

Προγεννητικός έλεγχος

Ανασκόπηση

- Όλες οι εγκυμονούσες γυναίκες υπόκεινται σε προγεννητικό προσυμπτωματικό έλεγχο (screening) κατόπιν αιτιολογήσεως
- Ορισμένες από τις δοκιμασίες ελέγχου παρέχουν μια εκτίμηση του κινδύνου (π.χ. για σύνδρομο Down) παρά μια επιβεβαιωσή ή αποκλεισμό διάγνωσης
- Ο υπερηχογραφικός έλεγχος δεν αποκλείει όλες τις συγγενείς ανωμαλίες
- Ο πρόωρος τοκετός σχετίζεται συχνά με λοιμώξεις τις μητέρας

Οι πρόσφατες εξελίξεις στις τεχνικές, τον εξοπλισμό και την εκπαίδευση γύρω από τους υπερήχους σε συνδυασμό με τις γρήγορες εξελίξεις στη Μοριακή Βιολογία έχουν αυξήσει τις δυνατότητες της προγεννητικής διάγνωσης (Πλαίσιο 1.1). Μερικές μέθοδοι είναι διαθέσιμες μόνο σε εξειδικευμένα κέντρα. Σε αυτό το κεφάλαιο θα περιγραφούν οι βασικές αρχές για την επιτυχή εφαρμογή των τεχνικών.

Μια γενετική ανωμαλία είναι δυνατόν να ανιχνευθεί στον έλεγχο ρουτίνας του εμβρύου που πραγματοποιείται μεταξύ 18ης και 20ης εβδομάδας κύησης με τη βοήθεια των υπερήχων. Ο κίνδυνος της πιο συχνής χρωμοσωμικής ανωμαλίας, του συνδρόμου Down, μπορεί να εκτιμηθεί με διάφορες μεθόδους.

Μετά τη γέννηση ενός παθολογικού παιδιού ή την ανίχνευση γενετικού νοσήματος σε ένα μεγαλύτερο παιδί, ο παιδίατρος ή ο γενετιστής μπορεί να ζητήσει ένα ειδικό έλεγχο σε συγκεκριμένη εβδομάδα της επόμενης εγκυμοσύνης. Μερικοί έλεγχοι βρίσκονται σε πρώιμο στάδιο εξέλιξης και δεν έχουν προσδιοριστεί οι ψευδώς θετικές και αρνητικές τιμές τους. Επίσης, μερικοί γενετικοί έλεγχοι δεν παρέχουν αρκετά ακριβή στοιχεία ώστε να καταστεί δυνατό να δοθεί μία αξιόπιστη πρόγνωση σε οικογένειες με τέτοιου είδους νοσήματα.

Πλαίσιο 1.1 Έλεγχος ρουτίνας

- Υπερηχογράφημα για τον προσδιορισμό της ηλικίας κύησης στις 11-14 εβδομάδες
- Λεπτομερές υπερηχογράφημα ανεύρεσης ανωμαλιών στις 18-20 εβδομάδες
- Συνδυαστική εξέταση για σύνδρομο Down
- Έλεγχος ρουτίνας στο αίμα

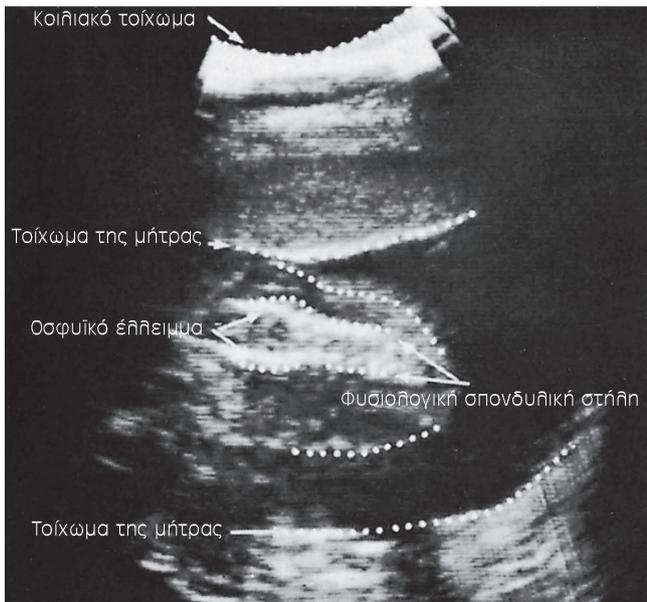
Στην πρώτη προγεννητική επίσκεψη είναι σημαντικό να γίνει γενική εξέταση αίματος και ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης, έλεγχος της ομάδας αίματος, του τίτλου αντισωμάτων Rhesus, έλεγχος για ερυθρά, ηπατίτιδα Β, ιό ανθρώπινης ανοσοανεπάρκειας (HIV) και σύφιλη. Η ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης μπορεί να δείξει ότι η μητέρα έχει στίγμα μεσογειακής ή δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. Ο ίδιος έλεγχος στον πατέρα μπορεί να υποδεικνύει ότι χρειάζεται περαιτέρω έλεγχος του εμβρύου.

