

ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Η υγεία ενός παιδιού μπορεί να ελέγχεται πριν τη γέννησή του.



Η Kim Καρντάσιαν μόλις έφερε στη ζωή το δεύτερο παιδί της, ένα υγιέστατο αγοράκι.

Τι μπορεί να κάνει μια έγκυος σήμερα.

Καθώς η μοριακή γενετική και η βιοτεχνολογία εξελίσσονται με ραγδαίους ρυθμούς, νέα τεστ έχουν ήδη αλλάξει τον τρόπο με τον οποίο μπορεί να πραγματοποιηθεί ο έλεγχος της υγείας ενός εμβρύου στη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Γιατροί και επιστήμονες, έχοντας πλέον στη διάθεσή τους μια νέα τεχνολογία που ονομάζεται Αλληλούχηση Επόμενης Γενιάς (NGS - Next Generation Sequencing) μπορούν να αναλύσουν το γενετικό υλικό του εμβρύου που βρίσκεται έξω από τα κύτταρα, στην κυκλοφορία του αίματος της εγκύου. Το τεστ μη επεμβατικού προγεννητικού ελέγχου Tranquility της ελβετικής εταιρείας γονιδιοματικής και βιοτεχνολογίας Genoma περιλαμβάνεται σ' αυτή την κατηγορία, και μπορεί να ανιχνεύσει με μεγάλη ακρίβεια το σύνδρομο Down, καθώς και άλλες σοβαρές γενετικές ανωμαλίες του εμβρύου.

Το Tranquility τεστ είναι μια μέθοδος μη επεμβατικού προγεννητικού ελέγχου υψηλής ακρίβειας και αξιοπιστίας και πραγματοποιείται πολύ εύκολα και με απόλυτη ασφάλεια για τη μητέρα και το έμβρυο, αφού απαιτεί μονάχα μια απλή λήψη αίματος από την έγκυο. Δεν είναι τυχαίο ότι καθημερινά, ολόένα και μεγαλύτερος αριθμός ιατρών προτείνουν το μη επεμβατικό έλεγχο σε όσα ζευγάρια επιθυμούν να γνωρίζουν περισσότερα για την υγεία του μωρού τους και δε θέλουν να υποβληθούν σε μια πιθανώς επικίνδυνη αμνιοπαρακέντηση, αν δεν υπάρχει απόλυτη ιατρική ένδειξη. Αυτό όμως φαίνεται να είναι μονάχα η αρχή σ' αυτό που αποκαλούμε προληπτική ιατρική, η οποία θα αποτελέσει τη βάση της υγείας του μέλλοντος.

Η αλληλούχηση επόμενης γενιάς NGS που χρησιμοποιεί το Tranquility, επιτρέπει την ανάλυση ολόκληρου του γονιδιώματος ενός οργανισμού, με στόχο την πρόληψη των ασθενειών και την εξατομίκευση στις παρεχόμενες ιατρικές υπηρεσίες και θεραπείες. Με μια απλή λήψη αίματος της μητέρας νωρίς στην κύηση, μπορούμε να συγκεντρώσουμε πολύ σημαντικές πληροφορίες, προερχόμενες από την πλήρη ανάλυση του γονιδιώματος του εμβρύου. Έτσι κάθε εγκυμοσύνη, με τα τόσα συναισθήματα, άγχη, συχνές εξετάσεις και επισκέψεις στο γιατρό δε θα εί-

να ποτέ ξανά η ίδια. Η υγεία ενός παιδιού μπορεί πλέον να ελέγχεται πριν τη γέννησή του.

Πώς να επιλέξετε τι είναι σωστό για εσάς.

Στην Ελλάδα είναι διαθέσιμο το τεστ μη επεμβατικού προγεννητικού ελέγχου Tranquility της Genoma, το οποίο μπορεί να πραγματοποιηθεί από όλες τις εγκύους από τη 10η εβδομάδα κύησης και έπειτα (από τη 12η εβδομάδα αν πρόκειται για δίδυμη κύηση). Σημαντικό πλεονέκτημα του Tranquility είναι το γεγονός ότι το τεστ συμμορφώνεται με τα αυστηρότερα πρότυπα ποιότητας, νόμους και οδηγίες της Ευρωπαϊκής Ένωσης και φέρει CE-IVD πιστοποίηση για το σύνδρομο Down και τις τρισωμίες 18 και 13. Η πιστοποίηση αυτή είναι και η εγγύηση που κάθε ιατρός και το ζευγάρι πρέπει να αναζητούν, ώστε να είναι 100% σίγουροι για την αξιοπιστία ενός τεστ μη επεμβατικού προγεννητικού ελέγχου.

Το τεστ έχει επικυρωθεί και προορίζεται για τις γυναίκες που διατρέχουν υψηλό κίνδυνο για σύνδρομο Down. Ωστόσο, μπορεί να πραγματοποιηθεί και από γυναίκες που δεν ανήκουν σε ομάδα υψηλού κινδύνου για γενετικές ανωμαλίες, οι οποίες θέλουν να γνωρίζουν περισσότερα στοιχεία για την υγεία του μωρού τους, μετά από συννεόηση με το γιατρό τους και την κατάλληλη γενετική συμβουλευτική.



Ευχαριστούμε για τη βοήθεια τη Χαρούλα Μαθιοπούλου, BSc MMedSc, Μοριακή Βιολόγο με εξειδίκευση στην Ανθρώπινη Αναπαραγωγή www.genoma.com

Πώς θα σας φαινόταν αν μπορούσατε με μια απλή αιμοληψία πολύ νωρίς στην κύηση, να γνωρίζετε τα πάντα για την εξέλιξη της εγκυμοσύνης αλλά και για την υγεία του μωρού σας; Δεν υπάρχει τίποτε σπουδαιότερο για ένα ζευγάρι που περιμένει παιδί, από την επιθυμία να είναι υγιές. Κι αν αυτή η τόσο σημαντική πληροφορία προέρχεται από ένα τεστ που απαιτεί μονάχα μια απλή λήψη αίματος από τη μητέρα, ποιος γονιός δε θα ήθελε να έχει πρόσβαση σ' αυτό; Μέχρι σήμερα, στη διάρκεια της εγκυμοσύνης, οι μέλλουσες μητέρες υποβάλλονταν

σε μια σειρά εξετάσεων στο πρώτο και στο δεύτερο τρίμηνο, προκειμένου να εκτιμηθεί το ρίσκο μιας γενετικής διαταραχής στο μωρό τους. Ο μοναδικός, δε, τρόπος για να έχουν οι γιατροί πρόσβαση στο DNA, δηλαδή στο γενετικό υλικό του εμβρύου, ήταν μέσα από επεμβατικές διαδικασίες, όπως η λήψη χοριακών λαχνών και η αμνιοπαρακέντηση. Εξετάσεις όμως όχι εντελώς ακίνδυνες για την εγκυμονούσα ή το μωρό, αφού μπορούν να οδηγήσουν στην αποβολή ενός υγιούς παιδιού, ακόμα κι αν το ποσοστό αυτό είναι σχετικά μικρό (1/100 - 1/200).