

Προγεννητική
διάγνωση

Amniotic fluid is a transparent fluid with a light yellowish color

Physiology of Amniotic Fluid

On transvaginal ultrasonography, urine is observed at 9 weeks in the fetal bladder, and on transabdominal sonography, urine is seen at 11 weeks of gestation. During this period, the major component of the amniotic fluid is fetal urine. It is hypotonic, and as the fetal kidneys mature, they contain increased concentrations of urea and creatinine.

At term, a fetus produces 500 to 700 ml of urine per day

Amniotic fluid is a transparent fluid with a light yellowish color

Physiology of Amniotic Fluid

Maternal and fetal compartments are essential in forming amniotic fluid in the **first trimester of pregnancy**. Fetal skin is non-keratinized in earlier weeks, allowing **free transfer of water**.

During the second trimester of pregnancy, the diffusion process ceases as keratinization of fetal skin occurs, making the fetal skin impervious to water and other solutes.

Amniotic fluid is a transparent fluid with a light yellowish color

Αμνιοπαροκέντηση
(**ΑμνιοΚέντηση**-ΑΚ) είναι η (υπό
υπερηχογραφικό έλεγχο)
διακοιλιακή παρακέντηση της
αμνιακής κοιλότητας **με** λεπτή
βελόνα και η **αναρρόφηση**
αμνιακού υγρού.

Amniocentesis is a
diagnostic technique for
withdrawing amniotic
fluid from the uterine
cavity **using a needle**
via a **transabdominal**
approach.



Dr. Fritz Fuchs was an obstetrician and gynecologist who, along with his colleague, Povl Riis, was the first to use amniocentesis for detecting the **sex of a fetus** in Denmark in 1955.

Antenatal Sex Determination

FOR thousands of years people have had a desire to know the sex of an expected child. Many methods have been tried for antenatal sex determination; but even modern ones, based upon scientific hypotheses, have failed to receive sufficient confirmation for general acceptance.

Although transabdominal puncture of the uterus has been carried out often for therapeutic and experimental reasons without accidents, mere curiosity does not justify the procedure, and its practical value is probably limited in the human. If the results are confirmed in animals, however, it might become of great significance in veterinary practice.

FRITZ FUCHS

POVL RIIS

Η επέμβαση γίνεται μεταξύ της 15ης και 17ης εβδομάδας της κύησης, και σε αυτή την ηλικία κύησης, **το αμνιακό υγρό παρέχει το κατάλληλο υλικό** για κυτταρογενετικές, βιοχημικές και ενζυματικές εξετάσεις του εμβρύου.

Laboratory tests to evaluate fetal health can be performed on amniotic fluid since this fluid is largely composed of fetal substances: **urine, secretion and exfoliated cells**

Η επέμβαση γίνεται μεταξύ της **15ης και 17ης εβδομάδας της κύησης**, και σε αυτή την ηλικία κύησης, το αμνιακό υγρό παρέχει το κατάλληλο υλικό για κυτταρογενετικές, βιοχημικές και ενζυματικές εξετάσεις του εμβρύου.

the amniotic fluid contains more than 200,000 cells/mL at **16 weeks of gestation**

Η ΑΚ στην πράξη γίνεται και σε μεγαλύτερες ηλικίες κύησης (έως τις 20 εβδομάδες, ή ακόμα μεταγενέστερα!). Σημειώνεται ότι η ΑΚ είναι εφικτή από τις **11 εβδομάδες της κύησης**, αλλά η επέμβαση συστήνεται στις **15-17** εβδομάδες. Έτσι, αν και είναι **τεχνικά δυνατό η αμνιοπαρακέντηση να γίνει σε μικρότερες ηλικίες κύησης**, αυτό γενικά αποφεύγεται διότι σχετίζεται με **μεγαλύτερη συχνότητα αποτυχίας της κυτταρικής καλλιέργειας** και μεγαλύτερη συχνότητα αποβολών και νεογνικής αναπνευστικής δυσχέρειας (Baker 2006).

Amniotic fluid volume increases steadily throughout pregnancy to a maximum of **1200 ml at 38 weeks**.

After 38 weeks, fluid volume declines to an average volume of **800 ml at 40 weeks**

Η ΑΚ στην πράξη γίνεται και σε μεγαλύτερες ηλικίες κύησης (έως τις 20 εβδομάδες, ή ακόμα μεταγενέστερα!). Σημειώνεται ότι η ΑΚ είναι εφικτή από τις **11 εβδομάδες της κύησης**, αλλά η επέμβαση συστήνεται στις **15-17** εβδομάδες. **Έτσι, αν και είναι τεχνικά δυνατό η αμνιοπαρακέντηση να γίνει σε μικρότερες ηλικίες κύησης, αυτό γενικά αποφεύγεται διότι σχετίζεται με μεγαλύτερη συχνότητα αποτυχίας της κυτταρικής καλλιέργειας και μεγαλύτερη συχνότητα αποβολών και νεογνικής αναπνευστικής δυσχέρειας (Baker 2006).**

Only a small number of the floating cells (average 4 cells/mL of fluid) are capable of attaching to a culture substrate and yielding colonies. Cells derived from amniotic fluid **before 15 weeks** and at 24 to 32 weeks show a **significant decline in cloning efficiency**

Σκοπός της ΑΚ είναι η λήψη εμβρυϊκών κυττάρων που αποφολιδώνονται από τα διάφορα συστήματα του εμβρύου (**ουροποιητικό, γαστρεντερικό, αναπνευστικό**), **το δέρμα του** και το άμνιο (εμβρυϊκής προέλευσης). Το αμνιακό υγρό μπορεί να χρησιμοποιηθεί για βιοχημικό ή ενζυματικό έλεγχο του εμβρύου. Τα εμβρυϊκά κύτταρα του αμνιακού υγρού καλλιεργούνται σε κατάλληλο υλικό και ακολουθεί ο χρωμοσωμικός έλεγχος των εμβρυϊκών κυττάρων και ο έλεγχος του εμβρυϊκού DNA. Οι απαντήσεις του χρωμοσωμικού ελέγχου αναμένονται σε χρονικό διάστημα που συνήθως υπερβαίνει τις 7 ημέρες, λόγω της βραδείας ανάπτυξης των κυττάρων στο καλλιεργητικό υλικό.

Cells shed from the amnion and the **lower fetal urinary tract** comprise the largest proportion of proliferating amniotic fluid cells. Laboratory tests to evaluate fetal health can be performed on amniotic fluid since this fluid is largely composed of fetal substances: **urine, secretion and exfoliated cells**

Σκοπός της ΑΚ είναι η λήψη εμβρυϊκών κυττάρων που αποφολιδώνονται από τα διάφορα συστήματα του εμβρύου (**ουροποιητικό, γαστρεντερικό, αναπνευστικό**), **το δέρμα του** και το άμνιο (εμβρυϊκής προέλευσης). Το αμνιακό υγρό μπορεί να χρησιμοποιηθεί για βιοχημικό ή ενζυματικό έλεγχο του εμβρύου. Τα εμβρυϊκά κύτταρα του αμνιακού υγρού καλλιεργούνται σε κατάλληλο υλικό και ακολουθεί ο χρωμοσωμικός έλεγχος των εμβρυϊκών κυττάρων και ο έλεγχος του εμβρυϊκού DNA. Οι απαντήσεις του χρωμοσωμικού ελέγχου αναμένονται σε χρονικό διάστημα που συνήθως υπερβαίνει τις 7 ημέρες, λόγω της βραδείας ανάπτυξης των κυττάρων στο καλλιεργητικό υλικό.

Chromosomal analysis (ie, karyotype) takes 7 to 14 days to obtain results. UpToDate 2022

Η μελέτη των κυττάρων του αμνιακού υγρού για έλεγχο χρωμοσωμικών ανωμαλιών και ο έλεγχος συγγενών διαταραχών του μεταβολισμού καταλήγουν σήμερα σε αξιόπιστη διάγνωση σχεδόν στο 100% των περιπτώσεων. Γενικά, η αποτυχία στην καλλιέργεια των κυττάρων είναι κάτω από 1%. Σε εκτέλεση **FISH (Fluorescence In Situ Hybridization) ή (QF)PCR (Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction)** στο υλικό που λαμβάνεται, οι απαντήσεις είναι πολύ γρηγορότερα διαθέσιμες (**στις επόμενες >24 ώρες**). Ένα από τα μεγαλύτερα μειονεκτήματα της ΑΚ του δεύτερου τριμήνου είναι ότι το αποτέλεσμα της οριστικής διάγνωσης είναι συνήθως διαθέσιμο μετά την 17-18η εβδομάδα της κύησης.

Rapid chromosomal preparations are available that give results in **1 to 2 days**, including fluorescent in-situ hybridization (**FISH**) and quantitative fluorescence polymerase chain reaction (**QF-PCR**).



NCBI

The National Center for Biotechnology
Information

An official website of the United States government

Last Update: September 9, 2022.

Rapid test: A rapid test looks for abnormalities on specific chromosomes. This test is almost 100% accurate. A rapid test can identify some chromosomal conditions that cause physical and mental abnormalities. These are:

Down's syndrome: caused by extra chromosome 21

Edward's syndrome: caused by extra chromosome 18

Patau's syndrome: caused by an extra chromosome 13



NCBI

The National Center for Biotechnology

Information

An official website of the United States government

Last Update: September 9, 2022.

Cases of trisomy 21, 18, 13, triploidies, double trisomies as well as X and Y aneuploidies were correctly diagnosed.

Rapid prenatal diagnosis of common chromosome aneuploidies by QF-PCR. Assessment on 18 000 consecutive clinical samples 

V. Cirigliano , G. Voglino, M.P. Cañadas, A. Marongiu, M. Ejarque, E. Ordoñez, A. Plaja, M. Massobrio, T. Todros, C. Fuster ... [Show more](#)

Molecular Human Reproduction, Volume 10, Issue 11, November 2004, Pages 839–846,

Chromosomal microarray analysis/ανάλυση μικροσυστοιχιών (used for the detection of clinically-significant microdeletions [involving several **contiguous genes**] or microduplications (too small to be detected by light **microscopy**), with a high sensitivity for **submicroscopic** aberrations/single gene disorders will not be identified using this technology) can detect chromosomal abnormalities in <2% of patients with a normal karyotype and normal ultrasound examination findings. **Chromosomal microarray analysis (for microdeletions or microduplications)** can detect chromosomal abnormalities in approximately 6% of the fetuses with normal karyotype and structural abnormalities on ultrasound. Hence, all women opting for invasive prenatal diagnostic testing should be offered **chromosomal microarray analysis (microdeletions or microduplications)**.



