

## Μη επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος (Non invasive prenatal diagnosis - NIPD)

Μια καινούργια μέθοδος προγεννητικού ελέγχου εφαρμόζεται εδώ και λίγο καιρό παγκοσμίως αλλά και στην Ελλάδα. Με τη μέθοδο αυτή ανιχνεύεται **ελεύθερο εμβρυϊκό DNA** στο αίμα της μητέρας. Το πρόβλημα της εξαιρετικά μικρής συγκέντρωσης του εμβρυϊκού DNA στην κυκλοφορία της μητέρας ξεπεράστηκε με τη βοήθεια της τεχνολογίας και είναι πλέον δυνατό με τη λήψη αίματος από την έγκυο να εντοπιστούν τα έμβρυα υψηλού κινδύνου για τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες: α) Τρισωμία 21 – σύνδρομο Down, β) Τρισωμία 18 – σύνδρομο Edwards, γ) Τρισωμία 13 – σύνδρομο Patau.

Ο μη επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος (Non invasive prenatal diagnosis) μπορεί να εφαρμοστεί από τη 10η μέχρι την 22η εβδομάδα της κύησης. Μπορεί να εφαρμοστεί σε γυναίκες που έχουν μείνει έγκυες είτε με φυσιολογική σύλληψη, είτε με εξωσωματική γονιμοποίηση, είτε με δωρεά ωαρίου. Μέχρι σήμερα ο χρωμοσωμικός έλεγχος του εμβρύου γίνεται με λήψη τροφοβλάστης ή αμνιοπαρακέντηση. Οι μέθοδοι αυτές είναι αξιόπιστες, αλλά επεμβατικές και κατά την εφαρμογή τους υπάρχει ένας μικρός κίνδυνος αποβολής.

Η ευαισθησία της μεθόδου NIPD για τον απολεισμό της τρισωμίας 21 (Down) είναι 99%, της τρισωμίας 18 (Edwards) 98%, της τρισωμίας 13 (Patau) 80% και του συνδρόμου Turner 95%. Τα αποτελέσματα της μεθόδου αυτής δίνονται ως **χαμηλού** και **υψηλού κινδύνου** για χρωμοσωμική ανωμαλία. Όταν το αποτέλεσμα είναι χαμηλού κινδύνου η πιθανότητα για μια από τις παραπάνω χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι εξαιρετικά μικρή, ενώ όταν το αποτέλεσμα είναι υψηλού κινδύνου η ύπαρξη της χρωμοσωμικής ανωμαλίας είναι εξαιρετικά πιθανή και πρέπει να επιβεβαιωθεί με λήψη τροφοβλάστης (CVS) ή αμνιοπαρακέντηση. Ο NIPD δεν αντικαθιστά, αλλά συμπληρώνει τον έλεγχο του εμβρύου που γίνεται στη 12η – 13η εβδομάδα της κύησης με τον υπερηχογραφικό έλεγχο της αυχενικής διαφάνειας (τον έλεγχο του ρινικού οστού, το Doppler της Τριγλώχινας, τον 1ο έλεγχο της ανατομίας του εμβρύου) και τη μέτρηση 2 ορμονών της κύησης την PAPP-A & τη replica free β-hCG .