

Ανατομία της γυναικείας πυέλου

1

Πυελική κοιλότητα

Μεγάλη πυελος
Μικρή πυελος
Πυελικό έδαφος

Έξω γεννητικά όργανα

Εφήβαιο
Μεγάλα χείλη
Μικρά χείλη
Πρόδρομος του κόλπου ή κολεού
Παρθενικός υμένας ή στόμιο του κολεού
Κλειτορίδα
Αιμάτωση των έξω γεννητικών οργάνων
Λεμφικό αποχετευτικό σύστημα
Νεύρωση έξω γεννητικών οργάνων

Έσω γεννητικά όργανα

Κόλπος ή κολεός
Μήτρα ή υστέρα
Σάλπιγγες ή ωαγωγοί ή φαλοπιανοί πόροι
Ωοθήκες ή γονάδες

1 Πυελική κοιλότητα

Πυελική κοιλότητα ονομάζεται ο χώρος που περιβάλλεται από την οστέινη πύελο της γυναίκας, η οποία σχηματίζεται από τα δύο ανώνυμα οστά (δεξιά και αριστερά) και το ιερό οστό με την απόληξη αυτού, τον κόκκυγα, στο πίσω μέρος. Στο πρόσθιο τοίχωμα τα δύο ανώνυμα οστά ενώνονται διαμέσου της ηβικής σύμφυσης, σχηματίζοντας έτσι μια “οστέινη” ασπίδα προστασίας των ενδοπυελικών οργάνων (Εικόνα 1-1), ενώ το κάτω πυελικό τοίχωμα, γνωστό ως “πυελικό έδαφος”, φράζει το κύτος της κοιλιάς και σχηματίζεται από ερμητικό μυϊκό πλέγμα αποτελούμενο από τρεις βασικές στιβάδες: την έξω ή επιπολής, το ουρογεννητικό διάφραγμα (μέση στιβάδα) και το πυελικό διάφραγμα (άνω στιβάδα).

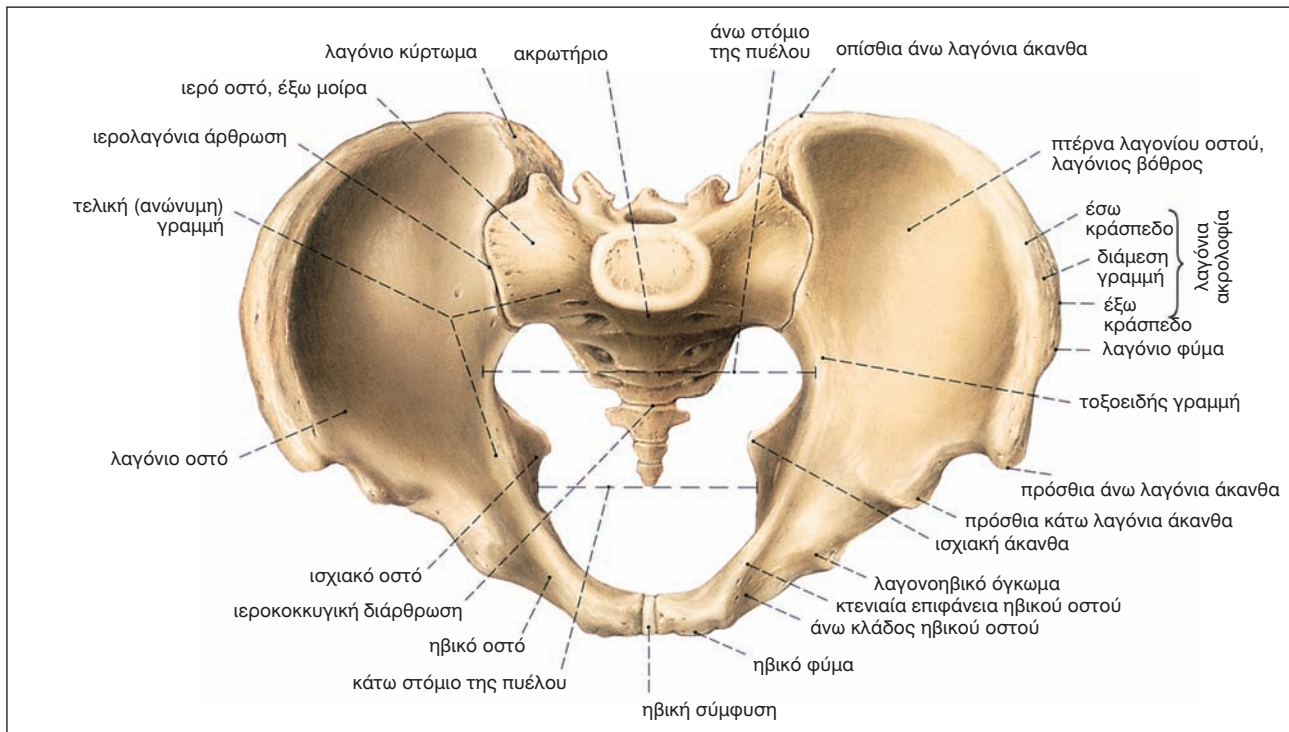
Η πυελική κοιλότητα διαχωρίζεται νοητά με την ονομαζόμενη “ανώνυμη ή πυελική γραμμή” σε ένα ανώτερο μέρος, τη μείζονα ή μεγάλη πύελο και ένα κατώτερο τμήμα, την ελάσσονα ή μικρή πύελο. Η ανώνυμη γραμμή οριοθετείται μεταξύ του άνω χείλους της ηβικής σύμφυσης, της κτενιαίας ακρολοφίας του ηβικού οστού, της τοξοειδούς γραμμής του λαγονίου οστού και του ακρωτηρίου των μαιευτήρων (συνένωση τελευταίου οσφυϊκού σπονδύλου με τον πρώτο σπόνδυλο του ιερού οστού).

Μεγάλη πύελος

Έχει σχήμα πεπλατυσμένης χοάνης και ο ρόλος της είναι υποστηρικτικός των ενδοκοιλιακών οργάνων καθώς αποτελεί τμήμα της κοιλότητας της κάτω κοιλιάς. Τα τοιχώματά της σχηματίζονται από: πρόσθια –το κάτω μέρος του προσθίου κοιλιακού τοιχώματος, πλάγια– τους λαγόνιους βόθρους των ανωνύμων οστών και οπίσθια - τον τελευταίο οσφυϊκό σπόνδυλο.

Πολλές φορές, η υπερηχοτομογραφική μελέτη των νοητών διαμέτρων της ελάσσονος πυέλου, που διέρχονται από επιλεγμένες ανατομικές θέσεις, μπορεί να δώσει αποτελέσματα σημαντικής κλινικής σημασίας. Οι σπουδαιότερες διάμετροι είναι:

- η πρόσθια εγκάρσια, που εκτείνεται μεταξύ των δύο προσθίων άνω λαγονίων ακανθών,
- η οπίσθια εγκάρσια, που εκτείνεται μεταξύ των δύο πιο απομακρυσμένων σημείων των λαγονίων ακρολοφιών,
- η λοξή (μια δεξιά και μια αριστερά), που ενώνει την οπίσθια άνω λαγόνια άκανθα με την πρόσθια δεξιά και αριστερά
- η προσθιοπίσθια διαγώνιος (ή εξωτερική), που εκτείνεται από το άνω χείλος της ηβικής σύμφυσης μέχρι



Εικόνα 1-1. Οστά που συνθέτουν την πυελική κοιλότητα.

την άκανθα του τελευταίου οσφυϊκού σπονδύλου και ε. η διατροχαντήριος, που εκτείνεται μεταξύ των δύο μειζονων τροχαντήρων του μηριαίου οστού.

Μικρή πύελος

Είναι μικρότερου μεγέθους από τη μεγάλη πύελο και έχει σχήμα κυλινδρικό με κοίλανση προς τα εμπρός και κυρτότητα προς τα πίσω. Στη μικρή πύελο περιέχονται όργανα του γαστρεντερικού συστήματος, του ουροποιητικού καθώς και τα έσω γεννητικά όργανα της γυναίκας (Εικόνα 1-2). Το σχήμα και οι διαστάσεις της έχουν μεγάλη κλινική σημασία για τον μαιευτήρα καθώς αποτελεί τον οστέινο γεννητικό σωλήνα μέσω του οποίου διέρχεται το έμβρυο κατά τον τοκετό.

Η μικρή (ελάσσονα) πύελος διακρίνεται σε τέσσερα βασικά επίπεδα: την είσοδο, την ευρυχωρία, το στενό και την έξοδο. Το τμήμα μεταξύ του ανώτερου και κατώτερου σημείου (είσοδου-εξόδου) της πυέλου ονομάζεται κοιλότητα

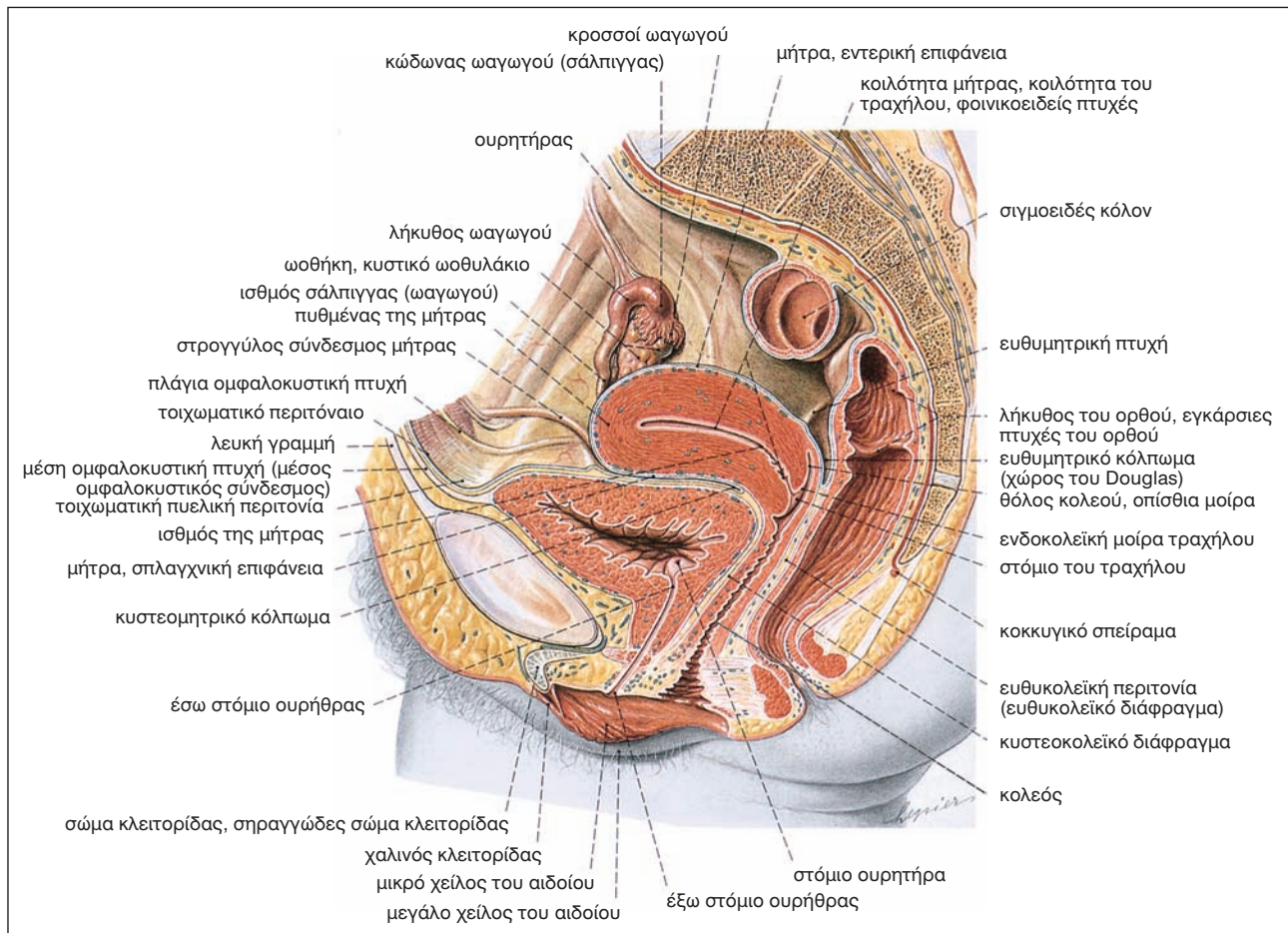
της πυέλου. Η διάμετρος, μήκους 13 εκ. περίπου, που ενώνει το κατώτερο πρόσθιο (ηβική καμάρα) με το ανώτερο οπίσθιο (ακρωτήριο των μαιευτήρων) σημείο της μικρής πυέλου ονομάζεται *διαγώνιος*. Επίσης, ως *άξονας της ελάσσονος πυέλου* χαρακτηρίζεται η τοξοειδής γραμμή που ενώνει όλα τα κέντρα των *ευθειών* και *εγκαρσίων* διαμέτρων των διαφόρων επιπέδων που αναφέρονται παρακάτω. Την πορεία του άξονα αυτού ακολουθεί και το έμβρυο κατά την κάθοδό του μέσα στην πύελο στη φάση του τοκετού.

