

Οι διαφάνειες με σχήματα σκοπεύουν στην καλύτερη κατανόηση των αναγραφόμενων και όχι στην ακριβή αναπαράσταση των φυσιολογικών φαινομένων (π.χ. μη δυνατότητα απεικόνισης όλων των χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση κ.λπ.)

ΓΕΝΙΚΑ

Είναι μια διαγνωστική (και επεμβατική) ενδομήτρια εξέταση, που έχει σκοπό την τμηματική συνήθως εξέταση του εμβρύου και του πλακούντα από πολύ κοντά με μικρό οπτικό πεδίο. Το τελευταίο απαιτεί εξειδικευμένη αντίληψη του τι βλέπει κανείς κατά την εξέταση. Έτσι, μπορεί να πιστοποιηθούν υπερηχογραφικά ελεγμένες ανωμαλίες, όπως λαγώχειλο και λυκόστομα, δυσπλαστικά ή πολύ κοντά δάκτυλα κ.λπ.

Σήμερα, η εξέταση αυτή γίνεται σπάνια και, γενικά, η υπερηχογραφική απεικόνιση υψηλής ευκρίνειας έχει θέσει στο περιθώριο την εμβρυοσκοπική διάγνωση των εμβρυϊκών ανωμαλιών.

Case Reports

> [Ann Transl Med. 2021 Jan;9\(2\):183. doi: 10.21037/atm-20-8223.](#)

Prenatal diagnosis of harlequin ichthyosis by ultrasonography: a case report

Xiao-Jing Zhou¹, Yu-Jie Lin², Xi-Wei Chen¹, Jia-Hua Zheng³, Ying-Jie Zhou¹

Autosomal recessive congenital ichthyosis is a genetically and phenotypically heterogeneous group of skin disorders, including **harlequin ichthyosis (HI)**. HI is the most phenotypically severe **autosomal recessive** congenital ichthyosis associated with the mutation of the adenosine triphosphate-binding cassette subfamily A member 12 (**ABCA12**) **gene**.

Until the **ABCA12 gene** was identified as the pathogenic gene, prenatal diagnosis of **harlequin ichthyosis** had been performed by the **invasive techniques of fetal skin biopsy**. Now, **advances in ultrasound technology** and fetal DNA-based analysis have replaced it. The mortality rate is markedly high and prompt; **prenatal diagnosis** of neonate HI is critical for appropriate perinatal and postnatal management. It is also essential to prepare parents for future pregnancies

Η επεμβατική
εμβρουσκόπηση
χρησιμοποιείται σήμερα
στο **σύνδρομο μετάγγισης**
από δίδυμο σε δίδυμο όπου
με τη βοήθειά της και τη
χρήση **laser** μπορεί να γίνει
θερμοπηξία των αγγειακών
αναστομώσεων στην
επιφάνεια του πλακούντα.

Arterio-arterial (AA) anastomoses appear as dark tortuous vessels that connect the twin circulations on the surface of the placenta.

Veno-venous (VV) anastomoses are rare.

When present, they appear as relatively straight vessels that course between the two fetal circulations on the placental surface.

Arteriovenous (AV) or venoarterial (VA) connections appear as a single vessel originating from the donor or recipient; this vessel disappears into the placental mass and a second vessel in immediate proximity of the disappearing vessel can be traced leading back to the co-twin. UpToDate 2022

Η επεμβατική
εμβρυοσκόπηση
χρησιμοποιείται σήμερα
στο **σύνδρομο μετάγγισης
από δίδυμο σε δίδυμο** όπου
με τη βοήθειά της και τη
χρήση **laser** μπορεί να γίνει
θερμοπηξία των αγγειακών
αναστομώσεων στην
επιφάνεια του πλακούντα.

Epidemiology, **Genetics** and Epigenetics of
Congenital Heart Diseases (CHD) in Twins.
Review Cureus **2021.**

A six-fold increase in CHDs exists among
monozygotic twins especially in association
with **twin-twin transfusion syndrome (TTTS)**
compared to dizygotic twin pregnancy. In
the case of **genetics**, prenatal counseling allows
the expectant to understand the full
ramifications of possible events after the
pregnancy. For more clarity on the role of
genetics, the cost of **DNA sequencing** needs to
decrease. This will enable whole-genome
sequencing in the future thus helping to
discover the **gene responsible for CHD.**

Η επεμβατική
εμβροσκόπηση
χρησιμοποιείται σήμερα
στο **σύνδρομο μετάγγισης**
από δίδυμο σε δίδυμο όπου
με τη βοήθειά της και τη
χρήση **laser** μπορεί να γίνει
θερμοπηξία των αγγειακών
αναστομώσεων στην
επιφάνεια του πλακούντα.

