



## προγεννητικός έλεγχος

Τμήμα Γενετικής και  
Μοριακής Διαγνωστικής





Η γέννηση ενός υγιούς παιδιού αποτελεί όνειρο και επιδίωξη κάθε νέου ζευγαριού. Η ιατρική σήμερα διαθέτει πολύ περισσότερα όπλα από ότι παλαιότερα και μπορεί να εξασφαλίσει στην πλειονότητα των περιπτώσεων τη γέννηση ενός υγιούς παιδιού. Η ενδομήτρια ανίχνευση κληρονομικών ή όχι ανωμαλιών και η γενετική καθοδήγηση των γονέων για τις επόμενες γενιές αποτελούν νεότερα επιτεύγματα της ιατρικής επιστήμης. Μεταξύ αυτών η ανίχνευση των αιτιών και η διόρθωση της υπογονιμότητας δίνει τη δυνατότητα της απόκτησης ενός υγιούς παιδιού. Όλες οι ανωτέρω δυνατότητες παρέχονται από τα εξειδικευμένα εργαστήρια μοριακού ελέγχου της Biohellenika.

Στα εργαστήρια της Biohellenika γίνονται εξετάσεις προγεννητικού ή μεταγεννητικού ελέγχου οι οποίες ανιχνεύουν μεγάλες χρωμοσωμιακές βλάβες ή γονιδιακές μεταλλάξεις σε υλικό του εμβρύου ή των γονέων. Επίσης πραγματοποιείται ο μοριακός έλεγχος της υπογονιμότητας, ο οποίος αφορά τη θρομβοφιλία, τις ιογενείς και μικροβιακές λοιμώξεις που παρεμβαίνουν στη γονιμότητα.





## ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ

- Η ηλικία της μητέρας >35 ετών
- Υπερηχογραφικές ανωμαλίες του εμβρύου (π.χ. αυξημένη αυχενική διαφάνεια)
- Αυξημένος κίνδυνος στο βιοχημικό έλεγχο (1<sup>ου</sup> και 2<sup>ου</sup> τριμήνου)
- Γονείς φορείς χρωμοσωμιακής ανωμαλίας
- Προηγούμενο παιδί με χρωμοσωμιακή ανωμαλία
- Διάγνωση φύλου σε κληρονομούμενα φυλοσύνδετα νοσήματα
- Ενδομήτριος θάνατος
- Αυτόματες αποβολές
- Αυξημένη ανησυχία της μητέρας

## ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΜΕΤΑΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ

- Υπογονιμότητα
- Καθ' έξιν αποβολές
- Ιστορικό ενδομητρίου θανάτου, θνησιγενούς εμβρύου, ή προηγούμενου παιδιού με συγγενείς ανωμαλίες
- Ορατές συγγενείς ανωμαλίες
- Απουσία ή καθυστέρηση στην ανάπτυξη των χαρακτηριστικών του φύλου
- Πρωτοπαθής αμνιόρροια

Η κυτταρογενετική αποτελεί μια από τις διαγνωστικές μεθόδους οι οποίες διενεργούνται στα πλαίσια της γενετικής διερεύνησης ενός ατόμου και μελετά τη χρωμοσωμική σύσταση κάθε κυττάρου. Με τη δημιουργία του **καρυότυπου** απεικονίζεται το σύνολο των χρωμοσωμάτων του κυττάρου, προσδιορίζεται ο αριθμός τους και ελέγχεται η δομή και η μορφολογία τους.

Έχει ιδιαίτερη σημασία στη διάγνωση, πρόγνωση και θεραπευτική αντιμετώπιση γενετικών νοσημάτων.

Στις εξετάσεις της κυτταρογενετικής περιλαμβάνονται ο **καρυότυπος**, η **FISH** και η **QF-PCR**.