Επίπεδο εισόδου

Χαρακτηρίζεται ως το όριο μεταξύ μεγάλης και μικρής πυέλου (ανώνυμη γραμμή), που, όπως έχει ήδη περιγραφεί, οριοθετείται μεταξύ του άνω χείλους της ηβικής σύμφυσης, της κτενιαίας ακρολοφίας του ηβικού οστού, της τοξοειδούς γραμμής του λαγονίου οστού και του ακρωτηρίου των μαιευτήρων.

Οι διαστάσεις του επιπέδου αυτού καθορίζονται από τις ακόλουθες διαμέτρους και τις αναφερόμενες μέσες τιμές:

- *Προσθιοπίσθια ή ευθεία*: έχει μήκος 11 εκ. και διέρχε-



Εικόνα 1-2. Όργανα της ελάσσονος πυέλου σε μέση οβελιαία διατομή (δεξιό ημιμόριο).

ται από το ακρωτήριο των μαιευτήρων μέχρι το άνω χείλος της ηβικής σύμφυσης.

- **Εγκάρσια:** έχει μήκος 13 εκ. περίπου και ενώνει τα δύο πιο απομακρυσμένα σημεία της ανωνύμου γραμμής
- **1η Λοξή – 2η Λοξή:** έχουν μήκος 12 εκ. έκαστη και ενώνουν τις δύο ιερολαγόνιες διαρθρώσεις προς τα αντίθετα λαγονοκτενικά ογκώματα.

Ευρυχωρία

Αποτελεί πραγματικό χώρο εντός της ελάσσονος πυέλου που οριοθετείται μεταξύ οπισθίου τοιχώματος ηβικής σύμφυσης, ηβικών οστών και ηβικών κλάδων, προσθίου τοιχώματος ιερού οστού (I2-I3), κάθε ανώνυμου οστού που βρίσκεται κάτω από το ύψος της ανωνύμου γραμμής, τον θυροειδή υμένα, τον μείζονα και ελάσσονα ισχιοϊερό σύνδεσμο, τον έσω θυροειδή μυ και τη θυροειδή περιτονία.

Οι διαστάσεις του επιπέδου αυτού καθορίζονται από τις ακόλουθες διαμέτρους και τις αναφερόμενες μέσες τιμές:

- **Προσθιοπίσθια ή ευθεία:** έχει μήκος 12 εκ. και διέρχεται από το μέσο της οπίσθιας επιφάνειας της ηβικής σύμφυσης μέχρι το μέσο της προσθίας επιφάνειας του ιερού οστού
- **Εγκάρσια:** έχει μήκος 12 εκ. και ενώνει τα έσω μέρη των τετράπλευρων επιφανειών που αντιστοιχούν στην κοτύλη εξωτερικά
- **1η Λοξή – 2η Λοξή:** έχουν μήκος 12 εκ. έκαστη και ενώνουν το μέσο του θυροειδούς τρήματος με το μέσον της μείζονος ισχιοϊεράς εντομής

Στενό

Ως Στενό ή Ισθμός της πυέλου καθορίζεται το νοητό επίπεδο που οριοθετείται πρόσθια από την κορυφή της ηβικής καμάρας, πλάγια από τις ισχιακές άκανθες και οπίσθια από την ιεροκοκκυγική άρθρωση. Με τον ισθμό η κοιλότητα της ελάσσονος πυέλου διαιρείται σε άνω τμήμα, που είναι ευρύτερο κατά την εγκάρσια φορά και κάτω τμήμα, που είναι ευρύτερο κατά την οβελιαία φορά. Το Στενό αποτελεί εξαιρετικής σημασίας τμήμα, διότι είναι το επίπεδο που συχνά κατά τον τοκετό μπορεί να ενσφηνωθεί η κεφαλή του εμβρύου.

Οι διαστάσεις του επιπέδου αυτού καθορίζονται από τις ακόλουθες διαμέτρους και τις αναφερόμενες μέσες τιμές:

- **Προσθιοπίσθια ή ευθεία:** έχει μήκος 11 εκ. και ενώνει την κορυφή της ηβικής καμάρας με την ιεροκοκκυγική άρθρωση.
- **Εγκάρσια:** έχει μήκος 10-10,5 εκ. και ενώνει τις δύο ισχιακές άκανθες.

Επίπεδο εξόδου

Το επίπεδο αυτό διαγράφεται μπροστά από την ηβική καμάρα, πίσω από την κορυφή του κόκκυγα και πλάγια από τα ισχιακά κυρτώματα.

Οι διαστάσεις του επιπέδου αυτού καθορίζονται από τις ακόλουθες διαμέτρους και τις αναφερόμενες μέσες τιμές:

- **Προσθιοπίσθια ή ευθεία:** έχει μήκος 9,5-11,5 εκ. και ενώνει την κορυφή του κόκκυγα με την ηβική καμάρα. Το μήκος των 11,5 εκ. πραγματοποιείται κατά τον τοκετό, όπου ο κόκκυγας απωθείται προς τα πίσω.
- **Εγκάρσια:** έχει μήκος 11 εκ. περίπου και ενώνει τα δύο ισχιακά κυρτώματα.

Πυελικό έδαφος

Το πυελικό έδαφος φράσσει το επίπεδο εξόδου της ελάσσονος πυέλου με πλήθος πεπλατυσμένων μυϊκών ινών και περιτονιών, αφήνοντας μόνον οπές απ' όπου διέρχονται η ουρήθρα, ο κόλπος και το ορθό. Το πυελικό έδαφος διαδραματίζει σημαντικό στηρικτικό ρόλο κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης και του τοκετού, αλλά και γενικότερα σε καταστάσεις αύξησης της ενδοκοιλιακής πίεσης, διότι φέρει όλο το βάρος του περιεχομένου της πυέλου. Συγχρόνως, η δομή και η λειτουργία του επιτρέπει το πέρασμα ενός τελειόμηνου εμβρύου κατά τον τοκετό.

Μυϊκό πλέγμα

Οι μύες του πυελικού εδάφους διακρίνονται σε τρεις στιβάδες (Εικόνα 1-3):

α. **Έξω ή Επιπολής:** Τη στιβάδα αυτή αποτελούν:

- **Ο έξω σφιγκτήρας του πρωκτού:** Οι μυϊκές του ίνες προσφύονται μπροστά στο κέντρο του περινέου και πίσω, διαμέσου του πρωκτοκοκκυγικού συνδέσμου, στον κόκκυγα και στο δέρμα. Περιβάλλει το κατώτερο τμήμα του ανεγκτήρα του πρωκτού, το πέρασ του πρωκτικού σωλήνα και τον πρωκτό.
- **Ο επιπολής εγκάρσιος του περινέου:** Αποτελεί το όριο του ουρογεννητικού–πρωκτικού τριγώνου. Εκτείνεται κάτω από το ισχιακό κύρτωμα στο κέντρο του περινέου όπου συγχωνεύεται με ίνες του έξω σφιγκτήρα και του βολβοσηραγγώδους.
- **Ο ισχιοσηραγγώδης:** Εκφύεται από τα ισχιακά κυρτώματα και περιβάλλει από κάτω και πλάγια το σύστοιχο σηραγγώδες σώμα της κλειτορίδας, καταφύεται στον ινώδη χιτώνα του σώματος αυτής, συμβάλλοντας με τον τρόπο αυτό στη στύση της.
- **Ο βολβοσηραγγώδης (ή βολβοσπογγώδης):** εκφύεται από το κέντρο του περινέου, περιβάλλει τους βολβούς του προδόμου και καταφύεται στο κάτω πέταλο της μέσης περιτονίας και στον ινώδη χιτώνα των σηραγγωδών σωμάτων της κλειτορίδας. Οι δύο απέναντι μύες δεν συνενώνονται, όπως στον άντρα, διότι μεταξύ τους σχηματίζεται η αιδοική σχισμή και παρεμβάλλεται το στόμιο του κόλπου. Οι μύες αυτοί έχουν τη δυνατότητα να

Έκτοψη κύηση



Εισαγωγή

Παθογένεια

Κλινική εικόνα

Διάγνωση

- Ορμονικοί προσδιορισμοί
- Διακολπικό υπερηχογράφημα
- Παρακέντηση δουγλασείου
- Διαγνωστική απόξεση
- Λαπαροσκόπηση

Θεραπεία

- Χειρουργική αντιμετώπιση
- Συντηρητική θεραπεία
- Άλλες μορφές θεραπείας

Σπάνιες θέσεις έκτοπης εμφύτευσης

- Κοιλιακή έκτοπη κύηση
- Ωοθηκική έκτοπη κύηση
- Τραχηλική κύηση
- Ετερότοπος έκτοπη κύηση

1 Εισαγωγή

Ως έκτοπος κύηση ορίζεται κάθε εγκυμοσύνη κατά την οποία η εμφύτευση της βλαστοκύστης πραγματοποιείται σε οποιαδήποτε θέση εκτός της ενδομητρικής κοιλότητας. Η επιπλοκή αυτή της εγκυμοσύνης, η επίπτωση της οποίας έχει αυξητικές τάσεις τις τελευταίες δεκαετίες, αποτελεί ένα ιδιαίτερα σημαντικό πρόβλημα δημόσιας υγείας με μεγάλη νοσηρότητα αλλά και θνησιμότητα. Παρά το γεγονός ότι η θνησιμότητα που σχετίζεται με την έκτοπο κύηση μεταξύ του 1975 και του 1992 σχεδόν υποδεκαπλασιάστηκε, η έκτοπη κύηση εξακολουθεί να αποτελεί την πρώτη αιτία θανάτου που οφείλεται σε εγκυμοσύνη στο 1ο τρίμηνο της κύησης, ενώ παράλληλα ευθύνεται για το 9% του συνόλου των θανάτων που λαμβάνουν χώρα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης (CDC 1995). Τα αίτια της αύξησης της επίπτωσης έκτοπων κυήσεων σε αρκετές χώρες της Ευρώπης και στις ΗΠΑ συμπεριλαμβάνουν: την αύξηση της επίπτωσης των σεξουαλικά μεταδιδόμενων λοιμώξεων και της πυελικής φλεγμονώδους νόσου, την ευρύτερη χρησιμοποίηση αντισυλληπτικών μεθόδων που επί αποτυχίας προδιαθέτουν στην έκτοπη εμφύτευση, την ευρεία διάδοση των μεθόδων υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, τη διάδοση και την ευρύτερη εφαρμογή των τεχνικών χειρουργικής των σαλπίνγων για την αντιμετώπιση της γυναικείας υπογονιμότητας και τέλος, τη βελτίωση των μέσων διάγνωσης (Πίνακας 8-1).

2 Παθογένεια

Η έκτοπος κύηση είναι δυνατόν να προκύψει ως συνέπεια της δράσης παραγόντων οι οποίοι είτε προκαλούν καθυστέρηση στη διάδο του γονιμοποιημένου ωαρίου προς την ενδομητρική κοιλότητα, είτε αφορούν στο ίδιο το έμβρυο και οδηγούν σε πρώιμη εμφύτευσή του σε έκτοπες θέσεις. Σε ποσοστό μεγαλύτερο του 98%, η θέση εμφύτευσης αφορά στη σάλπιγγα. Άλλες ασυνήθεις θέσεις εμφύτευσης είναι ο τράχηλος (0,1%), η ωοθήκη (0,5%)

Πίνακας 8-1. Αίτια της αύξησης της επίπτωσης των έκτοπων κυήσεων.

1. Αύξηση της επίπτωσης των σεξουαλικά μεταδιδόμενων λοιμώξεων και της πυελικής φλεγμονώδους νόσου.
2. Ευρύτερη χρησιμοποίηση αντισυλληπτικών μεθόδων που επί αποτυχίας προδιαθέτουν στην έκτοπη εμφύτευση.
3. Ευρεία διάδοση των μεθόδων υποβοηθούμενης αναπαραγωγής.
4. Διάδοση και ευρύτερη εφαρμογή των τεχνικών χειρουργικής των σαλπίνγων για την αντιμετώπιση της γυναικείας υπογονιμότητας.
5. Βελτίωση των μέσων διάγνωσης.

και η περιτοναϊκή κοιλότητα (0,03%). Από το σύνολο των σαλπινγικών κυήσεων το 93% περίπου αφορά στη λήκυθο, το 4% στον ισθμό και το 2,5% στο ενδιάμεσο τμήμα της σάλπιγγας ή στο κέρασ της μήτρας.

Μεγάλος αριθμός προδιαθεσικών παραγόντων έχει ενοχοποιηθεί για την ανάπτυξη εκτόπου κυήσεως. Οι συνηθέστεροι είναι: η ύπαρξη ιστορικού πυελικής φλεγμονώδους νόσου, η προηγηθείσα επέμβαση στη σάλπιγγα, η χρησιμοποίηση ενδομητρίου σπειράματος για αντισύλληψη, η προηγούμενη τεχνητή έκτρωση, οι κοιλιακές επεμβάσεις, η εξωσωματική γονιμοποίηση, τα αντισυλληπτικά χάπια προγεσταγόνου και το κάπνισμα.

Εξαιτίας του γεγονότος ότι η σάλπιγγα δεν έχει υποβλεννογόνια στιβάδα, το γονιμοποιημένο ωάριο εμφυτεύεται ταχέως στον βλεννογόνο και έρχεται σε επαφή με τη μυϊκή στιβάδα, την οποία και διηθεί. Η τροφοβλάστη έχει πολύ περιορισμένες δυνατότητες ανάπτυξης εντός του λεπτού τοιχώματος της σάλπιγγας και ιδιαίτερα κατά το ισθμικό της τμήμα, με αποτέλεσμα σύντομα να το διασπάσει, με συνήθη κατάληξη τη ρήξη της σαλπίνγγας και την εκδήλωση είτε ενδοπεριτοναϊκής αιμορραγίας, είτε την δημιουργία ενδοσυνδεσμικού αιματώματος. Στις περιπτώσεις όπου η εμφύτευση της τροφοβλάστης συμβεί στο ληκυθικό άκρο της σάλπιγγας, είναι πιθανή η εκβολή του κυήματος προς την περιτοναϊκή κοιλότητα διαμέσου του κώδωνα, χωρίς συνοδό ρήξη του τοιχώματος (ωαγωγική έκτρωση). Η περαιτέρω κλινική πορεία της ασθενούς θα εξαρτηθεί από τον όγκο του τροφοβλαστικού ιστού ο οποίος παραμένει προσκολλημένος στη σάλπιγγα και στον βαθμό της συνοδού αιμορραγίας. Στις περιπτώσεις εμφύτευσης στο ενδιάμεσο τμήμα, η κλινική εικόνα τις πρώτες εβδομάδες της κύησης είναι αβληχρή, η ρήξη της σαλπίνγγας συμβαίνει συνήθως με σχετική καθυστέρηση και η αιμορραγία είναι πολύ μεγαλύτερη (Εικόνες 8-1 και 8-2).

3 Κλινική εικόνα

Η κλασική κλινική εικόνα της έκτοπης κύησης περιλαμβάνει την τριάδα κοιλιακό άλγος, κοιλιακή αιμόρροια και ιστορικό αμηνόρροιας ποικίλης διάρκειας. Το κοιλιακό άλγος συχνά εμφανίζεται αρκετά πριν τη ρήξη της έκτοπης κύησης, αφορά ποσοστό >90% των περιπτώσεων και έχει ποικίλη ένταση. Η κοιλιακή αιμόρροια συνήθως είναι μικρής έως μέτριας βαρύτητας και συχνά εμφανίζει διαλείποντα χαρακτήρα.

Το πλέον σταθερό εύρημα σε ασθενείς με σαλπινγική κύηση είναι η παρουσία ευαισθησίας κατά την ψηλάφηση του πάσχοντος εξαρτήματος. Το εύρημα αυτό αφορά ποσοστό 75-90% των συμπτωματικών ασθενών. Συχνά συνυπάρχει άλγος κατά τη μετακίνηση του τραχήλου ή κοιλιακή ευαισθησία, ενώ η διόγκωση του εξαρτήματος



Εικόνα 8-1. Ραγείσα σαλπγγική κύηση 7 εβδομάδων.

δεν είναι πάντα εύκολο να διαπιστωθεί εξαιτίας της συνυπάρχουσας ευαισθησίας, που δυσχεραίνει την εν τω βάθει ψηλάφηση του υπογαστρίου. Στον Πίνακα 8-2, παρουσιάζεται η συχνότητα των συνηθέστερων συμπτωμάτων και κλινικών σημείων στις ασθενείς με έκτοπη κύηση.

Δυστυχώς πολλά από τα προαναφερθέντα κλασικά συμπτώματα και σημεία σχετίζονται με την παρουσία σχετικά προχωρημένης ή ακόμη και ραγείσας έκτοπης κύησης, η οποία δεν επιτρέπει τη φαρμακευτική ή τη συντηρητική χειρουργική αντιμετώπιση της ασθενούς. Οι έγκυες οι οποίες εμφανίζουν έστω και αβληχρή κλινική εικόνα που παραπέμπει στη διάγνωση της έκτοπης κύησης και έχουν σημαντικούς παράγοντες κινδύνου, θα πρέπει να είναι σε στενή παρακολούθηση με σκοπό την όσο το



Εικόνα 8-2. Προχωρημένη ραγείσα σαλπγγική κύηση 12 εβδομάδων περίπου.

Πίνακας 8-2. Συνήθη συμπτώματα και σημεία της έκτοπης κύησης.

Συμπτώματα	%
Κοιλιακό άλγος	90-100
Αμηνόρροια	75-95
Κολπική αιμόρροια	50-80
Ζάλη	20-35
Συμπτώματα κήσεως	10-15
Έξοδος τροφολαστικού ιστού από τον κόλπο	5-10
Σημεία	%
Ευαισθησία του εξαρτήματος	75-90
Ευαισθησία στη μετακίνηση του τραχήλου	50-60
Κοιλιακή ευαισθησία	80-95
Εξαρτηματική διόγκωση μεγέθους της μήτρας	50
	20-30
Ορθοστατική υπόταση – Εικόνα shock	10-15
Πυρετός	5-10

δυνατό πρωιμότερη διάγνωση αυτής της επικίνδυνης επιπλοκής.

4 Διάγνωση

Ορμονικοί προσδιορισμοί

Η πρώιμη διάγνωση της έκτοπης κύησης είναι δυνατόν να τεθεί με μη επεμβατικό τρόπο και με τη χρησιμοποίηση αλγορίθμων οι οποίοι στηρίζονται στην κλινική εικόνα, στον ποσοτικό προσδιορισμό των επιπέδων της προγεστερόνης ορού και της χοριακής γοναδοτροπίνης, σε συνδυασμό με τη διακολπική υπερηχογραφία. Στην Εικόνα 8-3 παρουσιάζεται τροποποιημένη εκδοχή αυτού του αλγορίθμου που στόχο έχει την διάγνωση της έκτοπης κύησης χωρίς τη χρησιμοποίηση της λαπαροσκόπησης.

Ο προσδιορισμός των επιπέδων της προγεστερόνης (PG) ορού ως διαγνωστικό μέσο ανίχνευσης της εκτόπου κύησης βασίζεται στη διαπίστωση ότι τα επίπεδα της ορμόνης αυτής είναι γενικά χαμηλότερα σε γυναίκες με έκτοπη κύηση, σε σύγκριση με εγκύους οι οποίες έχουν ενδομήτριες κυήσεις. Σήμερα, θεωρείται δεδομένο ότι τα επίπεδα προγεστερόνης εμφανίζουν σημαντική αλληλοκάλυψη μεταξύ των γυναικών με φυσιολογικά εξελισσόμενες κυήσεις και εκείνων οι οποίες έχουν έκτοπη ή παλίνδρομη ενδομήτρια κύηση. Παρά ταύτα, η προγεστερόνη ορού εξακολουθεί να έχει θέση ως διαγνωστικό μέσο στα πλαίσια ενός μη επεμβατικού συστήματος ανίχνευσης των εκτόπων κυήσεων μαζί με άλλες δοκιμασίες. Με δεδομένο ότι μόλις στο 1-2% των μη φυσιολογικά εξελισσόμενων κυήσεων διαπιστώνονται επίπεδα προγεστερόνης >25 ng/ml, τιμές μεγαλύτερες αυτού του ορίου πρα-

κτικά αποκλείουν την έκτοπο κύηση. Στις σπάνιες περιπτώσεις όπου παρά την έκτοπο κύηση τα επίπεδα PG υπερβαίνουν το ανώτερο όριο, η εξωμήτριο κύηση εξακολουθεί να αναπτύσσεται και συχνά συνοδεύεται από θετική καρδιακή λειτουργία του κηρήματος στο διακολπικό υπερηχογράφημα. Αντίθετα, τιμές PG <6,5 ng/ml γενικά υποδηλώνουν μη βιώσιμη κύηση, χωρίς όμως να είναι δυνατή η διάκριση μεταξύ ενδομητρίου ή έκτοπης εμφύτευσης.

Η χοριακή γοναδοτροπίνη (human Chorionic Gonadotropin – hCG) ανιχνεύεται στον ορό της μητέρας ήδη από την 7η μέρα μετά τη σύλληψη και ο μέσος χρόνος διπλασιασμού των επιπέδων ορού της hCG σε μια φυσιολογική κύηση κυμαίνεται μεταξύ 1,4 – 2,1 ημερών, ενώ το ποσοστό αύξησης εντός 48 ωρών της hCG είναι μεγαλύτερο του 66% στο 85% των φυσιολογικών κυήσεων. Ο ρυθμός αύξησης της hCG στην εξωμήτριο κύηση κυμαίνεται σε αρκετά χαμηλότερα επίπεδα. Έτσι, αύξηση των επιπέδων μικρότερη του 50% εντός 48 ωρών αφορά σε ποσοστό 99,9% μη φυσιολογικά εξελισσόμενη κύηση.

Γενικά, επίπεδα της hCG μεγαλύτερα των 50.000 mIU/mL σπάνια σχετίζονται με εξωμήτριο κύηση. Σε επίπεδα της hCG υψηλότερα των 2.000 mIU/mL, σε φυσιολογικά εξελισσόμενη ενδομήτριο κύηση, ο σάκος κύησης θα πρέπει να ανιχνεύεται με τη διακολπική υπερηχογραφία.

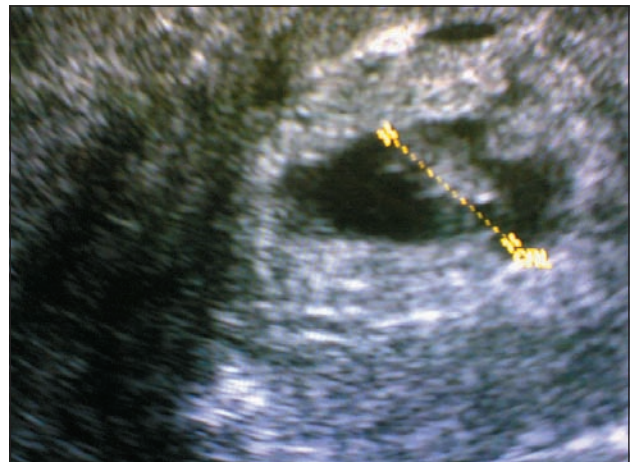
Διακολπικό υπερηχογράφημα

Η υπερηχογραφική απεικόνιση ενδομητρίου σάκου κύησης πρακτικά αποκλείει την περίπτωση της εξωμητρίου κύησης. Ο σάκος κύησης αποτελεί το πρωιμότερο υπερηχογραφικό εύρημα. Σε ορισμένες όμως περιπτώσεις εξωμητρίου κύησης είναι δυνατή η απεικόνιση ενός ψευδοσάκου, ο οποίος στην πραγματικότητα αντιστοιχεί σε μικρή ενδομήτριο συλλογή υγρού. Επίσης, σε περιπτώσεις παλινδρομής κύησης είναι δυνατόν να δοθεί εικόνα ψευδοσάκου. Πριν από την ανίχνευση του λεκιθικού ασκού, η διαφορική διάγνωση μεταξύ φυσιολογικής ενδομητρίου εγκυμοσύνης και ψευδοσάκου είναι δυνατόν να γίνει από την απεικόνιση της μεμβράνης του λαχνωτού χορίου μεταξύ της κοιλότητας του σάκου κύησης και του αληθούς φθαρτού.

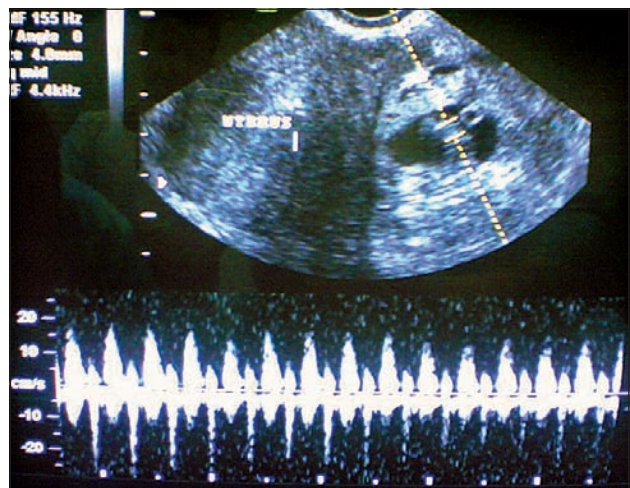
Παράλληλα με τον έλεγχο της ενδομητρίου κοιλότητας, το διακολπικό υπερηχογράφημα επιτρέπει τη λεπτομερή απεικόνιση των εξαρτημάτων. Η διαφορική διάγνωση μεταξύ διογκώσεων που προέρχονται από τη σάλπιγγα ή την ωθήκη συνήθως είναι δυνατόν να γίνει με ακρίβεια από έμπειρους εξεταστές. Επιπλέον, η υπερηχογραφική διάγνωση της εξωμητρίου κύησης επιτρέπει, ανάλογα με το μέγεθός της και την ύπαρξη ή μη καρδιακής λειτουργίας, την επιλογή των ασθενών προς χειρουργική ή φαρμακευτική αντιμετώπιση με μεθοτρεξάτη (Εικόνες 8-4 έως 8-7).



Εικόνα 8-4. Υπερηχογραφική απεικόνιση του χαρακτηριστικού τροφολαστικού δακτυλίου σε αρχόμενη έκτοπη κύηση.



Εικόνα 8-5. Σαλπγγική κύηση 6⁺³ εβδομάδων δεξιά. Ο εμβρυϊκός πόλος είναι σαφώς ορατός.



Εικόνα 8-6. Έκτοπη σαλπγγική κύηση με εν ζωή έμβρυο 6⁺⁵ εβδομάδων και θετική καρδιακή λειτουργία.

Γενετική συμβουλευτική

16

Πρωτοβάθμια και δευτεροβάθμια γενετική συμβουλευτική

Προϋποθέσεις της γενετικής συμβουλευτικής

Διάγνωση του γενετικού νοσήματος

Προσέγγιση της οικογένειας

Αντικειμενικότητα στην ενημέρωση

**Η σημασία της γενετικής συμβουλευτικής
στον προγεννητικό έλεγχο**

**Η σημασία της γενετικής συμβουλευτικής
πριν τη σύλληψη**

**Ο ρόλος της γενετικής συμβουλευτικής στο άτομο
και στο κοινωνικό σύνολο**

1 Εισαγωγή

Μέχρι σήμερα είναι γνωστό ότι ο αριθμός των γνωστών μονογονιδιακών νοσημάτων είναι >4.500 (συχνότητα σε γεννήσεις ~1%), των χρωμοσωμικών ανωμαλιών >100 (συχνότητα σε γεννήσεις ~0,5%) και των πολυπαραγοντικών νοσημάτων >100 (συχνότητα σε γεννήσεις 5-10%), ενώ έχουν περιγραφεί >2.000 σύνδρομα συγγενών ανωμαλιών.

Οι πρόοδοι στην κατανόηση των γενετικών νοσημάτων και οι συνεχώς αυξανόμενες προοπτικές από τις σύγχρονες δυνατότητες της ιατρικής τεχνολογίας οδήγησαν στην ανάπτυξη μοριακών διαγνωστικών εξετάσεων για πολλά σοβαρά γενετικά νοσήματα, αλλά και παρεμβατικών ή μη προγεννητικών μεθόδων. Έτσι με προγράμματα πληθυσμιακού ελέγχου ή επιλεκτικά σε ομάδες υψηλού κινδύνου, μπορούν να ανιχνεύονται φορείς κληρονομικών ή εν μέρει κληρονομικών νοσημάτων -ακόμη και πριν την εκδήλωση συμπτωμάτων- και να αποφεύγεται η γέννηση ανάπηρων παιδιών, μέσω της προγεννητικής ή προεμφυτευτικής διάγνωσης. Επίσης, σε αρκετά κληρονομικά νοσήματα γίνεται διάγνωση και άμεση αντιμετώπιση μετά τη γέννηση. Επειδή οι περισσότερες από τις νεότερες αυτές προοπτικές διοχετεύονται ταχύτατα στα μέσα μαζικής ενημέρωσης, είναι φυσικό ότι πέραν του αρχικού ενδιαφέροντος προκαλούν άγχος ή σύγχυση, εάν μάλιστα δεν αξιοποιηθούν κατάλληλα μέσω της γενετικής συμβουλευτικής.

Η **γενετική συμβουλευτική** είναι η διαδικασία μέσω της οποίας ασθενείς ή συγγενείς τους με νόσο πιθανώς κληρονομική ενημερώνονται, υποστηρίζονται ψυχολογικά και βοηθούνται να κατανοήσουν τις συνέπειες της νόσου, την πιθανότητα εμφάνισης ή μεταβίβασης στους απογόνους, καθώς και τις δυνατότητες για την αντιμετώπιση, την πρόληψη και τον οικογενειακό προγραμματισμό.

Σκοπός της γενετικής συμβουλευτικής όπως διακήρυξε το 1975 η Ad Hoc ειδική επιτροπή της Αμερικανικής Εταιρείας Γενετικής του Ανθρώπου είναι:

- α. η ενημέρωση των ενδιαφερομένων για τη φύση, την κλινική εικόνα και την πρόγνωση μιας νόσου με νοητική ή ψυσική αναπηρία,
- β. η κατανοήση των κινδύνων επανεμφάνισης της ίδιας νόσου στην οικογένεια, και τέλος
- γ. η πληροφόρηση για όλες τις προσφερόμενες εναλλακτικές δυνατές επιλογές πρόληψης και αντιμετώπισης. Μέσα από αυτή την επικοινωνία -η οποία πολλές φορές πρέπει να επαναλαμβάνεται κατά διαστήματα- η ενδιαφερόμενη οικογένεια υποστηρίζεται ψυχολογικά και διευκολύνεται στην επιλογή τής οποιασδήποτε απόφασης.

Οι **βασικές αρχές** που πρέπει να διέπουν τη γενετική συμβουλευτική είναι το δικαίωμα των συμβουλευομένων στην πλήρη ενημέρωση, η έγγραφη συγκατάθεση, ο σεβασμός στην αυτονομία, η ελευθερία επιλογών και κοινοποίησης των γενετικών πληροφοριών και η τήρηση του ιατρικού απόρρητου.

2 Πρωτοβάθμια και δευτεροβάθμια γενετική συμβουλευτική

Η διαδικασία της γενετικής συμβουλευτικής και η ανάγκη υποστήριξης και καθοδήγησης της οικογένειας αρχίζει από την πρώτη στιγμή της επαφής με τον ασθενή και ολοκληρώνεται μετά τη διάγνωση του γενετικού νοσήματος.

Η ιδιαιτερότητα των γενετικών νοσημάτων, η ταχεία ανάπτυξη της γενετικής και η εξειδικευμένη γενετική διάγνωση απαιτούν λεπτομερή γενετική συμβουλευτική, η οποία θα πρέπει να παρέχεται από κατάλληλα κέντρα γενετικής (**Δευτεροβάθμια Γενετική Συμβουλευτική**).

Σε πρωτοβάθμιο επίπεδο, η γενετική συμβουλευτική αποτελεί υποχρέωση όλων των ιατρών, ως αναπόσπαστο μέρος τής αρχικής επικοινωνίας με την οικογένεια που έχει κληρονομικό νόσημα ή συγγενείς ανωμαλίες (**Πρωτοβάθμια Γενετική Συμβουλευτική**).

Ο θεράπων ιατρός, στα πλαίσια της κλινικής αντιμετώπισης του ασθενούς -και πέραν της έγκαιρης διάγνωσης, της ιατρικής παρακολούθησης και της ψυχολογικής υποστήριξης της οικογένειας- παρέχει τις πρώτες απαραίτητες πληροφορίες και μάλιστα με τον καλύτερο ίσως τρόπο από οποιονδήποτε άλλον ειδικό ιατρό. Ιδιαίτερα σημαντική είναι η συμβολή της πρωτοβάθμιας γενετικής συμβουλευτικής στον προγραμματισμό του γενετικού και του προγεννητικού ελέγχου πριν από τη σύλληψη του επόμενου παιδιού. Ο θεράπων ιατρός έχει τις περισσότερες πιθανότητες επιτυχίας, εφόσον έρχεται μακροχρόνια και τακτικότερα σε επαφή με την οικογένεια.

Οι **στόχοι της πρωτοβάθμιας γενετικής συμβουλευτικής** είναι:

- Αρχικά, η έγκαιρη εντόπιση του γενετικού νοσήματος ή συνδρόμου και η παραπομπή σε δευτεροβάθμια γενετική συμβουλευτική, ώστε να αποφευχθούν άσκοπες ή και δαπανηρές εξετάσεις.
- Μακροπρόθεσμα και μέσω της τακτικής ιατρικής παρακολούθησης, η ενημέρωση των συγγενών, η πληροφόρηση για νέες θεραπευτικές προοπτικές και η παρακίνηση για έγκαιρο προγεννητικό έλεγχο.
- Εκ παραλλήλου, η ψυχολογική υποστήριξη και αντιμετώπιση κάθε οικογένειας ανάλογα με το οικογενειακό ιστορικό, τις ανάγκες-προσδοκίες και το συναισθημα-

τικό φορτίο, το μορφωτικό-οικονομικό-κοινωνικό επίπεδο και τις θρησκευτικές-φιλοσοφικές-ηθικές πεποιθήσεις τους.

Μετά την πρωτοβάθμια γενετική συμβουλευτική, είναι απαραίτητη η παραπομπή των ενδιαφερομένων σε Κέντρα Γενετικής που διαθέτουν Υπηρεσία Γενετικής Συμβουλευτικής. Εκεί γίνεται η συνεκτίμηση, ο συντονισμός των οικογενειών με γενετικά νοσήματα και η παροχή γενετικής συμβουλευτικής από κλινικό γενετιστή, με ομάδα ειδικά εκπαιδευμένων επιστημόνων (βιολόγο γενετιστή, ψυχολόγο, κοινωνική λειτουργό και νοσηλεύτρια).

Οι **ενδείξεις παραπομπής για δευτεροβάθμια γενετική συμβουλευτική** είναι:

- α. Η διάγνωση ή επικύρωση της διάγνωσης στο άτομο-δείκτη
- β. Νοσήματα με σύνθετο γενετικό υπόβαθρο
- γ. Οικογένειες με ειδικά προβλήματα π.χ. γάμος μεταξύ συγγενών, αμφισβητούμενη πατρότητα, υπογονιμότητα
- δ. Κάθε περίπτωση προγεννητικού/προεμφυτευτικού ελέγχου (πριν τον προγραμματισμό και μετά το αποτέλεσμα)
- στ. Κάθε περίπτωση προσυμπτωματικού γενετικού ελέγχου (πριν τον προγραμματισμό και μετά το αποτέλεσμα)
- ζ. Έγκυες με χρόνια νοσήματα – έκθεση σε φάρμακα (π.χ. σακχαρώδης διαβήτης, φαινολοκετονουρία, αντιεπιληπτικά, ρετινοϊκό οξύ)

Οι στόχοι της δευτεροβάθμιας γενετικής συμβουλευτικής είναι τρεις: Αρχικά η διάγνωση ή επικύρωση της διάγνωσης και η αξιολόγηση γενετικών και άλλων διαγνωστικών εξετάσεων. Στη συνέχεια, η παροχή έγκυρων πληροφοριών για τη γενετική νόσο, ο καθορισμός του γενετικού κινδύνου για την οικογένεια και η υποστηρικτική διευκόλυνσή τους στη λήψη αποφάσεων. Τέλος, ο ουσιαστικότερος ίσως στόχος είναι η πρόληψη, με την παράθεση όλων των σχετικών με την αναπαραγωγή προοπτικών (προγεννητική ή προεμφυτευτική διάγνωση, προσυμπτωματική διάγνωση, αποκάλυψη φορέων, αντισύλληψη, υιοθεσία).

Για την αποτελεσματική γενετική συμβουλευτική, τρεις είναι οι απαραίτητες προϋποθέσεις: η ορθή διάγνωση του γενετικού νοσήματος, η ικανότητα προσέγγισης της οικογένειας και η αντικειμενικότητα στην παράθεση στοιχείων.

3 Προϋποθέσεις της γενετικής συμβουλευτικής

Διάγνωση του γενετικού νοσήματος

Το πρώτο και σπουδαιότερο βήμα στη γενετική διάγνωση είναι η συλλογή γενετικών πληροφοριών για το υπό μελέ-

τη άτομο ή περίπτωση-δείκτη (*proband* ή *index case*) καθώς και τα άλλα μέλη της οικογένειας, ώστε να γίνει αρχικά ο σχεδιασμός του οικογενειακού δένδρου και, στη συνέχεια, η κλινική εξέταση και η εργαστηριακή διερεύνηση.

Οικογενειακό ιστορικό και γενεαλογικό δένδρο

Κατά τη λήψη οικογενειακού ιστορικού, οι ερωτήσεις πρέπει να είναι εξειδικευμένες και να αποσκοπούν στη συλλογή συγκεκριμένων στοιχείων (Πίνακας 16-1), ώστε οι τυχόν θετικές απαντήσεις να αποτελούν πράγματι ένδειξη ότι ενέχονται παράγοντες γενετικοί, χρωμοσωμικοί ή εξωγενείς που δρουν κατά τη διάρκεια της κύησης (τετατογόνιοι παράγοντες). Οι επίμονες και ασαφείς ερωτήσεις του ιατρού προς τους γονείς παιδιού με πιθανό γενετικό νόσημα ή συγγενείς ανωμαλίες δεν είναι χρήσιμες, διότι επιβαρύνουν ψυχολογικά, ενώ μπορεί να μην καθίστανται κατανοητές αρχές της κληρονομικότητας.

Συχνά προβλήματα κατά τη λήψη ιστορικού είναι η απόκρυψη από τους γονείς ότι υπάρχουν άλλα προσβεβλημένα μέλη στην οικογένεια ή αντιθέτως η επίμονη αναφορά σε άλλα νοσήματα που δεν σχετίζονται με το υπό μελέτη πρόβλημα. Η πιθανότητα συγγένειας μεταξύ των γονέων πρέπει να διευκρινίζεται με ερωτήσεις για την καταγωγή τους σε όσο το δυνατόν παλαιότερες γενεές. Στοιχεία από το γενεαλογικό δένδρο ως προς την ηλικία των μελών, αλλά και την ηλικία θανάτου όσων έχουν καταλήξει, πρέπει να καταγράφονται σε τρεις γενεές, και αυτό να αφορά και στις δυο πλευρές της οικογένειας. Το ίδιο ισχύει και για τα αποτελέσματα του κλινικοεργαστηριακού ελέγχου που είχε τυχόν γίνει σε όσους συγγενείς έχουν ιστορικό σχετικό με τον εξεταζόμενο ασθενή. Δυσκολίες υπάρχουν εάν ο πάσχων συγγενής έχει καταλήξει από αδιάγνωστη νόσο και δεν υπάρχουν διαθέσιμες φωτογραφίες ή σε περιπτώσεις που διαμένει σε απομακρυσμένο σημείο και δεν είναι δυνατή η κλινική εκτίμηση και η διάγνωση. Χρήσιμο είναι να ερωτώνται εκτός από τους γονείς και άλλα μέλη της οικογένειας, ιδιαίτερα τα πιο ηλικιωμένα, όταν για παράδειγμα πρόκειται για νευ-

Πίνακας 16-1. Στοιχεία οικογενειακού ιστορικού κατά τον έλεγχο ασθενούς με πιθανό γενετικό νόσημα ή συγγενείς ανωμαλίες.

- Ηλικία, συγγένεια, καταγωγή των γονέων.
- Προηγούμενο (-α) παιδί (παιδιά) ή άλλοι πρώτου ή δευτέρου βαθμού συγγενείς που κατέληξαν και πιθανή αιτία θανάτου.
- Νοσήματα των γονέων και των μελών της οικογένειας επί τρεις γενεές (γενετικά νοσήματα, συγγενείς ανωμαλίες, νοητική υστέρηση).
- Προηγούμενο μαιευτικό ιστορικό της μητέρας (στεριότητα, καθ' εξιν αποβολές, θνησιγενή έμβρυα, πολύδυμες κυήσεις, δυσπλασίες της μήτρας, όγκοι, ινομώματα).
- Προγεννητικό ιστορικό του υπό μελέτη πάσχοντος (χρόνια νοσήματα της μητέρας, λήψη φαρμάκων, κάπνισμα, αλκοολισμός, πολυυδράμνιο ή ολιγοϋδράμνιο, σκίρτηματα του εμβρύου, προβολή του εμβρύου, αποτελέσματα προγεννητικού ελέγχου).

Μη επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος

20

Εισαγωγή

Εμβρυϊκά κύτταρα στη μητρική κυκλοφορία

Ελεύθερο εμβρυϊκό DNA στη μητρική κυκλοφορία

Κλινική αξιοποίηση του ελεύθερου εμβρυϊκού DNA

Προοπτικές αξιοποίησης εμβρυϊκού ελεύθερου DNA

1 Εισαγωγή

Ο προγεννητικός έλεγχος αποτελεί σήμερα απαραίτητο τμήμα της καθημερινής μαιευτικής πράξης, για την πραγματοποίησή του, όμως, απαιτείται ανάλυση γενετικού υλικού του εμβρύου που λαμβάνεται με επεμβατικές μεθόδους όπως η αμιοπαρακέντηση ή η βιοψία τροφοβλάστης. Λόγω του μικρού μεν αλλά υπαρκτού κινδύνου αποβολής, τα τελευταία χρόνια αναζητώνται εναλλακτικές μέθοδοι λήψης εμβρυϊκού δείγματος για μη επεμβατικό προγεννητικό έλεγχο.

2 Εμβρυϊκά κύτταρα στη μητρική κυκλοφορία

Η ύπαρξη εμβρυϊκών κυττάρων στο περιφερικό αίμα της εγκύου είναι γνωστή από το τέλος της δεκαετίας του 1960, όταν παρατηρήθηκαν μτώσεις με XY καρυότυπο στο αίμα εγκύων με έμβρυα αγόρια. Ο επιτυχής διαχωρισμός, όμως, και η αξιοποίησή τους για προγεννητικό έλεγχο παραμένει μία πρόκληση λόγω της σπανιότητάς τους και της έλλειψης ειδικού μονοκλωνικού αντισώματος που να τα ξεχωρίζει από τα χιλιάδες μητρικά κύτταρα που τα περιβάλλουν.

Τα εμβρυϊκά κύτταρα στην κυκλοφορία της μητέρας που θεωρούνται κατάλληλα για μελέτη είναι τα λεμφοκύτταρα, τα τροφοβλαστικά και τα εμπύρηννα ερυθρά, και σε δεκάδες άρθρα που έχουν δημοσιευτεί αναφέρονται ποικίλοι τρόποι για την απομόνωση και μελέτη τους. Το μειονέκτημα των εμβρυϊκών λεμφοκυττάρων είναι ότι, όπως έχει αποδειχτεί, μπορεί να παραμείνουν στη μητρική κυκλοφορία για πολλά χρόνια μετά τον τοκετό, επομένως υπάρχει κίνδυνος να μελετηθεί κύτταρο από προηγούμενη κύηση. Τα τροφοβλαστικά κύτταρα είναι κατάλληλα επειδή είναι κατ'εξοχήν εμβρυϊκά, ανευρίσκονται νωρίς και δεν διατηρούνται μετά τον τοκετό. Αρχικά θεωρείτο ότι σπάνιζαν στις φυσιολογικές κυήσεις, ενώ δεν υπήρχαν κατάλληλα μονοκλωνικά αντισώματα για την απομόνωσή τους. Πρόσφατες μελέτες, όμως, αναφέρονται σε διάφορες προσπάθειες για τον εντοπισμό και τη μελέτη τους.

Από τις αρχές της δεκαετίας του 1990, το ενδιαφέρον των ερευνητών εντοπίστηκε στα εμβρυϊκά εμπύρηννα ερυθρά (NRBC) και στους προγεννήτορές τους, επειδή αφθονούν στο 1ο τρίμηνο της κύησης στο εμβρυϊκό αίμα, ενώ σπανίζουν στην κυκλοφορία των φυσιολογικών ενηλίκων, μειώνονται σταδιακά με την ηλικία της κύησης και εφόσον έχουν μικρό χρόνο ζωής αφορούν στην παρούσα κύηση. Ανιχνεύονται μεταξύ 8ης και 23ης εβδομάδας και σταδιακά ελαττώνονται. Το γεγονός ότι είναι μονοπύρηννα διευκολύνει την κυτταρογενετική ανάλυση με φθορίζοντα *in situ* υβριδισμό (FISH).

Η συχνότητά τους στη μητρική κυκλοφορία είναι μικρή στις φυσιολογικές κυήσεις, υπολογίζεται σε 1 κύτταρο ανά 1 ml μητρικού αίματος και δεν ανιχνεύονται σε όλες τις εγκύους. Παρά τις επανειλημμένες προσπάθειες, δεν είναι δυνατό να καλλιεργηθούν, έτσι ώστε να αυξηθεί ο αριθμός τους.

Στις μεθόδους που έχουν εφαρμοστεί για την απομόνωση και τον εμπλουτισμό των NRBC περιλαμβάνονται η κυτταρομετρία ροής (FACS), ο μαγνητικός διαχωρισμός (MACS) και η αποκόλληση ενός μόνο κυττάρου με χρήση μικροσκοπίου εξοπλισμένου με σύστημα laser.

Κατά την εφαρμογή της τεχνικής MACS, η οποία ως επί το πλείστον χρησιμοποιείται, μετά από φυγοκέντρηση βαθμιδωτής πυκνότητας του μητρικού αίματος για απομόνωση της στιβάδας των μονοπυρήνων, εφαρμόζεται μαγνητικός διαχωρισμός με αρνητική επιλογή για απομάκρυνση των μητρικών CD45+ κυττάρων και ακολουθεί περαιτέρω εμπλουτισμός του δείγματος με θετική επιλογή με μονοκλωνικό αντίσωμα έναντι του υποδοχέα της τρανσφερίνης CD71 που εκφράζεται στα εμπύρηννα ερυθρά. Τα θετικώς σημασμένα κύτταρα που κατακρατώνται στη στήλη εκλούνται και επιστρώνονται σε αντικειμενοφόρες πλάκες.

Η αναγνώριση των εμβρυϊκών NRBC μπορεί να γίνει είτε με χρώση με May Grumwald Giemsa ή μετά από ανοσοϊστοχημική χρώση, χρησιμοποιώντας μονοκλωνικό αντίσωμα έναντι εμβρυϊκών ή εμβρυονικών αιμοσφαιρίνων. Για την ανίχνευση των συχνότερων αριθμητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών του εμβρύου ακολουθεί μελέτη των NRBC με τεχνική FISH, χρησιμοποιώντας DNA ανιχνευτές και προσδιορίζοντας τον αριθμό των αντιγράφων του χρωμοσώματος σε κάθε πυρήνα. Για τον έλεγχο μονογονιδιακών νοσημάτων εφαρμόζεται η αλυσιδωτή αντίδραση της πολυμεράσης (PCR) και αναζητώνται τα πατρικά αλληλόμορφα, εφόσον διαφέρουν από τα μητρικά.

Ο αριθμός των εμβρυϊκών NRBC που απομονώνονται κατά μέσο όρο, από το περιφερικό αίμα εγκύου που κυοφορεί φυσιολογικό έμβρυο είναι περίπου 15-20 και εξαρτάται από τη μέθοδο απομόνωσης και την ειδικότητα του αντισώματος που χρησιμοποιείται. Είναι ενδιαφέρον, όμως ότι, όταν το έμβρυο έχει χρωμοσωμική ανωμαλία ο αριθμός των κυκλοφορούντων NRBC είναι σημαντικά μεγαλύτερος του φυσιολογικού, περίπου κατά 6 φορές, κυρίως εάν το έμβρυο έχει σύνδρομο Down, τρισωμία 13 ή σύνδρομο Turner. Πιθανολογείται ότι αυτό συμβαίνει λόγω των σοβαρών βιολογικών διαφορών στον πλακούντα των φυσιολογικών και των παθολογικών εμβρύων.

Έχει, επίσης, παρατηρηθεί ότι ακόμη και σε φυσιολογικές κυήσεις μέχρι και 50% των NRBC μπορεί να είναι μητρικής προέλευσης. Το γεγονός αυτό είναι εντονότερο στις περιπτώσεις γυναικών φορέων μεταλλάξεων μεσογειακών συνδρόμων, επειδή κατά την κύηση παράγουν

Ανωμαλίες διάπλασης γαστρεντερικού συστήματος

26

Στοιχεία φυσιολογίας

Συγγενείς ανωμαλίες

Αιρνοσία οισοφάγου

Αιρνοσία δωδεκαδακτύλου

Αιρνοσία εντέρου

Περιτονίτιδα εκ μικρών

Συγγενές μεγαλόκολο (Νόσος του Hirschsprung)

Ατρησία δωδεκαδακτύλου

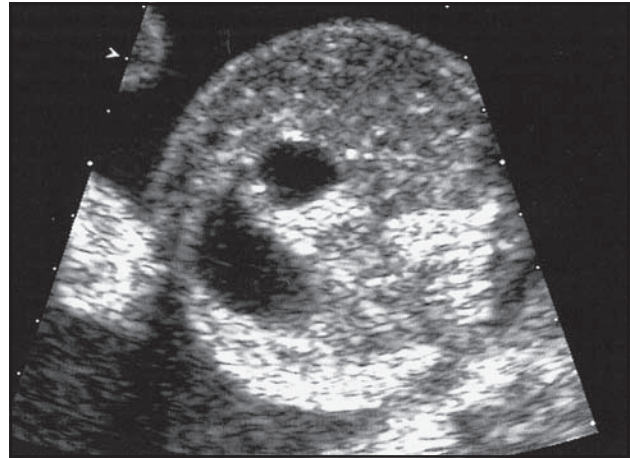
Η ατρησία του δωδεκαδακτύλου αποτελεί τον πιο συνηθισμένο τύπο απόφραξης του εντέρου και η συχνότητά της κυμαίνεται περίπου σε 1 στις 10.000 γεννήσεις.

Κατά την 5η εβδομάδα της εμβρυϊκής ζωής, το επιθήλιο του αρχέγονου δωδεκαδακτύλου πολλαπλασιάζεται σε τέτοιο βαθμό ώστε να αποφράσσεται πλήρως ο αυλός του. Ο σχηματισμός, όμως, κενотоπιών στο ενδοθήλιο του οργάνου, που πραγματοποιείται γύρω στην 11η εβδομάδα της κύησης, έχει σαν αποτέλεσμα να διατηρείται ανοικτός ο αυλός, γι' αυτό και η αναστολή ή η ατελής δημιουργία κενотоπιών οδηγεί σε στένωση ή απόφραξη του δωδεκαδακτύλου. Το γεγονός ότι η ατρησία του δωδεκαδακτύλου σχετίζεται συχνά με χρωμοσωμικές ανωμαλίες ενισχύει την άποψη ότι η συγγενής αυτή ανωμαλία δημιουργείται από τη δράση, νωρίς στην κύηση, κάποιου εξωγενούς βλαπτικού παράγοντα, το αποτέλεσμα του οποίου είναι η ατρησία του δωδεκαδακτύλου και η τρισωμία 21. Πάντως, σε πολλές περιπτώσεις η αιτιολογία της ατρησίας του δωδεκαδακτύλου είναι άγνωστη, ενώ ένα πιθανό αίτιο θεωρείται ότι είναι κάποιος οικογενής γενετικός παράγοντας που μεταδίδεται κατά τον υπολειπόμενο χαρακτήρα.

Σε ποσοστό 20% περίπου των περιπτώσεων, η ατρησία του δωδεκαδακτύλου σχετίζεται με δακτυλιοειδές πάγκρεας, γι' αυτό και έχουν εκφραστεί προς τούτο δύο διαφορετικές απόψεις σε σχέση με την παθογένεια. Η μία άποψη δέχεται ότι η απόφραξη του δωδεκαδακτύλου είναι το αποτέλεσμα της περίσφιξης από το δακτυλιοειδές πάγκρεας που υπάρχει, ενώ η άλλη πρόταση υποστηρίζει ότι το δακτυλιοειδές πάγκρεας μαζί με την ατρησία του δωδεκαδακτύλου αποτελεί το επακόλουθο της δράσης του κοινού βλαπτικού παράγοντα.

Η συγγενής αυτή ανωμαλία του δωδεκαδακτύλου σχετίζεται σ' ένα ποσοστό 37% με άλλες ανατομικές ανωμαλίες διάπλασης του εμβρύου, όπως της σπονδυλικής στήλης, του ιερού οστού, των μηριαίων οστών και των πλευρών, ενώ σε ποσοστό 26% παρατηρούνται και άλλες ανωμαλίες διάπλασης του γαστρεντερικού συστήματος. Επίσης, σε ένα ποσοστό 8-20% συνυπάρχουν και συγγενείς ανωμαλίες διάπλασης από την καρδιά, ενώ ανωμαλίες διάπλασης από τα νεφρά παρατηρούνται μαζί με την ατρησία του δωδεκαδακτύλου σε ένα ποσοστό 8%. Τέλος, στο 1/3 των περιπτώσεων υπάρχουν και χρωμοσωμικές ανωμαλίες, ιδίως του τύπου της τρισωμίας 21.

Η διάγνωση της ατρησίας του δωδεκαδακτύλου θα γίνει από τη χαρακτηριστική στο υπερηχογράφημα εικόνα, "δίκην διπλής φυσαλίδας", η οποία οφείλεται τόσο στη διάταση του στομάχου όσο και του δωδεκαδακτύλου, ενώ το αυξημένο αμνιακό υγρό αποτελεί συνηθισμένο συνοδό εύρημα (Εικόνα 26-1). Η πρόγνωση του εμβρύου εκείνου, που παρουσιάζει αυτή τη συγγενή ανωμαλία διάπλασης εξαρτάται από το αν υπάρχουν και άλλες συγγενείς ανωμαλίες διάπλασης ή χρωμοσωμικές ανωμαλίες, από την



Εικόνα 26-1. Ατρησία δωδεκαδακτύλου σε έμβryo ηλικίας 24⁺² εβδομάδων με τη χαρακτηριστική εικόνα της διπλής φυσαλίδας.

ηλικία κύησης που πραγματοποιείται ο τοκετός, καθώς επίσης και από τον χρόνο της διάγνωσης ή το μεσοδιάστημα που ακολουθεί σε σχέση με τον τοκετό. Από τη στιγμή, όμως, εκείνη κατά την οποία θα τεθεί η υποψία ή η διάγνωση της ατρησίας του δωδεκαδακτύλου, τότε θα πρέπει να γίνει σχολαστικός υπερηχογραφικός έλεγχος και για τυχόν άλλες ανωμαλίες διάπλασης του εμβρύου, ενώ ο χρωμοσωμικός έλεγχος κρίνεται απαραίτητος.

Ατρησία εντέρου

Η ατρησία μαζί με τη στένωση του λεπτού εντέρου παρατηρούνται με συχνότητα 1/5.000 γεννήσεις περίπου, ενώ η ατρησία μαζί με τη στένωση του κόλου παρουσιάζεται σε 1/20.000 γεννήσεις περίπου. Επίσης, η ατρησία του πρωκτού παρουσιάζει συχνότητα που κυμαίνεται από 1/3.300 έως 1/2.500 γεννήσεις, ενώ ο ειλεός εκ μηκωνίου αποτελεί το κύριο εύρημα στο 10-15% των περιπτώσεων με κυστική ίνωση του παγκρέατος.

Το αίτιο της ατρησίας του εντέρου γενικά θεωρείται ότι είναι κάποια αγγειακή βλάβη ή συστροφή ή εγχολεασμός ή, τέλος, κάποιος οικογενής γενετικός παράγοντας που μεταφέρεται κατά τον υπολειπόμενο χαρακτήρα. Από διάφορες μελέτες οι οποίες έγιναν σε πειραματόζωα φάνηκε ότι η ατρησία του εντέρου οφείλεται, κατά κύριο λόγο, στην απόφραξη των μεσεντερικών αγγείων και όχι σε μη καλή οργανογένεση.

Η ατρησία του εντέρου είναι συχνότερη από τη στένωση και αρκετές φορές είναι πολυεστιακή, ενώ η προγεννητική διάγνωση θα στηριχτεί στο υπερηχογράφημα όπου παρατηρείται ότι πολλές εντερικές έλικες είναι διατεταμένες (Εικόνα 26-2).

Η ατρησία του εντέρου σχετίζεται κυρίως και σε ένα ποσοστό 45% με συγγενείς ανωμαλίες διάπλασης του



Εικόνα 26-2. Ατρησία εντέρου σε έμβryo ηλικίας 22⁺⁵ εβδομάδων με τη χαρακτηριστική εικόνα των διατεταμένων εντερικών ελίκων.

γαστρεντερικού συστήματος, όπως είναι η ανώμαλη περιστροφή, ο διπλασιασμός του εντέρου, το μικρόκολο ή τέλος, η ατρησία του οισοφάγου.

Το αυξημένο αμνιακό υγρό είναι συνηθισμένο εύρημα όταν η απόφραξη αφορά το ανώτερο γαστρεντερικό σύστημα, ενώ όταν η βλάβη βρίσκεται προς το κόλον αυτό αποτελεί σπάνια διαπίστωση.

Σ' αυτές τις περιπτώσεις η πρόγνωση του εμβρύου εξαρτάται από τη θέση της απόφραξης, το μήκος του απομένουστος φυσιολογικού εντέρου, το βάρος γέννησης, την ύπαρξη τυχόν άλλων συγγενών ανωμαλιών διάπλασης ή τέλος την παρουσία περιτονίτιδας εκ μηκωνίου. Γενικά, όμως, μπορεί να λεχθεί ότι όσο χαμηλότερα είναι η απόφραξη του εντέρου τόσο καλύτερο θα είναι και το περιγεννητικό αποτέλεσμα.