**Coagulate all visible anastomoses –
Laser energy** (YAG [yttrium
aluminium garnet] laser) is applied
through a quartz fiber introduced
through an operating channel in the
fetoscope. A second channel allows
for continuous irrigation to promote
visualization.

Genes related to Twin-to-Twin Transfusion Syndrome

#	Symbol	Category
1	PGE	Protein Coding
2	PAPPA	Protein Coding
3	SNORA108	RNA Gene
4	ACCS	Protein Coding
5	ENG	Protein Coding
6	REN	Protein Coding
7	FLT1	Protein Coding
8	LINC01547	RNA Gene
9	LRRC74A	Protein Coding
10	PSG3	Protein Coding
11	PSG2	Protein Coding
12	NKX1-1	Protein Coding
13	LRRC74B	Protein Coding
14	MIR5581	RNA Gene
15	RTTN	Protein Coding
16	RAI14	Protein Coding
17	MIR4743	RNA Gene



https://www.malacards.org/card/twin_to_twin_transfusion_syndrome

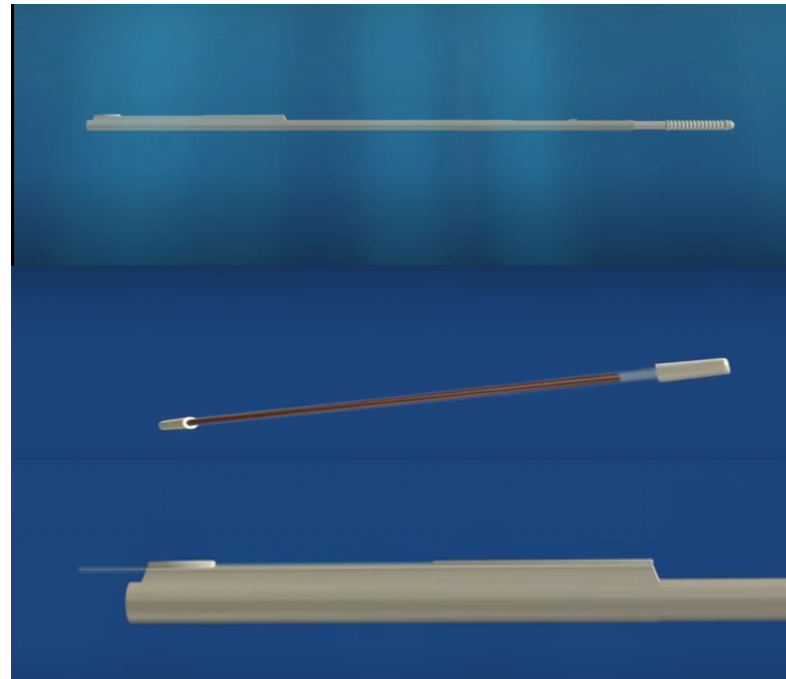
Η λήψη μπορεί να γίνει απευθείας από το κρανίο ή τους γλουτούς (διαμέσου αμνιοσκοπίου) και ο τράχηλος πρέπει να έχει διαστολή τουλάχιστον 2 cm (Symonds & Symonds 2004). Η λήψη εμβρυϊκού αίματος με αυτόν τον τρόπο, χρησιμοποιείται για τη **μέτρηση του εμβρυϊκού pH** (Beckmann et al 2002).

Review > Placenta. 2009 Mar;30 Suppl A:S19-25. doi: 10.1016/j.placenta.2008.11.006.

Epub 2008 Dec 13.

Evolution of factors affecting placental oxygen transfer

A M Carter ¹



A review is given of the factors determining placental oxygen transfer and the oxygen supply to the fetus. Comparative genomics has given fresh insight into the evolution of the beta-globin **gene** complex. In higher primates, duplication of an **embryonic gene** yielded **HBG-T2**, a gene that is expressed in the fetus and confers high oxygen affinity on its haemoglobin.

**ΛΗΨΗ ΕΜΒΡΥΪΚΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ
(ΠΡΟΣΒΑΣΗ ΣΤΗΝ ΕΜΒΡΥΪΚΗ ΚΥΚΛΟΦΟΡΙΑ)**

Η λήψη εμβρυϊκού αίματος κατά την προγεννητική περίοδο απαιτεί διακοιλιακή προσπέλαση και έγινε αρχικά για τη διάγνωση σοβαρών κληρονομικών νόσων με την προοπτική της διακοπής της κύησης αν το έμβρυο είχε προσβληθεί.

Γενικά, η μέθοδος εφαρμόζεται από τη 18η εβδομάδα της κύησης (αν και έχουν αναφερθεί λήψεις σε μικρότερες ηλικίες κύησης).

