

**Εισαγωγή 3**

Σημαντικά θέματα 3

Ορισμοί και στατιστικά στοιχεία 4

Δείκτης γεννήσεων 4
 Μητρική θνησιμότητα 4
 Περιγεννητική θνησιμότητα 4
 Αυτόματη έκτρωση/θεραπευτική άμβλωση 4
 Δείκτες γονιμότητας 5
 Πολλαπλή κύηση 5

Κλινική προσέγγιση 6

Φροντίδα πριν από την κύηση και πρόληψη ανωμαλιών 6
 Προγεννητική φροντίδα 6
 Εκτίμηση της καλής κατάστασης του εμβρύου και διάγνωση εμβρυϊκών ανωμαλιών 6
 Ανακινώνοντας άσχημα νέα 6

Αύξηση, ανάπτυξη και διατροφή 8

Φυσιολογική εμβρυϊκή ανάπτυξη 8
 Μη φυσιολογική εμβρυϊκή ανάπτυξη 9

Δοκιμασίες ελέγχου 11

Υπερηχογράφημα 11
 Άλφα-εμβρυϊκή πρωτεΐνη (αFP) 12
 Δοκιμασίες ελέγχου συνδρόμου Down και άλλων χρωμοσωμικών ανωμαλιών 12
 Δοκιμασίες ελέγχου λοιμώξεων 12

Εμβρυϊκά προβλήματα 13

Το μη-φυσιολογικό έμβryo: γενετικά/κληρονομούμενα προβλήματα 13
 Ανεπιθύμητες ενέργειες στο έμβryo 14
 Μητρικοί παράγοντες που προκαλούν ανεπιθύμητες ενέργειες στην υγεία του εμβρύου 14
 Φαρμακευτικές ουσίες 14
 Ακτινοβολήση γονέων 15
 Συγγενείς λοιμώξεις 15
 Ανωμαλίες όγκου αμνιακού υγρού 19
 Ανοσοποίηση Rhesus 19
 Θρομβοκυτοπενία 20
 Εμβρυϊκός ύδρωπας 20

Γέννηση 20

Προβλήματα κατά τον τοκετό που πιθανώς προσβάλλουν το έμβryo 20
 Μη φυσιολογικός τοκετός 21

Δικαιώματα του εμβρύου και θέματα ηθικής 22**Νέοι ορίζοντες 22****Βιβλιογραφία για περαιτέρω ανάγνωση 22****Εισαγωγή**

Οι περισσότερες κυήσεις (περίπου 90%) δεν απαιτούν ιατρική παρέμβαση. Οι μαιές απασχολούνται με συνεχώς αυξανόμενο αριθμό φυσιολογικών κυήσεων στα πλαίσια της κοινότητας. Είναι σημαντικό να διαφοροποιούνται οι κυήσεις χαμηλού κινδύνου από εκείνες του υψηλού, ώστε να αναμένονται προβλήματα. Όταν αυτά παρουσιάζονται, οι πρόοδοι στην ιατρική φροντίδα του εμβρύου έχουν βελτιώσει σημαντικά την πρόγνωση. Το έμβryo δεν θεωρείται πια μη-προσβάσιμο και η γνώση της εμβρυϊκής φυσιολογίας και παθοφυσιολογίας έχει βελτιωθεί σημαντικά τα τελευταία 20 χρόνια (Πίνακας Πληροφοριών 1.1) και οι πρόοδοι στην υπερηχογραφική απεικόνιση έχουν παίξει σημαντικό ρόλο σε αυτή την πρόοδο.

Για τους παιδίατρους, η αυξημένη γνώση της εμβρυϊκής ζωής, βελτιώνει την κατανόηση από μέρους τους των προβλημάτων που αντιμετωπίζει το νεογνό, καθώς και τον τρόπο που αναπτύσσονται ορισμένες συγγενείς διαμαρτίες. Τα συμβάματα στο εσωτερικό της μήτρας έχουν μακροπρόθεσμα αποτελέσματα στο άτομο. Η προσέγγιση υπό μορφή ομάδας επιτρέπει τη βέλτιστη αντιμετώπιση των περιγεννητικών προβλημάτων και βελτίωση της πρόγνωσης.

Οι πρόοδοι στη διάγνωση και τη θεραπευτική αντιμετώπιση έχουν δημιουργήσει πολλά ηθικά προβλήματα. Αυτά αποτελούν μέγιστη ανησυχία των υποψήφιων γονέων και εκείνων που εμπλέκονται στη φροντίδα της κύησης και της αρχής της ζωής του παιδιού.