NCBI

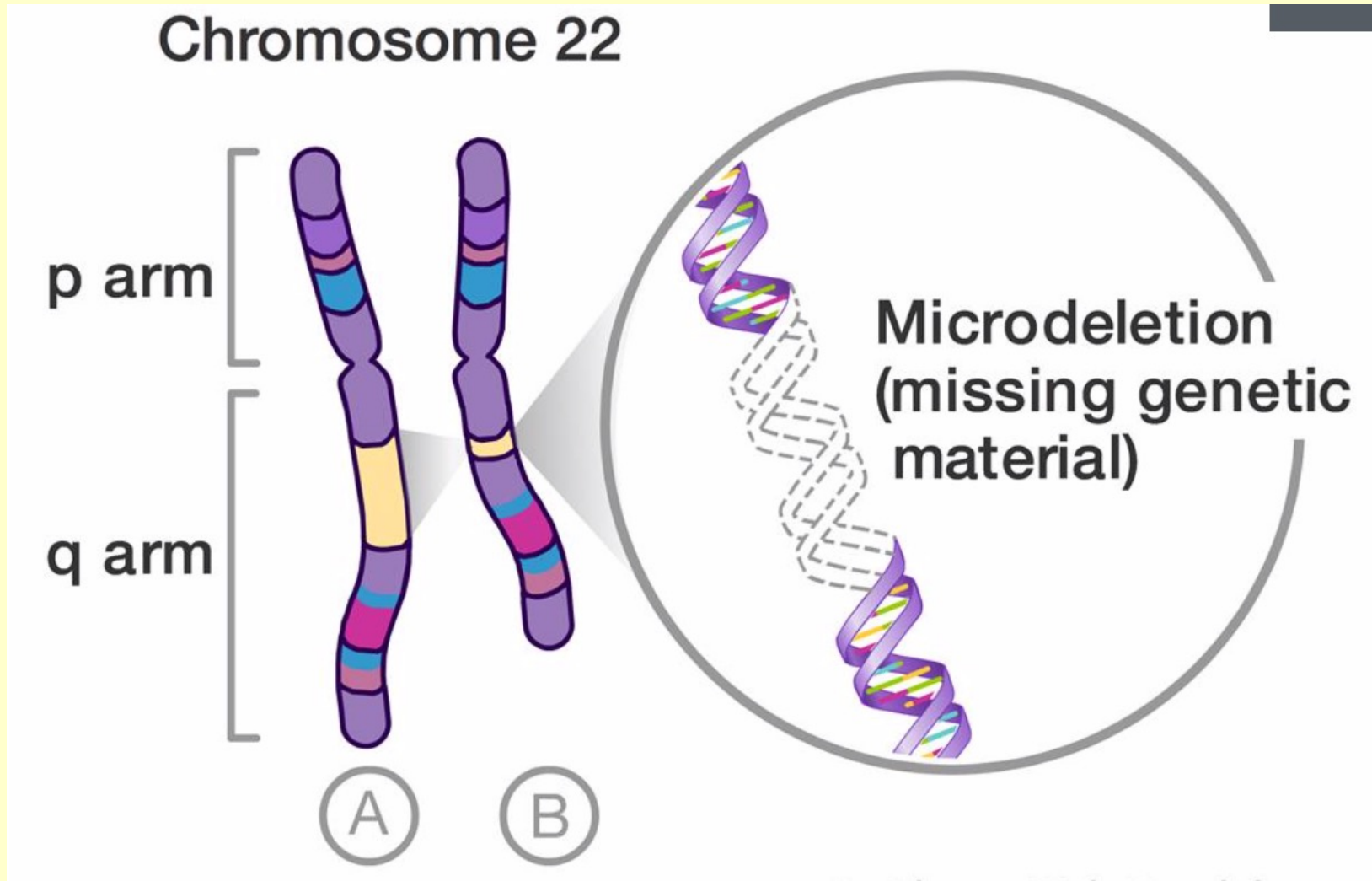
The National Center for Biotechnology

Information

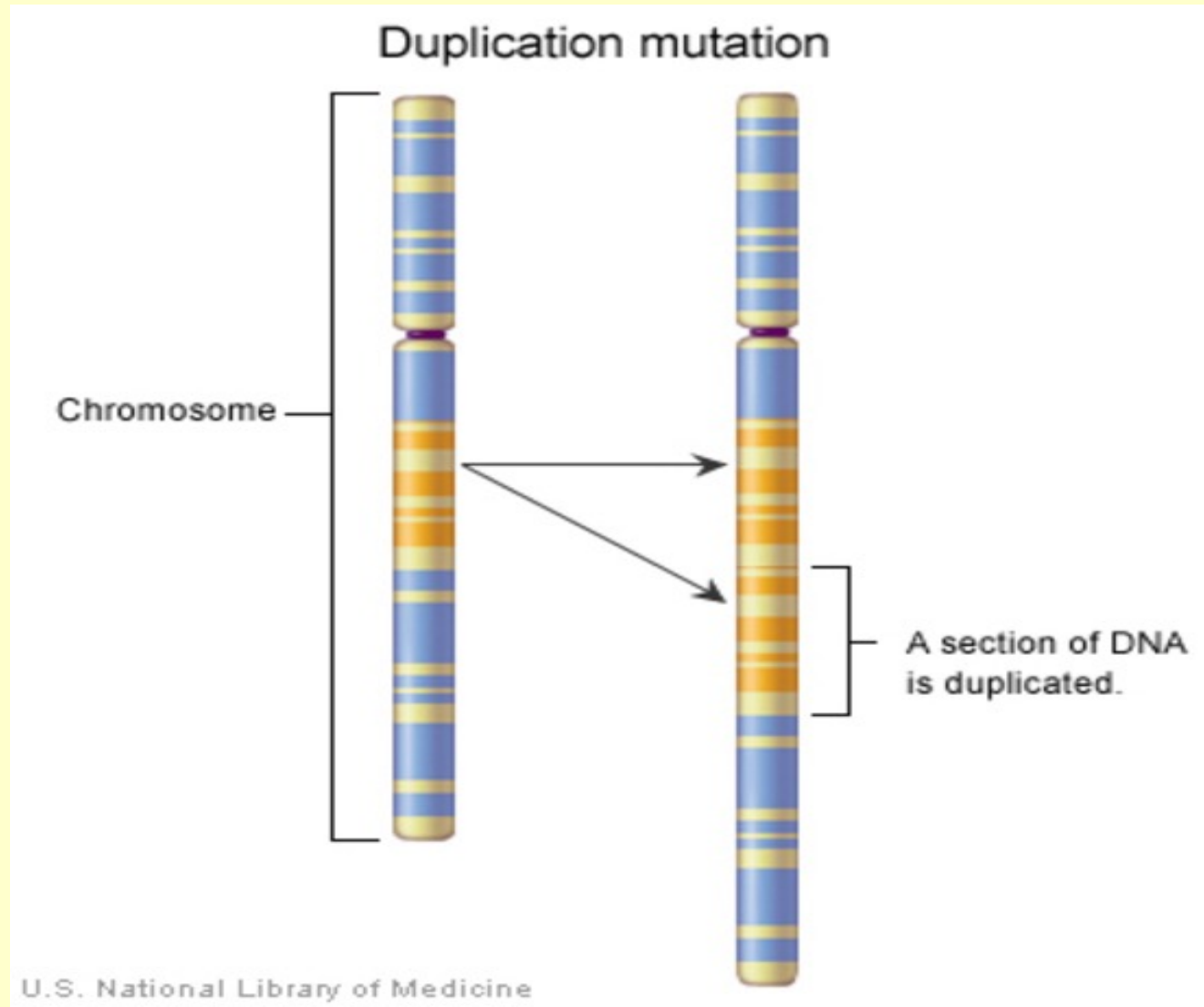
An official website of the United States government

Last Update: September 9, 2022.

Chromosomal microarray analysis/ανάλυση μικροσυστοιχιών (used for the detection of clinically-significant microdeletions [involving several contiguous genes])



Chromosomal microarray analysis/ανάλυση μικροσυστοιχιών (used for the detection of clinically-significant microduplications (**too small to be detected by light microscopy**)),



Molecular amniotic fluid **testing** helps diagnose **single-gene** conditions, including X-linked, recessive, and dominant conditions. Parental mutation should be known before offering prenatal **molecular testing** (looks for changes in genes) for a fetal diagnosis.



NCBI

The National Center for Biotechnology

Information

An official website of the United States government

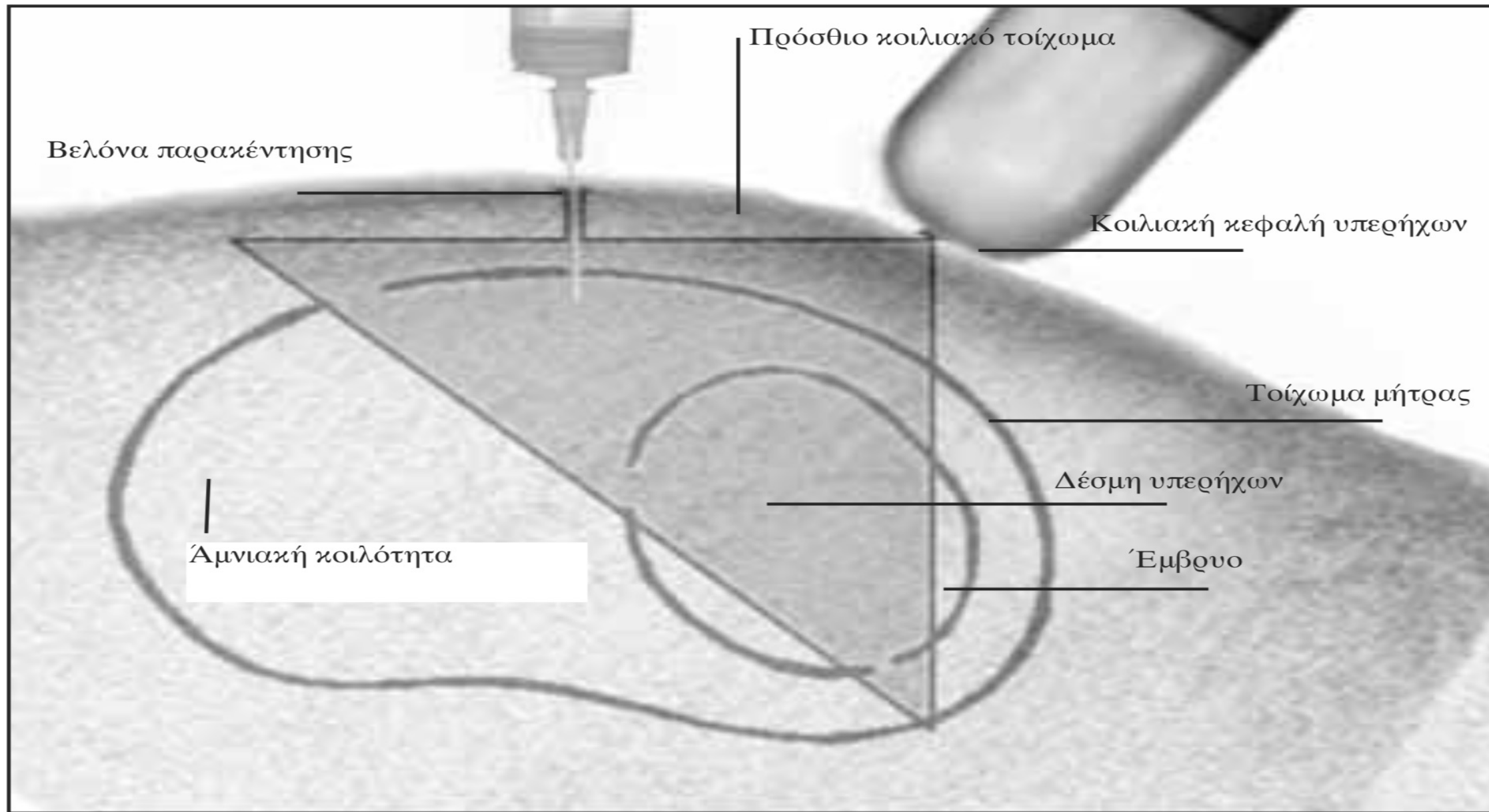
Last Update: September 9, 2022.

Η ΑΚ, που γίνεται πριν από τις 15 εβδομάδες της κύησης είναι, θεωρητικά, μια εναλλακτική λύση που δίνει γρηγορότερα απαντήσεις αλλά είναι λιγότερο ασφαλής. Γενικότερα, η ΑΚ που γίνεται σε μικρή ηλικία κύησης (**<15 εβδομάδες**) σχετίζεται με **αυξημένο κίνδυνο απώλειας της κύησης, και/ή αποτυχία της καλλιέργειας, και επομένως δεν συστήνεται** (Ιατροάκης 2011). Αν είναι απαραίτητη η διάγνωση όσο γίνεται νωρίτερα, τότε προτιμάται η διακοιλιακή (ή διατραχηλική) λήψη τροφοβλάστης αντί της ΑΚ πριν τη 14η εβδομάδα της κύησης (Alfirevic et al 2003).

Amniocentesis for prenatal genetic studies is technically possible at any gestational age after approximately 11 weeks of gestation, but is optimally performed at **15+0** to 17+6 **weeks of gestation**. Procedures performed before **15 weeks** (ie, early amniocentesis) are associated with **higher fetal loss and complication rates, including culture failure, and should be avoided**. UpToDate 2022

Οι ΑΚ που γίνονται σε πιο προχωρημένες ηλικίες κύησης μπορεί να δημιουργήσουν πρόβλημα αν προγραμματιστεί τερματισμός της κύησης με βάση τα παθολογικά αποτελέσματα. Ωστόσο, ΑΚ για γενετικό έλεγχο σε πιο προχωρημένες ηλικίες κύησης μπορεί να γίνουν σε ορισμένες περιπτώσεις (όχι συστηματικά!), όπως σε περίπτωση που ανιχνεύονται εμβρυϊκές ανωμαλίες σε προχωρημένη κύηση. Σε αυτές τις περιπτώσεις, οι πληροφορίες της ΑΚ μπορεί να είναι χρήσιμες στη συμβουλευτική και την προετοιμασία των γονέων όπως και στον σχεδιασμό του καλύτερου χρόνου και του τρόπου του τοκετού. Η μέθοδος μπορεί να αποκαλύψει διάφορες χρωμοσωμικές ανωμαλίες, όπως είναι το σύνδρομο Down, το σύνδρομο Turner και διάφορα μωσαιϊκά.

Later second-trimester procedures are safe but can be problematic if termination of pregnancy is planned based upon abnormal results. Late second- and third-trimester procedures for genetic studies are performed in some cases, such as when fetal abnormalities are discovered late in gestation, because the information can be useful for counseling and preparing parents, as well as for planning the optimal time, route, and site of delivery.



Εικόνα 31.1. Σχηματική απεικόνιση αμνιοπαρακέντησης (μη πραγματικές διαστάσεις).

Πίνακας 31.1. Παραδείγματα κληρονομικών μεταβολικών διαταραχών που μπορούν να διαγνωστούν προγεννητικά. **αυτοσωμικά υπολειπόμενα**

Όνομασία πάθησης

Νόσος Tay-Sachs

Γενετική ανωμαλία στο χρωμόσωμα 15. Absence of an enzyme that helps break down **fatty substances** (γαγγλιοσίδες). These **fatty substances** (γαγγλιοσίδες) build up to toxic levels in the brain & spinal cord & affect the function of the nerve cells.

Νόσος Gaucher

the result of a buildup of **fatty substances** in certain organs, particularly spleen and liver.

Μεταχρωματική λευκοδυστροφία

Γενετικές διαταραχές που επηρεάζουν την ανάπτυξη της μυελίνης που δρα ως μονωτής γύρω από τις νευρικές ίνες

Λευκοδυστροφία Krabbe

οφείλεται στην ανεπάρκεια του μεταβολισμού της γαλακτόζης. The GALT gene is located on chromosome 9p13 and provides instructions for making an enzyme for galactose metabolism

Γαλακτοζαιμία

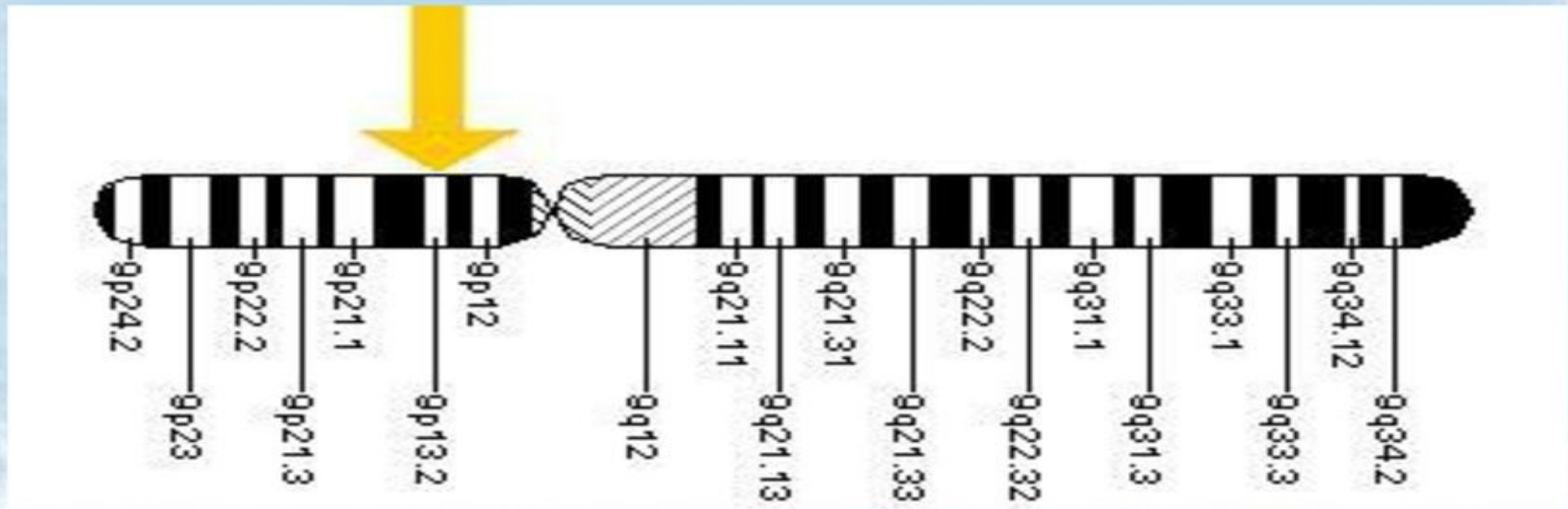
Ομοκυστινουρία

Μεταβολικό νόσημα που προκαλείται από την έλλειψη ενζύμου η οποία εμποδίζει τη μετατροπή της ομο**κυστεΐνης** σε **κυστεΐνη**

Cause

The gene that codes for galactose-1-phosphate uridyl transferase (GALT) is located on **chromosome 9**.

In a family history of **galactosemia**, test by [amniocentesis](#)) or [chorionic villus](#) sampling.



1. ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ

Υπάρχουν πολλές ενδείξεις για να γίνει ΑΚ, αλλά στις πιο «κλασικές» (συχνά με έλεγχο του **εμβρυϊκού καρυότυπου**) περιλαμβάνονται:

The most common diagnostic indications for obtaining amniotic fluid are **prenatal genetic studies**.

1. ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ

Υπάρχουν πολλές ενδείξεις για να γίνει ΑΚ, αλλά στις πιο «κλασικές» (συχνά με έλεγχο του εμβρυϊκού καρυότυπου) περιλαμβάνονται: 1) Μεγάλη ηλικία της μητέρας (Sipek et al 2011) για έλεγχο ανευπλοειδίας ([ίσως] η πιο συνηθισμένη), με ηλικιακό όριο τα 35 έτη. Στις ΗΠΑ, συστήνεται ΑΚ (ή λήψη χοριακών λαχνών) στις γυναίκες που θα είναι **≥ 35 ετών** κατά την πιθανή ημερομηνία γέννησης (Russell et al 2011). UptoDate 2022 &



NCBI

The National Center for Biotechnology Information

An official website of the United States government

Last Update: September 9, 2022.



Περιλαμβάνεται στο αντίστοιχο κεφάλαιο



Cell-free DNA in maternal blood is commonly used to screen for the most common autosomal and sex chromosome aneuploidies, and has substantially reduced the number of diagnostic amniocenteses performed for this indication

2) Σε οποιαδήποτε ηλικία της μητέρας αν από τις δοκιμασίες διαλογής του πληθυσμού (**screening**) διαπιστώνεται κίνδυνος ανευπλοειδισμού >1/300 στις δοκιμασίες του πρώτου τριμήνου και **>1/250 στις δοκιμασίες του δεύτερου τριμήνου** (Παπαντωνίου 2008).

Abnormal biochemical **screening** markers (maternal alpha-fetoprotein, human chorionic gonadotropin, unconjugated estriol) in 1st or 2nd trimester



NCBI

The National Center for Biotechnology Information

An official website of the United States government

Last Update: September 9, 2022.

Quad screen (**second-trimester prenatal screening**) Medically reviewed by Layan Alrahmani, M.D., Ob-gyn, maternal-fetal medicine specialist | June 12, 2020

**Alpha-fetoprotein (AFP),
Human chorionic gonadotropin (hCG),
Unconjugated estriol (uE3),
Inhibin A**

Low AFP, low estriol, **high hCG**, and high inhibin A are **associated with a higher risk for Down syndrome.**

You may be told that your results are "normal" or "abnormal" for a particular condition, depending on whether the ratio is below or above a certain cut-off. For example, some genetic **screening** tests use a cut-off of **1 in 250**. So, a result of 1 in 1,200 would be considered normal because the risk that there's a problem is lower than **1 in 250**, and 1 in 100 would be considered abnormal because that risk is higher than **1 in 250**.

3) Μαιευτικό ιστορικό **διαμαρτίας του νευρικού συστήματος** (με δεδομένο ότι ο κίνδυνος επανεμφάνισης μπορεί να φτάσει και το 3%). Κατά την ΑΚ ελέγχεται η τιμή της ΑFAFP (Amniotic Fluid Alpha Fetoprotein). Επίσης, γίνεται λεπτομερής υπερηχογραφικός έλεγχος της εμβρυϊκής ανατομίας στις 18 έως 20 εβδομάδες της κύησης (Russell et al 2011).

neural tube defects.

UptoDate 2022

CVS cannot detect neural tube defects.

4) Προηγούμενο παιδί με (σπάνια) μεταβολική νόσο, όπως είναι η **φαινυλκετονουρία**, η νόσος **Tay-Sachs** και η **γαλακτοζαιμία** που κληρονομούνται με **αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα** και σχετίζονται με ενζυμικές διαταραχές.

Η **φαινυλκετονουρία** (αυτοσωμική υπολειπόμενη) οφείλεται σε **ανεπάρκεια της υδροξυλάσης της φαινυλαλανίνης** (που μετατρέπει τη φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη), με αποτέλεσμα τη συσσώρευση φαινυλαλανίνης, που ασκεί τοξική δράση, ιδίως, στον εγκέφαλο με αποτέλεσμα σοβαρή πνευματική καθυστέρηση.

Η νόσος **Tay-Sachs**, στη συνηθέστερη μορφή της, εκδηλώνεται με ταχεία επιδείνωση των νοητικών και φυσικών ικανοτήτων (καταλήγοντας συνήθως σε θάνατο στην ηλικία των 4 ετών περίπου) λόγω επιζήμιας συσσώρευσης **γαγγλιοσιδών** στα νευρικά κύτταρα του εγκεφάλου με συνέπεια τον πρόωρο θάνατό τους.

Η **γαλακτοζαιμία** επηρεάζει την ικανότητα μεταβολισμού της γαλακτόζης (που εμφανίζεται με μη ανοχή στο γάλα) και εκδηλώνεται με **λήθαργο, εμετό, διάρροια**, αδυναμία ανάπτυξης και ίκτερο του βρέφους και αργότερα με **διαταραχές του λόγου, νοητική καθυστέρηση, κ.λπ.**

Ο προσδιορισμός της ενζυμικής ανεπάρκειας μπορεί να γίνει στα καλλιεργημένα εμβρυϊκά κύτταρα. Ωστόσο, οι περισσότερες από τις καταστάσεις των μεταβολικών διαταραχών, που κληρονομούνται είναι εξαιρετικά σπάνιες (Symonds & Symonds 2004).

5) Προηγούμενο παιδί με σύνδρομο Down, που είναι πολύ συνηθισμένη ένδειξη (Munim & Ismail 2012), σύνδρομο Turner (45XO) ή σύνδρομο Klinefelter (47XXY) αν και, στα δύο τελευταία, ο κίνδυνος υποτροπής είναι χαμηλός (Symonds & Symonds 2004).



Περιλαμβάνεται στο αντίστοιχο κεφάλαιο



history of chromosomal abnormalities in previous pregnancies

5) Προηγούμενο παιδί με

-**σύνδρομο Down**, που είναι πολύ συνηθισμένη ένδειξη (Munim & Ismail 2012),

-**σύνδρομο Turner** (45XO) ή

-**σύνδρομο Klinefelter** (47XXY) αν και, στα δύο τελευταία, ο κίνδυνος υποτροπής είναι χαμηλός (Symonds & Symonds 2004).



Περιλαμβάνεται στο αντίστοιχο κεφάλαιο



Cell-free DNA in maternal blood is commonly used to screen for the most common autosomal and sex chromosome aneuploidies, and has substantially reduced the number of diagnostic amniocenteses performed for this indication

6) Χρωμοσωμικές ανωμαλίες των γονέων (γενικά).

7) Σε νοσήματα που συνδέονται με το **X χρωμόσωμα** σε γυναίκα που είναι πιθανός φορέας (Symonds & Symonds 2004).

Hemophilia is a sex-linked recessive disorder. **The abnormal gene responsible for hemophilia is carried on the X chromosome**

8) Οικογενειακό ιστορικό χρωμοσωμικών ανωμαλιών ή γενετικών νόσων (όπως η αιμοφιλία).

Abnormal parental karyotype



NCBI

The National Center for Biotechnology
Information

An official website of the United States government

Last Update: September 9, 2022.

9) Γενικότερα, στην προγεννητική διάγνωση κληρονομούμενων νοσημάτων με ανάλυση του DNA.

10) Προγεννητική διάγνωση **συγγενών λοιμώξεων**.

Other indications include, but are not limited to, evaluation of the **fetus for infection**.

Diagnosis of **Fetal Infections**

It can assist in diagnosing TORCH infections.

CMV

Parvovirus

Toxoplasma Gondii



NCBI

The National Center for Biotechnology Information

An official website of the United States government

Last Update: September 9, 2022.

11) Παθολογικά ευρήματα στον υπερηχογραφικό έλεγχο (αυξημένη αυχενική διαφάνεια κ.λπ.)

12) Εξαιρετικά αυξημένη ανησυχία των γονέων για την κύηση και

13) Επιθυμία των γονέων για αμνιοπαρακέντηση (τα δύο τελευταία προαιρετικά για τον γιατρό!).

Ultrasound detection of an abnormality or soft tissue markers (Nuchal translucency, nasal bone hypoplasia, etc.)



NCBI

The National Center for Biotechnology Information

An official website of the United States government

Last Update: September 9, 2022.

12) Εξαιρετικά αυξημένη ανησυχία των γονέων για την κύηση και

13) **Επιθυμία των γονέων για αμνιοπαρακέντηση (τα δύο τελευταία προαιρετικά για τον γιατρό!).**

According to the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG), invasive prenatal diagnostic testing (IPDT) is not justified based solely on maternal request... Giovannopoulou et al. *Medicina* 2022, 58, 1472

degree of hemolytic anemia, blood or
platelet type, hemoglobinopathy

ΑΚ μπορεί να γίνει, επίσης, για την εκτίμηση της **πνευμονικής ωριμότητας του εμβρύου (σπάνια σήμερα)**.

Assessment of fetal lung maturity, which used to be a common indication for amniocentesis, is now rarely performed.
UpToDate 2022

Fetal Lung Maturation (L/S ratio)

Performed in the third trimester of pregnancy.

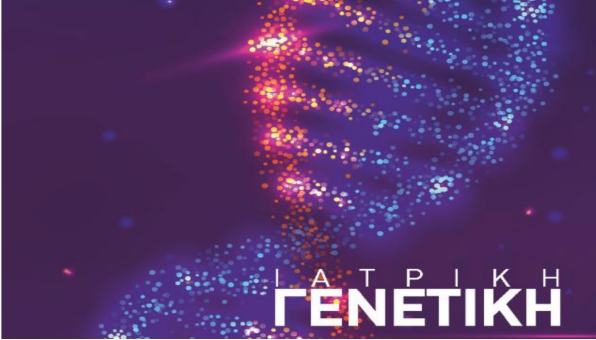


NCBI

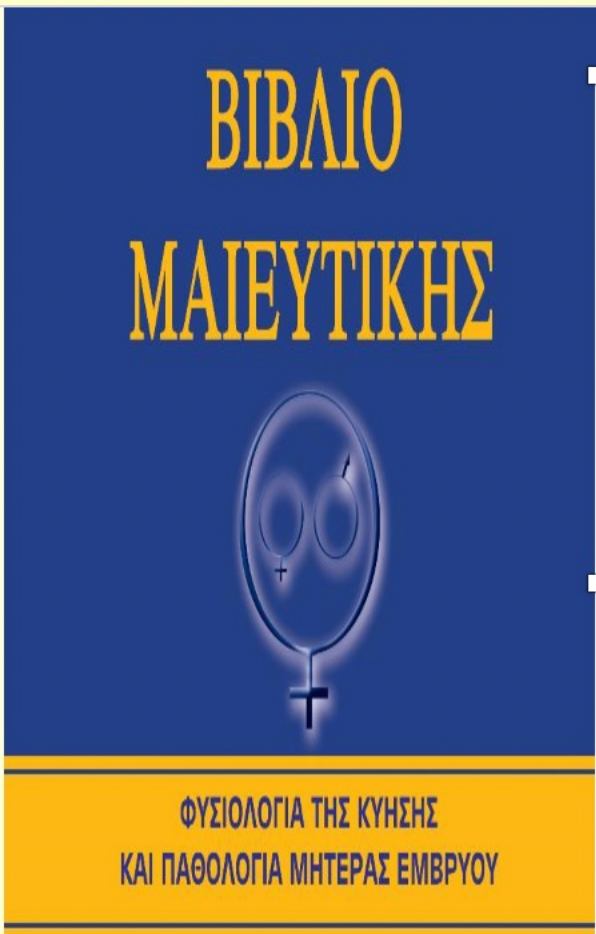
The National Center for Biotechnology Information

An official website of the United States government

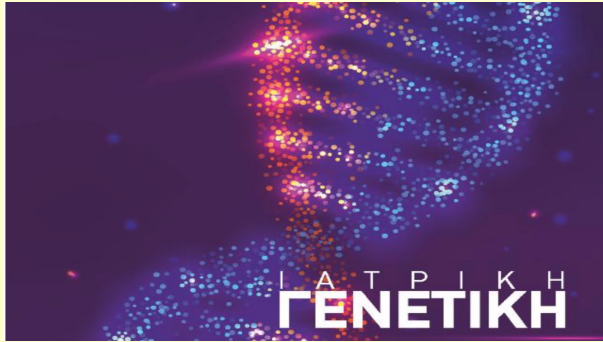
Last Update: September 9, 2022.



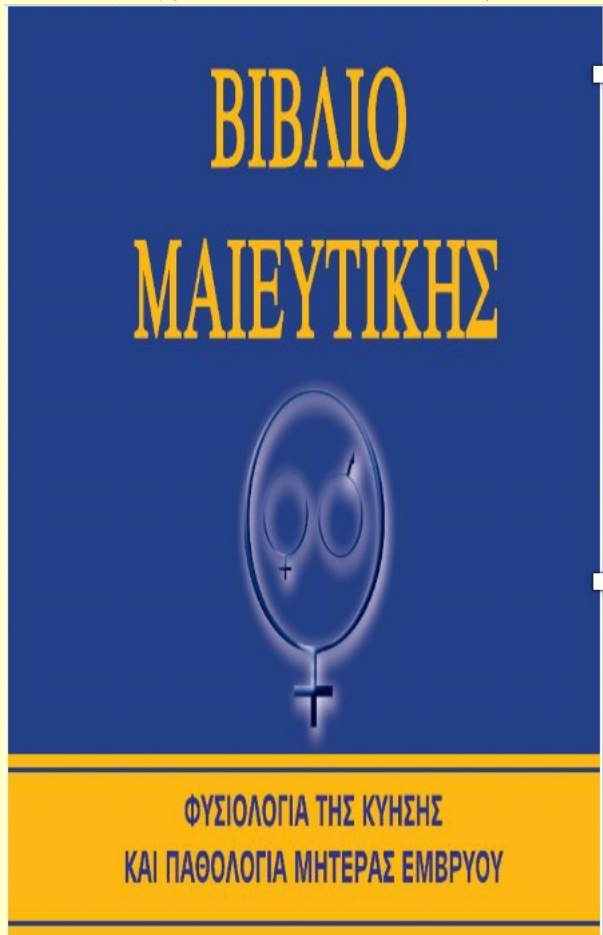
Δεν περιλαμβάνεται διότι αφορά τη
διαγνωστική αμνιοπαρακέντηση



Amniocentesis is also performed as a **therapeutic procedure to remove excess amniotic fluid**, such as in symptomatic polyhydramnios or twin-twin transfusion syndrome, to reduce volume and pressure of amniotic fluid in cases of prolapsed fetal membranes in the second trimester to facilitate placement of a physical examination-indicated cerclage. This procedure is termed amnioreduction and is **discussed separately**.



Περιλαμβάνεται στο αντίστοιχο κεφάλαιο



Assessment of Severity of Rh Isoimmunisation

Assessment of Bilirubin Levels in Amniotic Fluid and Grade of the Severity of Isoimmunisation

Recently non-invasive tests, including the **middle cerebral artery Doppler**, have gained more importance. It is usually done in the third trimester of pregnancy.