Λήψη εμβρυϊκού αίματος μπορεί να γίνει για διαγνωστικούς ή/και θεραπευτικούς σκοπούς και η δυνητική ωφέλεια από την εκτέλεσή της πρέπει να υπερβαίνει τους πιθανούς κινδύνους

Fetal blood sampling (FBS) refers to three techniques used to gain access to fetal blood: cordocentesis (also known as percutaneous umbilical blood sampling), intrahepatic blood sampling, and cardiocentesis.

1. ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ

1.1. Διαγνωστικές

Η μέθοδος μπορεί να εφαρμοστεί για τη διάγνωση γονιδιακών διαταραχών, την εκτίμηση βιοχημικών ή αιματολογικών παραμέτρων (π.χ. αναιμίας, θρομβοκυτοπενίας και υποξίας), εμβρυϊκής λοίμωξης κ.λπ.

INDICATIONS

Fetal blood is sampled to aid in the diagnostic evaluation of fetal disorders.

Ultrasound Obstet Gynecol 2020, 56:786–92.

Fetal blood sampling in mid-pregnancy: does it still have a role in prenatal diagnosis? Tanvisut et al. recently reported their single-center experience with invasive prenatal diagnosis using **cordocentesis** in mid-pregnancy. In 6650 procedures performed at 16 – 24 weeks' gestation during a 27-year period, they reported **a cordocentesis-related fetal loss rate of 0.6%, much lower than that observed in previous studies.** ... Their study sample size is the largest reported so far. We believe that this remarkable success rate was achieved thanks to the advanced technical skills of the operators, since proficiency depends on the number of procedures performed. **The most common indication for cordocentesis in their study was fetal risk of severe thalassemia, accounting for more than two-thirds of the cases, followed by need for rapid karyotyping.**

- Όσον αφορά τα **γενετικά** νοσήματα, λήψη εμβρυϊκού αίματος γίνεται σήμερα σπανιότερα για **προγεννητική διάγνωση** αυτών των νοσημάτων σε σχέση με το παρελθόν. Αυτό συμβαίνει διότι πολλά από αυτά τα νοσήματα διαγιγνώσκονται σήμερα σε προγενέστερες εβδομάδες της κύησης με τη χρήση μεθόδων μελέτης του DNA. Εδώ υπάγονται οι **αιμοσφαιρινοπάθειες**, που μεταβιβάζονται με αυτοσωματική υπολειπόμενη κληρονομικότητα (Shipman & Chisholm 2002), ...

In Southeast Asian countries, FBS is frequently performed for genetic diagnosis of a severe thalassemia (alpha thalassemia major, beta thalassemia major) in at-risk fetuses. UpToDate 2022

• Επιβεβαίωση ή αποκλεισμός της εμβρυϊκής υποξίας μπορεί να γίνει με ανάλυση των αερίων του εμβρυϊκού αίματος.

Veins are more compressible than arteries. Thus, in umbilical cord compression, venous flow from the placenta to the fetus decreases more than arterial flow.

Review > [Placenta](#). 2009 Mar;30 Suppl A:S19-25. doi: 10.1016/j.placenta.2008.11.006.

Epub 2008 Dec 13.

Evolution of factors affecting placental oxygen transfer

A M Carter ¹

A review is given of the factors determining placental oxygen transfer and the oxygen supply to the fetus. Comparative genomics has given fresh insight into the evolution of the beta-globin **gene** complex. In higher primates, duplication of an **embryonic gene** yielded **HBG-T2**, a gene that is expressed in the fetus and confers high oxygen affinity on its haemoglobin.

1.2. Θεραπευτικές

Η έγχυση στην εμβρυϊκή κυκλοφορία

έχει αποδειχθεί ιδιαίτερα αποτελεσματική θεραπεία σε ορισμένες καταστάσεις. Κλασικό παράδειγμα αποτελεί η εμβρυϊκή αναιμία που μπορεί να αντιμετωπιστεί με ενδοαγγειακή **μετάγγιση προϊόντων του αίματος**. Έτσι, σε ισοανοσοποίηση, με μέτριο ή σοβαρό ύδρωπα, πρέπει να εξεταστεί το ενδεχόμενο του άμεσου τοκετού (άσχετα από την ηλικία κύησης) συγκριτικά με την ομφαλιδокέντηση και την ενδομήτρια μετάγγιση αίματος (Ιατράκης 2011) στην ομφαλική φλέβα του εμβρύου.

The techniques for FBS can also be used for intravenous administration of blood products (eg, platelets, red blood cells) to the fetus.

Η μετάγγιση αιμοπεταλίων δεν είναι συνήθως αποδεκτή διότι η μικρή επιβίωση των αιμοπεταλίων απαιτεί συχνές μεταγγίσεις για τη διατήρηση της εμβρυϊκής ποσότητας των αιμοπεταλίων. Να σημειωθεί επίσης ότι τα έμβρυα με θρομβοκυτοπενία έχουν μεγαλύτερο κίνδυνο αιμορραγίας κατά την εκτέλεση της αιμοληψίας.