Υπερηχογραφικές εξετάσεις

Η πρώτη εξέταση ρουτίνας του εμβρύου με υπέρηχους γίνεται συνήθως μεταξύ της 11ης και 14ης εβδομάδας κύησης. Με την εξέταση αυτή επιβεβαιώνεται η ηλικία κύησης και ανιχνεύονται ανωμαλίες του κεντρικού νευρικού συστήματος και το κυστικό ύγρωμα. Ο δεύτερος έλεγχος στις 18-20 εβδομάδες ανιχνεύει ανωμαλίες του κεντρικού νευρικού συστήματος, της καρδιάς, των νεφρών, της εντερικής οδού και του σκελετού (Εικόνα 1.1). Σημεία που υποδεικνύουν την πιθανότητα ύπαρξης χρωμοσωμικής ανωμαλίας είναι οι κύστες του χοριοειδούς πλέγματος, οι ηχογενείς εστίες στην καρδιά, η διάταση της νεφρικής πυέλου και η ηχογένεια του εντέρου. Εμφανίζονται σε περίπου 1:250 γεννήσεις και σχετίζονται με κίνδυνο εμφάνισης χρωμοσωμικής ανωμαλίας σε ποσοστό 1:300. Αυτά τα μεμονωμένα «ήπια» σημεία δεν είναι αρκετά για να δικαιολογήσουν την απόφαση να γίνει αμνιοπαρακέντηση, η οποία ενέχει πολλούς κινδύνους πρόκλησης βλάβης στο έμβρυο. Για το λόγο αυτό, είναι απαραίτητη μια διεξοδική συζήτηση με την μητέρα που θα επιλέξει αν θα γίνει έλεγχος καρυότυπου. Όταν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό συγγενούς καρδιοπάθειας πρέπει να γίνεται λεπτομερές υπερηχοκαρδιογραφικός έλεγχος του εμβρύου μεταξύ 18ης και 24ης εβδομάδας, καθώς ο κίνδυνος εμφάνισης καρδιακού προβλήματος στο νεογνό είναι 3-5%. Ο σύμβουλος μαιευτήρας ή ο εξειδικευμένος με την εμβυολογία

Πλαίσιο 1.2 Πρώτη προγεννητική επίσκεψη-έλεγχος ρουτίνας στο αίμα

- Γενική εξέταση αίματος και ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης
- Έλεγχος της ομάδας αίματος
- Έλεγχος του τίτλου αντισωμάτων Rhesus
- Έλεγχος κατάστασης αντισωμάτων για ερυθρά
- Έλεγχος αντισωμάτων για ηπατίτιδα Β
- Έλεγχος αντισωμάτων για ιό ανθρώπινης ανοσοανεπάρκειας (HIV)
- Ορολογικός έλεγχος για σύφιλη.

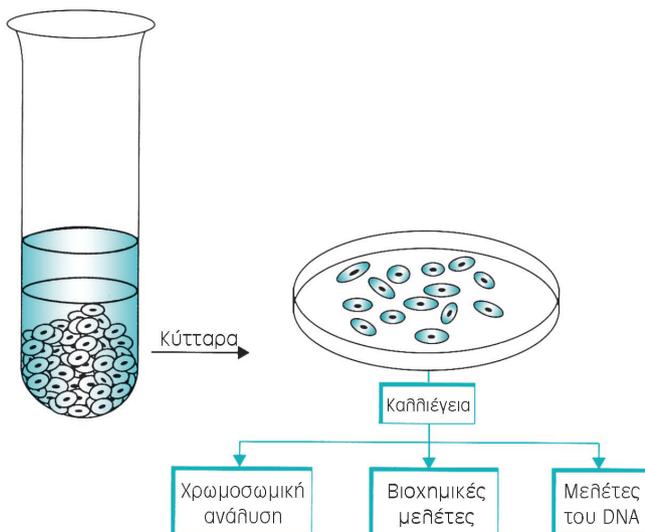


Εικόνα 1.1 Υπερηχογράφημα στο οποίο απεικονίζεται έλλημμα στην οσφυϊκή μοίρα της σπονδυλικής στήλης

μαζί με τον νεογνολόγο-παιδιάτρο, οφείλουν να συζητήσουν τη διάγνωση και την πρόγνωση μιας ανωμαλίας μαζί με τους δύο γονείς, ώστε να εξεταστεί το ενδεχόμενο διακοπής της κύησης ή να αποφασιστεί ο συνεχής υπερηχογραφικός έλεγχος κατά τη διάρκεια της κύησης και της νεογνικής περιόδου.