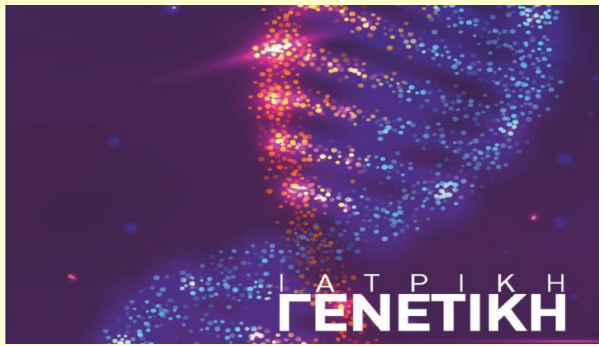
NCBI

The National Center for Biotechnology Information

An official website of the United States government

Last Update: September 9, 2022.

degree of hemolytic anemia,
blood or platelet type,
hemoglobinopathy



Περιλαμβάνεται στο αντίστοιχο κεφάλαιο



και στο
άλλο

> [Obstet Gynecol.](#) 1996 Mar;87(3):419-22. doi: 10.1016/0029-7844(95)00443-2.

Prenatal diagnosis of the RhD fetal blood type on amniotic fluid by polymerase chain reaction

I B Van Den Veyver¹, S B Subramanian, K M Hudson, J Werch, K J Moise Jr, M R Hughes

degree of hemolytic anemia,
blood or platelet **type**,
hemoglobinopathy

2. ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ

Ορισμένες γνώσεις μαιευτικής υπερηχογραφίας είναι απαραίτητες για εκείνον που πρόκειται να εκτελέσει την επέμβαση. Συνηθισμένη πρακτική (όχι δεσμευτική) είναι αρχικά η υπερηχογραφική εξέταση με επιμήκεις τομές της μήτρας που δεν απέχουν πολύ μεταξύ τους (κινώντας την κεφαλή των υπερήχων από την ηβική σύμφυση έως τον ομφαλό) και παρόμοια εξέταση με εγκάρσιες τομές. Πριν την ΑΚ, ελέγχεται υπερηχογραφικά η ποσότητα του αμνιακού υγρού και η κατανομή του, η ανατομία του εμβρύου, η θέση του **πλακούντα** και η είσοδος του ομφαλίου λώρου.

If a trans**placental** approach is required, options include traversing the **placenta** or delaying the procedure by one week to allow the greater intrauterine volume with advancing gestation to potentially create a **placenta**-free window.

Με τον τρόπο αυτό εκτιμάται το βάθος στο οποίο θα προχωρήσει η βελόνα και **αποφεύγονται, κατά την επέμβαση, χώροι με τμήματα** του εμβρύου ή **του πλακούντα**. Ο έλεγχος της ανατομίας του εμβρύου (και κυρίως αν γίνεται τότε για πρώτη φορά) μπορεί να κάνει περιττή την ΑΚ αν διαγνώσει σοβαρή εμβρυϊκή ανωμαλία (π.χ. ανεγκεφαλία).

If a transplacental approach is required, options include traversing the placenta or **delaying the procedure by one week to allow the greater intrauterine volume with advancing gestation to potentially create a placenta-free window. UpToDate 2022**

Transplacental entry is strictly avoided in cases of alloimmunization or infections to the mother, like human immunodeficiency virus (HIV), hepatitis B virus (HBV), or hepatitis C virus (HCV)



NCBI

The National Center for Biotechnology Information

An official website of the United States government

Last Update: September 9, 2022.

2. ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ

Ορισμένες γνώσεις μαιευτικής υπερηχογραφίας είναι απαραίτητες για εκείνον που πρόκειται να εκτελέσει την επέμβαση. Συνηθισμένη πρακτική (όχι δεσμευτική) είναι αρχικά η υπερηχογραφική εξέταση με επιμήκεις τομές της μήτρας που δεν απέχουν πολύ μεταξύ τους (κινώντας την κεφαλή των υπερήχων από την ηβική σύμφυση έως τον ομφαλό) και παρόμοια εξέταση με εγκάρσιες τομές. Πριν την ΑΚ, ελέγχεται υπερηχογραφικά η ποσότητα του αμνιακού υγρού και η κατανομή του, η ανατομία του εμβρύου, **η θέση του πλακούντα** και η είσοδος του ομφαλίου λώρου.

If the first option is chosen, the needle should be directed through **the thinnest portion of the placenta.**

Μετά την επιλογή του κατάλληλου σημείου στο πρόσθιο κοιλιακό τοίχωμα της εγκύου, **γίνεται καθαρισμός του δέρματος με αντισηπτικό διάλυμα γύρω από την ευρύτερη περιοχή αυτού του σημείου**. Χωρίς τοπική αναισθησία και υπό συνεχή υπερηχογραφική παρακολούθηση, εισάγεται με ταχεία κίνηση (για ευκολότερη εισαγωγή) βελόνα (οσφυονωτιαίας) παρακέντησης με στείλεό (ενδεικτικά 20-22 gauge [G] και μήκος έως 20 cm) μέσα στην αμνιακή κοιλότητα (Εικόνα 31.1), στο προκαθορισμένο βάθος (που μπορεί να βοηθηθεί και με ειδικό στοπ της βελόνας). Υποστηρίχτηκε ότι η ΑΚ με βελόνα 20 G σχετίζεται με μικρότερο κίνδυνο ενδομητρικής αιμορραγίας σε περίπτωση διαπλακουντιακής προσπέλασης και επιτρέπει την ταχύτερη αναρρόφηση του υγρού, σε σύγκριση με τη βελόνα 22 G (Athanasiadis et al 2009).

The maternal abdomen is prepared with an antiseptic solution and draped. **It is prudent to prepare a larger area of maternal abdomen than the site identified for needle insertion** since fetal movements may change the location of the optimal pocket of fluid.

Μετά την επιλογή του κατάλληλου σημείου στο πρόσθιο κοιλιακό τοίχωμα της εγκύου, γίνεται καθαρισμός του δέρματος με αντισηπτικό διάλυμα γύρω από την ευρύτερη περιοχή αυτού του σημείου. **Χωρίς τοπική αναισθησία** και υπό συνεχή υπερηχογραφική παρακολούθηση, εισάγεται με ταχεία κίνηση (για ευκολότερη εισαγωγή) βελόνα (οσφυονωτιαίας) παρακέντησης με στείλεό (ενδεικτικά 20-22 gauge [G] και μήκος έως 15 cm) μέσα στην αμνιακή κοιλότητα (Εικόνα 31.1), στο προκαθορισμένο βάθος (που μπορεί να βοηθηθεί και με ειδικό στοπ της βελόνας). Υποστηρίχτηκε ότι η ΑΚ με βελόνα 20 G σχετίζεται με μικρότερο κίνδυνο ενδομητρικής αιμορραγίας σε περίπτωση διαπλακουντιακής προσπέλασης και επιτρέπει την ταχύτερη αναρρόφηση του υγρού, σε σύγκριση με τη βελόνα 22 G (Athanasiadis et al 2009).

Local anesthesia is optional and usually **unnecessary**, as **most patients have no** or mild **discomfort**, **administration of anesthetic is itself somewhat painful**, and **no intervention has been proven to reduce this discomfort**

Μετά την επιλογή του κατάλληλου σημείου στο πρόσθιο κοιλιακό τοίχωμα της εγκύου, γίνεται καθαρισμός του δέρματος με αντισηπτικό διάλυμα γύρω από την ευρύτερη περιοχή αυτού του σημείου. **Χωρίς τοπική αναισθησία** και υπό συνεχή υπερηχογραφική παρακολούθηση, εισάγεται με ταχεία κίνηση (για ευκολότερη εισαγωγή) βελόνα (οσφυονωτιαίας) παρακέντησης με στείλεό (ενδεικτικά 20-22 gauge [G] και μήκος έως 15 cm) μέσα στην αμνιακή κοιλότητα (Εικόνα 31.1), στο προκαθορισμένο βάθος (που μπορεί να βοηθηθεί και με ειδικό στοπ της βελόνας). Υποστηρίχτηκε ότι η ΑΚ με βελόνα 20 G σχετίζεται με μικρότερο κίνδυνο ενδομητρικής αιμορραγίας σε περίπτωση διαπλακουντιακής προσπέλασης και επιτρέπει την ταχύτερη αναρρόφηση του υγρού, σε σύγκριση με τη βελόνα 22 G (Athanasiadis et al 2009).

When our patients request anesthesia, we tell them that amniocentesis is associated with two moments of discomfort, one at skin insertion and the other when **the needle crosses the uterine muscle**; local anesthesia **may** relieve the former sensation, but **is ineffective for the latter**

Μετά την επιλογή του κατάλληλου σημείου στο πρόσθιο κοιλιακό τοίχωμα της εγκύου, γίνεται καθαρισμός του δέρματος με αντισηπτικό διάλυμα γύρω από την ευρύτερη περιοχή αυτού του σημείου. **Χωρίς τοπική αναισθησία** και υπό συνεχή υπερηχογραφική παρακολούθηση, εισάγεται με ταχεία κίνηση (για ευκολότερη εισαγωγή) βελόνα (οσφυονωτιαίας) παρακέντησης με στείλεό (ενδεικτικά 20-22 gauge [G] και μήκος <9-20 cm) μέσα στην αμνιακή κοιλότητα (Εικόνα 31.1), στο προκαθορισμένο βάθος (που μπορεί να βοηθηθεί και με ειδικό στοπ της βελόνας). Υποστηρίχτηκε ότι η ΑΚ με βελόνα 20 G σχετίζεται με μικρότερο κίνδυνο ενδομητρικής αιμορραγίας σε περίπτωση διαπλακουντιακής προσπέλασης και επιτρέπει την ταχύτερη αναρρόφηση του υγρού, σε σύγκριση με τη βελόνα 22 G (Athanasiadis et al 2009).

The standard length of a spinal needle is <9 cm, but longer needles are available (≥ 15 cm). The length of the needle should take into account the thickness of the maternal abdominal wall, location of the target pocket of fluid...

Αν το έμβρυο έλθει σε άμεση επαφή με τη βελόνα συνήθως κινείται για να αποφύγει τον τραυματισμό. Η υπερηχογραφική καθοδήγηση της βελόνας παρακέντησης κάνει την επέμβαση πολύ ασφαλή και επιτυχή σχεδόν στο σύνολο των περιπτώσεων. Αν όλα είναι ικανοποιητικά μέχρι εκείνο το σημείο της επέμβασης, ο στείλεός αφαιρείται από το εσωτερικό της βελόνας και με σύριγγα που προσαρμόζεται στο άκρο της βελόνας γίνεται αναρρόφηση συνήθως 20 κυβικών εκατοστών αμνιακού υγρού. Η ανεπαρκής ποσότητα του αμνιακού υγρού μπορεί να δημιουργήσει προβλήματα στη μελέτη του. Μετά την αναρρόφηση, αφαιρείται η βελόνα.

The use of concurrent ultrasound guidance rather than pre-amniocentesis ultrasound evaluation has not been associated with a reduced rate of fetal losses in controlled studies.

Nevertheless, **we believe ultrasonographic monitoring with continuous visualization of the needle should be performed throughout the procedure** to avoid direct fetal injury (see below) and to reduce the number of punctures and the incidence of bloody fluid

**Σε ύπαρξη δίδυμης
κύησης με δύο σάκους
γίνεται χωριστή λήψη
του αμνιακού υγρού με
δύο βελόνες. Σε κάθε
περίπτωση, ακολουθεί
υπερηχογραφικός έλεγχος
της καρδιακής
λειτουργίας του/των
εμβρύου/ων που
πιστοποιεί την καλή
κατάσταση του/τους μετά
την επέμβαση (Ιατράκης
2013).**

**Most operators
perform separate
procedures on
each sac for
genetic studies of
multiple
gestations, using
separate and
sequential
insertion of a new
needle for each
amniotic cavity.**

Συνηθισμένη πρακτική (αν και ποικίλει) είναι η ανάπαυση της εγκύου την ημέρα της επέμβασης και την επόμενη. Στις Rh (-) έγκυες (και εφόσον ο σύντροφος είναι Rh+) χορηγείται **αντί-D-σφαιρίνη** για την πρόληψη ευαισθητοποίησης (Fung et al 2003). Η πιθανότητα ευαισθητοποίησης χωρίς τη χορήγηση της σφαιρίνης είναι μεγαλύτερη στις περιπτώσεις που έγινε τραυματισμός του πλακούντα (όπως σε διαπλακουντιακή δίοδο της βελόνας). Προβλήματα με τη μελέτη του αμνιακού υγρού από το εργαστήριο γενετικής, μπορεί να προκύψουν στις περιπτώσεις ανάμιξης του με ούρα (παρακέντηση ουροδόχου κύστης) ή αίμα και σε ύπαρξη μωσαϊσμού. Η αποφυγή του πλακούντα κατά την ΑΚ θα εμποδίσει την ανάμιξη του αμνιακού υγρού με εμβρυϊκό αίμα, που θα αυξήσει ψευδώς την AFP, η μελέτη της οποίας γίνεται σε μαιευτικό ιστορικό βλαβών του νευρικού συστήματος (Russell et al 2011).

RHESOGAMMA P/ZLB Behring: inj.sol 300 mcg/ 1.5ml-amp x 1
RHOPHYLAC/Demo: inj.sol 300mcg/2ml-pf. syr x 1

3. ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

Η ΑΚ είναι εξέταση ρουτίνας σε οργανωμένα κέντρα προγεννητικού ελέγχου, όπως και οι σχετικές αναλύσεις του αμνιακού υγρού, αλλά δεν παύει να είναι μια επεμβατική μέθοδος (Routamo et al 2003). Επομένως, πριν την εκτέλεση της επέμβασης πρέπει να γίνει **ενημέρωση της εγκύου για τους μικρούς σχετικά κινδύνους από την επέμβαση** (που μπορεί να είναι αυξημένοι σε συστολές του μυομητρίου, προηγούμενη κολπική αιμόρροια, διαταραχές πήκτικότητας της μητέρας, ολιγάμνιο κ.λπ.).

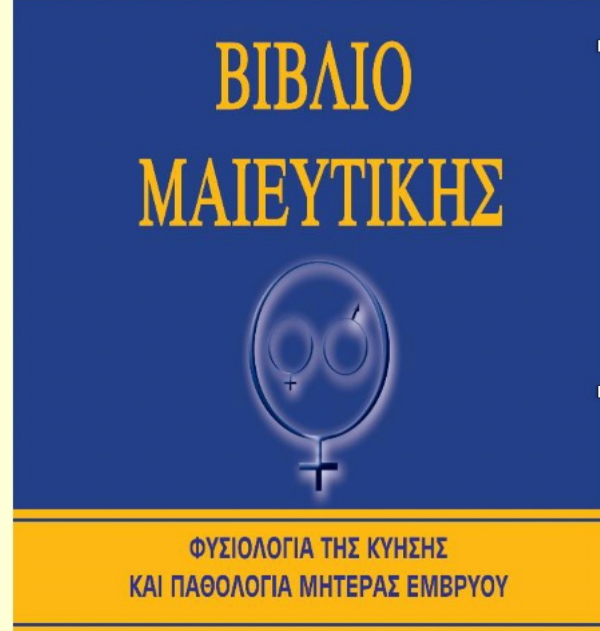
Επιπλοκές που σπάνια μπορεί να παρατηρηθούν, σε σύντομο χρονικό διάστημα από την επέμβαση, είναι οι συστολές του μυομητρίου, η κοιλιακή αιμόρροια, η **αμνιονίτιδα** και η **διαρροή αμνιακού υγρού** με πιθανή κατάληξη την αυτόματη έκτρωση (κάτω από 0,5%). Κατά τη μελέτη παλαιότερων κυρίως ερευνητικών εργασιών, που αφορούσαν το ποσοστό αποβολών, θα πρέπει να ληφθεί υπόψη ότι οι περισσότερες από τις γυναίκες που υποβάλλονται σε ΑΚ ανήκουν σε κυήσεις υψηλού κινδύνου και επομένως έχουν μεγαλύτερο κίνδυνο αυτόματων εκτρώσεων.