Use of cordocentesis and **platelet transfusion** — Serial cordocentesis had been used to monitor fetal platelet count and response to therapy in pregnancies complicated by Fetal and Neonatal AlloImmune Thrombocytopenia (FNAIT), **but this approach has largely been abandoned** in favor of empiric therapy (intravenous immunoglobulin and [prednisone](#)) due to the significant procedure-related risks. UpToDate 2022.

Case Reports

> [Thromb Haemost. 1996 Apr;75\(4\):546-50.](#)

Mutation spectrum in patients with Wiskott–Aldrich syndrome and X-linked thrombocytopenia: identification of twelve different mutations in the WASP gene

**Όπως και στην
αμνιοπαρακέντηση,
οι κίνδυνοι από τη
λήψη εμβρυϊκού
αίματος αφορούν
κυρίως το έμβρυο
και πολύ λιγότερο τη
μητέρα.**

**Η ομφαλιδοκέντηση
έγινε πρώτα κάτω από
εμβρυοσκοπικό
έλεγχο αλλά η
εμβρυοσκόπηση είχε
κίνδυνο έως 5% για
σοβαρές επιπλοκές.**

ΒΙΒΛΙΟ ΜΑΙΕΥΤΙΚΗΣ



ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΚΥΗΣΗΣ
ΚΑΙ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ ΜΗΤΕΡΑΣ ΕΜΒΡΥΟΥ

Δεν περιγράφεται διότι

DESMOS DIGITAL

Bradycardia — Transient fetal bradycardia is reported in $\geq 5\%$ of fetuses undergoing FBS. **Most cases resolve without intervention within five minutes.**

Long QT genetics manifesting as atrial fibrillation

Karine Guerrier, DO, MPH, Richard J. Czosek, MD, David S. Spar, MD, Jeffrey Anderson, MD, MPH

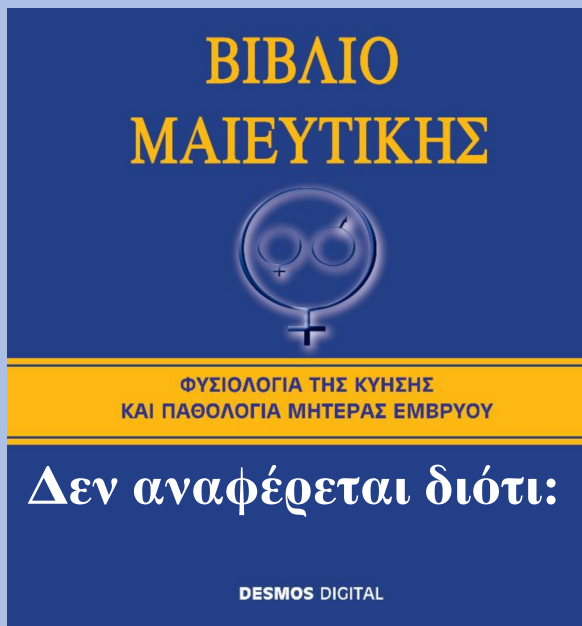
From the Cincinnati Children's Hospital Medical Center, The Heart Institute, Burnet Avenue, Cincinnati, Ohio.

The most common type of familial LQTS is type 1 (LQT1) due to loss of function mutations in the KCNQ1 **gene**. ...C-section due to persistent fetal **bradycardia**...

2. ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΤΗΣ ΜΕΘΟΔΟΥ

Η λήψη του εμβρυϊκού αίματος μπορεί να γίνει από τα αγγεία του ομφάλιου λώρου (**ομφαλιδокέντηση**), τα **ενδοηπατικά** αγγεία και την **καρδιά** του εμβρύου.

Fetal blood sampling (FBS) refers to three techniques used to gain access to fetal blood: cordocentesis (also known as percutaneous umbilical blood sampling), intrahepatic blood sampling, and cardiocentesis.



Antenatal glucocorticoids — Most clinicians administer **glucocorticoids at least 24 hours prior to diagnostic and therapeutic procedures** in fetuses between 24+0 and 33+6 weeks of gestation to enhance fetal lung maturity. **The risk/benefit ratio of this practice has not been studied and may be difficult to assess...UpToDate 2022**

Infection — The maternal risk from **FBS is minimal.**

Antibiotic prophylaxis — **No randomized trials evaluating the efficacy of antibiotic prophylaxis in this setting have been performed.**

Maternal local anesthesia and sedation — Local anesthesia is **optional** for diagnostic procedures.
Fetal paralytic drugs — Reducing fetal movement is **not routinely necessary** for FBS...

