

ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΟΣ ΧΑΪΛΟΓΙΑΝΝΟΣ

“Μη επεμβατική προγεννητική διάγνωση από το αίμα της εγκύου”

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Υπάρχει σημαντικός αριθμός κλινικών εφαρμογών της μη επεμβατικής προγεννητικής διάγνωσης που χρησιμοποιεί τα εμβρυϊκά εξωκυττάρια νουκλεϊκά οξέα που βρίσκονται στο αίμα της μητέρας. Οι εφαρμογές αυτές βασίζονται στις διαφορές γεννητικού υλικού μεταξύ της μητέρας και του εμβρύου. Υπάρχουν δύο κύριες κατευθύνσεις της μη επεμβατικής προγεννητικής διάγνωσης. Η πρώτη σχετίζεται με οικογένειες υψηλού κινδύνου με κληρονομικές ασθένειες. Η μη επεμβατική προγεννητική διάγνωση χρησιμοποιείται για να ανιχνεύσει μονογονιδιακές διαταραχές κληρονομημένες από τον πατέρα και για προσδιορισμό του φύλου του εμβρύου σε φυλοσύνδετες διαταραχές ή σε συγγενή υπερπλασία των επινεφριδίων. Η δεύτερη σχετίζεται με τον συνήθη προγεννητικό έλεγχο των εγκύων. Η μη επεμβατική προγεννητική διάγνωση χρησιμοποιείται για να ανιχνεύσει το Rh(D) του εμβρύου σε ισοανοσοποιημένες Rh(D) έγκυες, για τον προγεννητικό έλεγχο για τρισωμία 21, τρισωμία 18, τρισωμία 13 και για ανευπλοειδίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων και για πρόωμη ανίχνευση επιπλοκών της κύησης όπως η προεκλαμψία.

ΛΕΞΕΙΣ ΚΛΕΙΔΙΑ

μη επεμβατική προγεννητική διάγνωση, εμβρυϊκά εξωκυττάρια νουκλεϊκά οξέα

SUMMARY

There is a number of clinical applications of non-invasive prenatal diagnosis using cell free fetal nucleic acids in the maternal circulation. All these applications are based on differences between fetal and maternal genomes. There are two main directions for non-invasive prenatal diagnosis. The first one is associated with high-risk families with inherited disorders. Non-invasive prenatal diagnosis is used for detection of single gene disorders of paternal origin and for determination of fetal sex in fetuses at risk of X-linked diseases or congenital adrenal hyperplasia. The second one is associated with the routine antenatal screening of pregnant women. Non-invasive prenatal diagnosis is used for determination of fetal Rh(D) status in isoimmunized Rh(D)-negative women, for prenatal screening for trisomy 21, trisomy 18, trisomy 13, and sex-chromosome aneuploidies and for early detection of pregnancy complications such as preeclampsia.

KEY WORDS

non-invasive prenatal diagnosis, cell-free fetal nucleic acids