Ο κίνδυνος εμβρυϊκής απώλειας σχετίστηκε παλαιότερα με τη διάμετρο της βελόνης παρακέντησης. **Αν η διαρροή του αμνιακού υγρού είναι μεγάλη θα καταλήξει σε ολιγάμνιο, που σε συνέχιση της κύησης μπορεί να οδηγήσει σε σοβαρότατες δυσμορφίες και υποπλασία των πνευμόνων του εμβρύου.** Κάποιες μελέτες συσχέτισαν τη μέθοδο με αυξημένη πιθανότητα πρόωρου τοκετού (Medda et al 2003). Ωστόσο, ακόμα και σε γυναίκες με ινομυώματα της μήτρας, η αμνιοπαρακέντηση του δευτέρου τριμήνου δεν φάνηκε να έχει κάποια πρόσθετη δυσμενή επίδραση στην πιθανότητα πρόωρου τοκετού (Buyukkurt et al 2010).

Σε Rh αρνητικές γυναίκες, ο κίνδυνος ευαισθητοποίησης είναι μικρότερος από 3% και εξαρτάται από το πόσο «τραυματική» ήταν η επέμβαση, που επηρεάζεται από την τεχνική και τη θέση του πλακούντα. **Γενικά πάντως, η χορήγηση αντι-D σφαιρίνης μετά από αμνιοπαρακέντηση θεωρείται απαραίτητη (Chen et al 2002).** Αν η αμνιοπαρακέντηση γίνει σε προχωρημένη κύηση και αναμένεται σύντομα τοκετός, η χορήγηση αντι-D σφαιρίνης μπορεί να αναβληθεί για να γίνει μετά τον τοκετό αν το νεογνό είναι Rh (+) (Chan & Winkle 2002).

RHESOGAMMA P/ZLB Behring: inj.sol 300 mcg/ 1.5ml-amp x 1
RHOPHYLAC/Demo: inj.sol 300mcg/2ml-pf. syr x 1

Γενικά, ο κίνδυνος μετάδοσης της ηπατίτιδας Β στο έμβρυο στη διάρκεια της ΑΚ φαίνεται να είναι μικρός, αλλά μπορεί να είναι αυξημένος σε γυναίκες με θετικό ΗΒεΑg. Ο κίνδυνος μετάδοσης ΗCV δεν έχει εκτιμηθεί επαρκώς. **Η μέθοδος φαίνεται ασφαλής σε HIV λοίμωξη αν γίνεται κάτω από υψηλής δραστηριότητας αντιική θεραπεία, με χαμηλό ιικό φορτίο και με αποφυγή της διαπλακουντια- κής διόδου.** Η τελευταία πρέπει να αποφεύγεται σε κάθε περίπτωση (Lopez & Coll 2010).



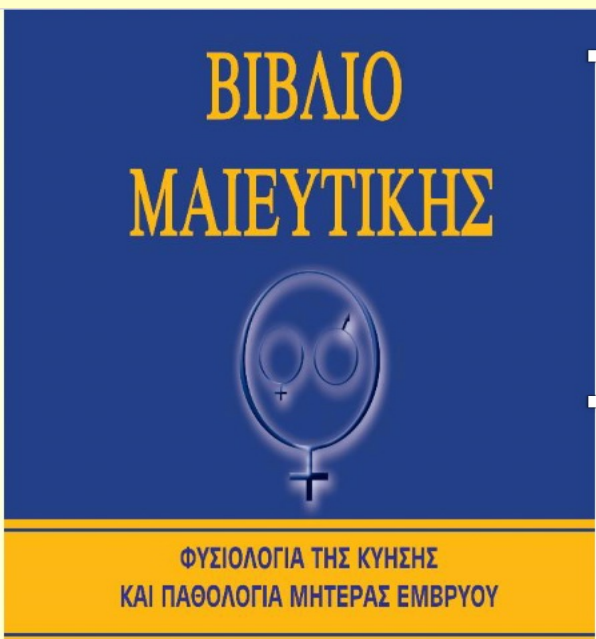
Δεν περιλαμβάνεται διότι:

Giovannopoulou et al. *Medicina* 2022, 58, 1472

	NSGC	ACOG-SMFM	ISUOG	HGSA-RANZCOG	RCOG
Issued	2013	2016	2016	2018	2021
Antibiotics	Not discussed	Not discussed	Antibiotic prophylaxis not recommended.	Not discussed	Consider antibiotic therapy in cases of purulent or cloudy amniotic aspirate or in the presence of clinical chorioamnionitis.
	National Society of Genetic Counselors	Society for Maternal-Fetal Medicine	International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology	Human Genetics Society of Australasia (Australia, New Zealand and some neighbouring islands in the Pacific Ocean) and the Royal Australian and New Zealand College of Obstetricians and Gynaecologists	



Δεν περιλαμβάνεται διότι:



αμβάνεται

The **efficacy of prophylactic antibiotics** for reducing procedure-related pregnancy loss **has NOT been evaluated extensively.**
UpToDate 2022

Periprocedural management regarding...use of...antibiotics are either **inconsistent or insufficiently addressed.**

Giovannopoulou et al.
Medicina **2022**, 58, 1472

PRENATAL DIAGNOSIS

Prenat Diagn 2009; **29**: 606–612.

Published online 17 March 2009 in Wiley InterScience
(www.interscience.wiley.com) DOI: 10.1002/pd.2256

What is an open trial?

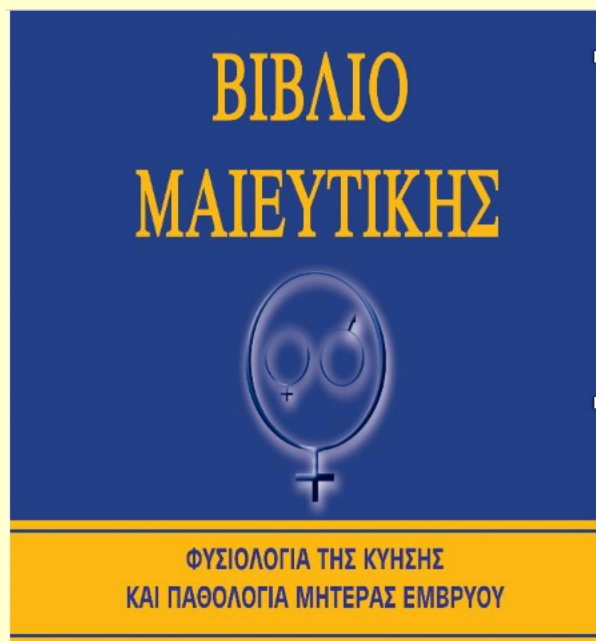
...both investigators and trial participants are fully aware of which treatment group the participants are in and what treatments are assigned to them

Antibiotic Prophylaxis before second-trimester Genetic Amniocentesis (APGA): a single-centre open randomised controlled trial

Claudio Giorlandino^{1*}, Pietro Cignini¹, Marco Cini², Cristiana Brizzi¹, Ornella Carcioppolo¹,



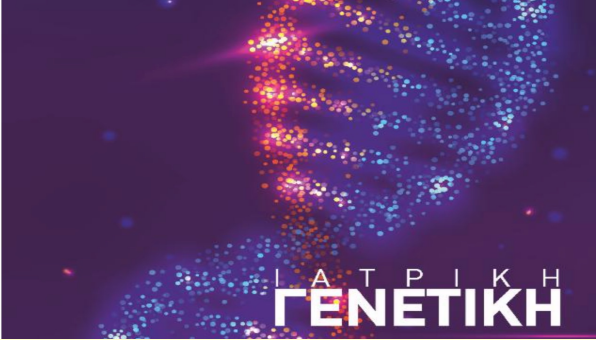
Δεν περιλαμβάνεται διότι:



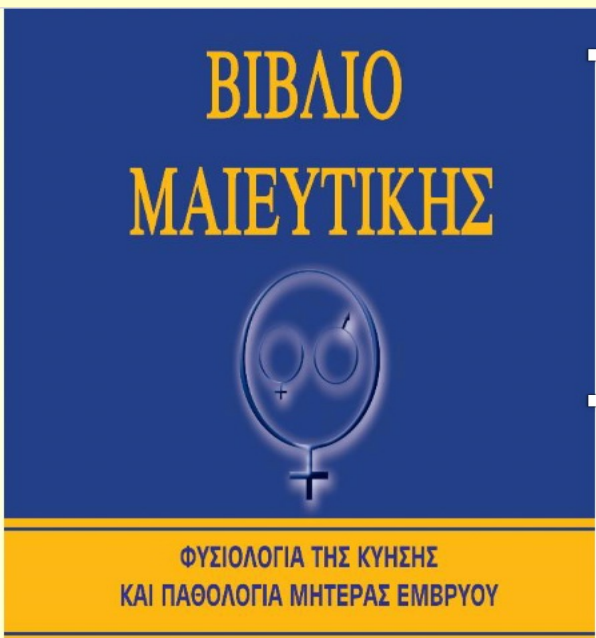
One trial randomly assigned almost 34,500 patients to receive either azithromycin 500 mg daily for three days **before** amniocentesis or no antibiotic therapy (azithromycin during pregnancy is safe, does not have teratogenic effects, and is effective against a wide range of microbes). **There were significantly fewer fetal losses in the four weeks after the procedure in the prophylaxis group than in the control group** (0.03 versus <0.3%, relative risk [RR] 0.1, 95% CI 0.05-<0.3) (Giorlandino et al. Prenat Diagn. 2009).

≠

It is unlikely that the conclusions from the trial will change the standard of care, which is **not** to use **antibiotic prophylaxis prior** to amniocentesis.



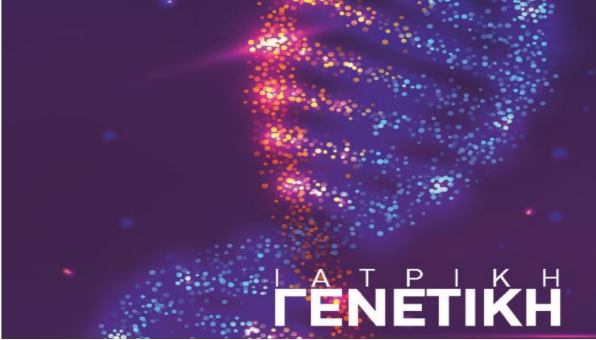
Δεν περιλαμβάνεται διότι:



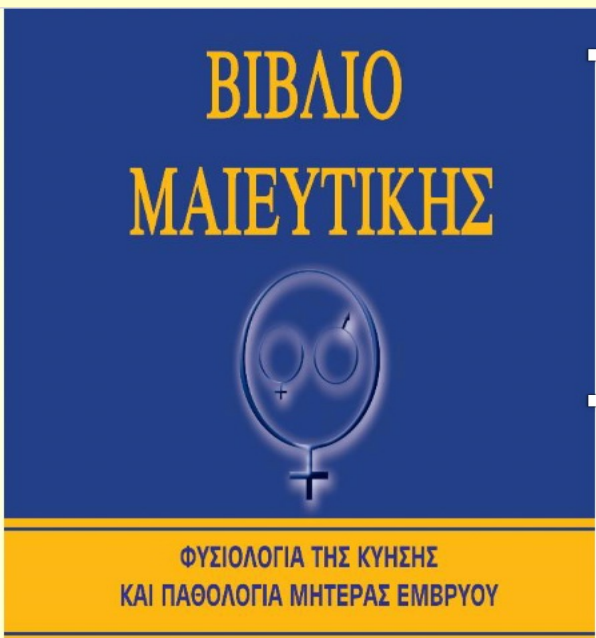
Rupture of membranes prior to 37 weeks of gestation occurred less often in the prophylaxis group (0.06 versus 1.12%, RR 0.06, 95% CI 0.03-0.10) (Giorlandino et al. Prenat Diagn. 2009).

≠

It is unlikely that the conclusions from the trial will change the standard of care, which is **not** to use **antibiotic prophylaxis** prior to amniocentesis.



Δεν περιλαμβάνεται διότι:

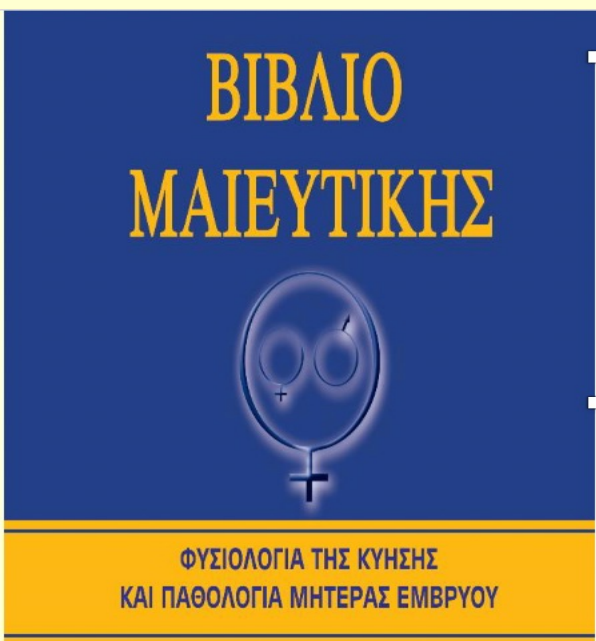


1. Lack of follow-up until delivery
2. Unusually high rate of membrane rupture within four weeks of the procedure
3. Unusually high rate of fetal death after membrane rupture (<15%) in the control group
4. A single operator performed all procedures

It is unlikely that the conclusions from the trial will change the standard of care, which is **not** to use **antibiotic prophylaxis** prior to amniocentesis.