ΒΙΒΛΙΟ ΜΑΙΕΥΤΙΚΗΣ



ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΚΥΗΣΗΣ
ΚΑΙ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ ΜΗΤΕΡΑΣ ΕΜΒΡΥΟΥ

Δεν αναφέρεται διότι:

DESMOS DIGITAL

Modified needles with silicon coating of the bore have been shown in vitro to result in a significant increase in flow rate and lower clot formation. Needles designed to optimize sonographic visualization (eg, Cook OBGYN) are also available. A clear benefit of these new designs has not been clearly demonstrated (UpToDate 2022).

Εδώ και αρκετά χρόνια υπάρχει συμφωνία ότι η ομφαλιδοκέντηση **κάτω από υπερηχογραφικό έλεγχο** είναι ασφαλέστερη. Η μέθοδος εφαρμόζεται συνήθως μετά τη 18η-19η εβδομάδα της κύησης (πρακτικά δυνατή και λόγω του εύρους του ομφάλιου λώρου)

An obstetric ultrasound examination is also performed to confirm fetal viability and to determine fetal position and the location of the placenta. UpToDate 2022

Η λήψη από το σημείο εισόδου στο έμβρυο μπορεί να συνεπάγεται προβλήματα διότι η κίνηση του εμβρύου μετά την παρακέντηση μπορεί να είναι επικίνδυνη. Η λήψη από ελεύθερη έλικα πρέπει επίσης να αποφεύγεται. Η επέμβαση γίνεται ασφαλέστερα με τη χρήση βελονών 25 G (gauge-διαμέτρηση) (Kawakami et al 2008).

...the stability of the abdominal insertion site is at risk if the fetus moves. UpToDate 2022

Συχνά προτιμάται το σημείο εισόδου της ομφαλίδας στον πλακούντα διότι είναι το ευκολότερο σημείο για την εκτέλεση της επέμβασης.

Umbilical cord blood sampling — The first step in sampling the umbilical cord is to identify a fixed segment of the cord, preferably where the cord inserts into the placenta since the stability of the abdominal insertion site is at risk if the fetus moves.

Συχνά προτιμάται το σημείο εισόδου της ομφαλίδας στον πλακούντα διότι είναι το ευκολότερο σημείο για την εκτέλεση της επέμβασης.

The placenta is a fetal tissue embedded in the wall of the uterus and perfused with maternal blood from the uterine spiral arteries. The major disadvantage of using the placental insertion site is the possibility of contamination by maternal blood.

Η λήψη από το σημείο εισόδου στο έμβρυο μπορεί να συνεπάγεται προβλήματα διότι η κίνηση του εμβρύου μετά την παρακέντηση μπορεί να είναι επικίνδυνη. Η λήψη από ελεύθερη έλικα πρέπει επίσης να αποφεύγεται. Η επέμβαση γίνεται ασφαλέστερα με τη χρήση βελονών 25 G (gauge-διαμέτρομα) (Kawakami et al 2008).

Umbilical cord blood sampling — The first step in sampling the umbilical cord is to identify a fixed segment of the cord, preferably where the cord inserts into the placenta since the stability of the abdominal insertion site is at risk if the fetus moves.
UpToDate 2022

Evaluation of the results of patients who applied to the Çukurova University, Medical Genetics Department for prenatal diagnosis and determination of genetic counseling principles

Results: Chromosomal abnormalities were detected in 80 out of 1221 amniotic fluid samples;,178 out of 1608 chorionic villus samples, and 1 out of 14 cordocentesis samples

Η λήψη από το σημείο εισόδου στο έμβρυο μπορεί να συνεπάγεται προβλήματα διότι η κίνηση του εμβρύου μετά την παρακέντηση μπορεί να είναι επικίνδυνη. **Η λήψη από ελεύθερη έλικα πρέπει επίσης να αποφεύγεται.** Η επέμβαση γίνεται ασφαλέστερα με τη χρήση βελονών 25 G (gauge-διαμέτρομα) (Kawakami et al 2008).

Umbilical cord blood sampling — A free loop of cord can be used if it can be stabilized by the uterine sidewall to allow piercing;...but it is a less desirable alternative since stability is precarious and may result in continued bleeding from the puncture site. UpToDate 2022

Η λήψη από το σημείο εισόδου στο έμβρυο μπορεί να συνεπάγεται προβλήματα διότι η κίνηση του εμβρύου μετά την παρακέντηση μπορεί να είναι επικίνδυνη. **Η λήψη από ελεύθερη έλικα πρέπει επίσης να αποφεύγεται. Η επέμβαση γίνεται ασφαλέστερα με τη χρήση βελονών 25 G (gauge-διαμέτρομα) (Kawakami et al 2008).**

