

“Διερεύνηση Χρωμοσωμικών Ανωμαλιών σε Έμβρυα μετά από Αυτόματη Αποβολή Πρώτου Τριμήνου.”

Περίληψη

Εισαγωγή: Οι αυτόματες αποβολές αποτελούν την συχνότερη επιπλοκή των κύησεων και σε περισσότερο από 80% των περιπτώσεων συμβαίνουν πριν την συμπλήρωση 12 εβδομάδων κύησης. Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες αποτελούν το συχνότερο αίτιο των σποραδικών αυτόματων αποβολών. Σκοπός της παρούσας μελέτης είναι η διερεύνηση των χρωμοσωμικών ανωμαλιών στις αυτόματες αποβολές με κυτταρογενετική ανάλυση των προϊόντων αυτόματης αποβολής πρώτου τριμήνου.

Υλικό και Μέθοδοι: Μελετήθηκαν συνολικά 198 έμβρυα από αυτόματη αποβολή μονήρους κύησης. Το υλικό συλλέχθηκε από ιδιωτικό εργαστήριο ιατρικής γενετικής στην Ελλάδα κατά το διάστημα 1 Ιανουαρίου 2015 ως 30 Ιουνίου 2015. Πραγματοποιήθηκε κλασική κυτταρογενετική ανάλυση μετά από καλλιέργεια των προϊόντων αποβολής, ενώ στις περιπτώσεις χωρίς αποτέλεσμα χρησιμοποιήθηκε η QF-PCR. Όλα τα δείγματα προϊόντων αποβολής συνοδεύονταν από δείγμα αίματος της μητέρας για αποκλεισμό της επιμειξίας.

Αποτελέσματα: Σε 83 έμβρυα διαπιστώθηκαν χρωμοσωμικές ανωμαλίες (41,9%). Η διάρκεια κύησης ήταν 7-12 εβδομάδες κύησης (Μ.Ο.:7,8 ± 1,1) και η ηλικία της μητέρας ήταν 25-42 έτη (Μ.Ο.:35,0 ± 4,6). Η αναλογία των φύλων (άρρενα/θήλεα) ήταν 1,45. Σε 8 περιπτώσεις διαπιστώθηκαν δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες (9,6%). Η συχνότερη καρυοτυπική ανωμαλία ήταν η αυτοσωματική τρισωμία (45 έμβρυα, 54,2%) με συχνότερες τις τρισωμίες 16 και 22 (από 7 περιπτώσεις). 9 έμβρυα (10,8%) έπασχαν από αριθμητική ανωμαλία των φυλετικών χρωμοσωμάτων (όλα 45,X). Σε 7 προϊόντα αποβολής διαπιστώθηκε μωσαϊκό (5 με 45,X/46,XX και 2 με 46,XY/46,XX). 12 έμβρυα διαγνώστηκαν με τριπλοειδία (5 άρρενα 69,XXY και 7 θήλεα 69,XXX). Τέλος διαπιστώθηκε ένα έμβρυο με διπλή τρισωμία (14 και 21) και μία περίπτωση διπλής υπεραριθμίας αυτοσωματικού και φυλετικού χρωμοσώματος (XXY με συνύπαρξη τρισωμίας 18).

Συμπεράσματα: Η κυτταρογενετική ανάλυση των προϊόντων των αυτόματων αποβολών θα πρέπει να αποτελεί το πρώτο βήμα της διερεύνησης για την παροχή σχετικής συμβουλευτικής ώστε να αποφεύγονται μη αναγκαίες ή πλημμελώς τεκμηριωμένες περαιτέρω εξετάσεις και θεραπείες.

Λέξεις κλειδιά: Αυτόματη αποβολή, χρωμοσωμικές ανωμαλίες, κύηση, κυτταρογενετική

“Investigation of chromosomal abnormalities in fetuses after first trimester’s spontaneous abortion.”

Abstract

Objective: Spontaneous abortion is the most common complication of pregnancy and in more than 80% of cases occurs before the completion of 12 weeks of gestation. Chromosomal abnormalities are the most common cause of sporadic spontaneous miscarriages. The aim of this study is to investigate the chromosomal abnormalities in first trimester spontaneous miscarriages detected by cytogenetic analysis.

Material and Methods: A total number of 198 fetuses from spontaneous abortion were collected from a single genetic center in Greece between 1 January 2015 and 30 June 2015. For the karyotype analysis, all samples were cultured and harvested by standard techniques and conventional karyotype analysis by GTG banding was performed. In chromosomal abnormalities undetectable by conventional karyotype analysis QF-PCR was performed. All samples were accompanied by maternal blood sample to exclude contamination.

Results: Abnormal karyotype was found in 83 embryos out of 198 cases (41.9%). The gestational age was 7-12 weeks (mean: 7.8 ± 1.1) and maternal age was 25-42 years (mean: 35.0 ± 4.6). Sex ratio was 1.45. In 8 cases structural abnormalities were detected (9.6%). The most frequent chromosomal abnormality was autosomal trisomy (45 embryos, 54.2%), while the most common trisomies were 16 and 22, 7 cases). Nine fetuses (10.8%) suffered from numerical abnormalities of sex chromosomes (all cases were 45,X). Mosaicism was found in 7 samples (5 with 45,X/46,XX and 2 with 46,XY/46,XX). Twelve fetuses were diagnosed with triploidy (5 males 69,XXY and 7 females 69,XXX). Finally we found a fetus with double trisomy (14 and 21) and a case of Klinefelter (XXY) and Edwards (trisomy 18) syndromes co-existence.

Conclusions: Cytogenetic analysis of the products of conception should be the first step in the investigation of the causes of miscarriages. Results of cytogenetic analysis provide relevant counseling to avoid unnecessary or poorly documented further examination and treatment.

Keywords: Spontaneous abortion; miscarriages; chromosomal abnormalities; pregnancy; cytogenetics