Σημαντικά θέματα

Ο κύριος στόχος αυτών που ασχολούνται με την εμβρυϊκή ιατρική είναι να βελτιώσουν το αποτέλεσμα της κύησης. Οι διαγνωστικές διεργασίες επιτρέπουν τη συλλογή πληροφο-

**Πίνακας Πληροφοριών 1.1****Οι ειδικότητες εμβρυϊκής και περιγεννητικής ιατρικής περιλαμβάνουν**

- Εμβρυολογία
- Γενετική
- Μαιευτική
- Νεογνολογία
- Παιδοχειρουργική

Τοκετός και πριν από αυτόν

ριών, βάσει των οποίων αποφασίζουν οι γονείς, οι μαιευτήρες και οι παιδίατροι. Σε περίπτωση που το έμβρυο παρουσιάζει ανωμαλίες, οι επιλογές που θα πρέπει να ληφθούν υπόψη περιλαμβάνουν τον τερματισμό της κύησης. Άλλα θέματα αντιμετώπισης περιλαμβάνουν το χρόνο, τρόπο και τόπο του τοκετού. Σε σπάνιες περιπτώσεις, έχει διενεργηθεί ενδομήτρια χειρουργική επέμβαση.

Ορισμοί και στατιστικά στοιχεία

Δείκτης γεννήσεων

Στο Ηνωμένο Βασίλειο, ένας πληθυσμός 1000 ατόμων, όλων των ηλικιών και των δύο φύλων, παράγει 11-14 νεογνά το χρόνο. Αυτό αποτελεί τον «αδρό δείκτη γεννήσεων» και από αυτό τον αριθμό είναι πιθανό να υπολογισθεί ο αναμενόμενος τοπικός δείκτης γεννήσεων. Περίπου 650000 νεογνά γεννιούνται κάθε χρόνο στο Ηνωμένο Βασίλειο: κατά μέσο όρο 2.1 παιδιά ανά οικογένεια. Ο αδρός δείκτης γεννήσεων στις αναπτυσσόμενες χώρες είναι της τάξης των 50 νεογνών το χρόνο.

Η αύξηση ή μείωση του πληθυσμού μίας χώρας εξαρτάται από το δείκτη γεννημένων νεκρών, τον αδρό δείκτη γεννήσεων, τη βρεφική και παιδική θνησιμότητα και τη θνησιμότητα των ενηλίκων. Οι παράγοντες αυτοί με τη σειρά τους, εξαρτώνται παγκοσμίως από την πείνα, τους πολέμους και την επίπτωση λοιμωδών νοσημάτων, ειδικά της διάρροιας και της πνευμονίας.

Ο δείκτης γεννήσεων στο Ηνωμένο Βασίλειο, και άλλα έθνη με υψηλό εισόδημα, μειώνεται. Καθώς οι ιατρικές υπηρεσίες βελτιώνονται και ο προσωπικός πλούτος αυξάνει, παρατηρείται πιο ευρεία χρήση αντισυλληπτικών μεθόδων και σταδιακή μείωση του δείκτη γεννήσεων. Η μείωση του δείκτη γεννήσεων σχετίζεται άμεσα με την αύξηση του ακαθάριστου εθνικού προϊόντος μίας χώρας.

Ενώ ο δείκτης γεννήσεων είναι υψηλότερος στις πτωχές χώρες, συνυπάρχουν υψηλά δείκτες μητρικής, περιγεννητικής και βρεφικής θνησιμότητας. Το επίπεδο στέρισης σε οποιαδήποτε περιοχή ή χώρα αντανακλά επακριβώς σε αυτούς τους αριθμούς.

Μητρική θνησιμότητα

Ως μητρικός θάνατος ορίζεται ο θάνατος μίας γυναίκας, από οποιαδήποτε αιτία, κατά τη διάρκεια της κύησης ή μέσα σε 6 εβδομάδες από τον τοκετό. Η μητρική θνησιμότητα στην Αγγλία και την Ουαλία είναι 12.2 ανά 100000 μητέρες, πολύ καλύτερη από την αντίστοιχη του 1928 που ήταν 428 ανά 100000 μητέρες. Σε έθνη χαμηλού εισοδήματος, η μητρική θνησιμότητα είναι ακόμη περίπου 400 ανά 100000, με κίνδυνο θανάτου 1 σε 250.