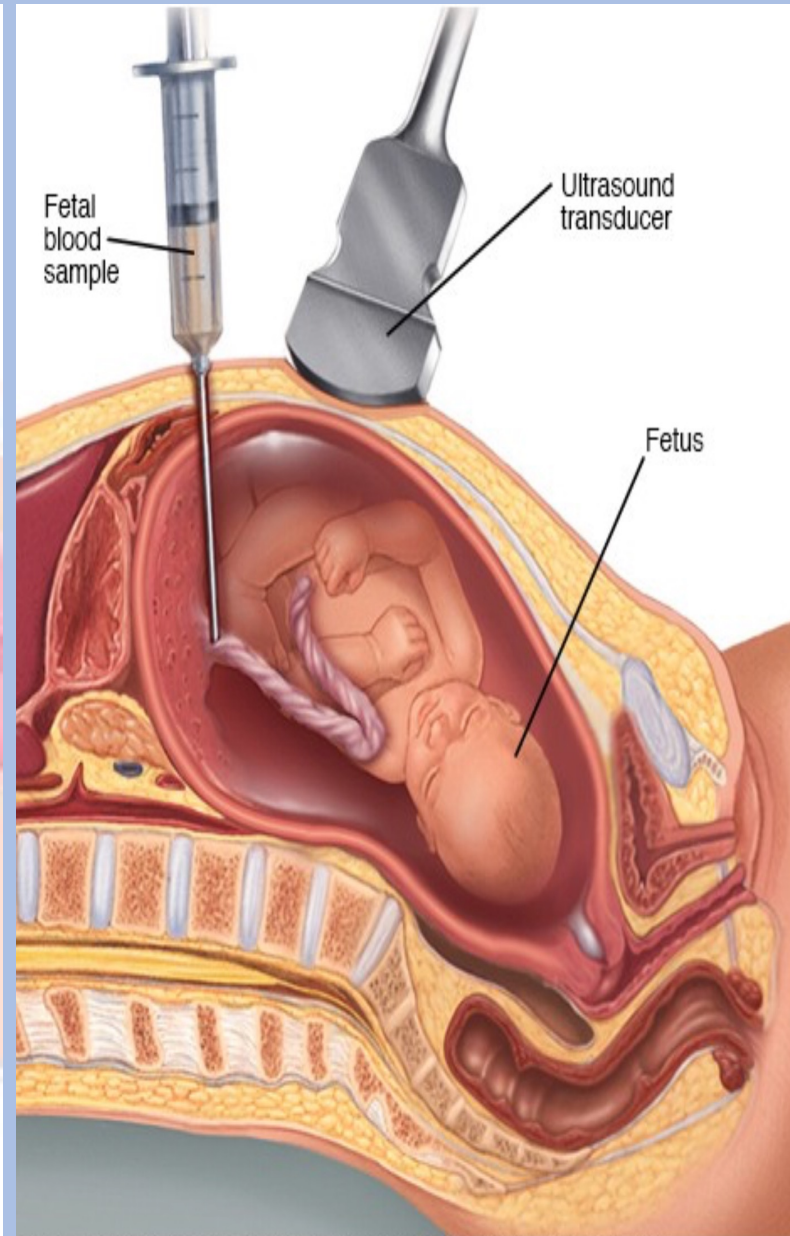
Changes in the Approach for Invasive Prenatal Diagnosis in 35,127 Cases at a Single Center from 1977 to 2004

Fetal Diagn Ther 2006;21:348–354

Table 2. Invasive prenatal diagnosis for karyotype analysis

	AC	TA-CVS	TC-CVS	CoC	HVS	Total
1977–1981	404 (100%)	0	0	0	0	404
1982–1985	894 (63.49%)	0	142 (10.09%)	372 (26.42%)	0	1,408
1986–1993	5,125 (63.30%)	2,438 (30.11%)	0	516 (6.37%)	18 (0.22%)	8,097
1994–1999	5,662 (60.96%)	3,228 (34.75%)	0	387 (4.17%)	11 (0.12%)	9,288
2000–2004	5,780 (61.88%)	3,346 (35.82%)	0	213 (2.28%)	2 (0.02%)	9,341
Total	17,865	9,012	142	1,488	31	28,538

AC = Amniocentesis; TA-CVS = transabdominal chorionic villi sampling; TC-CVS = transcervical chorionic villi sampling; CoC = cordocentesis; HVS = hepatic vein sampling.



Η λήψη από ελεύθερη έλικα πρέπει επίσης να αποφεύγεται.

Η επέμβαση γίνεται ασφαλέστερα με τη χρήση βελονών 25 G (gauge-διαμέτρομα) (Kawakami et al 2008).

Παρακέντηση της καρδιάς του εμβρύου γίνεται **σπανιότερα** και η μέθοδος χρησιμοποιείται και για πρόκληση **εμβρυϊκού θανάτου**.