Δεν περιλαμβάνεται διότι:



≠

1. **Lack of follow-up until delivery**

2. Unusually high rate of membrane rupture within four weeks of the procedure

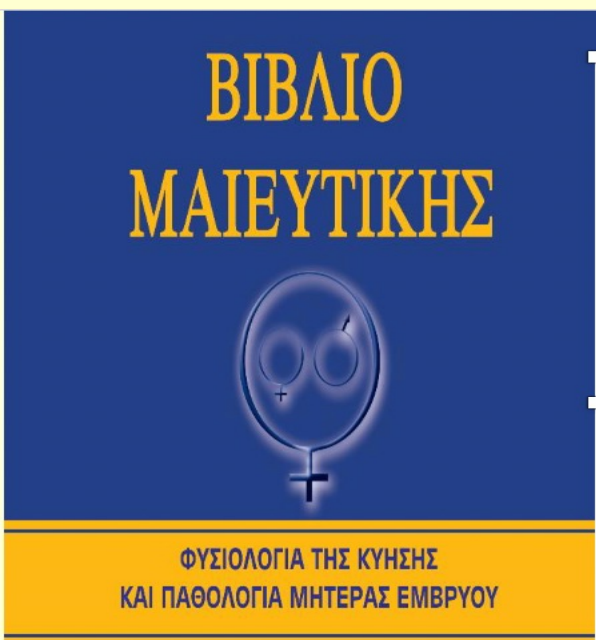
3. Unusually high rate of fetal death after membrane rupture (<15%) in the control group

4. A single operator performed all procedures
UpToDate 2022

1. We strongly believed that **a follow-up till birth was not suggested because it would introduce a huge bias related to other prognostic factors** which differed from the short-term effect of amniocentesis. (Giorlandino et al. Prenat Diagn. 2009)



Δεν περιλαμβάνεται διότι:



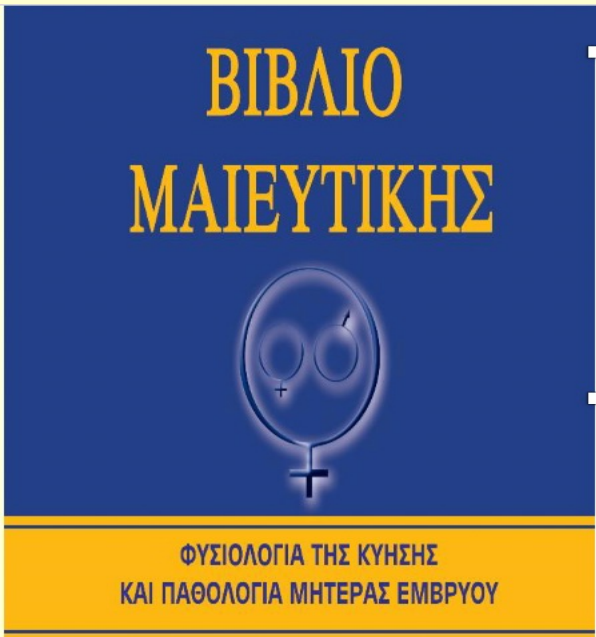
1. Lack of follow-up until delivery
2. Unusually high rate of membrane rupture **within four weeks of the procedure**
3. Unusually high rate of fetal death after membrane rupture (<15%) in the control group
4. A single operator performed all procedures
UpToDate 2022

2. We chose a **follow-up period of 4 weeks** because other authors reported the same follow-up period (Tabor et al., 1986; Johnson et al., 1999; Perni et al., 2004; Eddleman et al., 2006). (Giorlandino et al. Prenat Diagn. 2009)



ΙΑΤΡΙΚΗ
ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Δεν περιλαμβάνεται διότι:



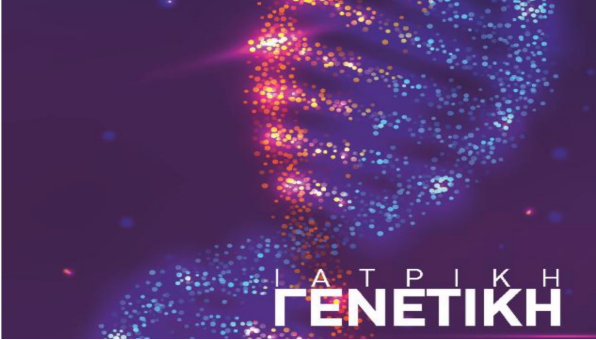
BIBLIO
ΜΑΙΕΥΤΙΚΗΣ



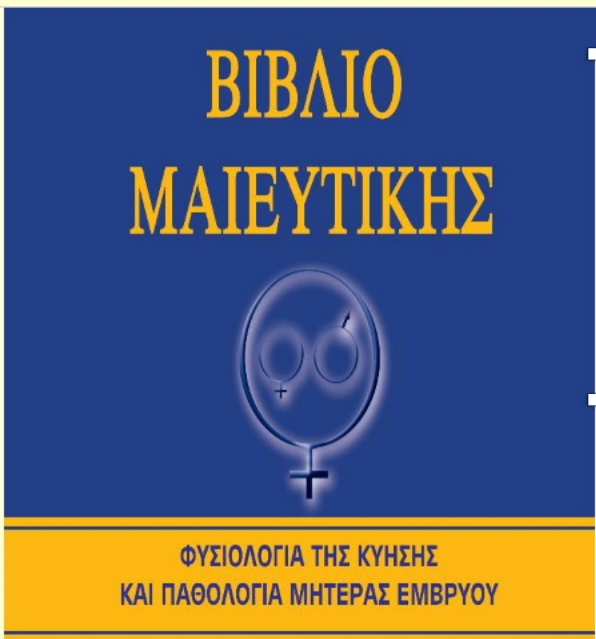
ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΚΥΗΣΗΣ
ΚΑΙ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ ΜΗΤΕΡΑΣ ΕΜΒΡΥΟΥ

1. Lack of follow-up until delivery
2. Unusually high rate of membrane rupture within four weeks of the procedure
3. Unusually high rate of **fetal death** after membrane rupture (<15%) in the control group
4. A single operator performed all procedures UpToDate 2022

3. In our series the stratification by gestational age showed that **antibiotics reduced the rate of foetal death between 16 and 18 weeks of gestational age**. Before 16 weeks of gestation, antibiotics reduced the rates of preterm premature rupture of membranes but not foetal death. After 18 weeks of gestation no treatment effect was recorded either for foetal death or preterm premature rupture. (Giorlandino et al. Prenat Diagn. 2009)



Δεν περιλαμβάνεται διότι:

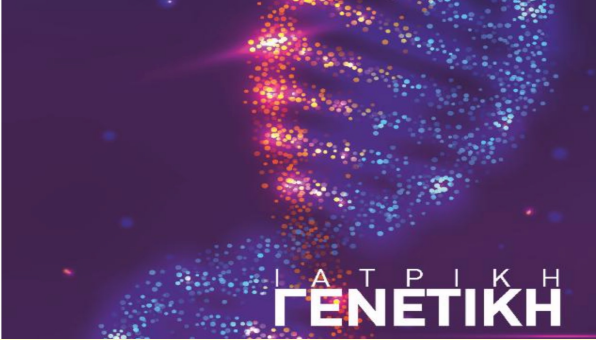


1. Lack of follow-up until delivery
 2. Unusually high rate of membrane rupture within four weeks of the procedure
 3. Unusually high rate of fetal death after membrane rupture (<15%) in the control group
 4. A **single operator** performed all procedures
- UpToDate 2022

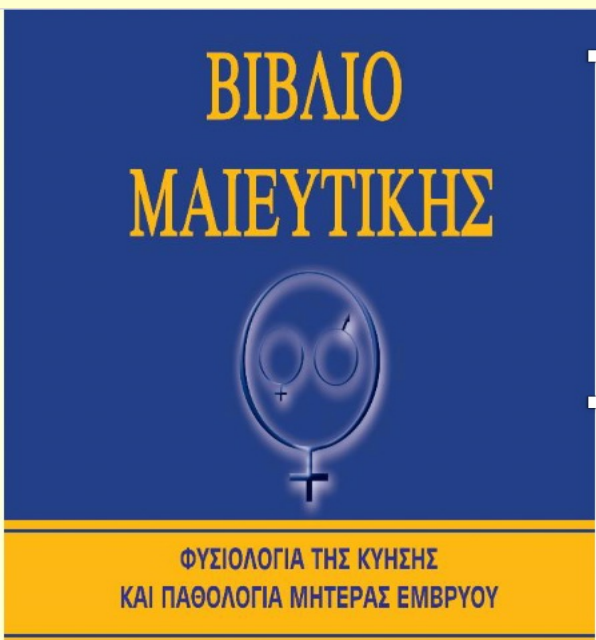
≠

4. **It was imperative to eliminate any bias and to administer the study in only one centre by only one operator.**

(Giorlandino et al. Prenat Diagn. 2009)



Δεν περιλαμβάνεται διότι:

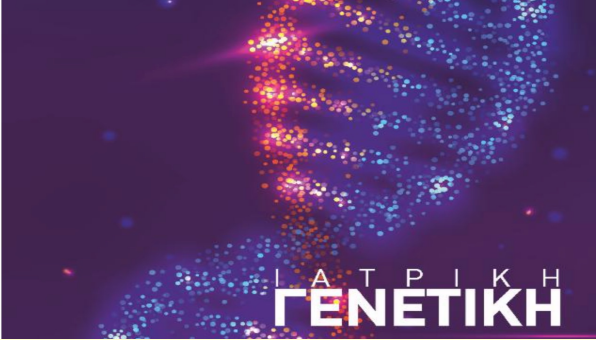


Antibiotic prophylaxis before amniocentesis: a proven and effective method to preserve fetal life

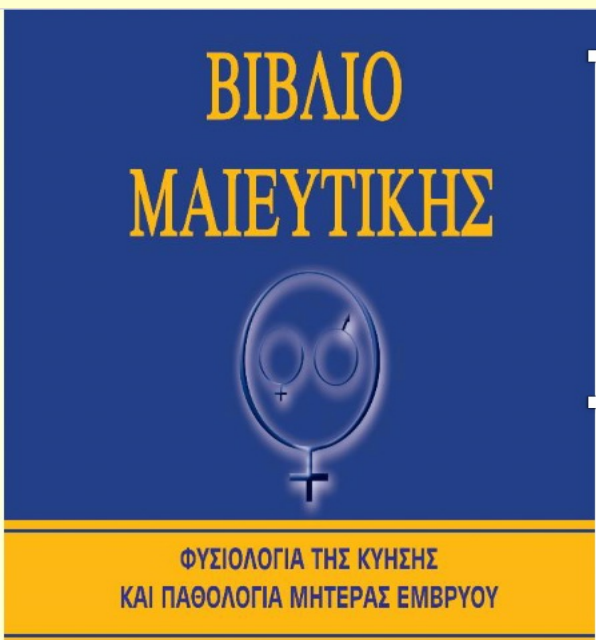
1. The biggest randomized controlled trial (RCT) ever performed in prenatal diagnosis, designed accurately to eliminate all possible confounders and to concentrate the results exclusively on a unique variable: the antibiotic.
2. The strength of the study and its general validity is based on the fact that all possible confounders were eliminated, leaving only the antibiotic prophylaxis to ‘make a difference’ between the two groups tested.
3. It seems improbable that such a big difference between the two groups in terms of abortions would not be confirmed (even if in different proportions) in other centers.
4. It was imperative to eliminate any bias and to administer the study in only one centre by only one operator. (Giorlandino et al. Prenat Diagn. 2009)

≠

It is unlikely that the conclusions from the trial will change the standard of care, which is **not** to use **antibiotic prophylaxis** prior to amniocentesis.



Δεν περιλαμβάνεται διότι:



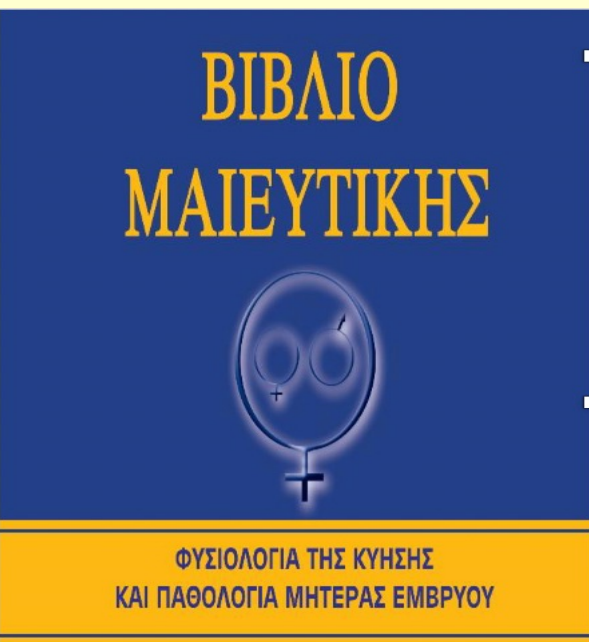
≠

We are aware that, giving the highest clinical evidence of this trial (Recommendation A), there will be inevitable worldwide consequences in the clinical guidelines, ethical and medico-legal practice. However, this is the price to pay to reduce abortion and pPROM after the amniocentesis (Giorlandino et al. Prenat Diagn. 2009)

It is unlikely that the conclusions from the trial will change the standard of care, which is **not** to use **antibiotic prophylaxis** prior to amniocentesis.



Δεν περιλαμβάνεται διότι:



Antibiotic prophylaxis before amniocentesis: a proven and effective method to preserve fetal life

As yet reported in the paper no bedrest was suggested, patient may resume all normal activities,

deferring heavy work, strenuous exercise and sexual activity for 3 days (Giorlandino et al. Prenat Diagn. 2009)

≠

imitation of physical or sexual activity after the procedure is unnecessary.

UpToDate
2022

≠

Prophylactic antibiotics are not required.



NCBI

The National Center for Biotechnology Information

An official website of the United States government

Last Update: September 9, 2022.

Αυτοσωμ(ατ)ικά επικρατούντα νοσήματα

Monogenic Diabetes

Some rare forms of diabetes result from mutations or changes in a single gene and are called monogenic

Neonatal Diabetes Mellitus (NDM)

Monogenic **D**iabetes of the **Y**oung (**MODY**)

Monogenic Diabetes

Neonatal Diabetes Mellitus (NDM)

is a **monogenic** form of diabetes that occurs in the first 6 to 12 months of life.