Περιγεννητική θνησιμότητα

Ως θνησιγενές νεογνό ορίζεται το νεογνό το οποίο γεννιέται χωρίς σημεία ζωής μετά από κύηση 24 εβδομάδων. Πριν από το 1992, ως θνησιγενές νεογνό οριζόταν το βρέ-

φος που γεννιόταν νεκρό μετά από κύηση 28 εβδομάδων. Η διαφορά αυτή αντανακλά την πρόοδο στον τομέα της νεογνολογίας που έχει ως αποτέλεσμα την επιβίωση πολλών βρεφών που γεννιούνται μετά από κύηση διάρκειας 24-28 εβδομάδων, ώστε να κριθεί αναγκαία η αναθεώρηση του όρου του γεννημένου νεκρού (βλ. Αυτόματη έκτρωση/Θεραπευτική άμβλωση, πιο κάτω).

Ο δείκτης περιγεννητικής θνησιμότητας είναι ο αριθμός των γεννημένων νεκρών και ο αριθμός των θανάτων κατά τη διάρκεια της πρώτης εβδομάδας ζωής, ανά 1000 γεννημένα ζωντανά και νεκρά.

Ο δείκτης περιγεννητικής θνησιμότητας στην Αγγλία και Ουαλία έχει μειωθεί κατά το ήμισυ τα τελευταία 20 χρόνια. Αν και υπάρχει μείωση στο ρυθμό θανάτου, η μείωση αυτή είναι μικρότερη από ό,τι παλαιότερα και αυτό ίσως οφείλεται στο ότι πλησιάζουμε τα όρια των θανάτων που μπορούν να αποφευχθούν. Επιδημιολογικά στοιχεία σχετικά με την περιγεννητική θνησιμότητα δίνονται στο Κεφάλαιο 2 (σελ. 23).

Οι κίνδυνοι του τοκετού και της νεογνικής περιόδου αντανακλώνται στο γεγονός ότι η περιγεννητική και η νεογνική θνησιμότητα (θάνατος τις πρώτες 28 ημέρες της ζωής) είναι υψηλότερη από τη θνησιμότητα στις άλλες ηλικίες. Σε κάθε πληθυσμό, οι δείκτες αυτοί επηρεάζονται από μία πληθώρα παραγόντων, ειδικά από το δείκτη προωρότητας και επομένως από το χαμηλό βάρος γέννησης (ΧΒΓ) και πολύ χαμηλό βάρος γέννησης (ΠΧΒΓ). Άλλοι παράγοντες περιλαμβάνουν τη διατροφή και υγεία της μητέρας (συμπεριλαμβανομένου και του καπνίσματος), κοινωνικοοικονομικό επίπεδο και επίπτωση γενετικών διαταραχών (βλ. Πίνακα Πληροφοριών 1.2). Πολλοί από τους παράγοντες επηρεάζουν την ενδομήτριο ανάπτυξη και οδηγούν στη γένεση νεογνών μικρών για την ηλικία κύησης.

Αυτόματη έκτρωση/Θεραπευτική άμβλωση

Ως έκτρωση ή αποβολή ορίζεται η παύση της κύησης πριν την 24η εβδομάδα και μπορεί να είναι αυτόματη ή προκλητή. Η αυτόματη έκτρωση συμβαίνει συνήθως τις πρώτες 12 εβδομάδες της κύησης, με αποτέλεσμα την απώλεια ως και 25% των κυημάτων, πολλά από αυτά πριν η μητέρα αντιληφθεί ότι είναι έγκυος. Υπάρχουν πολλά αι-



Πίνακας Πληροφοριών 1.2

Ανεπιθύμητοι μητρικοί παράγοντες στην περιγεννητική θνησιμότητα

- Επιπλοκές κύησης
- Κάπνισμα
- Χαμηλό κοινωνικοοικονομικό επίπεδο
- Πτωχή διατροφή
- Υψηλός δείκτης τεκνοποίησης
- Νόσος προϋπάρχουσα της κύησης
- Χρήση αλκοόλ/ναρκωτικών
- Ηλικία <16 ή >35 ετών

τια αυτόματης λήξης της κύησης, αλλά έχει αποδειχθεί πως ένα ποσοστό των κήσεων που επιπλέκεται από εμβρυϊκές χρωμοσωμικές ή δομικές ανωμαλίες αποβάλλεται. Αυτό σημαίνει πως η πραγματική επίπτωση των χρωμοσωμικών ανωμαλιών υποεκτιμάται, αν δεν ληφθούν υπόψη οι αποβολές εξαιτίας χρωμοσωμικών ανωμαλιών.

Ο μηχανισμός αποβολής των εμβρύων με ορισμένους τύπους ανεπτυξιοειδίας (ανώμαλου αριθμού ορισμένου/νων χρωμοσώματος/των, σελ. 239) είναι πτωχά κατανοητός.