Επιπρόσθετα, οι υπέρηχοι χρησιμοποιούνται για την καθοδήγηση κατά τη λήψη δειγμάτων αμνιακού υγρού (αμνιοκέντηση) και σε επιλεγμένα κέντρα για τη λήψη δειγμάτων αίματος από τον ομφάλιο λώρο, όπως επίσης πολύ συχνά και για τη μετάγγιση αίματος από αυτήν την οδό στο έμβρυο.

Τα δείγματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν στην εξέταση των χρωμοσωμάτων, σε τεχνικές ανίχνευσης γονιδίων και στην μελέτη των ενζύμων. Ο χαμηλός αιματοκρίτης στο αίμα από τον ομφάλιο λώρο σε ασύμβατα κατά Rhesus έμβρυα σε συνδυασμό με τη Rhesus-αρνητική κατάσταση της μητέρας υποδεικνύει την ανάγκη για μετάγγιση αίματος.



Εικόνα 1.2 Εξέταση του αμνιακού υγρού

Αμνιοκέντηση

Το αμνιακό υγρό λαμβάνεται περνώντας μία βελόνα στην αμνιακή κοιλότητα διαμέσου του κοιλιακού τοιχώματος και της μήτρας της μητέρας με την καθοδήγηση των υπερήχων. Η αμνιοκέντηση παρέχει αμνιακό υγρό, το οποίο περιέχει κύτταρα που προέρχονται από το δέρμα του εμβρύου. Η εξέταση της καλλιέργειας των κυττάρων παρέχει πληροφορίες για τα χρωμοσώματα του εμβρύου (καρυότυπος), συμπεριλαμβανομένου και του φύλου (Εικόνα 1.2). Μπορεί επιπλέον να χρησιμοποιηθούν ανιχνευτές DNA και να μετρηθούν ειδικά ένζυμα (Εικόνα 1.3). Αμνιοπαρακέντηση γίνεται σε όλες τις γυναίκες που έχουν αυξημένο κίνδυνο γέννησης παιδιού με σύνδρομο Down στον έλεγχο ρουτίνας. Σε υψηλού κινδύνου γυναίκες μπορεί να γίνει *in situ* υβριδοποίηση με φθορισμό (FISH), η αλυσιδωτή αντίδραση της πολυμεράσης (PCR) για την ανίχνευση χρωμοσωμικών ανωμαλιών όπως οι κοινές τρισωμίες 21, 18 και 13 - σύνδρομο Down, Edward και Patau αντίστοιχα – τα αποτελέσματα των οποίων είναι διαθέσιμα μέσα σε λίγες εργάσιμες μέρες.

Βιοψία χοριακής λάχνης

Η βιοψία χοριακής λάχνης γίνεται συνήθως μέσω της διακοιλιακής οδού με υπερηχογραφική καθοδήγηση μετά την 10η εβδομάδα κύησης. Οι βασικές ενδείξεις είναι η ηλικία της μητέρας, η χρωμοσωμική ανωμαλία σε προηγούμενη κύηση, το φύλο του εμβρύου, η ενζυμική ανάλυση και ο έλεγχος με ανιχνευτές γονιδίων. Χρησιμοποιούνται επίσης, ανιχνευτές γονιδίων για διάφορες ασθένειες, συμπεριλαμβανομένης της κυστικής ίνωσης, της μυϊκής δυστροφίας του Duchenne και των αιμοσφαιρινοπαθειών. DNA απομονώνεται από το δείγμα της χοριακής λάχνης με το ειδικό ανιχνευτή ελέγχεται αν υπάρχει τμήμα ενός συγκεκριμένου γονιδίου.

Στη βιοψία χοριακής λάχνης υπάρχει μεγαλύτερη συχνότητα αποβολών σε σχέση με την αμνιοκέντηση. Γίνεται μετά την 10η εβδομάδα κύησης και υπάρχει κίνδυνος παραμορφώσεων των άκρων και ανωμαλιών στο πρόσωπο.