Οι ανωτέρω αναφερόμενες εξετάσεις γίνονται σε δείγματα που παίρνονται από:

- Αμνιακό υγρό
- Λήψη χοριακής λάχνης
- Υλικό αποβολής
- Εμβρυϊκό αίμα
- Περιφερικό αίμα
- Δέρμα

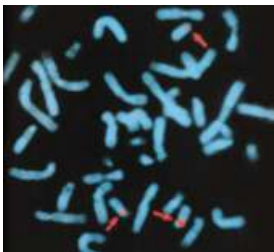


Τι είναι **καρυότυπος**;

Είναι η ταξινόμηση των χρωμοσωμάτων ενός ατόμου σύμφωνα με το σχήμα και το μέγεθός τους. Κάθε σωματικό κύτταρο περιλαμβάνει 46 χρωμοσώματα, μισά από αυτά τα έχει κληρονομήσει από τη μητέρα του και τα άλλα μισά από τον πατέρα του. Τα χρωμοσώματα βάζονται με κατάλληλες χρωστικές, οι οποίες τα κάνουν ορατά στο μικροσκόπιο και με τη χρήση video-κάμερας η εικόνα μεταφέρεται από το μικροσκόπιο σε ηλεκτρονικό υπολογιστή για κατάταξη και παρατήρησή τους.

Τι είναι **FISH**;

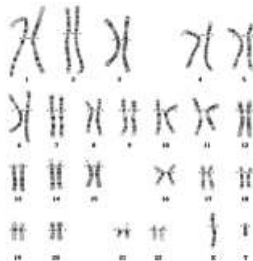
Η μέθοδος FISH ανιχνεύει με ασφάλεια μικρές αλλαγές στο γενετικό υλικό και μπορεί να διακρίνει σύνθετες χρωμοσωμικές ανακατατάξεις. Είναι χρήσιμη, διότι μπορεί να διαγνωστούν αρκετά σύνδρομα.



Τι είναι **QF-PCR**;

QF-PCR (Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction) είναι η ποσοτική φθορίζουσα αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης. Έχει τη δυνατότητα εντός 24 ωρών να ανιχνεύει αριθμητικές ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων 13, 18, 21, X, Y σε εμβρυϊκό DNA. Η μέθοδος εφαρμόζεται σε αμνιακό υγρό ή σε χοριακές λάχνες. Γίνεται εκλεκτική ενίσχυση προεπιλεγμένης περιοχής με χρήση ειδικών μη πολυμορφικών δεικτών για τον προσδιορισμό των χρωμοσωμάτων 13, 18, 21, και των φυλετικών X, Y, η οποία αξιολογείται σε αυτόματο αναλυτή αλληλουχίας.

Το **σύνδρομο Down** και η **ινοκυστική νόσος** αποτελούν τις συχνότερα διερευνούμενες καταστάσεις.



## ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗ ΝΟΣΟΣ

Η ινοκυστική νόσος είναι μια κληρονομική χρόνια πάθηση, η πιο διαδεδομένη στη λευκή φυλή, που επηρεάζει του πνεύμονες και το πεπτικό σύστημα και μπορεί να επιφέρει το θάνατο σε νεαρή ηλικία. Επιπλέον, ευθύνεται για την υπογονιμότητα τόσο σε γυναίκες όσο και σε άντρες. Στην Ελλάδα, η κυστική ίνωση είναι η δεύτερη πιο συχνή ασθένεια, μετά τη μεσογειακή αναιμία, με το ποσοστό των φορέων να ανέρχεται περίπου στο 4% του γενικού πληθυσμού (περίπου 500.000). Αιτία της νόσου αποτελούν μεταλλάξεις στο γονίδιο CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator). Η πιο συχνή μετάλλαξη είναι η ΔF508 (53,4%), ενώ ακολουθούν και άλλες σε χαμηλότερα ποσοστά. Ο μοριακός έλεγχος τόσο για τις συγκεκριμένες μεταλλάξεις της κυστικής ίνωσης όσο και η σάρωση ολόκληρου του γονιδίου είναι



απαραίτητοι σε περιπτώσεις οικογενειακού ιστορικού, σε συνδυασμό με γενετική συμβουλευτική, που μπορεί να σας παρέχει η Biohellenika.

*Όλες οι εξετάσεις πραγματοποιούνται από εξειδικευμένους μοριακούς βιολόγους και αξιολογούνται από ιατρούς με εξειδίκευση σε αναγνωρισμένα κέντρα Γενετικής του εξωτερικού με τα οποία διατηρούν συνεργασίες για ειδικές περιπτώσεις. Οι πληροφορίες που παρέχονται στους γονείς έχουν προγνωστική αξία για το πάσχον άτομο και τα συγγενικά πρόσωπα καθώς και τις μελλοντικές κυήσεις και τις γενιές.*

### **Οδηγίες λήψης χοριακών λαχνών (για καρύοτυπο)**

Στη λήψη υλικού από προϊόντα αποβολής, ουσιαστικούς σημασίας είναι ο χειρισμός με πλήρως αποστειρωμένο τρόπο. Αν το υλικό μολυνθεί, η καλλιέργεια των κυττάρων καταστρέφεται και δεν είναι επομένως δυνατό να προχωρήσουμε στον καρύοτυπο.