Η προκλητή έκτρωση μπορεί να είναι θεραπευτική ή εγκληματική, η τελευταία είναι ευτυχώς σπάνια στο Η.Β. Τα αίτια τερματισμού της κύησης καλύπτονται από την Πράξη Ανθρώπινης Εμβρυολογίας, 1991, που επιτρέπει τον τερματισμό της κύησης ηλικίας μικρότερης των 24 εβδομάδων βάσει δυνητικής πρόκλησης σωματικής ή ψυχολογικής βλάβης στη μητέρα. Αν υπάρχει αυξημένος κίνδυνος βαρείας αναπηρίας του εμβρύου, δεν υπάρχει περιορισμός της ηλικίας κύησης. Το ποσοστό τερματισμού κήσεων εξαιτίας εμβρυϊκών ανωμαλιών είναι περίπου 1% (1752 από 160501 το 1992). Οι υπόλοιποι διενεργούνται για λόγους πνευματικής υγείας της μητέρας. Σε ορισμένα μέρη του Η.Β. ο ρυθμός τερματισμού κήσεων πλησιάζει αυτόν των γεννήσεων – ένα θλιβερό στατιστικό στοιχείο, αν αναλογιστεί κανείς ότι η αντισύλληψη είναι ευρέως διαθέσιμη.

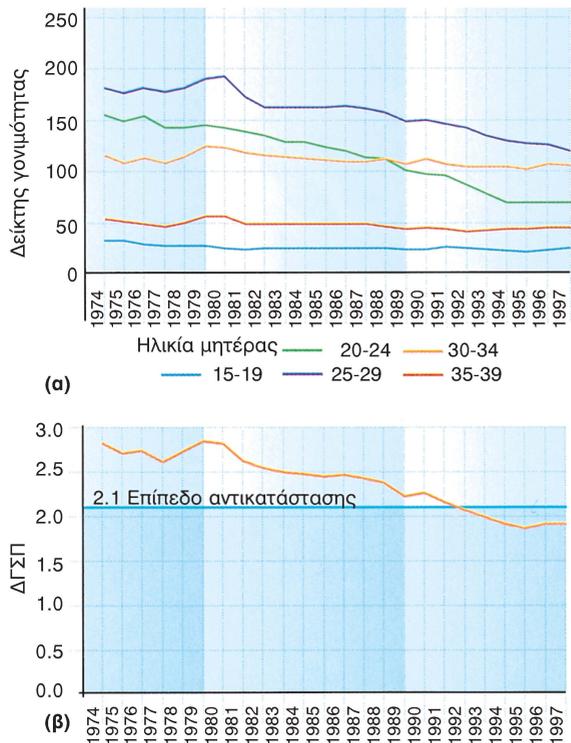
Η πρόοδος της νεογνολογίας επιτρέπει την επιβίωση νεογνών ηλικίας κύησης μικρότερης των 24 εβδομάδων. Αν και οι πιθανότητες είναι μικρές (<20%) υπάρχουν ηθικά προβλήματα για τα μέλη του προσωπικού που ενώ προσπαθούν να σώσουν τις ζωές αυτών των παιδιών, ενέχονται σε τερματισμούς κήσεων. Τα ηθικά αυτά προβλήματα αναλύονται στο Κεφάλαιο 2 (σελ. 24).

Δείκτες γονιμότητας

Ο γενικός δείκτης γονιμότητας εκφράζεται ως ο αριθμός γεννημένων ζωντανών ανά 1000 γυναίκες ηλικίας μεταξύ 15 και 45 ετών. Στο Η.Β. ο δείκτης γονιμότητας έχει μειωθεί τα τελευταία 20 χρόνια. (Εικ. 1.1). Η πτώση αυτή οφείλεται εν μέρει στη χρήση αντισύλληψης και εν μέρει στο γεγονός ότι ενώ η γονιμότητα μειώνεται με την ηλικία, οι γυναίκες καθυστερούν να κάνουν οικογένεια και μειώνεται γενικά ο αριθμός των κήσεων.