Αυτοσωμικά επικρατή

- Χορεία του Huntigton
- Μυστονική δυστροφία
- Πολυκυστικοί νεφροί ενηλίκων
- Οζώδης σκλήρυνση
- Νόσος του Von Recklinghausen

Φυλοσύνδετα

- Μυϊκή δυστροφία του Duchenne
- Αιμοφιλία A και B
- Εύθραυστο X

Αυτοσωμικά υπολειπόμενα

- α και β-θαλασσαιμία
- Δρεπανοκυτταρική αναιμία
- Κυστική ίνωση
- Φαινυλκετονουρία
- Έλληψη α1-αντιθρυψίνης
- Συγγενής επινεφριδική υπερπλησσία

Εικόνα 1.3 Παραδείγματα στα οποία χρησιμοποιούνται οι ανιχνευτές των γονιδίων του DNA

Προσυμπτωματικός έλεγχος για το σύνδρομο Down στον ορό του αίματος της μητέρας

Η πλειοψηφία των παιδιών με σύνδρομο Down γεννιούνται από μητέρες ηλικίας κάτω από 37 ετών, επειδή αποτελούν τη μεγαλύτερη αναλογία. Η δοκιμασία ελέγχου για το σύνδρομο Down πρέπει να γίνεται σε όλες τις μητέρες ανεξάρτητα από την ηλικία. Παρέχει εκτίμηση του κινδύνου για σύνδρομο Down, αλλά όχι βέβαιη διάγνωση. Στην Αγγλία παρέχεται στις εγκυμονούσες γυναίκες δοκιμασία ελέγχου (screening), η οποία χαρακτηρίζεται από ποσοστό ανίχνευσης του συνδρόμου πάνω από 75% και από ψευδώς θετικό ποσοστό μικρότερο από 3%. Υπάρχουν αρκετές εξετάσεις που προσεγγίζουν αυτά τα ποσοστά. Η συνδυαστική εξέταση στο πρώτο τρίμηνο (μεταξύ 11ης και 14ης εβδομάδας κύησης) βασίζεται στη μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας, της ελεύθερης β-hCG, της σχετιζόμενης με την κύηση πρωτεΐνης Α του πλάσματος (PAPP-A) και την ηλικία της μητέρας. Η ακριβής εκτίμηση της κύησης όπως επίσης και η μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας γίνεται με υπερηχογραφικό έλεγχο. Στην ίδια επίσκεψη λαμβάνεται δείγμα αίματος από τη μητέρα (βλ. Πλαίσιο 1.3). Η πιο αποτελεσματική και ασφαλής μέθοδος ελέγχου για σύνδρομο Down είναι εκείνη που ενσωματώνει τις μετρήσεις από το πρώτο και το δεύτερο τρίμηνο σε ένα συγκεντρωτικό έλεγχο (βλ. Πλαίσιο 1.4). Η συνδυαστική εξέταση έχει το πλεονέκτημα ότι η εκτίμηση του κινδύνου είναι διαθέσιμη σε πρωιμότερο στάδιο της κύησης από ό,τι με ο συγκεντρωτικούς έλεγχος και γι' αυτό γίνεται πιο εύκολα αποδεκτή από τους γονείς. Οι γυναίκες που προσέρχονται για έλεγχο στο δεύτερο τρίμηνο της κύησης υπόκεινται σε ένα τετραπλό βιοχημικό έλεγχο με τυποποίηση της ηλικίας. Υπάρχει η ελπίδα ότι στο μέλλον, με βελτιωμένες τεχνικές ελέγχου του DNA, ίσως να καταστεί δυνατή η ανεύρεση του καρυότυπου του εμβρύου

από τα εμβρυϊκά κύτταρα που ανιχνεύονται στην κυκλοφορία της μητέρας.