...sampling from a free loop of cord is a less desirable alternative since stability is precarious
UpToDate 2022

Cardiocentesis has few indications due to a high rate of fetal loss (approximately 5 percent)

**Παρακέντηση
της καρδιάς του
εμβρύου γίνεται
σπανιότερα και η
μέθοδος
χρησιμοποιείται
και για
πρόκληση
εμβρυϊκού
θανάτου.**

Changes in the Approach for Invasive Prenatal Diagnosis in 35,127 Cases at a Single Center from 1977 to 2004

Fetal Diagn Ther 2006;21:348–354

Table 1. Invasive prenatal diagnosis for β -thalassemia

	PC	FS	CoC	CaC	AC	TC-CVS	TA-CVS	Total	PGD
1977–1981	949 (100%)	0	0	0	0	0	0	949	0
1982–1985	32 (3.2%)	67 (6.7%)	120 (12.0%)	6 (0.6%)	203 (20.3%)	572 (57.2%)	0	1,000	0
1986–1993	0	0	0	0	0	0	2,011 (100%)	2,011	0
1994–1999	0	0	0	0	0	0	1,477 (100%)	1,477	0
2000–2004	0	0	0	0	0	0	1,110 (100%)	1,110	42
Total	981	67	120	6	203	572	4,598	6,547	42

PC = Placentacentesis; FS = fetoscopy; CoC = cordocentesis; CaC = cardiocentesis; AC = amniocentesis; TA-CVS = transabdominal chorionic villi sampling; TC-CVS = transcervical chorionic villi sampling; PGD = preimplantation genetic diagnosis.

**Παρακέντηση
της καρδιάς του
εμβρύου γίνεται
σπανιότερα και η
μέθοδος
χρησιμοποιείται
και για
πρόκληση
εμβρυϊκού
θανάτου.**

Changes in the Approach for Invasive Prenatal Diagnosis in 35,127 Cases at a Single Center from 1977 to 2004

Fetal Diagn Ther 2006;21:348–354

Table 2. Invasive prenatal diagnosis for karyotype analysis

	AC	TA-CVS	TC-CVS	CoC	HVS	Total
1977–1981	404 (100%)	0	0	0	0	404
1982–1985	894 (63.49%)	0	142 (10.09%)	372 (26.42%)	0	1,408
1986–1993	5,125 (63.30%)	2,438 (30.11%)	0	516 (6.37%)	18 (0.22%)	8,097
1994–1999	5,662 (60.96%)	3,228 (34.75%)	0	387 (4.17%)	11 (0.12%)	9,288
2000–2004	5,780 (61.88%)	3,346 (35.82%)	0	213 (2.28%)	2 (0.02%)	9,341
Total	17,865	9,012	142	1,488	31	28,538

AC = Amniocentesis; TA-CVS = transabdominal chorionic villi sampling; TC-CVS = transcervical chorionic villi sampling; CoC = cordocentesis; HVS = hepatic vein sampling.

Ερευνητικά στοιχεία έδειξαν ότι η **λήψη αίματος από την ενδοηπατική φλέβα** πλεονεκτεί της ομφαλιδокέντησης όταν **υποψιαζόμαστε εμβρυϊκή θρομβοπενία** λόγω μικρότερης διαφυγής αίματος μετά την επέμβαση (Aina-Mumuney et al 2008).

Fetuses with **defects in platelet number or function** are at significant risk for **potentially fatal bleeding from the puncture site.**

Because of the low risk of **bleeding from the sampling site, intrahepatic vein sampling** has been proposed as the optimal technique for FBS in cases of **suspected fetal thrombocytopenia.**

Ερευνητικά στοιχεία
έδειξαν ότι η λήψη αίματος
από την ενδοηπατική φλέβα
πλεονεκτεί της
ομφαλδοκέντησης...

**Intrahepatic vein fetal
blood sampling has some
advantages compared with
cordocentesis, including:
Lack of need for immediate
laboratory support to
confirm the fetal origin of
the sample and certainty of
the venous origin of the
sample**

Ερευνητικά στοιχεία έδειξαν ότι η **λήψη αίματος από την ενδοηπατική φλέβα** πλεονεκτεί της ομφαλιδокέντησης όταν **υποψιαζόμαστε εμβρυϊκή θρομβοπενία** λόγω μικρότερης διαφυγής αίματος μετά την επέμβαση (Aina-Mumuney et al 2008).

Intrahepatic vein: The negligible risk of streaming from the sampling site makes intrahepatic vein sampling an appealing alternative to cordocentesis in cases at risk for fetal thrombocytopenia.

Ερευνητικά στοιχεία έδειξαν ότι η **λήψη αίματος από την ενδοηπατική φλέβα** πλεονεκτεί της ομφαλιδокέντησης όταν **υποψιαζόμαστε εμβρυϊκή θρομβοπενία** λόγω μικρότερης διαφυγής αίματος μετά την επέμβαση (Aina-Mumuney et al 2008).