Πολλαπλή κύηση

Η πλειοψηφία των ανθρώπινων κήσεων είναι απλές, αλλά οι πολλαπλές κήσεις παρατηρούνται τόσο φυσικά όσο και ως αποτέλεσμα τεχνικών υποβοηθούμενης σύλληψης. Στο Η.Β. η διδυμη κύηση παρατηρείται σε συχνότητα 1 σε 80 τοκετούς και τριπλή κύηση 1 σε 6400 τοκετούς (οι τρίδυμες κήσεις έχουν αυξηθεί λόγω θεραπειών γονιμότητας). Ένα τρίτο των διδύμων κήσεων είναι μονοζυγωτικές (εξαιτίας πρώιμου διαχωρισμού του γονιμοποιημένου ωαρίου) και δύο τρίτα είναι διζυγωτικές (δύο ωάρια που γονιμοποιούνται). Συνήθως υπάρχει οικογενειακό ιστορικό διζυγωτικών κήσεων. Οι γεννήσεις μονοζυγωτικών διδύμων έχουν σχετικά σταθερή συχνότητα, ενώ των διζυγωτικών διδύμων διαφέρει σε



Εικ. 1.1
(α) Ζωντανές γεννήσεις ανά 1000 γυναίκες ανά ηλικία της μητέρας στη Βόρεια Ιρλανδία, 1974-1997 (76η Ετήσια Ληξιαρχική Αναφορά, 1998)
(β) Δείκτης Γονιμότητας Συνολικής Περιόδου (ΔΓΣΠ) για τα έτη 1974-1997 (ίδια πηγή). Στις ανεπτυγμένες χώρες απαιτείται ΔΓΣΠ ίσο με 2.1 για τη μακροπρόθεσμη διατήρηση του πληθυσμού, χωρίς να λαμβάνεται υπόψη η μετανάστευση. Ανατύπωση με άδεια του Γενικού Ληξιαρχείου (Οργανισμός Στατιστικής και Έρευνας Βορείου Ιρλανδίας)

διάφορες φυλές, με υψηλότερη συχνότητα στις νεγροειδείς και χαμηλότερη στις μογγολικές φυλές.

Οι διδυμες και πολλαπλές κήσεις είναι πιο επιρρεπείς σε μαιευτικές επιπλοκές. Υπάρχει μεγαλύτερη πιθανότητα συγγενών ανωμαλιών, πρόωρου τοκετού και χαμηλού βάρους γέννησης. Σπάνια, τα δίδυμα μπορεί να είναι συνενωμένα εξαιτίας ατελούς διαίρεσης του ζυγωτού. Το σημείο και το εύρος της συνένωσης ποικίλουν και στις πιο βαριές περιπτώσεις μπορεί να αποβεί μοιραίο και για τα δύο νεογνά, αν και μερικές φορές επιτυγχάνεται επιτυχής χειρουργικός διαχωρισμός. Σε μονοζυγωτικά δίδυμα που μοιράζονται κοινό πλακούντα, αλλά έχουν ξεχωριστούς αμνιακούς σάκους (μονοχοριονικά, διαμνιαωτικά) υπάρχει ο κίνδυνος εμβryo-εμβρυϊκής μετάγχισης, με αποτέλεσμα το ένα (δότης) να γίνεται αναιμικό και περιορισμένης ανάπτυξης με μείωση του αμνιακού υγρού (ολιγάμνιο). Το άλλο έμβryo έχει καλή θρέψη αλλά είναι πολυερυθραιμικό με αύξηση αμνιακού υγρού (πολυυδράμνιο) (Εικ. 1.2). Η αυξημένη περιγεννητική θνησιμότητα και νοσηρότητα σχετίζεται με μονοχοριονικά δίδυμα.





Εικ. 1.2
Βαριάς μορφής εμβryo-εμβρυϊκή μετάγγιση

Κλινική προσέγγιση

Φροντίδα πριν από την κύηση και πρόληψη ανωμαλιών

Το αποτέλεσμα της κύησης είναι βέλτιστο αν η μητέρα είναι υγιής κατά τη στιγμή της σύλληψης και παραμένει κατά τη διάρκεια της κύησης. Η εκπαίδευση και συμβουλή πριν από την κύηση είναι υψίστης σημασίας στην ενθάρρυνση των γυναικών να σταματήσουν το κάπνισμα, να μειώσουν τη λήψη αλκοόλ και να βελτιώσουν τη φυσική τους κατάσταση. Γυναίκες με ιατρικό πρόβλημα, π.χ. σακχαρώδη διαβήτη, ωφελούνται από παροχή υψηλών ιατρικών υπηρεσιών πριν και κατά τη διάρκεια της κύησης. Ο έλεγχος αυτών των προβλημάτων, αν επιτευχθεί πριν από τη σύλληψη, μπορεί να εξασφαλίσει βέλτιστο αποτέλεσμα.