Κίνδυνοι

Ο κίνδυνος σε ένα συγκεκριμένο έμβρυο εξαρτάται από την ηλικία κύησης του εμβρύου, την ένδειξη της εξέτασης και την εμπειρία του χειριστή. Η συχνότητα των επιπλοκών έχει μειωθεί καθώς έχει αυξηθεί η επιδεξιότητα στις νεότερες τεχνικές. Αν και η συχνότητα των αποβολών είναι δύσκολο να προσδιοριστεί, τα υπάρχοντα δεδομένα αναφέρονται στον Πίνακα 1.1. Ο κίνδυνος αποβολής μετά από αμνιοκέντηση την 15η εβδομάδα είναι περίπου 1%, κίνδυνος διπλάσιος από μια φυσιολογική εγκυμοσύνη. Η πρόκληση αιμορραγίας στο έμβρυο ή τη μητέρα έχει μειωθεί σημαντικά με τη χρήση των υπερήχων. Ωστόσο, παραμένει ένας μικρός κίνδυνος μόλυνσης και η συχνότητα του συνδρόμου αναπνευστικής δυσχέρειας και των ορθοπαιδικών προβλημάτων, όπως η ραιβοίποδια, είναι πιθανώς λίγο αυξημένα σε έμβρυα που έχουν υποστεί αμνιοκέντηση. Ο κίνδυνος αποβολής σε βιοψία χοριακής λάχνης είναι υψηλότερος, της τάξης του 5%, σε σχέση με τον κίνδυνο των αυτόματων αποβολών που είναι 3%. Η βιοψία χοριακής λάχνης γίνεται τη 10η περίπου εβδομάδα της κύησης και παρέχει αποτελέσματα νωρίς στη διάρκεια της εγκυμοσύνης, όπου η διακοπή της κύησης είναι λιγότερο τραυματική και περισσότερο αποδεκτή για τις μητέρες. Μερικοί έλεγχοι έχουν μεγαλύτερη ασφάλεια αποτελέσματος όταν το δείγμα λαμβάνεται με αμνιοκέντηση. Μερικοί έλεγχοι μπορούν να γίνουν μόνο σε συγκεκριμένο δείγμα.

Πρόωρος τοκετός

Η πρόωρη γέννηση αποτελεί βασική αιτία θανάτου και αναπηρίας στα παιδιά. Η αιτιολογία του πρόωρου τοκετού είναι πολυπαραγοντική, αλλά υπάρχουν αυξημένες ενδείξεις που ενοχοποιούν τη μόλυνση ως πιθανή αιτία στο 40% των περιπτώσεων. Η γνώση της παραπάνω πληροφορίας δεν βοηθάει την γυναίκα που οδηγείται σε πρόωρο τοκετό, μιας και μέχρι εκείνη την ώρα μπορεί να έχουν συμβεί μη αναστρέψιμες αλλαγές στον τράχηλο της μήτρας. Εκεί που μπορεί να είναι χρήσιμη είναι στην πρόγνωση και την πρόληψη του πρόωρου τοκετού. Σε μερικές πρόσφατες μελέτες αναφέρεται ότι ο παθολογικός αποικισμός του κόλπου, στα πλαίσια της ανάπτυξης μικροβιακής κοιλίτιδας, σχετίζεται με 5 φορές μεγαλύτερο κίνδυνο πρόωρου τοκετού και όψιμης αποβολής. Μελετάται η πιθανότητα μείωσης της συχνότητας του πρόωρου τοκετού με την αναστροφή της ανωτέρω κατάστασης (Εικόνα 1.4).

Ο έλεγχος της εμβρυϊκής φιβρονεκτίνης στις γυναίκες που θεωρούνται ύποπτες για πρόωρο τοκετό και έχουν άθικτες μεμβράνες μεταξύ της 24 και 34 εβδομάδων κύησης αποτελεί ένα χρήσιμο βοήθημα για την κλινική εκτίμηση και

Πλαίσιο 1.3 Προγεννητική εξέταση για σύνδρομο Down (1)

Συνδυαστική εξέταση στο πρώτο τρίμηνο χρησιμοποιώντας την ηλικία της μητέρας και

- Υπερηχογραφικός έλεγχος (στις 11-14 εβδομάδες):
 - ηλικία της κύησης
 - μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας
- Μέτρηση στο αίμα της μητέρας των επιπέδων των:
 - ελεύθερης β-ανθρώπινης χοριακής γοναδοτροπίνης (β-hCG)
 - σχετιζόμενης με την κύηση πρωτεΐνης Α του πλάσματος (PAPP-A)

Πλαίσιο 1.4 Προγεννητική εξέταση για σύνδρομο Down (2)

Συγκεντρωτικό τεστ 2 σταδίων χρησιμοποιώντας την ηλικία της μητέρας και μετρήσεις από το πρώτο και το δεύτερο τρίμηνο συγκεντρωμένα σε ένα τεστ

Στάδιο ένα στις 11-14 εβδομάδες:

