εγκυμοσύνης.

Ο ρόλος της Μαίας είναι πολύ σημαντικός στην ενημέρωση και τη συμβουλευτική των εγκύων γυναικών, μια και είναι το πιο κοντινό πρόσωπο της γυναίκας

κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Είναι πολύ σημαντικό να έρθει στον κόσμο ένα γερό παιδί, αν σκεφτεί κανείς το μέγεθος των ψυχολογικών και κοινωνικών επιδράσεων, που προκαλεί σε όλη την οικογένεια, η γέννηση ενός ελαττωματικού παιδιού.

Η απελπισία, η αγωνία, η ενοχή και οι απραγματοποίητες ελπίδες και φιλοδοξίες για το άτομο που γεννήθηκε, κυριεύουν τους γονείς καθώς και όλα τα υπόλοιπα μέλη της οικογένειας.

Εκτός, όμως, από τις άμεσες επιπτώσεις, υπάρχει και η επίδραση στη συνέχιση της αναπαραγωγής των γονέων και των στενών συγγενών, από το φόβο της επανάληψης γέννησης ενός παιδιού με ανωμαλίες.

Σήμερα, οικογένειες σε όλο τον κόσμο έχουν τη δυνατότητα να αναλάβουν την ευθύνη της συνέχισης μιας εγκυμοσύνης, γνωρίζοντας τα πορίσματα του προγεννητικού ελέγχου. Βέβαια, το ιδανικό δεν είναι να διαγνώσουμε την πάθηση – έστω και στην αρχή της εγκυμοσύνης – που σαν μόνη λύση του προβλήματος παραμένει η έκτρωση.

Η ενδομήτρια διάγνωση ανωμαλιών στο



έμβρυο και η αποτελεσματική θεραπεία, αρχίζουν να αποτελούν το δρόμο που ακολουθούν οι προσπάθειες των ειδικών. Ίσως βρισκόμαστε στην αρχή μιας νέας

εποχής, όπου θα μπορούσαμε να λύνουμε ζωτικά προβλήματα, που έχουν σχέση με τη δημιουργία και την ανάπτυξη του ανθρώπου.

Εισαγωγή στην Ψυχοπροφύλαξη

Νίκη Μπακέα, Μαία

Όχι αρκετά χρόνια πριν, ήταν αυτονόητο ότι η επίτοκος γυναίκα, θα έπρεπε να πονά για να γεννήσει. Χαρακτηριστική η φράση παλιών μαιών – δυστυχώς όχι μόνο «πρακτικών» – «Α, καλέ εσύ γελάς ακόμα, έχεις χρόνο μπροστά σου...».

Όπως καταλαβαίνετε, η γυναίκα θα πρέπει να οδηγείται στον τοκετό της και να μη μπορεί ούτε καν να μιλήσει. Δυστυχώς όμως δεν ήταν μόνο αυτό. Οι γυναίκες αυτές είχαν μερική ως και πλήρη άγνοια για το τι είναι τοκετός, τι συμβαίνει εκείνη την ώρα, πως μπορούσαν να βοηθήσουν τον εαυτό τους, αλλά και αυτούς, που θα ασχοληθούν μαζί τους.

Υπάρχουν γυναίκες, που από μόνες τους βλέπουν τον τοκετό τους με εμπιστοσύνη και ηρεμία. Σε άλλες, όμως, προκαλεί φόβο και τρομοκρατούνται και μόνο στο άκουσμά του. Η ψυχολογία αυτή – σε συνδυασμό και με την άγνοια – δυσχεραίνουν την έκβασή του. Εδώ, έρχεται να βοηθήσει η μέθοδος της ψυχοπροφυλακτικής, ή η μέθοδος του ανώδυνου τοκετού, όπως αλλιώς λέγεται.

Άραγε, σταματά να υπάρχει πόνος όταν η γυναίκα ακολουθεί αυτή τη μέθοδο; Φυσικά όχι. Ο πόνος – στοιχείο της ωδίνης – υπάρχει πάντα. Μάλιστα, διαφορο-

ποιείται ως προς την αιτία που τον προκαλεί στο πρώτο στάδιο, από ότι στο δεύτερο. Στο πρώτο στάδιο, οφείλεται στη σύσπαση και διάταση του σώματος της μήτρας και στη διαστολή του τραχηλικού στομίου.

Στο δεύτερο στάδιο, οφείλεται στη διάταση και την πίεση των οργάνων της μικρής πιέλου και των μυών και ιστών του περινέου. Έχει αποδειχθεί, όμως, ότι η ένταση του πόνου – που κατά βάση είναι ίδιος για όλες τις γυναίκες – φαίνεται να είναι διαφορετική από επίτοκο σε επίτοκο λόγω της ψυχικής της διάθεσης από τη μια, και από την άλλη, από την υποβολή που προϋπήρχε.

Γι' αυτό, παρατηρούμε να υπάρχουν γυναίκες που γεννούν και να μην έχουν χάσει τον έλεγχό τους ούτε στιγμή, και άλλες που να μη συνεργάζονται, ούτε καν στην αρχή του πρώτου σταδίου. Το μόνο βέβαιο είναι, ότι η καλή ψυχολογική προετοιμασία της επιτόκου, ελαττώνει το άγχος και, κατά συνέπεια, τις ψυχοσωματικές επιδράσεις, που αυτό προκαλεί.

Ο D. & K. Read πριν από 50 χρόνια έλεγε ότι ο πόνος του τοκετού είναι αποτέλεσμα μόνο του φόβου και του άγχους της επιτόκου. Γι' αυτό θα έπρεπε: