

## Zastosowanie badań prenatalnych w diagnostyce wad genetycznych i rozwojowych cz. 4

Do badań inwazyjnych w diagnostyce wad płodu należą: biopsja kosmówki, amniopunkcja i kordocenteza. Określenie „badanie inwazyjne” brzmi groźnie, szczególnie w oczach przyszłej matki, która chce za wszelką cenę chronić swoje nienarodzone dziecko. Prawda jest taka, że ryzyko powikłań w trakcie wykonywania tych procedur jest niezwykle rzadkie. W ośrodkach specjalistycznych, gdzie jest bardzo dobrze wyszkolony personel, ryzyko poronienia wynosi poniżej 1%. Prenatalne badania inwazyjne polegają na pobraniu komórek płodu, lub innego materiału do badań pochodzącego od płodu DNA na drodze zabiegu.

**Biopsja trofoblastu** (kosmówki) polega na pobraniu fragmentu kosmówki pod kontrolą USG. Możliwe jest pobieranie kosmówki drogą przezbrzuszną (przez nakłucie igłą powłok brzusznych) lub przezpochwową (przez cewnik wprowadzany przez szyjkę do macicy). Wstępny wynik biopsji trofoblastu jest znany po ok. 1 – 3 dniach, a wynik ostateczny po kilku dniach. Biopsję wykonuje się między 8 a 11 tygodniem ciąży. Ryzyko utraty ciąży jest według najnowszych danych porównywalne z ryzykiem amniopunkcji i wynosi do 1 %. Według starszych danych jest wyższe (2-3%). Kosmówka jest dobrym źródłem DNA pochodzenia płodowego do badań molekularnych. Wczesne wykonanie zabiegu daje więcej czasu na przeprowadzenie trwających niekiedy wiele tygodni analiz molekularnych. Biopsja trofoblastu stwarza bardzo cenną możliwość dla diagnostyki prenatalnej, ale może być wykorzystana tylko do badania niektórych chorób, np. dystrofii mięśniowej Duchenne'a. Może wkrótce dzięki osiągnięciom medycyny będziemy potrafili naprawić gen odpowiedzialny za tę wadę? Biopsja kosmówki (CVS) pozwala z pewnością ok. 99 proc. wykryć lub wykluczyć ponad 500 schorzeń o podłożu genetycznym. Wskazaniami są wiek matki, przebyte w ciąży infekcje, jak np. różyczka, toksoplazmoza, oraz wysokie ryzyko obciążenia dziedzicznych.

**Amniopunkcja** polega na nakłuciu macicy i worka owodniowego przez powłoki brzuszne pod kontrolą USG i pobraniu płynu owodniowego zawierającego żywe komórki złuszczone z nabłonka owodni, dróg moczowych, oddechowych i przewodu pokarmowego płodu, które można poddać badaniom:

- Cytogenetycznemu (klasyczna amniopunkcja genetyczna - analiza chromosomów: ocena liczby i struktury, a ściślej wzoru prążkowego chromosomów w różnych metodach barwienia), wykluczającemu aberracje chromosomowe, jak np. zespół Downa
- Molekularnym (u pacjentek obciążonych chorobami genetycznymi w rodzinie): badaniom DNA w kierunku mutacji powodujących określone choroby, jak np. mukowiscydozę, dystrofię mięśniową (np. typu Duchenne'a), rdzeniowy zanik mięśni. W chwili obecnej na podstawie analizy DNA możliwa jest diagnostyka ponad tysiąca chorób.
- W kierunku infekcji np. wirusami różyczki, cytomegalii, krętkiem kiły i innymi drobnoustrojami mogącymi powodować choroby płodu.
- Biochemicznemu w celu oznaczenia substancji pochodzenia płodowego, których stężenia lub aktywności mogą być nieprawidłowe w przypadku niektórych wad rozwojowych, lub chorób metabolicznych (badania te są wypierane przez badania molekularne DNA oraz badania USG). Amniopunkcję niekiedy wykonuje się pod koniec ciąży celem oceny dojrzałości płuc płodu.

Jeżeli mamy na myśli tzw. amniopunkcję genetyczną, to najczęściej obejmuje ona pobranie wód płodowych od ok. 13. do 19.-20. tygodnia ciąży i badanie cytogenetyczne komórek płodu (ocenę kariotypu płodu). Ryzyko powikłań wszystkich badań inwazyjnych obejmuje: utratę ciąży, krwawienie, zakażenie, przedwczesne odpywanie wód płodowych, wystąpienie czynności skurczowej i, być może, inne, rzadsze powikłania. Amniopunkcja jest obciążona najmniejszym odsetkiem powikłań spośród badań inwazyjnych i ryzyko utraty ciąży wskutek niej wynosi ok. 0,5-1%. Na wynik badania cytogenetycznego z amniopunkcji czeka się ok. 10-20 dni. Naukowcy z Birmingham opracowali prenatalny test, na podstawie którego można w ciągu 1 dnia wykryć trisomię chromosomu 21. Nowa metoda także polega na przeprowadzeniu punkcji owodni, dodatkowo wykorzystuje jednak technikę zwaną polimerową reakcją łańcuchową (PCR). Dzięki tej technice naukowcy mogą spowodować szybkie rozmnożenie małej próbki DNA z chromosomu płodu, co umożliwi postawienie diagnozy w ciągu 1 dnia.

**Kordocenteza** - polega na pobraniu krwi z żyły pępowinowej po nakłuciu pępowiny przez powłoki brzuszne pod kontrolą USG od ok. 18. tygodnia ciąży. Krwinki białe płodu poddaje się badaniu cytogenetycznemu, we krwi płodu można również wykonać inne badania: ocenić grupę krwi płodu, morfologię, równowagę kwasowo-zasadową lub wykonać diagnostykę wrodzonych infekcji. Powikłania kordocentezy są częstsze przed 19. tygodniem ciąży i w usadowieniu łożyska na ścianie tylnej.

Podsumowując, należy zauważyć, że badania prenatalne są bardzo prężnie rozwijającą się gałęzią medycyny. Być może już wkrótce będą to testy całkowicie bezpieczne i wiarygodne. A co za tym idzie, inżynieria genetyczna pozwoli na leczenie chorych zarodków.

**Jarosław Jacek Maj**  
**lekarz ginekolog-położnik**  
[www.medic.hg.pl](http://www.medic.hg.pl)