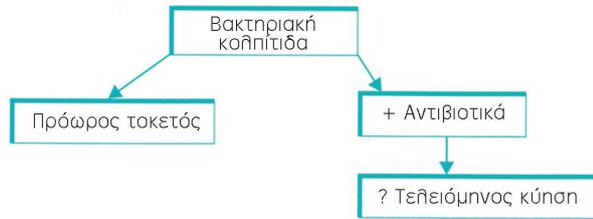
- Υπερηχογραφικός έλεγχος για να εκτιμηθεί:
 - η ηλικία της κύησης
 - η μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας
- Μέτρηση στο αίμα της μητέρας των επιπέδων της:
 - σχετιζόμενης με την κύηση πρωτεΐνης Α του πλάσματος (PAPP-A)

Στάδιο 2 στις 14-20 εβδομάδες:

- Μέτρηση στο αίμα της μητέρας των επιπέδων των:
- α-φетоπρωτεΐνης (AFP)
 - ελεύθερης ή ολικής β-ανθρώπινης χοριακής γοναδοτροπίνης (β-HCG)
 - ασύζευκτης οιστριόνης (UE3)
 - ινχιπίνης-A

Πίνακας 1.1 Κίνδυνος αποβολής

Μέθοδος	Ηλικία κύησης στην οποία διεξάγεται (εβδ.)	Αυτόματες αποβολές	Κίνδυνος αποβολής μετά τη μέθοδο
Αμνιοκέντηση	14-18	0,5	1
Βιοψία χοριακής λάχνης	>10	2-3	3-5
Παρακέντηση βλώρων	18-20	<1	1-2



Εικόνα 1.4 Βακτηριακή κοήπιτιδα—

την απόφαση εφαρμογής τοκόλυσης ή μεταφοράς της μητέρας σε ειδικό κέντρο. Το αρνητικό αποτέλεσμα υποδεικνύει ότι η πιθανότητα τοκετού για τις επόμενες 7 ημέρες είναι μικρότερος από 1%.

Παρακολούθηση (follow-up) των ανωμαλιών της νεφρικής οδού του εμβρύου

Στον προγεννητικό έλεγχο ρουτίνας που γίνεται μεταξύ 18ης και 20ης εβδομάδας κύησης με τη βοήθεια των υπερήχων βρίσκεται συχνά μια μικρή διεύρυνση (<10mm) της νεφρικής πυέλου του εμβρύου (Εικόνα 1.5). Επαναλαμβανόμενοι έλεγχοι σε μεσοδιαστήματα 2-4 εβδομάδων θα αποδείξουν, πριν τη γέννηση, αν υπάρχει πράγματι κάποια εξελισσόμενη βλάβη. Ευρήματα όπως η μείωση του υγρού, η διάταση της ουροδόχου κύστεως με πάχυνση του τοιχώματος της ή η εξελισσόμενη διεύρυνση >20mm, είναι ενδεικτικά αποφρακτικής ουροπάθειας. Η πρόκληση πρόωρου τοκετού ή η προγεννητική χειρουργική παρέμβαση σπάνια ενδεικνύονται, εκτός από σπάνιες περιπτώσεις όπου οι βαλβίδες οπισθίας ουρήθρας προκαλούν νεφρική δυσλειτουργία σε άρρεν έμβρυο <34 εβδομάδων.

Στα περισσότερα βρέφη είναι απαραίτητη η διερεύνηση

μετά τη γέννηση με επανειλημμένους υπερηχογραφικούς ελέγχους τους πρώτους μήνες της ζωής και μερικές φορές με κύστεο-ουρηθρογραφία (MCUG) ή με ραδιοϊσοτοπικό έλεγχο του νεφρού. Μέχρι να γίνουν γνωστά τα αποτελέσματα των ανωτέρω εξετάσεων, χορηγείται προφυλακτικά στα περισσότερα βρέφη μια μικρή ημερήσια δόση αντιβιοτικών από το στόμα (συνήθως τριμεθοπρίμη 1-2 mg/kg). Αυτό γίνεται για προστασία από λοιμώξεις της νεφρικής οδού, στις οποίες είναι ενδεχομένως ευάλωτα λόγω κυστεοουρηθρικής παλινδρόμησης. Οι ακτινολογικές εξετάσεις είναι σπάνια επείγουσες και μερικές από αυτές έχουν αξία όταν γίνονται σε μεγαλύτερη βρεφική ηλικία (για παράδειγμα ο ραδιοϊσοτοπικός έλεγχος).