Περιτονίτιδα εκ μηκωνίου

Η περιτονίτιδα εκ μηκωνίου χαρακτηρίζεται από φλεγμονώδη αντίδραση του περιτοναίου και παρατηρείται μετά τη διάτρηση του εντέρου που προκαλείται για οποιονδήποτε λόγο (ατρησία, συστροφή του εντέρου, ειλεός εκ μηκωνίου). Σε ποσοστό 25-40% των περιπτώσεων, η περιτονίτιδα εκ μηκωνίου οφείλεται στον ειλεό εκ μηκωνίου που προκαλείται από την κυστική ίνωση του παγκρέατος. Η υποψία ή η διάγνωση της παθολογικής αυτής κατάστασης θα στηριχτεί όταν στο υπερηχογράφημα αποκαλύπτεται ότι στο κύτος της κοιλίας του εμβρύου υπάρχει μία υπερηχογενής μάζα, ταυτόχρονα με τη συνύπαρξη ασκίτη και υδραμνίου. Η διαφορική διάγνωση θα γίνει μεταξύ του τερατώματος και της χολολιθίασης, όπου όμως το αυξημένο αμνιακό υγρό δεν αποτελεί σύνηθες εύρημα. Τέλος, η πρόγνωση του εμβρύου το οποίο παρουσιάζει

περιτονίτιδα εκ μηκωνίου δεν είναι καλή και η περιγεννητική θνησιμότητα είναι πολύ μεγάλη (62%).

Συγγενές μεγάλοκολο (Νόσος του Hirschsprung)

Το συγγενές μεγάλοκο ή νόσος του Hirschsprung χαρακτηρίζεται από την απουσία των ενδοτοιχικών παρασυμπαθητικών γαγγλίων σε ένα τμήμα του κατιόντος κόλου, άλλοτε άλλης έκτασης. Η παθολογική αυτή κατάσταση παρουσιάζεται με μια συχνότητα 1 στις 8.000 γεννήσεις, με επικράτηση των αρρένων εμβρύων σε σχέση προς τα θήλεα και θεωρείται ότι οφείλεται σε αποτυχία της εγκατάστασης των νευροβλαστών σε κάποιο σημείο του εντέρου ή σε διακοπή της μετανάστευσης των νευρικών κυττάρων κατά τις πρώτες 12 εβδομάδες της κύησης. Στις περισσότερες περιπτώσεις η νόσος αυτή είναι σποραδική και σε ένα μικρό ποσοστό 4% παρουσιάζει οικογενή χαρακτήρα.

Η συμπτωματολογία αυτής της συγγενούς ανωμαλίας διάπλασης οφείλεται στη λειτουργική αδράνεια-απόφραξη του εντέρου, αφού σ' αυτές τις περιπτώσεις το πάσχον τμήμα του εντέρου αδυνατεί να μεταφέρει τα περισταλτικά κύματα. Γι' αυτό παρατηρείται μια εκτεταμένη διάταση των εντερικών ελίκων πέραν της αγγακλιονικής περιοχής και το μηκόνιο καθυστερεί να αποβληθεί από τα νεογέννητα. Σε πολύ λίγες δε περιπτώσεις, μαζί με το πρόβλημα αυτό υπάρχει και ατρησία του κόλου ή του πρωκτού, επίσης χρωμοσωμικές ανωμαλίες ή όγκοι του νευρικού ιστού. Τέλος, η προγεννητική διάγνωση αυτής της παθολογικής κατάστασης είναι πάρα πολύ δύσκολη έως αδύνατη, αφού σ' αυτές τις περιπτώσεις ελλείπουν εκείνα τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά υπερηχογραφικά ευρήματα, που θα έπρεπε να υπάρχουν μόνο στη νόσο του Hirschsprung. Τέλος, η πρόγνωση εξαρτάται από τη συνύπαρξη χρωμοσωμικών ανωμαλιών ή τυχόν άλλων ανατομικών ανωμαλιών διάπλασης του εμβρύου.



Βασικά σημεία

- Οι ανωμαλίες διάπλασης του γαστρεντερικού συστήματος του εμβρύου σχετίζονται με αυξημένη περιγεννητική νοσηρότητα-θνησιμότητα, υπολειπόμενη ανάπτυξη, πόωρο τοκετό και γενικά με κακό περιγεννητικό αποτέλεσμα.
- Τέτοιες παθολογικές καταστάσεις είναι η ατρησία του οισοφάγου, η ατρησία του δωδεκαδακτύλου η ατρησία του εντέρου, η περιτονίτιδα εκ μηκωνίου και το συγγενές μεγάλοκολο.
- Σε αρκετές από αυτές τις περιπτώσεις η προγεννητική διάγνωση είναι εφικτή με τη χρησιμοποίηση των υπερήχων. Όταν όμως η προγεννητική διάγνωση γίνει πριν από το κατώτερο χρονικό όριο βιωσιμότητας (23-24 εβδομάδες) τότε η θεραπευτική διακοπή της κύησης αποτελεί δικαίωμα επιλογής του ζεύγους.

σε επανέλεγχο μετά την 30η εβδομάδα ο πλακούντας είναι σε φυσιολογική θέση και αυτό συμβαίνει επειδή το μέγεθος της μήτρας αυξάνεται με την πρόοδο της εγκυμοσύνης, με αποτέλεσμα ο πλακούντας να μετακινείται μακριά από το έσω τραχηλικό στόμιο (θεωρία της μετανάστευσης του πλακούντα – migration).

Παρόλο που είναι πλέον ευρέως αποδεκτό ότι ο πλακούντας δεν μετακινείται από το σημείο προσκόλλησής του, ο όρος "μετανάστευση του πλακούντα" χρησιμοποιείται για να περιγράψει τις αλλαγές θέσης του κάτω χείλους του πλακούντα προς άλλες κεντρικότερες θέσεις και μακριά από το έσω τραχηλικό στόμιο. Στην πραγματικότητα, η μετανάστευση του πλακούντα οφείλεται στο γεγονός ότι το κατώτερο τμήμα της μήτρας αναπτύσσεται γρηγορότερα από τον πλακούντα και το αποτέλεσμα αυτής της διαφοράς δίνει την εντύπωση της μετακίνησης μακριά από το έσω τραχηλικό στόμιο.

Αιτιολογία – Παθοφυσιολογία

Η ακριβής αιτιολογία ανάπτυξης προδρομικού πλακούντα δεν είναι γνωστή, παρά τους προδιαθεσικούς παράγοντες που έχουν σχετιστεί.

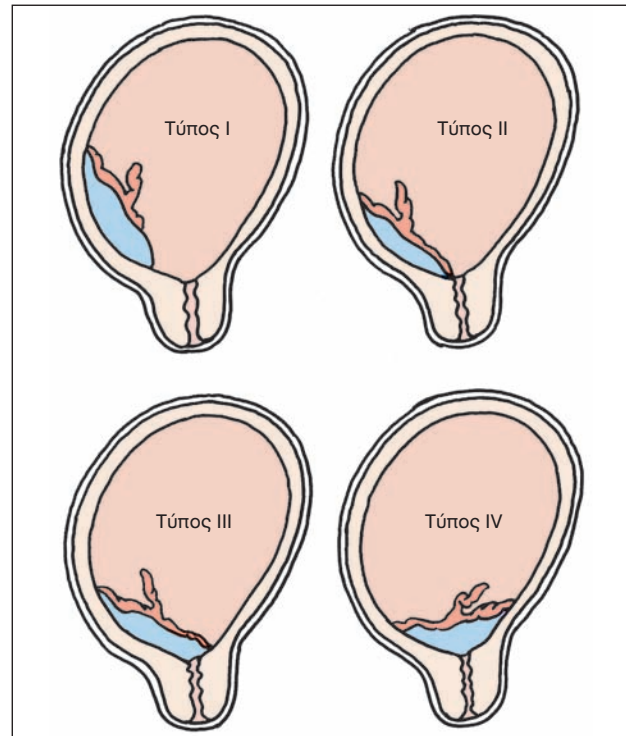
Η αιμορραγία, στις περιπτώσεις προδρομικού πλακούντα, μπορεί να οφείλεται σε μία από τις τρεις ακόλουθες αιτίες:

- α. Σε **μηχανικό διαχωρισμό του πλακούντα** από το σημείο εμφύτευσής του, είτε λόγω ταχείας ανάπτυξης του κατώτερου τμήματος της μήτρας στο γ' τρίμηνο, είτε γιατί ο τοκετός βρίσκεται στο στάδιο εξάλειψης και διαστολής του έσω τραχηλικού στομίου ή τέλος σαν αποτέλεσμα κολπικών χειρισμών. Τα αγγεία που αιμορραγούν επικαλύπτονται από θρόμβους που σχηματίζονται, με αποτέλεσμα η αιμορραγία να σταματά μέχρι τη νέα αποκόλληση. Συνήθως τα μεσοδιαστήματα αφορούν σε 5-10 ημέρες.
- β. Σε **πλακουντίτιδα**, όπου τα μεσοδιαστήματα διαρκούν περίπου 2 ημέρες,
- γ. Σε ρήξη **αιματολιμνών** που δεν υποστηρίζονται από το βασικό φθαρτό, όπου τα μεσοδιαστήματα διαρκούν περίπου 3 ημέρες.

Ταξινόμηση

Ο προδρομικός πλακούντας διακρίνεται σε 4 τύπους ανάλογα με την τοπογραφική του θέση σε σχέση με το έσω τραχηλικό στόμιο (Εικόνα 41-1).

- **Τύπος I ή χαμηλή πρόσφυση:** όταν ο πλακούντας προσφύεται στο κατώτερο τμήμα της μήτρας, αλλά το χείλος του απέχει από το έσω τραχηλικό στόμιο.
- **Τύπος II ή παραχείλιος:** όταν το κατώτερο χείλος του πλακούντα φτάνει στο έσω τραχηλικό στόμιο.
- **Τύπος III ή επιχείλιος:** όταν το κατώτερο χείλος του



Εικόνα 41-1. Τύποι προδρομικού πλακούντα.

πλακούντα καλύπτει κατά ένα μέρος το έσω τραχηλικό στόμιο (μερικός προδρομικός πλακούντας).

- **Τύπος IV ή επιπωματικός:** όταν ο πλακούντας καλύπτει πλήρως το έσω τραχηλικό στόμιο. Ο πλακούντας μπορεί να προσφύεται και στα δύο τοιχώματα εκατέρωθεν του έσω τραχηλικού στομίου (συμμετρικός) ή στο ένα από τα δύο τοιχώματα (ασύμμετρος) και διακρίνεται επίσης, ανάλογα με τη θέση του στη μήτρα, σε πρόσθιο και οπίσθιο προδρομικό πλακούντα.

Η προαναφερθείσα τοπογραφική ταξινόμηση είναι σημαντική για τον σχεδιασμό του είδους τοκετού, αλλά και για την εκτίμηση της βαρύτητας της κατάστασης. Έτσι, ο τοκετός μπορεί να περατωθεί δια της κολπικής οδού σε περίπτωση χαμηλής πρόσφυσης πλακούντα, αλλά αυτό είναι εξαιρετικά σπάνιο σε επιπωματικό προδρομικό πλακούντα. Τονίζεται ότι, η κολπική εξέταση πρέπει να αποφεύγεται, γιατί η δακτυλική εξέταση μπορεί να προκαλέσει αποκόλληση του πλακούντα και σοβαρή αιμορραγία.

Κλινική εικόνα

Χαρακτηριστική κλινική εκδήλωση του προδρομικού πλακούντα είναι η αιμορραγία που δεν συνοδεύεται από πόνο, αλλά είναι ξαφνική και συνήθως σημαντική. Το αίμα είναι ζωηρό κόκκινο και σχηματίζει θρόμβους. Σοβαρή αι-

μορραγία παρατηρείται μετά τη 28η εβδομάδα, αν και μπορεί να εμφανιστεί περιοδικά τόσο στο πρώτο όσο και στο δεύτερο τρίμηνο της κύησης με τη μορφή σταγονοειδούς αιμόρροιας. Σπάνια η αιμορραγία αυτή προκαλεί ολιγαϊμικό shock στη γυναίκα ή είναι θανατηφόρος. Συνήθως η αιμορραγία σταματά μόνη της, για να επανεμφανιστεί σύντομα ή μετά την έναρξη του τοκετού, οπότε είναι και σοβαρότερη.

Η μήτρα είναι μαλακής σύστασης και χαλαρή, χωρίς σημεία υπερτονίας, και ανώδυνη στην ψηλάφηση. Η προβάλλουσα μοίρα είναι συνήθως ανεμπέδωτη και στο 15% το σχήμα του εμβρύου είναι ανώμαλο (εγκάρσιο ή λοξό). Στην κλινική πράξη, η αιμορραγία σε συνδυασμό με τα ανώμαλα σχήματα και η ανεμπέδωτη μοίρα θέτουν και την υποψία προδρομικού πλακούντα. Έχει παρατηρηθεί ότι ο προδρομικός πλακούντας σχετίζεται με διπλάσιο αριθμό συγγενών ανωμαλιών του εμβρύου, όπως ανωμαλίες του ΚΝΣ, του γαστρεντερικού σωλήνα, του καρδιαγγειακού και του αναπνευστικού συστήματος. Επίσης, η ανώμαλη ανάπτυξη του πλακούντα μέσα στη μήτρα μπορεί να οδηγήσει στη δημιουργία στιφρού ή διεισδυτικού πλακούντα.