Ζευγάρια με ιστορικό εμβρυϊκών ανωμαλιών ή απώλεια πρέπει να συμβουλευούνται ειδικό πριν από επικείμενη κύηση, με ιδιαίτερη έμφαση στην πιθανότητα επανάληψης και τα μέσα προφύλαξης που υπάρχουν. Το καλύτερο παράδειγμα αποτελεί η χορήγηση φυλλικού οξέος στη μητέρα σε όλες τις κύσεις, πριν από τη σύλληψη και κατά τη διάρκεια της περιόδου οργανογένεσης για την πρόληψη διαταραχών νωτιαίου σωλήνα. Η χορήγηση φυλλικού οξέος πριν από την κύηση σε δόση ως 4 mg/ημέρα οδήγησε σε 50-80% μείωση επανεμφάνισης διαταραχών νωτιαίου σωλήνα.

Η συμβουλή πριν από την κύηση επιτρέπει τον εντοπισμό παραγόντων κινδύνου γενετικών διαταραχών ώστε να διενεργηθεί όσο νωρίτερα γίνεται η κατάλληλη διερεύνηση, π.χ. χοριοπαρακέντηση το πρώτο τρίμηνο, αν και οι δύο γονείς είναι φορείς του γονιδίου ινκουστικής νόσου.

Οι δοκιμασίες ελέγχου ανοσολογικής δραστηριότη-

τας έναντι ορισμένων λοιμώξεων μπορούν να διενεργηθούν πριν από την κύηση, με καλύτερο παράδειγμα τον έλεγχο μητρικών αντισωμάτων έναντι της ερυθράς (βλ. σελ. 16). Αν η γυναίκα δεν έχει ανοσία, ο καλύτερος χρόνος για εμβολιασμό είναι πριν από την κύηση. Θα πρέπει να δίνεται έμφαση στην αποφυγή της σύλληψης για 3 μήνες, μετά τον εμβολιασμό.

Προγεννητική φροντίδα

Οι συνήθεις έλεγχοι πριν από τον τοκετό έχουν ως στόχο την εντόπιση νοσημάτων της μητέρας και επιπλοκών της κύησης, καθώς και την αξιολόγηση της καλής κατάστασης του εμβρύου. Όταν οι γυναίκες ζητούν τέτοια φροντίδα, θα πρέπει να εντοπίζονται παράγοντες κινδύνου επιπλοκών, όσο πιο νωρίς γίνεται. Περιλαμβάνονται: κάπνισμα, λήψη αλκοόλ, προβλήματα προηγούμενων κύσεων (π.χ. ενδομήτριος καθυστέρηση της ανάπτυξης) και προϋπάρχοντα νοσήματα, όπως σακχαρώδης διαβήτης και συστηματικός ερυθματώδης λύκος. Θα πρέπει να λαμβάνεται πλήρες παθολογικό, χειρουργικό και μαιευτικό ιστορικό και να διενεργείται πλήρης κλινική εξέταση.

Είναι διαπιστωμένο πως οι γυναίκες που παρακολουθούνται προγεννητικά έχουν κυήσεις με καλύτερο αποτέλεσμα από εκείνες που δεν παρακολουθούνται. Τα αίτια είναι πολλαπλά αλλά είναι σημαντικό να ενθαρρύνονται οι γυναίκες να συμβουλευούνται το γιατρό ή τη μαία κατά τη διάρκεια της κύησης. Οι επισκέψεις αυτές παρέχουν την ευκαιρία για εκπαίδευση της εγκύου και του συντρόφου της σχετικά με την εγκυμοσύνη, τον τοκετό, το θηλασμό και τη φροντίδα του νεογνού.

Εκτίμηση της καλής κατάστασης του εμβρύου και διάγνωση εμβρυϊκών ανωμαλιών

Μη-αιματηρές τεχνικές

Ως την ανακάλυψη της ηλεκτρονικής παρακολούθησης της εμβρυϊκής καρδιακής λειτουργίας, οι μόνες μέθοδοι εκτίμησης της κατάστασης του εμβρύου ήταν η κλινική εκτίμηση της αύξησης, η ακρόαση της εμβρυϊκής καρδιάς και η αναφορά της μητέρας σχετικά με τις εμβρυϊκές κινήσεις. Οι μέθοδοι αυτοί έχουν αυξηθεί με την ηλεκτρονική παρακολούθηση της εμβρυϊκής καρδιακής λειτουργίας και συσπάσεων της μήτρας (καρδιοτοκογραφία) και υπερηχογραφικές τεχνικές, όπως η εξέταση της εμβρυϊκής κυκλοφορίας με τη μέθοδο Doppler.