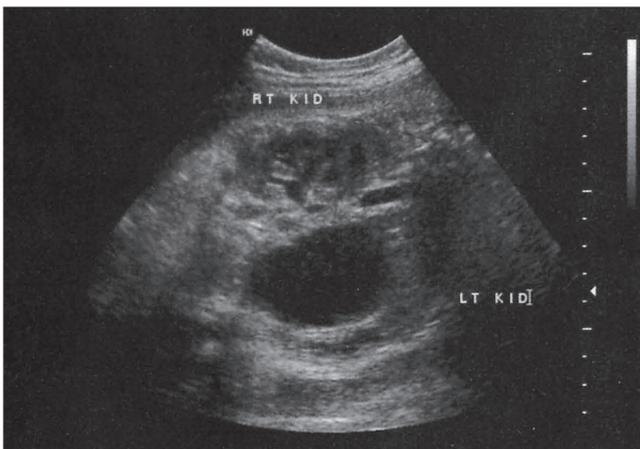
Όλα τα βρέφη πρέπει να παρακολουθούνται μετά τη γέννηση, καθώς δεν είναι εύκολο να προβλεφθεί ποια βρέφη θα εμφανίσουν σημαντική εξελισσόμενη διεύρυνση. Οι περισσότερες προγεννητικά διαγνωσμένες διευρύνσεις της νεφρικής οδού του εμβρύου αποδεικνύονται καλοήθεις ή παροδικές στη συνεχή παρακολούθηση (follow-up) μετά τη γέννηση (Εικόνα 1.6). Σε μικρό αριθμό βρεφών θα διαγνωστεί πυελοουρηθρική απόφραξη, πολυκυστικός δυσπλαστικός νεφρός ή απόφραξη του στομίου της ουροδόχου κύστης. Στην τελευταία απαιτείται έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία κατά τη νεογνική περίοδο.

Βιβλιογραφία

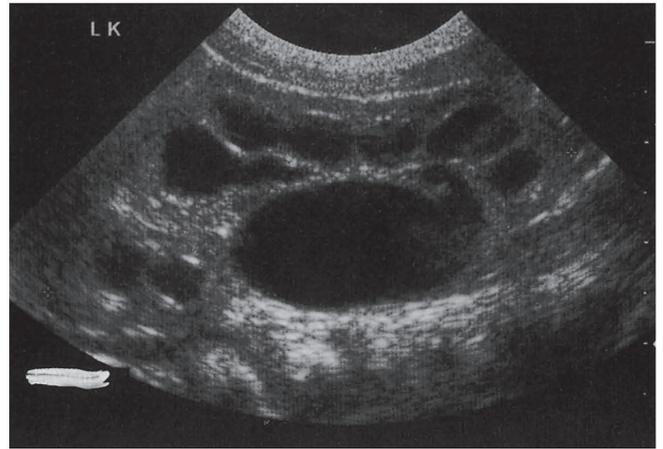
NHS. *Antenatal and newborn screening programmes*, www.nscfa.web.its.manchester.ac.uk/screeninginfo.

Royal College of Obstetricians. *Antenatal screening for Down syndrome*. www.rcog.org.uk/resources.

Lamont RF (2003) Recent evidence associated with the condition of preterm prelabour rupture of the membranes. *Current Opinion in Obstetrics and Gynaecology* 15: 91-99.



Εικόνα 1.5 Υπερηχογράφημα που απεικονίζει τη διεύρυνση της αριστερής νεφρικής πυέλου του εμβρύου



Εικόνα 1.6 Υπερηχογράφημα μετά τη γέννηση, το οποίο απεικονίζει τη διεύρυνση της νεφρικής πυέλου

Ανάνηψη του νεογνού

Ανασκόπηση

- Τα περισσότερα νεογνά δεν χρειάζονται ανάνηψη και ανταποκρίνονται στα ερεθίσματα μετά από ένα απαλό στέγνωμα σε ένα ζεστό περιβάλλον
- Τακτική εκπαίδευση για την ανάνηψη νεογνού πρέπει να παρέχεται σε όλους τους επαγγελματίες υγείας που σχετίζονται με τη φροντίδα της μητέρας
- Διασωλήνωση σπάνια χρειάζεται, αλλά σε αυτές τις περιπτώσεις πρέπει να γίνεται από ένα εξειδικευμένο κλινικό ιατρό
- Τα φάρμακα σπάνια είναι χρήσιμα

Στα μαιευτήρια πρέπει να υπάρχει άτομο με κατάλληλη εκπαίδευση και εμπειρία στην ανάνηψη νεογνών, άμεσα διαθέσιμο όλο το 24ωρο (Πλαίσιο 2.1). Η πλειοψηφία των νεογνών δεν χρειάζεται ανάνηψη και αυτά που χρειάζονται μπορούν να ανανήσουν με μια καλά εφαρμοσμένη μάσκα και έναν ασκό που φουσκώνει με βαλβίδα. Ο εξοπλισμός είναι φτηνός, απλός στη χρήση, και μπορεί να μεταφερθεί σε μικρή βαλίτσα. Ελάχιστα νεογνά δεν μπορούν να ανανήσουν με αυτή την μέθοδο και θα χρειαστούν διασωλήνωση, η οποία για να είναι επιτυχημένη πρέπει να γίνεται από ιατρό, νοσηλεύτρια ή μαία με επαρκή εμπειρία στη διαδικασία.

Νεογνά με εγκεφαλικές διαταραχές πριν τον τοκετό μπορεί να εμφανίσουν εμβρυϊκή δυσφορία κατά τη διάρκεια του τοκετού και μπορεί να αντιμετωπίσουν δυσκολία στην αυτόματη αναπνοή. Είναι συχνά δύσκολο να προσδιοριστεί ο ρόλος των περιγεννητικών χειριστών και της προϋπάρχουσας εγκεφαλικής ανάπτυξης στην εγκεφαλική παράλυση.

Εκτίμηση

Οι ακόλουθοι παράγοντες υψηλού κινδύνου υποδεικνύουν ότι μπορεί να υπάρχει ένδειξη για ανάνηψη:

Πλαίσιο 2.1 Βασική υποστήριξη ζωής νεογνού

Διατηρήστε το νεογνό ζεστό και διεγείρετέ το απαλά με το στέγνωμα

Αν δεν αναπνέει μέσα σε 60 δευτερόλεπτα ή αν ο καρδιακός ρυθμός είναι < 100/λεπτό

A – αεραγωγός-θέση

B – αναπνοή-αερίστε τους πνεύμονες

C – κυκλιοφορία-θωρακικές συμπίεσεις

D – φάρμακα-σπάνια χρειάζονται

- εμβρυϊκή δυσφορία
- πρόωρος τοκετός
- τοκετός με ισχιακή προβολή
- τοκετός με εμβρυουλκία
- πολλαπλή κύηση
- γενική αναισθησία στη μητέρα
- διαβήτη κύησης
- πρόπτωση του λώρου
- αιμορραγία πριν τον τοκετό

Αυτοί οι παράγοντες καλύπτουν το 70% των νεογνών που θα χρειαστούν ανάνηψη. Το υπόλοιπο ποσοστό προκύπτει τυχαία. Το σύστημα APGAR χρησιμοποιείται για την αξιολόγηση της κατάστασης του παιδιού στο 1 λεπτό και στα 5 λεπτά μετά τη γέννηση (Πίνακας 2.1). Για κάθε ένα από τα πέντε χαρακτηριστικά δίνεται μία αριθμητική τιμή. Η καρδιακή συχνότητα και η αναπνευστική προσπάθεια προσδιορίζουν τις ενέργειες που πρέπει να γίνουν.

Μέθοδος

Αναρρόφηση στο στοματοφάρυγγα

Οι σπάνιες ενδείξεις για αναρρόφηση είναι η εισρόφηση μηκώνιου και η παρουσία αίματος στο στόμα. Είναι καλύτερα να μην χρησιμοποιούνται χειροκίνητοι εξαγωγείς βλέννας, καθώς υπάρχει ο κίνδυνος ο χειριστής να καταπιεί ή να εισπνεύσει δυνητικά μολυσματικό υλικό. Χρησιμοποιήστε ένα καθετήρα αναρρόφησης (μέγεθος FG 8) συνδεδεμένο με συσκευή ανάληψης ή απευθείας σε μία μονάδα αναρρόφησης στον τοίχο. Η αναρρόφηση στο στόμα του νεογνού μπορεί να γίνει με ασφάλεια. Προσοχή χρειάζεται στην αναρρόφηση στο φάρυγγα. Αυτή πρέπει να γίνεται με άμεσο επισκόπηση και

Πίνακας 2.1 Σύστημα μέτρησης APGAR

	0	1	2
Εμφάνιση (χρώμα)	Μπλε, ωχρό	Κορμός ροζ, άκρα μπλε	Ολοκλήρωτικά ροζ
Σφυγμός (καρδιακή συχνότητα)	Απών	Μικρότερος από 100	Μεγαλύτερος από 100
Μορφασμός (απάντηση σε ερεθίσματα)	Καμία απάντηση	Μορφασμός	Κλάμα
Δραστηριότητα (μυϊκός τόνος)	Υποτονικότητα	Μερική κάμψη των άκρων	Δραστήριες κινήσεις
Αναπνοή (αναπνευστική προσπάθεια)	Απουσία	Αργή, ακανόνιστη	Δυνατό κλάμα