### *Κύηση 1<sup>ου</sup> τριμήνου*

Όταν χρησιμοποιούμε αναρρόφηση πρέπει να βεβαιωθούμε ότι ο πλαστικός σωλήνας με τον οποίο συνδέεται η σακούλα συλλογής του υλικού είναι αποστειρωμένος. Μπορούμε τότε να πάρουμε υλικό από τη σακούλα συλλογής και να το τοποθετήσουμε στο αποστειρωμένο φιαλίδιο που παρέχεται από την εταιρεία μας. Αν δεν χρησιμοποιούμε αναρρόφηση, μετά τη διαστολή του τραχήλου, παίρνουμε με λαβίδα υλικό κύησης από τη μήτρα και το τοποθετούμε κατ'ευθείαν στο αποστειρωμένο φιαλίδιο.

### *Κύηση 2<sup>ου</sup> - 3<sup>ου</sup> τριμήνου*

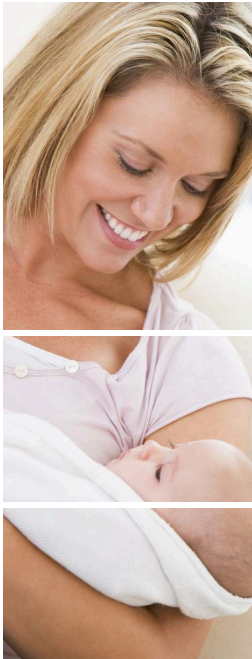
Προσέχουμε κατά την έξοδο του εμβρύου και του πλακούντα να έχουμε στρώσει αποστειρωμένο πράσινο χειρουργείου, ώστε να μην ακουμπήσει σε μη αποστειρωμένα καλύμματα ή δοχεία. Αποστέλλουμε ολόκληρο τον πλακούντα ή ένα κομμάτι αυτού στο αποστειρωμένο φιαλίδιο.

### **Οδηγίες λήψης βιολογικών υλικών για εξετάσεις μοριακού γενετικού ελέγχου (ανάλυση DNA-PCR)**

**Περιφερικό αίμα:** Λήψη περιφερικού αίματος, 5-10cc από ενήλικα, 5cc από παιδί και 1-3cc από έμβρυο, πάντα σε φιαλίδιο με EDTA ή φιαλίδιο γενικής αίματος (μωβ πώμα). Το δείγμα φυλάσσεται στη συντήρηση του ψυγείου, στους 4° C, μέχρι και 48 ώρες από την ώρα της λήψης και δεν καταψύχεται.

### **Ειδικές σημειώσεις και απαιτήσεις για εμβρυϊκά δείγματα (που προορίζονται για προγεννητικό έλεγχο):**

Για τη μεγαλύτερη δυνατή ασφάλεια των αποτελεσμάτων, θα πρέπει να εξετάζονται παράλληλα και άλλα μέλη της οικογένειας. Για όλους τους τύπους των γονιδιακών νοσημάτων, η προηγούμενη γνώση των γονεϊκών ή οικογενών μεταλλάξεων είναι αναγκαία, αλλιώς θα πρέπει να παρέμπονται και τα δείγματα των δύο γονέων ή πάσχοντος μέλους της οικογένειας για μοριακή γενετική ανάλυση.



## ΕΛΕΓΧΟΣ ΥΠΟΓΟΝΙΜΟΤΗΤΑΣ

Η υπογονιμότητα (αντρική και γυναικεία) παραμένει σήμερα ένα από τα πιο σημαντικά ιατρικά προβλήματα με κοινωνικές προεκτάσεις.

Σύμφωνα με στατιστικά στοιχεία περίπου το 10-15% των ζευγαριών θεωρούνται υπογόνιμα είτε από πλευράς του άντρα είτε της γυναίκας σε παγκόσμιο επίπεδο.