Most forms of NDM are caused by **autosomal dominant mutations**

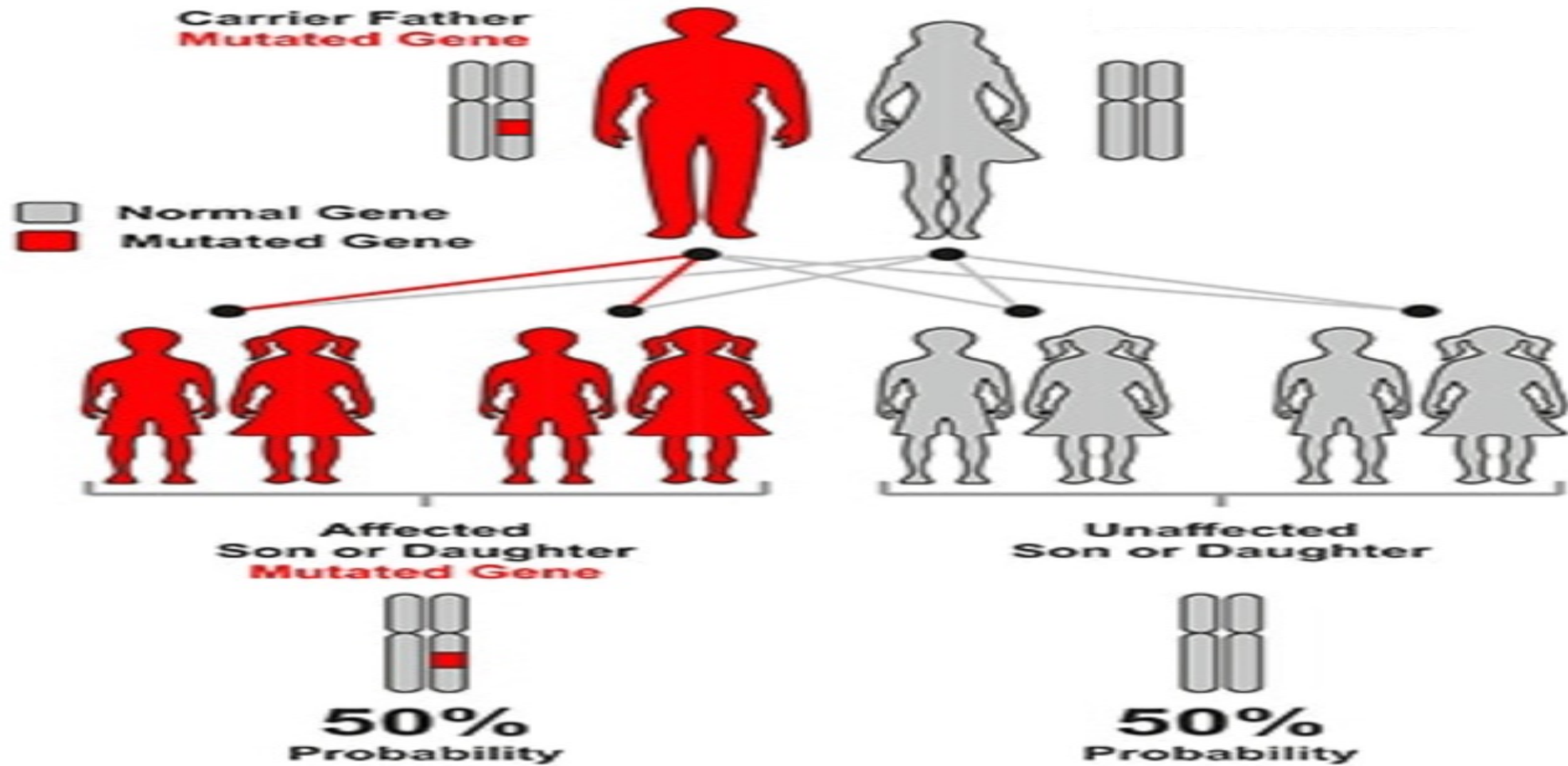
MOnogenic **D**iabetes of the **Y**oung (**MODY**)

is a **monogenic** form of diabetes that usually first occurs during adolescence or early adulthood.

Most forms of MODY are caused by **autosomal dominant mutations**

Monogenic Diabetes

Autosomal Dominant



In most forms of MODY, a parent with MODY has a 50 percent chance of having a child with the disease.

Monogenic Diabetes

How is monogenic diabetes diagnosed?

Genetic testing can diagnose most forms of monogenic diabetes. A correct diagnosis with proper treatment should lead to better glucose control and improved health in the long term.

Genetic testing is recommended if

- diabetes is diagnosed within the first 6 months of age
- diabetes is diagnosed in children and young adults, particularly those with a strong family history of diabetes, who do not have typical features of type 1 or type 2 diabetes, such as the presence of diabetes-related autoantibodies, obesity, and other metabolic features

Monogenic Diabetes

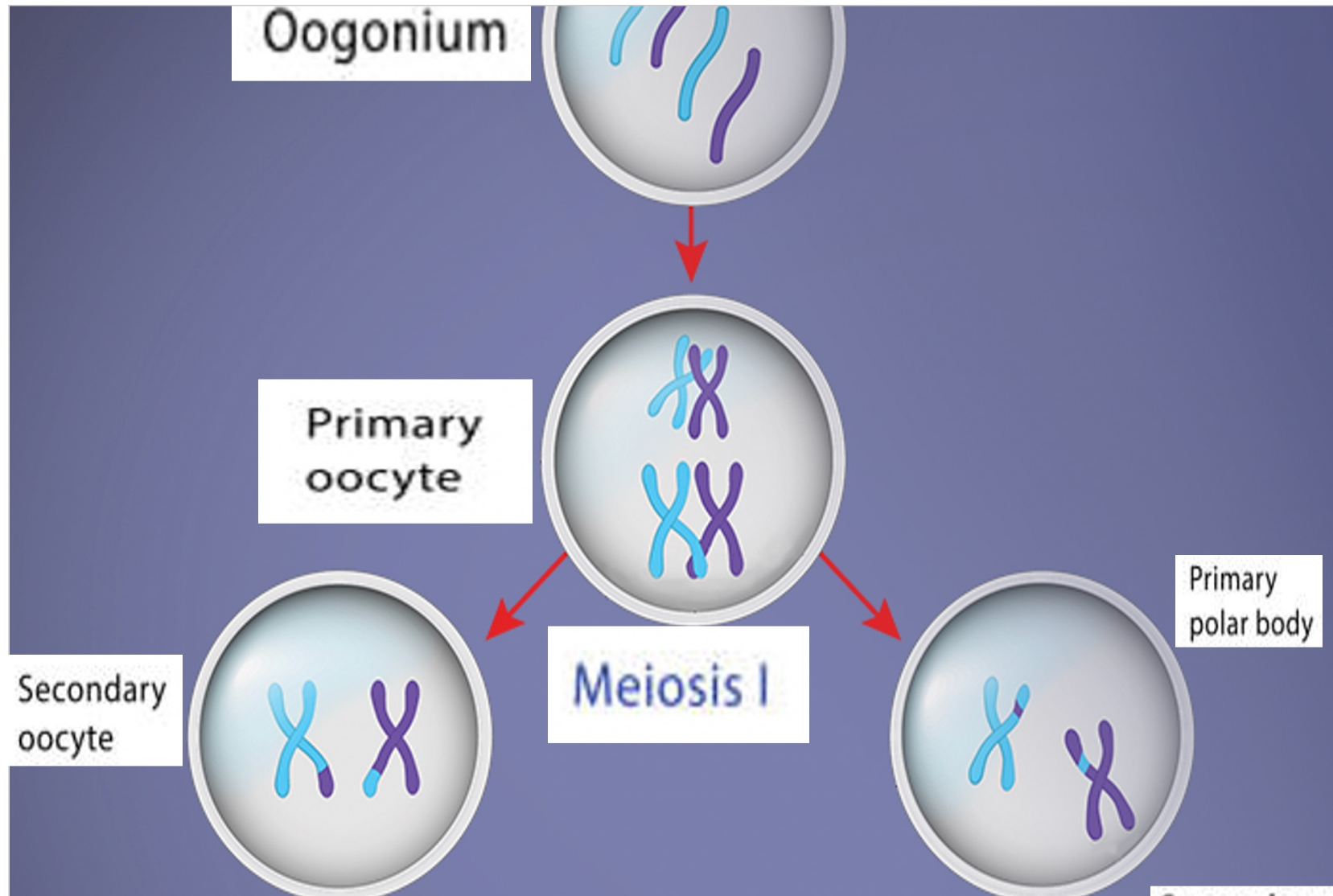
Genetic testing is recommended if

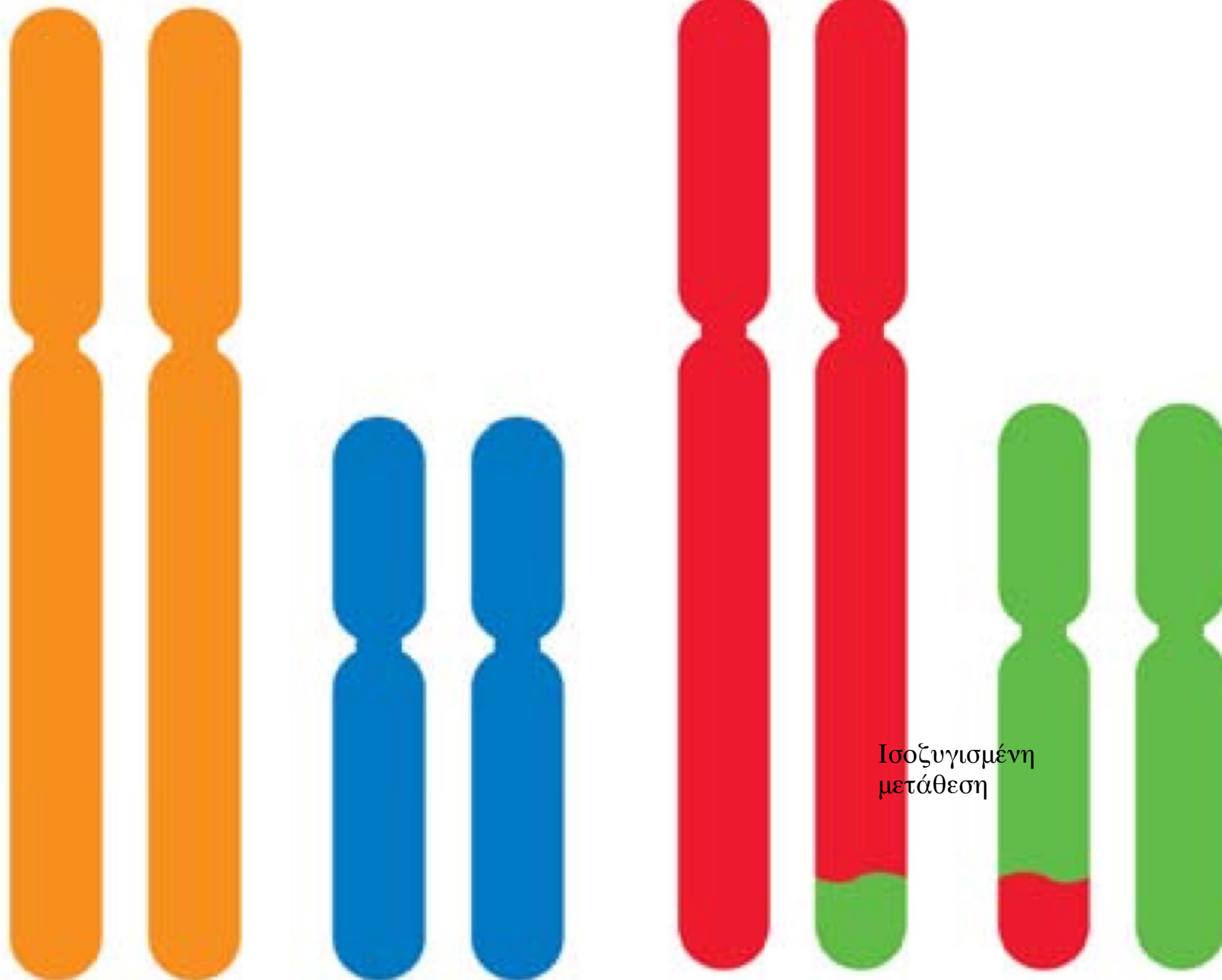
diabetes is diagnosed within the first 6 months of age

diabetes is diagnosed in children and young adults, particularly those with a strong family history of diabetes, who do not have typical features of type 1 or type 2 diabetes, such as the presence of diabetes-related autoantibodies, obesity, and other metabolic features

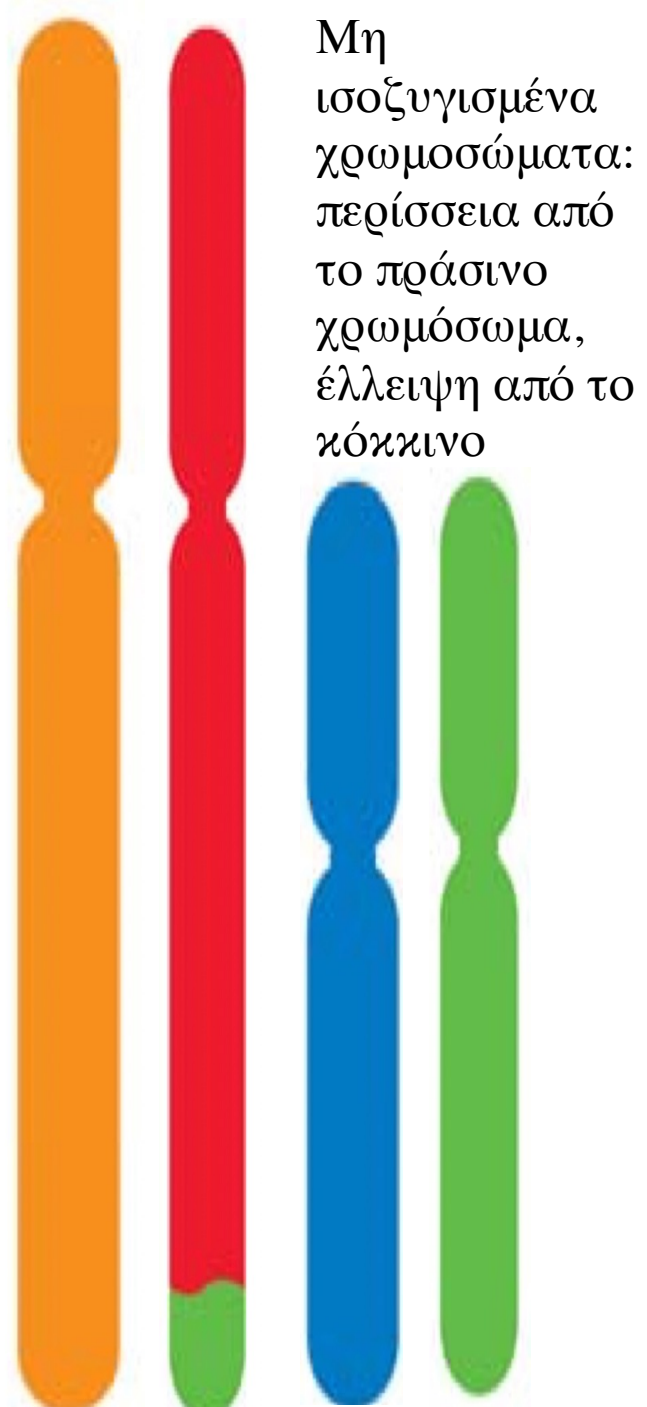
Μεταθέσεις (αναδιατάξεις)

when chromosomes become broken during meiosis and the resulting fragment becomes joined to another chromosome





Ισοζυγισμένη
μετάθεση



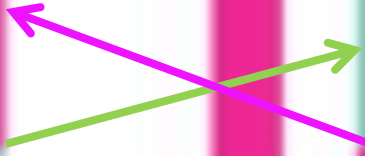


Chr 1



Chr 2

balanced translocations meaning information has not been lost



From this parent, the child will inherit two chromosomes that are unaffected by the translocation



1

From this parent, the child will have all the information from Chr 1 and Chr 2

This is like what you find in the child of a parent that does not have a translocation.