Ο σκοπός της εκτίμησης είναι η γένεση ενός υγιούς νεογνού. Σε τελειόμηνα νεογνά, επί ενδείξεως εμβρυϊκής δυσχέρειας, ο τοκετός μπορεί να επισπευσθεί. Αν όμως το έμβρυο είναι πρόωρο, το επίπεδο της δυσχέρειας θα πρέπει να αντιπαρατεθεί με το βαθμό προωρότητας. Η καλή συνεννόηση μεταξύ μαιευτήρων και νεογνολόγων είναι σημαντική για τη μεγιστοποίηση των πιθανοτήτων επιβίωσης.

Οι μη-αιματηρές τεχνικές, που δεν θέτουν κανένα

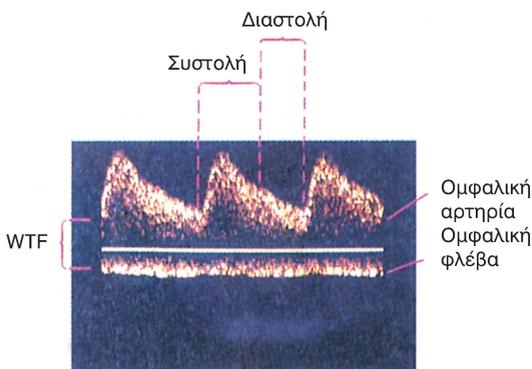
κίνδυνο στο έμβρυο, χρησιμοποιούνται με αυξανόμενο ρυθμό σαν δοκιμασίες ελέγχου καλής κατάστασης του εμβρύου και τη διερεύνηση πιθανών προβλημάτων. Περιλαμβάνουν τα ακόλουθα:

Καρδιοτοκογραφία (ΚΤΓ): Η ηλεκτρονική καταγραφή της εμβρυϊκής καρδιακής λειτουργίας παρέχει πληροφορίες για την κατάσταση του εμβρύου. Σε τελειόμηνα νεογνά, ο καρδιακός ρυθμός είναι μεταξύ 110-150 παλμοί/λεπτό με μεταβλητότητα μεγαλύτερη των 5 παλμών/λεπτό. Αύξηση του καρδιακού ρυθμού θα πρέπει να παρατηρείται κατά την κίνηση του εμβρύου ή δραστηριότητα της μητέρας και δεν πρέπει να παρατηρείται μείωση πριν από τον τοκετό. Ο κίνδυνος εμβρυϊκού θανάτου μετά από 24 ώρες φυσιολογικής ΚΤΓγραφίας είναι πολύ χαμηλός.

Υπερηχογράφημα: Το βιοφυσικό προφίλ του εμβρύου βασίζεται σε υπερηχογραφικό έλεγχο που καταγράφει τον όγκο αμνιακού υγρού, εμβρυϊκές κινήσεις, εμβρυϊκό μυϊκό τόνο, καρδιακούς παλμούς και ανάπτυξη. Η εκτίμηση του όγκου του αμνιακού υγρού είναι εξαιρετικής σημασίας, ειδικά εν τη παρουσία καθυστέρησης της ανάπτυξης, η μείωση του αμνιακού υγρού είναι ενδεικτική στοιχείου εμβρυϊκής δυσχέρειας, καθώς η νεφρική παροχή είναι μειωμένη. Το υπερηχογράφημα επιτρέπει επίσης τη μέτρηση του εμβρύου και την εκτίμηση της εμβρυϊκής αύξησης.

Αιμορρολογικές μελέτες με τη μέθοδο Doppler: Η μελέτη με τη μέθοδο Doppler της ομφαλικής αρτηρίας μπορεί να αναγνωρίσει την τελο-διαστολική ροή. Αν αυτή απουσιάζει, τότε υπάρχει η πιθανότητα εμβρυϊκής υποξίας. Αν υπάρχει αναστροφή της τελο-διαστολικής ροής, υπάρχει εγκατεστημένη εμβρυϊκή υποξία και ο τοκετός θα πρέπει να επιταχυνθεί (Εικ. 1.3).

Όταν το έμβρυο βρίσκεται σε κατάσταση υποξίας, αιματούται κατά προτίμηση ο εγκέφαλος εις βάρος των ενδοκοιλιακών οργάνων. Η ανακατανομή του αίματος απεικονίζεται με τη μέθοδο Doppler στη μέση μηνιγική αρτηρία και την κατιούσα αορτή. Η μειωμένη αιμάτωση των νεφρών οδηγεί σε ολιγοϋδράμνιο και η μειωμένη παροχή της μεσεντερίας σε εντερική ισχαιμία, η οποία μπορεί να οδηγήσει σε νεκρωτική εντεροκολίτιδα (σελ. 56, 231) στο νεογνό. Αν λοιπόν ένα έμβρυο είχε ανώμαλη ροή στην ομφαλική αρτηρία, η αντιμετώπιση μετά



Εικ. 1.3
Μελέτες ροής αίματος με τη μέθοδο Doppler: κυματομορφή φυσιολογικής ομφαλικής αρτηρίας. Η ροή είναι συνεχής. Μη-φυσιολογικές κυματομορφές παρουσιάζουν απουσία ή αναστροφή της ροής στο τέλος της διαστολής

τον τοκετό περιλαμβάνει μέτρα με σκοπό τη μείωση του κινδύνου νεκρωτικής εντεροκολίτιδας, όπως καθυστέρηση της εντερικής σίτισης, η οποία θα πρέπει κατά προτίμηση να είναι μητρικό γάλα.