Η υπογονιμότητα απασχολεί σχεδόν σε ίσο ποσοστό τους άντρες και τις γυναίκες (40%), αν και τελευταία δεδομένα δείχνουν μια αύξηση στους άντρες.

Τα προβλήματα της υπογονιμότητας μπορεί να οφείλονται σε γενετικούς, θρομβοφιλικούς και ανοσολογικούς παράγοντες, ιογενείς και μη λοιμώξεις, ορμονικές διαταραχές, κακή ποιότητα του ωαρίου ή του σπερματοζωαρίου, καθώς και σε άλλα αίτια όπως την ενδομητρίωση, φαρμακευτική αγωγή, τον αλκοολισμό, ακτινοβολίες, ναρκωτικά, απόφραξη των σαλπίνγων κ.λ.π.



Ο έλεγχος της γυναικείας υπογονιμότητας περιλαμβάνει την εξέταση πέντε κυρίως παραγόντων τους οποίους και περιγράφουμε:

## **A. ΘΡΟΜΒΟΦΙΛΙΚΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ**

Η κληρονομική θρομβοφιλία οφείλεται σε αυτοσωμικές μεταλλάξεις συγκεκριμένων γονιδίων, οι οποίες κληρονομούνται από τον έναν ή και τους δύο γονείς και ενοχοποιούνται για ένα σημαντικό ποσοστό αποβολών. Τα κυριότερα από αυτά τα γονίδια είναι:

### **1. Ο παράγοντας πήξης V και η μετάλλαξη (FV-Leiden – G1691A)**

Η συγκεκριμένη μετάλλαξη αποτελεί έναν από τους συχνότερους και σημαντικότερους γενετικούς παράγοντες προδιάθεσης για συγγενή θρομβοφιλία. Στον ελληνικό πληθυσμό συναντάται σε ποσοστό 6-10%, ενώ σπάνια ανιχνεύονται και ομόζυγα άτομα.

Μάλιστα οι ετερόζυγες γυναίκες έχουν 2-3 φορές αυξημένο κίνδυνο αποβο-

λών, καθώς και άλλων επιπλοκών όπως προεκλαμψία και καθυστέρηση της ανάπτυξης του εμβρύου. Η ανίχνευση μιας επιπλέον μετάλλαξης, της A4044G στο ίδιο γονίδιο, αν και από μόνη της αποτελεί ήπιο θρομβοφιλικό παράγοντα, εντούτοις σε συνδυασμό με τη μετάλλαξη FV-Leiden αυξάνει ακόμα περισσότερο τον κίνδυνο δημιουργίας θρομβώσεων και καθ' ἑξίν αποβολών.

### **2. Προθρομβίνη ή παράγοντας πήξης II (FII) ή F2**

Η ανίχνευση της μετάλλαξης G20210A στο γονίδιο F2 αποτελεί τη δεύτερη πιο συχνή μορφή θρομβοφιλίας, μετά τον παράγοντα V-Leiden και στη χώρα μας αγγίζει το 4%. Ο κίνδυνος αγγειακής νόσου ή αυτόματης αποβολής στους ετεροζυγώτες αυξάνει περίπου 3 φορές σε σχέση με το γενικό πληθυσμό και στους ομοζυγώτες 20 φορές.

### **3. Γονίδιο της Υπερομοκυστεΐναιμίας, Μεθυλτετραϋδροφυλλική αναγωγή ή ρεδουκτάση του τετραϋδροφολικού μεθυλενίου (MTHFR)**

Δύο σημαντικές μεταλλάξεις, η C677T και η A1298C έχουν ενοχοποιηθεί για την ανεπάρκεια του συγκεκριμένου ενζύμου, η οποία οδηγεί σε αυξημένα επίπεδα της κυτταροτοξικής ομοκυστεΐνης στο πλάσμα. Η μετάλλαξη C677T αποτελεί ένα σημαντικό προδιαθεσικό δείκτη σοβαρών αρτηριακών και φλεβικών εν τω βάθη θρομβώσεων και υπογονιμότητας σε άνδρες και γυναίκες.

Ο κίνδυνος για θρομβώσεις είναι μεγαλύτερος σε άτομα στα οποία συνυπάρχει η μετάλλαξη του παράγοντα V-Leiden με τη μετάλλαξη C677T της MTHFR.