Η καρδιακή λειτουργία του εμβρύου συνήθως είναι φυσιολογική, εκτός και αν η μητέρα βρίσκεται σε ολιγαϊμικό shock ή η αποκόλληση του πλακούντα είναι μεγάλη. Η περιγεννητική θνησιμότητα σχετίζεται κυρίως με τις επιπλοκές της προωρότητας, καθώς τα επανειλημμένα επεισόδια αιμορραγίας μπορεί να οδηγήσουν σε πρόκληση τοκετού για την ασφάλεια της μητέρας.

Διάγνωση

Η διάγνωση του προδρομικού πλακούντα βασίζεται στην **κλινική εικόνα**, στη **φυσική εξέταση** και στον **υπερηχογραφικό έλεγχο**.

Το ιστορικό της γυναίκας αναδεικνύει κάποιον ή κάποιους από τους προδιαθεσικούς παράγοντες που έχουν προαναφερθεί, όπως π.χ. προηγούμενη καισαρική τομή. Η ακρόαση των παλμών του εμβρύου και το καρδιοτοκογράφημα καθώς και ο έλεγχος των ζωτικών σημείων της μητέρας αποτελούν την πρώτη γραμμή ενεργειών. Η ξαφνική έναρξη ανώδυνης κολπικής αιμόρροιας αποτελεί σοβαρή ένδειξη για ύπαρξη προδρομικού πλακούντα. Επομένως, κάθε αιμορραγία στο δεύτερο ήμισυ της κύησης θα πρέπει να θεωρείται προδρομικός πλακούντας ή αποκόλληση πλακούντα έως ότου διαγνωστεί η αιτία της αιμορραγίας. Απαγορεύεται, λοιπόν η κολπική εξέταση, γιατί και η πιο προσεκτική εξέταση ακόμη μπορεί να οδηγήσει σε μεγάλη αιμορραγία. Μόνο η προσεκτική εξέταση με κολπικές βάλβες επιτρέπεται, για τον προσδιορισμό της ποσότητας του αίματος ή τη διαφορική διάγνωση από αιμορραγία άλλης αιτιολογίας. Η κολπική εξέταση, αν κριθεί σκόπιμο, θα πρέπει να γίνεται μόνο στην αίθουσα του χειρουργείου και με όλες τις προϋποθέσεις για αντιμετώπιση μεγάλης αιμορραγίας και ετοιμότητα

για καισαρική τομή. Η κοιλιακή εξέταση αναδεικνύει την ύπαρξη ευαισθησίας στην ψηλάφηση της μήτρας ή τις πρόωρες συστολές, όπως επίσης και την προβολή του εμβρύου, η οποία είναι συνήθως ανώμαλη (εγκάρσιο ή λοξό σχήμα), ενώ η προβάλλουσα μοίρα του εμβρύου είναι ανεμπέδωτη. Σε οπίσθια θέση του προδρομικού πλακούντα, το κεφάλι του εμβρύου απωθείται προς το κοιλιακό τοίχωμα και ψηλαφάται εύκολα, ενώ στον πρόσθιο προδρομικό πλακούντα η ψηλάφηση της προβάλλουσας μοίρας είναι δύσκολη. Στον επιπωματικό πλακούντα, το κεφάλι του εμβρύου απωθείται από την είσοδο της πυέλου.

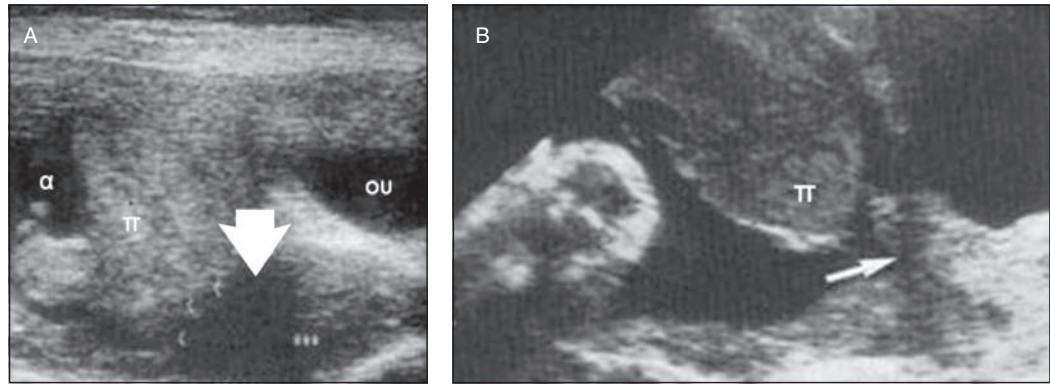
Το **διακοιλιακό υπερηχογράφημα** αποτελεί την απλούστερη και ασφαλέστερη μέθοδο διάγνωσης του προδρομικού πλακούντα. Η ακρίβεια διάγνωσης κυμαίνεται από 95-98% (Εικόνα 41-2). Ψευδώς θετικά αποτελέσματα συνήθως οφείλονται στη διάταση της ουροδόχου κύστεως, οπότε και η εξέταση επαναλαμβάνεται με άδεια την ουροδόχο κύστη. Επίσης, ένας μεγάλος πυθμενικός πλακούντας μπορεί να εκτείνεται έως το έσω τραχηλικό στόμιο και να δώσει τη λανθασμένη εντύπωση του προδρομικού, ενώ η οπίσθια θέση του πλακούντα μπορεί να μην επιτρέπει την πλήρη εκτίμησή του, λόγω της παρουσίας του κηρύματος. Σε τέτοιες περιπτώσεις, τη λύση θα δώσει το διακολπικό υπερηχογράφημα, το οποίο είναι εξίσου ασφαλές και επιτρέπει τον έλεγχο, χωρίς να επηρεάζεται από τη θέση του εμβρύου (Εικόνα 41-3).

Ο εργαστηριακός έλεγχος περιλαμβάνει:

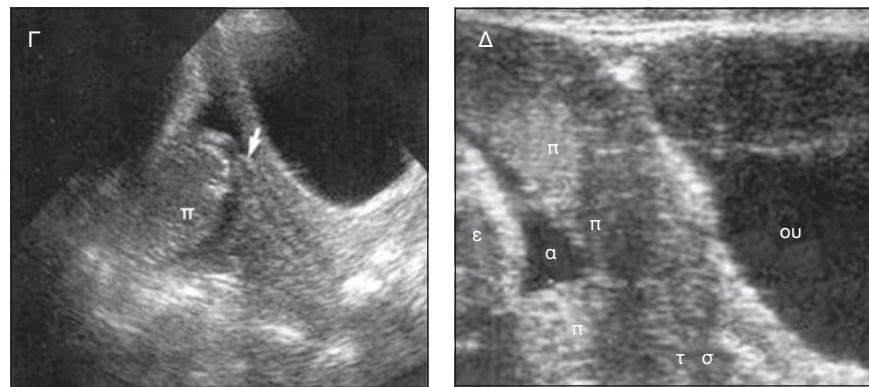
- Τον καθορισμό της ομάδας αίματος, του Rhesus και τη διασταύρωση 4 τουλάχιστον μονάδων αίματος
- τη γενική αίματος, για τον καθορισμό του αιματοκρίτη, της αιμοσφαιρίνης και τον αριθμό των αιμοπεταλίων,
- τον αδρό έλεγχο της πήκτικότητας του αίματος, με καθορισμό του χρόνου προθρομβίνης (pT), μερικής θρομβοπλαστίνης (apTT) και ινωδωγόνου.

Αντιμετώπιση – Θεραπευτική αγωγή

Η θέση του πλακούντα και τα επεισόδια της αιμορραγίας, ανάλογα με την ηλικία της κύησης, είναι οι παράγοντες που καθορίζουν την αντιμετώπιση κάθε περίπτωσης. Όσο χαμηλότερη είναι η πρόσφυση του πλακούντα, τόσο χειρότερη αναμένεται η εξέλιξη. Σε χαμηλή πρόσφυση, σε επιχείλιο ή παραχείλιο πλακούντα, που δεν έχει παρουσιαστεί ακόμη επεισόδιο αιμορραγίας και η ηλικία κύησης είναι κάτω των 30 εβδομάδων, επιτρέπεται στην ασθενή να παραμείνει στο σπίτι με περιορισμένη κινητικότητα, με την προϋπόθεση, όμως, ότι η πρόσβασή της σε μαιευτήριο θα είναι άμεση. Γίνεται τακτικός υπερηχογραφικός έλεγχος και σε περίπτωση όπου η κατάσταση επιδεινώνεται ή εμφανίζεται κολπική αιμορραγία, η ασθενής εισάγεται στο νοσοκομείο. Προέχει πάντα η αιμοδυναμική κατάσταση της μητέρας και η σταθεροποίησή της. Έτσι σε



Εικόνα 41-2. Υπερηχογραφική εικόνα των 4 τύπων προδρομικού πλακούντα. Α. Χαμηλή πρόσφυση, Β. Παραχειλίου πλακούντα, Γ. Επιχειλίου πλακούντα, Δ. Επιπωματικός πλακούντας. Τα βέλη προσδιορίζουν τη θέση του πλακούντα. [(Π): πλακούντας, (α): αμνιακό υγρό, (τ σ): τραχηλικό στόμιο, (ου): ουροδόχος κύστη, (ε): έμβρυο].



περιπτώσεις μεγάλης και απειλητικής αιμορραγίας για τη ζωή της μητέρας, άσχετα με την ηλικία της κύησης, εκτελείται άμεσα καισαρική τομή και έξοδος του εμβρύου. Σε επιπωματικό πλακούντα, η γυναίκα εισάγεται στο μαιευτήριο και παραμένει με συνεχή παρακολούθηση, έως το τέλος της κύησης, δηλαδή περίπου μέχρι 35 – 36 εβδομάδες, εφόσον είναι εφικτό, οπότε και υποβάλλεται σε καισαρική τομή.

Σε ηλικία κύησης μεταξύ 24 – 34 εβδομάδων, χορηγούνται κορτικοστεροειδή για τη βελτίωση της πνευμονικής ωριμότητας του εμβρύου και Rhesus –D ανοσοσφαιρίνη σε μητέρες Rh αρνητικές. Συνήθως ο έλεγχος της αύξησης και ανάπτυξης του εμβρύου γίνεται υπερηχογραφικά δύο φορές την εβδομάδα καθώς, όπως έχει αναφερθεί, ο προδρομικός πλακούντας σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης υπολειπόμενης ανάπτυξης του εμβρύου (IUGR).

Μετά τις 36 εβδομάδες κύησης και στην περίπτωση όπου η μητέρα και το έμβρυο είναι αιμοδυναμικά σταθεροί, η αντιμετώπιση εξαρτάται από τη θέση του πλακούντα. Σε επιπωματικό πλακούντα αποφασίζεται καισαρική τομή. Σε

χαμηλή πρόσφυση, επιχείλιο ή παραχείλιο πλακούντα, είναι δυνατόν να δοκιμαστεί κολπικός τοκετός με την προϋπόθεση ότι υπάρχει έτοιμο χειρουργείο για άμεση εκτέλεση καισαρικής σε περίπτωση αιμορραγίας. Σε κεφαλική προβολή του εμβρύου και συνήθως με πλακούντα χαμηλής πρόσφυσης, το κεφάλι επιπωματίζει το χείλος του πλακούντα που αιμορραγεί και έτσι ελαττώνεται η αιμορραγία καθώς προχωρεί ο τοκετός. Εφόσον επιλεγεί κολπικός τοκετός, γίνεται

Εικόνα 41-3. Επιπωματικός πλακούντας σε διακολπικό υπερηχογράφημα (OS INT: έσω τραχηλικό στόμιο, PLAC PRAEVIA TOT: επιπωματικός πλακούντας).