From this parent, missing part of Chr 2, and two copies of part of Chr 1



2

unbalanced translocations meaning some information has been lost and some has been duplicated

From this parent, the child will have not all the information from Chr 1 and Chr 2

From this parent, missing part of Chr 1, and two copies of part of Chr 2.



3

From this parent, the child will have all the information from Chr 1 and Chr 2 information has been rearranged



4



Chr 1



Chr 2

Gametes of one parent



Pregnancy



NORMAL PATTERN

Not a carrier of the translocation

Gametes of one parent



Pregnancy



UNBALANCED

Miscarriage or possibly the birth of a child with problems (depends on the specific translocation)

Gametes of one parent



Pregnancy



UNBALANCED

Gametes of one parent



Pregnancy

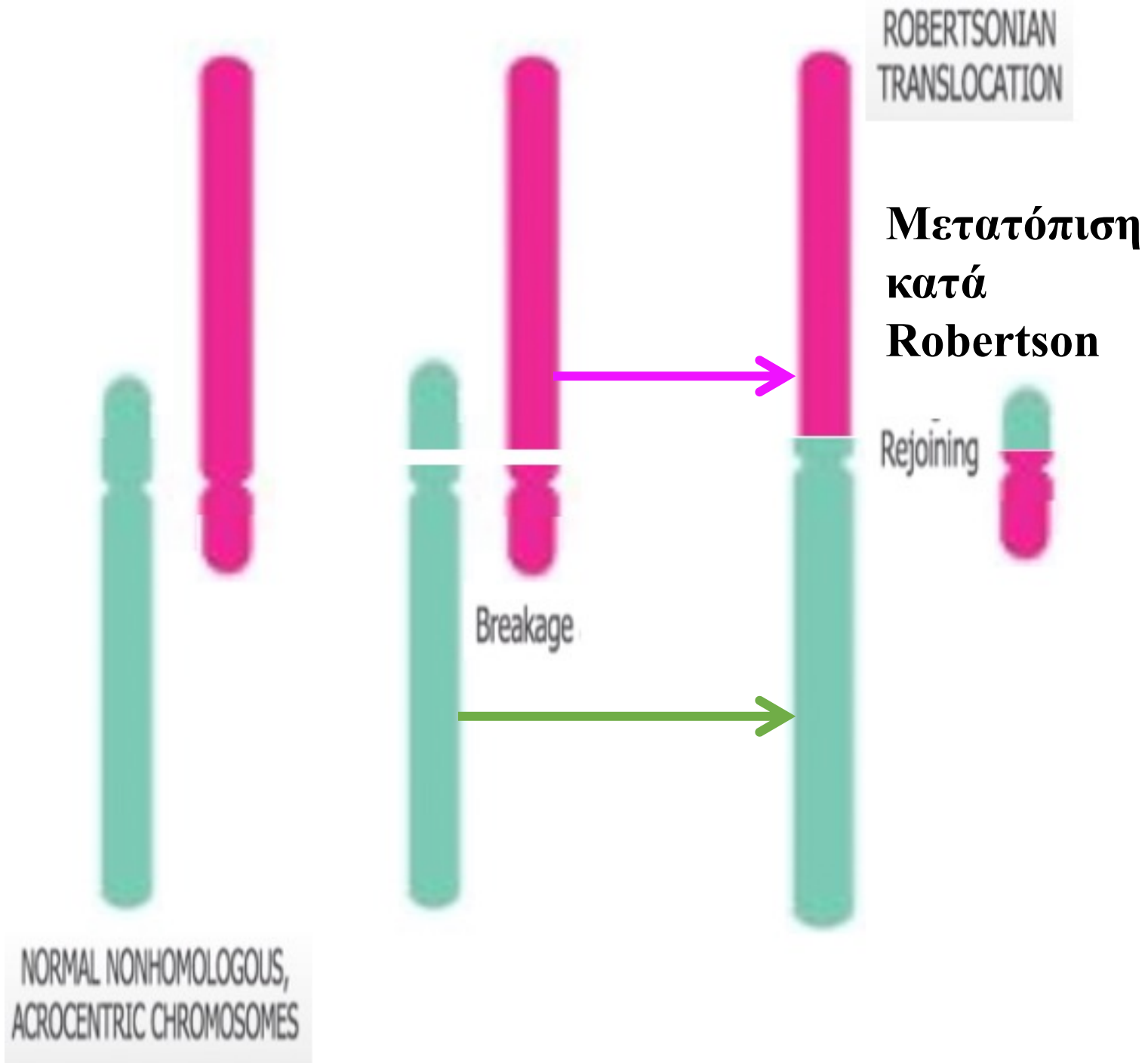


BALANCED

Carries balanced translocation like parent

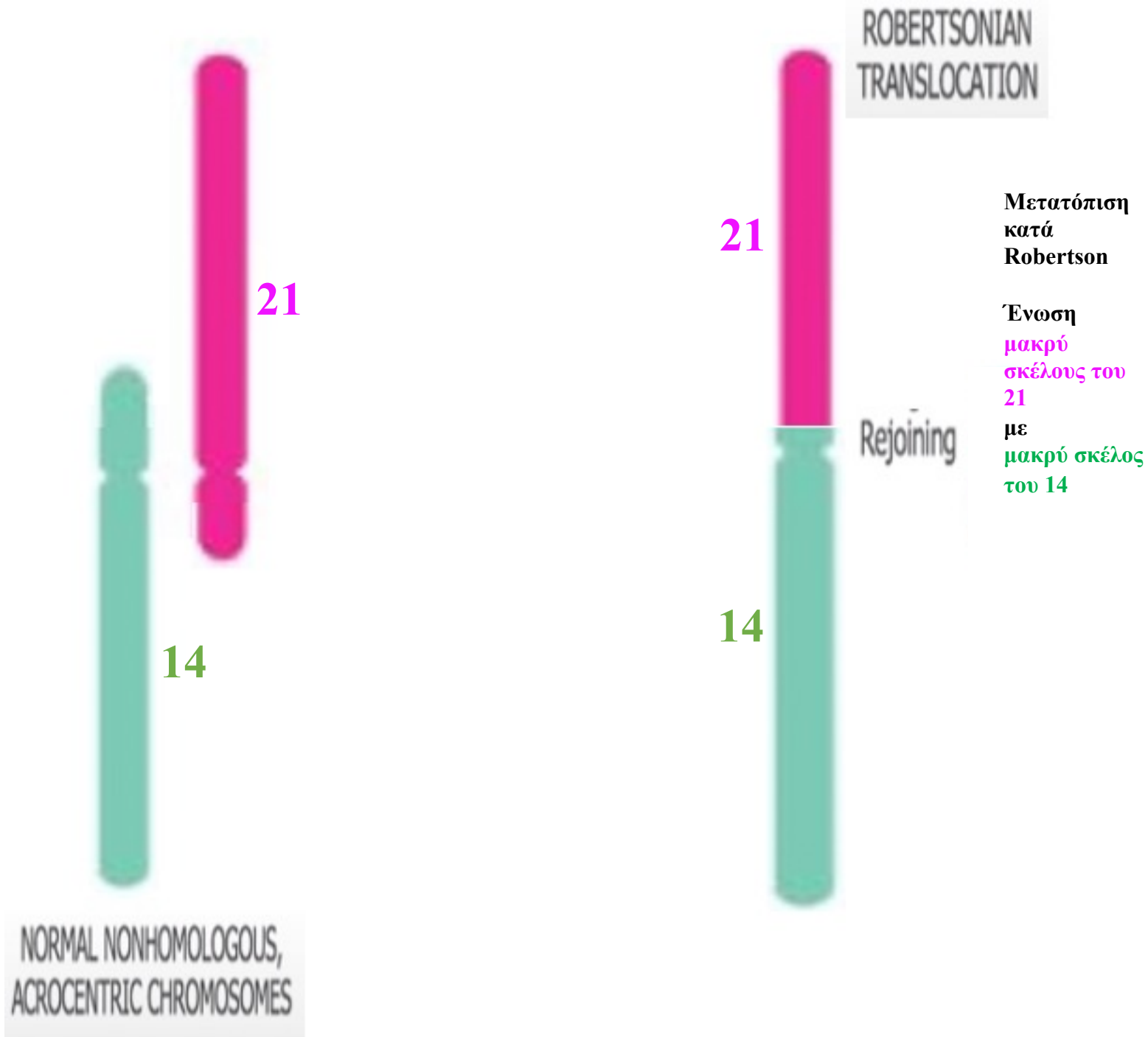
Gametes of the other parent



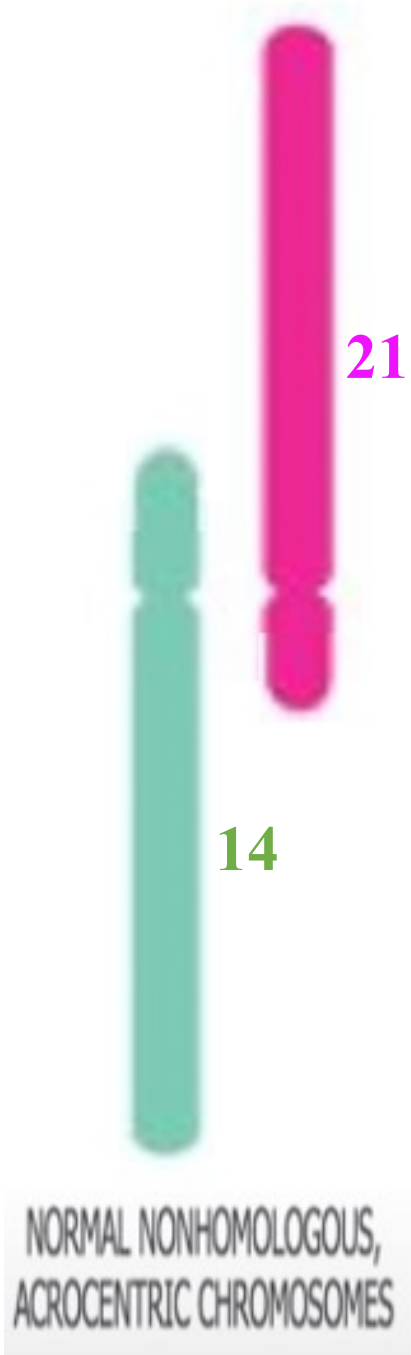




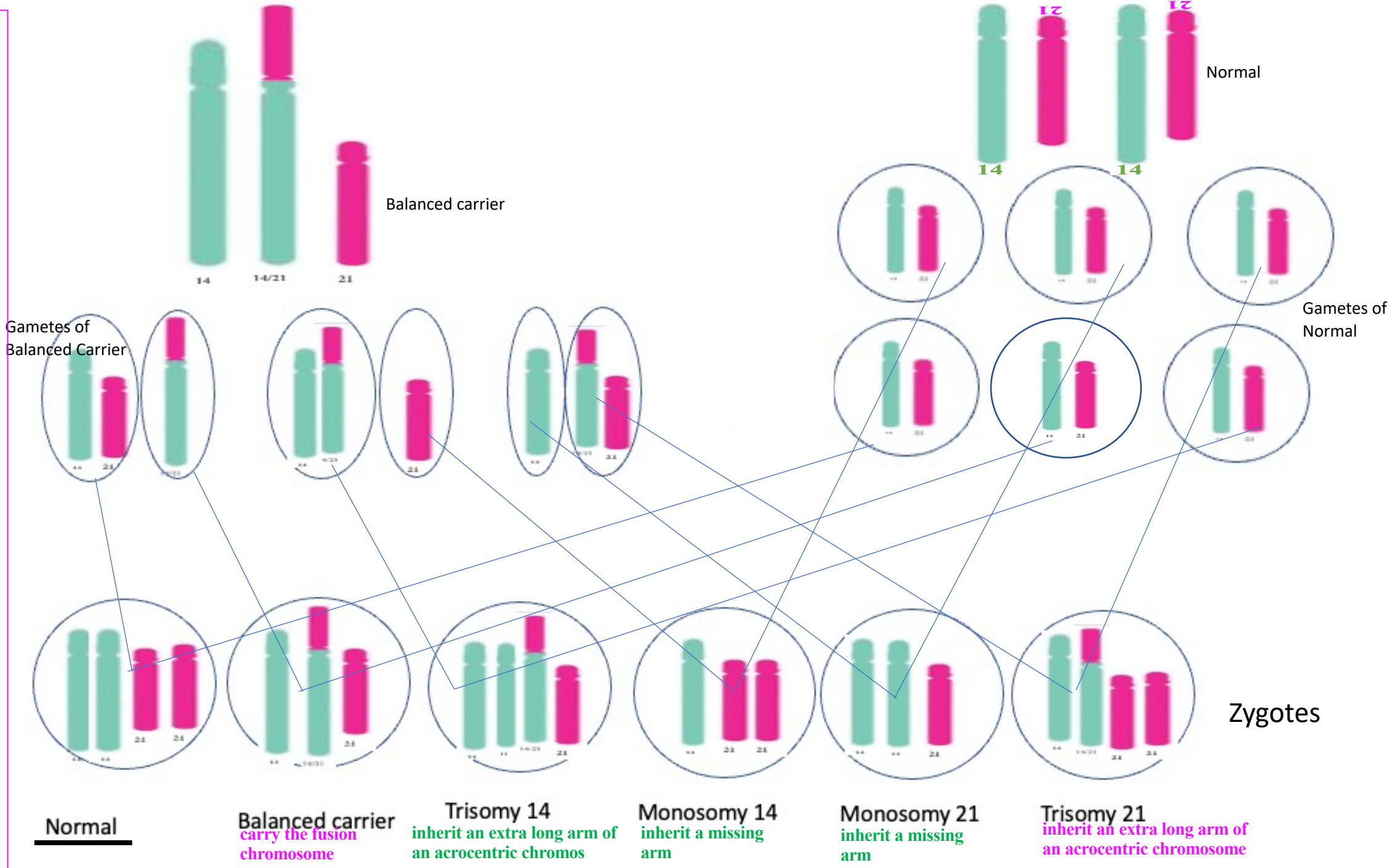
In humans, when a Robertsonian translocation joins the **long arm of chromosome 21** with the **long arm of chromosome 14**, the heterozygous carrier is phenotypically normal because there **are two copies of all major chromosome arms** and hence two copies of all essential genes. However, the progeny of this carrier may inherit an unbalanced trisomy 21, causing Down syndrome



People with Robertsonian translocations have only 45 chromosomes in each of their cells, yet all essential genetic material is present, and they appear normal



People with Robertsonian translocations have only 45 chromosomes in each of their cells, yet all essential genetic material is present, and they appear normal. Their children, however, may either be normal, **carry the fusion chromosome** (depending which chromosome is represented in the gamete), **or they may inherit a missing or extra long arm of an acrocentric chromosome** (phenotype affected).



If parents with the same Robertsonian translocation have children, the result may be viable offspring with 44 chromosomes.