## **B. ΙΟΓΕΝΕΙΣ ΛΟΙΜΩΞΕΙΣ**

Μεγάλο ποσοστό της γυναικείας υπογονιμότητας οφείλεται στην παρουσία ιών στο γεννητικό της σύστημα. Οι συχνότερες μολύνσεις οφείλονται σε μια ομάδα DNA ιών που καλούνται ερπητοϊοί. Από αυτούς πιο συχνά ευθύνονται οι ιοί του απλού έρπητα (Herpes Simplex - HSV) και του ανθρώπινου κутταρομεγαλοϊού (HCMV), ενώ σπανιότερα οι ιοί της ανεμοβλογιάς / έρπητας ζωστήρας (VZV / HHV-3) και της Λοιμώδους μονοκυρήνωσης (Epstein Barr - EBV).

### **1. Απλός έρπητας, Herpes Simplex (HSV)**

Υπάρχουν δύο τύποι ιών ο HSV1 (επιχείλιος) και ο HSV2 (ο έρπητας των γεννητικών οργάνων). Και οι δύο τύποι των ιών προσβάλλουν τον εγκέφαλο και προκαλούν εγκεφαλίτιδα. Ο HSV2 δεν σχετίζεται απευθείας με τη γυναικεία υπογονιμότητα. Εντούτοις, επειδή πολλές φορές είναι ασυμπτωματικός στην περιοχή του τραχήλου στις γυναίκες που βρίσκονται σε κύηση και λόγω του ότι δημιουργεί μια φλεγμονώδη εστία στην περιοχή, είναι δυνατόν κατά τη γέννηση να μολυνθεί το νεογνό. Η μόλυνση του νεογνού με τον ερπητοϊό μπορεί να δημιουργήσει σοβαρές ασθένειες, όπως μηνιγγίτιδα ή άλλες εγκεφαλικές βλάβες.

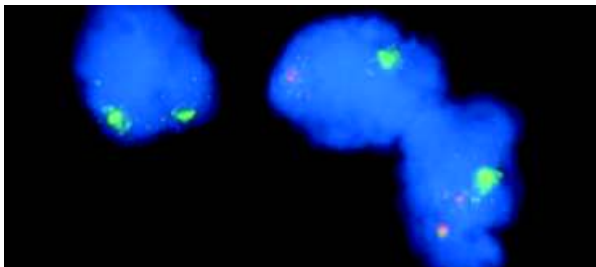
### **2. Ανθρώπινος Κутταρομεγαλοϊός (CMV)**

Είναι ευρέως διαδεδομένος στον πληθυσμό, μπορεί να περάσει το μητροπλακούντιο φραγμό και να μεταδοθεί από τη μητέρα στο έμβρυο.

Περισσότερο επικίνδυνη είναι η μετάδοση του ιού στο έμβρυο κατά την περίοδο της κύησης. Το 8% των εγκύων γυναικών που είναι οροαρνητικές για τον CMV, τελικά είναι φορείς του ιού και από αυτές το 50% τον μεταδίδει στο έμβρυο.

Το 20-40% των νεογνών που θα γεννηθούν στη συνέχεια εμφανίζουν συμπτώματα που μπορεί να είναι γαστρεντερικά, οφθαλμολογικά, αναπνευστικά (πνευμονία) ή νευρολογικά.

Τέλος, η πιθανότητα μια έγκυος γυναίκα να προσβληθεί για πρώτη φορά από τον ιό είναι 3-4%.





## Γ. ΜΗ ΙΟΓΕΝΕΙΣ ΛΟΙΜΩΞΕΙΣ

Το μεγαλύτερο ποσοστό της γυναικείας υπογονιμότητας φαίνεται να οφείλεται σε λοιμώξεις της γεννητικής περιοχής.

Συγκεκριμένα σε ένα ποσοστό 30-40% των γυναικών που θεωρούνται υπογόνιμες ανευρίσκονται σοβαρές βλάβες στις σάλπιγγες. Στο 72% των γυναικών αυτών οι βλάβες φαίνεται να οφείλονται σε παράγοντες που είναι:

- C. trachomatis 40%
- M. hominis 37%
- N. gonorrhoea 14%

Το 75% των γυναικών που πάσχουν από τέτοιες λοιμώξεις είναι νεαρή ηλικίας ενώ ένα 80-82% αυτών των λοιμώξεων αποτελούν χρόνιες καταστάσεις.