Αιματηρές τεχνικές

Οποιαδήποτε αιματηρή τεχνική ενέχει τον κίνδυνο απώλειας του εμβρύου και η χρήση αυτών των δοκιμασιών περιορίζεται σε περιπτώσεις όπου υπάρχει κίνδυνος ανώμαλου αποτελέσματος. Τα ποσοστά απώλειας για τις διάφορες τεχνικές παρουσιάζονται στον Πίνακα 1.1.

Αν η μητέρα είναι Rhesus αρνητική, απαιτείται η χορήγηση αντι-D μετά από κάθε αιματηρή μέθοδο για την αποφυγή ευαισθητοποίησης στα αντιγόνα Rhesus του εμβρύου.

Αμνιοπαρακέντηση. Το αμνιακό υγρό μπορεί να ληφθεί μετά από άμεση εισαγωγή της βελόνης μέσα στον αμνιακό σάκο, υπό συνεχή υπερηχογραφική καθοδήγηση. Ακολουθεί φυγοκέντρηση του υγρού και απομόνωση των εμβρυϊκών ινοβλαστών. Τα κύτταρα καλλιεργούνται με σύγχρονες τεχνικές κυτταρογενετικής και όταν υπάρχουν αρκετά κύτταρα στη μετάφαση, εξετάζεται ο καρυότυπος. Η διάρκεια της καλλιέργειας σταδιακά μειώνεται και είναι πια δυνατή η λήψη της απάντησης μετά από 2 εβδομάδες, αν και μπορεί να χρειασθεί περισσότερο. Εφαρμογή τεχνικών όπως FISH (φθοριούχος υβριδισμός in situ) μπορεί να βοηθήσει στον εντοπισμό ή αποκλεισμό των κύριων τρισωμιών (σελ. 241) μέσα σε 24 ώρες. Το αμνιακό υγρό εξετάζεται για επίπεδα χολερυθρίνης και Rhesus ισοανοσοποίηση (σελ. 19, 53).

Με τη χρήση υπερηχογραφήματος αληθούς χρόνου, η επίπτωση αποτυχιών ή αιματηρών παρακεντήσεων (π.χ. υγρό με μητρικό αίμα) είναι χαμηλή και ο κίνδυνος απώλειας του κύηματος είναι 0.5-1%. Η τεχνική εφαρμόζεται αρχικά τη 15η-16η εβδομάδα, αλλά είναι δυνατό να ανευρεθεί ο καρυότυπος του βρέφους ως και τον τελευταίο μήνα. Πάραυτα, το κύριο μειονέκτημα της συμβατικής αμνιοπαρακέντησης είναι η προχωρημένη ηλικία κύησης (στα μέσα του δεύτερου τριμήνου) στην οποία γίνονται γνωστά τα αποτελέσματα. Ο τερματισμός της κύησης σε αυτό το στάδιο είναι πολύ στρεσογόνος για τους γονείς, τις οικογένειές τους και το προσωπικό. Σύγχρονες κυτταρογενετικές μέθοδοι επιτρέπουν την πρώιμη αμνιοπαρακέντηση την 11η-12η εβδομάδα, που επιτρέπει την αναγνώριση χρωμοσωματικών ανωμαλιών από το πρώτο τρίμηνο. Πάραυτα, η πρώιμη αμνιοπαρακέντηση συνοδεύεται από υψηλότερο ποσοστό απώλειας του κύηματος.

Πίνακας 1.1

Κίνδυνος απώλειας του κύηματος μετά από προγεννητικές διαγνωστικές δοκιμασίες

Τεχνική	Κίνδυνος
Υπερηχογράφημα	0
Αμνιοπαρακέντηση	1:100
Χοριοπαρακέντηση	2:100
Δειγματοληψία εμβρυϊκού αίματος	
Δομικά φυσιολογικό έμβρυο	1:100
Μη-φυσιολογικό έμβρυο	3:100
Υδρωτικό έμβρυο	25:100