### 1. C. trachomatis

Πρόκειται για ένα ενδοκυττάριο παράσιτο το οποίο προκαλεί σοβαρές λοιμώξεις στη γεννητική περιοχή τόσο των γυναικών όσο και των αντρών.

Η μόλυνση με το συγκεκριμένο παράσιτο αποτελεί την κυριότερη αιτία της υπογονιμότητας στις γυναίκες (μέχρι και 50%), αφού συνήθως προσβάλλει τις ωοθήκες και τις σάλπιγγες όπου δημιουργεί απόφραξη, η οποία προδιαθέτει σε εξωμήτρια κύηση.

### 2. M. hominis, U. urealyticum

Είναι οι μικρότεροι σε μέγεθος μικροοργανισμοί και συχνά αποτελούν πολύ σημαντικούς παράγοντες επιμόλυνσης της ουρογεννητικής περιοχής τόσο στις γυναίκες όσο και στους άντρες. Επειδή προσβάλλουν μέχρι και το 50% των αντρών και γυναικών οι συγκεκριμένοι μικροοργανισμοί θεωρούνται από τους κυριότερους παράγοντες υπογονιμότητας.

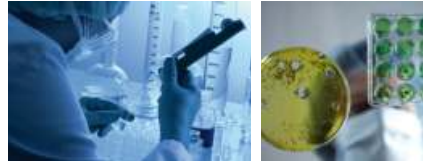
### 3. N. gonorrhoeae

Το βακτήριο αυτό ευθύνεται για λοιμώξεις της ουρογεννητικής περιοχής. Η ασθένεια που προκαλεί τόσο σε άντρες όσο και σε γυναίκες είναι γνωστή και ως γονόρροια. Το βακτήριο αυτό ενοχοποιείται για αυτόματες αποβολές και πρόωρο τοκετό.

### Μοριακή Ανάλυση

Η ευαισθησία ανίχνευσης των μικροοργανισμών αυτών με τη μέθοδο της καλλιέργειας του κολποτραχηλικού επιχρίσματος αγγίζει το 100% μόνο για χλαμύδιο "trachomatis", ενώ για όλα τα υπόλοιπα πέφτει δραματικά. Η ελαττωμένη ευαισθησία της μεθόδου οδηγεί τις περισσότερες φορές σε ψευδώς αρνητικά αποτελέσματα, αλλά και επιμολύνσεις που απαιτούν συνεχείς επαναλήψεις.

Η νέα διαγνωστική τεχνολογία που εφαρμόζεται στη Biohellenika στηρίζεται στη Real Time PCR. Με τη μέθοδο αυτή ανιχνεύεται άμεσα το γενετικό υλικό των μικροοργανισμών στα βιολογικά υγρά και η ειδικευση αλλά και η ευαισθησία της μεθόδου αγγίζει το 100%.

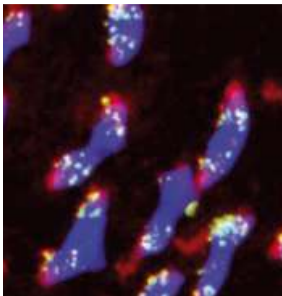


## Δ. ΠΑΡΑΣΙΤΑ

### 1. *Toxoplasma gondii*

Το τοξόπλασμα είναι ενδοκυττάριο παράσιτο αρκετά διαδεδομένο σε όλο τον κόσμο, ενώ έχει μεγάλη σημασία για τη δημόσια υγεία.

Η μόλυνση από το συγκεκριμένο παράσιτο είναι ασυμπτωματική. Ιδιαίτερα σε εγκύους που έχουν μολυνθεί για πρώτη φορά καθώς δεν έχουν αναπτύξει αντισώματα υπάρχει σοβαρός κίνδυνος μεταφοράς του παρασίτου από τη μητέρα στο έμβρυο μέσω του μητροπλακούντιου φραγμού σε ποσοστό 30-40%, γεγονός που μπορεί να έχει δυσάρεστες συνέπειες στην ανάπτυξή του.



## Ε. ΕΙΔΙΚΑ ΒΑΚΤΗΡΙΑ

### GROUP B

#### *Streptococcus (GBS)*

Η μόλυνση από το Group B Streptococcus, ή αλλιώς *S. agalactiae*, αποτελεί την πιο συχνή αιτία νοσηρότητας και θανάτου στα νεογέννητα. Η μη έγκαιρη αντιμετώπιση της μόλυνσης από το GBS μπορεί να οδηγήσει σε σοβαρές κλινικές εκδηλώσεις, όπως σήψη, πνευμονία, μηνιγγίτιδα, οστεομυελίτιδα ή και σπτιτική αρθρίτιδα.

Η μετάδοση της μόλυνσης στα έμβρυα γίνεται κατά τη γέννηση λόγω της κάθετης μεταφοράς του βακτηρίου από τη μητέρα στο νεογέννητο. Στην πλειονότητα τους αυτές οι μολύνσεις γίνονται αντιληπτές την πρώτη εβδομάδα της ζωής του νεογέννητου. Υπάρχουν όμως και περιπτώσεις όπου οι πρώτες ενδείξεις της μόλυνσης γίνονται αντιληπτές ακόμα και μετά 3 μήνες από τη γέννηση.

Περίπου το 10%-30% των εγκύων γυναικών φέρουν αποικίες GBS στην περιοχή του κόλπου ή του πρωκτού.

Μόλυνση του ουροποιητικού συστήματος από GBS συμβαίνει σε ένα 2%-4% των εγκύων γυναικών.

Οι οδηγίες για την πρόληψη μετάδοσης του στρεπτοκόκου από τις μητέρες στα νεογνά όπως δίδονται διεθνώς αφορούν:

- α) τον έλεγχο όλων των εγκύων γυναικών μεταξύ της 35ης και 37ης εβδομάδας της κύησης για μόλυνση από GBS τόσο της κολπικής, όσο και της πρωκτικής περιοχής.
- β) γυναίκες που θα βρεθούν θετικές για GBS στα ούρα σε οποιαδήποτε συγκέντρωση, θα πρέπει να λάβουν αντιβίωση κατά την κύηση, διότι τελικά αναπτύσσουν υψηλά επίπεδα GBS και αποτελούν την πιο υψηλή ομάδα κινδύνου για την πρώιμη κάθετη μόλυνση του νεογέννητου.

#### Μοριακή Ανάλυση

Μέχρι τώρα η καθιερωμένη μέθοδος ανίχνευσης της μόλυνσης των εγκύων από GBS ήταν η καλλιέργεια κολποτραχηλικού και πρωκτικού επιχρίσματος μεταξύ 35ης και 37ης



εβδομάδας της κύησης. Τελευταίες μελέτες δείχνουν ότι όταν η καλλιέργεια γίνει μεταξύ της 35ης και 37ης εβδομάδας της κύησης τα ποσοστά αξιοπιστίας της μεθόδου είναι 91% για το κολποτραχηλικό και 87% για το πρωκτικό επίχρισμα. Τα ποσοστά ειδικότητας και αξιοπιστίας φθίνουν σημαντικά στο 43% και 85% αντίστοιχα, όταν η μέθοδος εφαρμοστεί τουλάχιστον 6 εβδομάδες πριν τον τοκετό. Τέλος αναφέρονται ψευδώς αρνητικά αποτελέσματα όταν χρησιμοποιείται η καλλιέργεια σε περιπτώσεις όπου τα επίπεδα της μόλυνσης από GBS είναι οριακά.

Σήμερα προτείνεται μια νέα προσέγγιση για την ανίχνευση του GBS, η οποία

στηρίζεται στην τεχνολογία PCR.

Η νέα μοριακή μέθοδος που εφαρμόζει η Biohellenika, είναι η πρώτη μέθοδος η οποία έχει IVD και CE (ανθρώπινη χρήση) και μπορεί να ανιχνεύσει το DNA του GBS γρήγορα (μέσα σε 24 ώρες περίπου) αξιόπιστα, με ευαισθησία που μπορεί να φτάσει το 98% και ειδικότητα το 96,3%, ακόμα και σε οριακά επίπεδα συγκέντρωσης του GBS, σε οποιοδήποτε χρόνο πριν τον τοκετό.

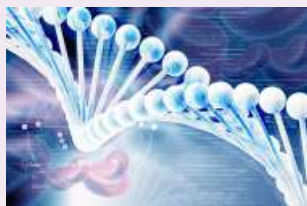
### **Λήψη Δείγματος**

Για τη λήψη κολποτραχηλικού επιχρίσματος απαιτούνται ειδικοί δειγματολήπτες τους οποίους κατόπιν

συνεννόησης χορηγεί δωρεάν η Biohellenika. Τα δείγματα μετά τη λήψη συντηρούνται στους 4°C μέχρι την αποστολή τους στο εργαστήριο.

Η αποστολή των δειγμάτων πρέπει να γίνει μέσα σε 24-48 ώρες.

Όλες οι προαναφερόμενες εξετάσεις στη Biohellenika πραγματοποιούνται με τη μέθοδο RT-PCR η οποία χαρακτηρίζεται από υψηλή ευαισθησία και από σχεδόν 100% αξιοπιστία, ενώ ταυτόχρονα μπορούν να τυποποιούν διάφορα στελέχη. Το σημαντικότερο είναι ότι μπορούν να ανιχνεύσουν μόλυνσεις στα αρχικά στάδια, πριν ακόμα οι κλασικές μέθοδοι δώσουν αποτελέσματα.



## **Πληροφορίες:**

### **Τμήμα Μοριακής Διαγνωστικής και Γενετικής Ανάλυσης Biohellenika A.E.**

Λεωφόρος Γεωργικής Σχολής 65, Κτίριο ZEDA, 57001 Θεσσαλονίκη  
Τηλ: 2310474282, 6944677746

## ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗ

### Εργαστήρια - Γραφεία

Λεωφ. Γεωργικής Σχολής 65,

Τ.Κ. 57001, Κτήριο ZEDA

T: 2310.474.282,

2310.474.284

F: 2310.474.285

**Κινητό:** 6944.677.746

Email: info@biohellenika.gr

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

## ΑΘΗΝΑ

### Γραφεία

Πύργος Αθηνών,

Λεωφόρος Μεσογείων 2-4

Κτήριο Α' (1ος όροφος),

Τ.Κ. 11527

T: 210.77.08.882,

210.77.08.218

F: 210.77.90.788

K: 6973.346.704

E-mail: info@biohellenikasa.gr

### Εργαστήρια

#### ΕΘΝΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΕΡΕΥΝΩΝ

Βασιλέως Κωνσταντίνου 48,

Τ.Κ. 11635

T: 210.72.73.700

F: 210.72.46.618

### ΤΑΚ.ΕΙΕ

Τράπεζα Αρχέγονων Κυττάρων

Εθνικού Ιδρύματος Ερευνών

Αρχελάου 28Α', 11635 Αθήνα

T: 210.72.99.140

F: 210.72.99.140

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

—

## ΛΑΡΙΣΑ

### Γραφεία

Μ. Αλεξάνδρου 3 (6<sup>ος</sup> όροφος),

Τ.Κ. 41222

T: 2410.535.603

F: 2410.535.664

K: 6973.984.260

## ΠΑΤΡΑ

### Γραφεία

Κως 18 & Πανεπιστημίου 3,

Τ.Κ. 26441

T: 2610.437.436

F: 2610.431.339

K: 6978.483.170

## ΙΩΑΝΝΙΝΑ

### Γραφεία

Τεχνολογικό Πάρκο - Πεδινή

Ιωαννίνων, Τ.Κ. 45110

T: 26510.07.667

F: 26510.07.673

K: 6970.267.540

## ΚΡΗΤΗ - ΗΡΑΚΛΕΙΟ

### Γραφεία

Αμαλθείας 17 & Κατεχάκη

Τ.Κ. 71201

T: 2810.229.351

K: 6970.803.497

## ΚΡΗΤΗ - ΧΑΝΙΑ

### Γραφεία

Τζανακάνη 40-42, Γραφείο Α6

(1ος όροφος), Τ.Κ. 73134

T: 28210.58.758

K: 6976.977.384



### Επιστημονικοί Υπεύθυνοι:

**Κ. Κουζή**, Ιατρός, Αν. Καθηγήτρια Ιστολογίας – Εμβρυολογίας Α.Π.Θ., Κιν.: 6944.677.746

**Γ. Κολιάκος**, Ιατρός, Αν. Καθηγητής Βιοχημείας Α.Π.Θ.

**www.biohellenika.gr**

**ΑΝΟΙΧΤΗ ΓΡΑΜΜΗ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ \_ 801.11.99299**

(κλήση μόνο από σταθερό τηλέφωνο)