Fetal thrombocytopenia

L. Porcelijn ^a, E.S.A. Van den Akker ^b, D. Oepkes ^{c,*}

^a Department of Immunohaematology Diagnostic Services, Sanquin Diagnostic Services (CLB), Amsterdam, The Netherlands

^b Department of Obstetrics and Gynaecology, Onze Lieve Vrouwe Gasthuis, Amsterdam, The Netherlands

^c Department of Obstetrics, Leiden University Medical Centre, Leiden, The Netherlands

Seminars in Fetal & Neonatal Medicine (2008) 13, 223–230

Knowledge of several aspects of immune-mediated **thrombocytopenia** has grown substantially over the last years. The molecular **genetics** and the exact position on the glycoproteins of most of the important antigens are known.

Ερευνητικά στοιχεία
έδειξαν ότι η **λήψη αίματος**
από την ενδοηπατική φλέβα
πλεονεκτεί της
ομφαλδοκέντησης...

Case Reports > Medicine (Baltimore). 2021 Jun 18;100(24):e26092.

...**prenatal diagnosis** of fetal
alloimmune thrombocytopenia...
Diagnoses: The **fetal cord blood**
test revealed a normal
hemoglobin level but severe fetal
thrombocytopenia

Intrahepatic vein is
often used as a second-
line approach in cases
of failed cordocentesis,
but some centers have
started using it as **first-**
line procedure for the
reasons discussed
above.

ΒΙΒΛΙΟ ΜΑΙΕΥΤΙΚΗΣ



ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΚΥΗΣΗΣ
ΚΑΙ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ ΜΗΤΕΡΑΣ ΕΜΒΡΥΟΥ

Δεν αναφέρεται διότι:

DESMOS DIGITAL

the risk of
intrahepatic vein -
related fetal loss
specifically in low-
risk cases is not
known.

3. ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

Η συχνότητα εμβρυϊκής απώλειας είναι περίπου 2%, αλλά μπορεί να ποικίλλει ανάλογα με την εμβρυϊκή κατάσταση, που διερευνάται ή αντιμετωπίζεται (Gillen-Goldstein et al 2003).

A major difference between FBS and venipuncture in children and adults is the relatively high degree of procedure-related risk: FBS can have lethal complications.

3. ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

Η συχνότητα εμβρυϊκής απώλειας είναι περίπου 2%, αλλά μπορεί να ποικίλλει ανάλογα με την εμβρυϊκή κατάσταση, που διερευνάται ή αντιμετωπίζεται (Gillen-Goldstein et al 2003).

Fetal loss — The risk of postprocedure pregnancy loss appears to be...to 1.9 percent.

The risk of fetal loss is substantially higher in:
-the abnormal fetus
-sampling from the fetal heart

3. ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

Η συχνότητα εμβρυϊκής απώλειας είναι περίπου 2%, αλλά μπορεί να ποικίλλει ανάλογα με την εμβρυϊκή κατάσταση, που διερευνάται ή αντιμετωπίζεται (Gillen-Goldstein et al 2003).

Since evaluation of amniocytes or chorionic villi can often provide similar information as fetal blood, FBS should be limited to clinical situations in which use of lower risk diagnostic procedures (ie, amniocentesis, chorionic villus sampling) does not provide adequate or sufficiently timely diagnostic information.

Bleeding, bradycardia, and infection, all of which may be life-threatening, are the major fetal complications associated with cordocentesis.

ΒΙΒΛΙΟ ΜΑΙΕΥΤΙΚΗΣ



ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΚΥΗΣΗΣ
ΚΑΙ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ ΜΗΤΕΡΑΣ ΕΜΒΡΥΟΥ

Δεν αναφέρεται
διότι:

DESMOS DIGITAL

Maternal complications unrelated to the pregnancy are **unusual**.

Cord hematoma is generally asymptomatic. No relationship was documented between the size of the hematoma and either transient fetal bradycardia or bleeding from the cord puncture site.

There is **no consensus** as to the clinical indications for obtaining preprocedural and postprocedural **maternal blood samples to quantify the volume of fetomaternal hemorrhage**. The author does not order these tests. UpToDate 2022

Vertical transmission of infection — Invasive procedures such as FBS in patients with chronic hepatitis or infection with HIV place the fetus at risk of procedure-related vertical transmission. **Based on review of the literature on amniocentesis in these patients, this risk is probably very low.**

There are three types of Preimplantation Genetic Testing (PGT)

- 1. Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy/PGT-A,**
- 2. Preimplantation Genetic Testing for Monogenic [single-gene] disorders/PGT-M),**
- 3. Preimplantation Genetic Testing for Structural Rearrangements/PGT-SR)**

Όπως αναφέρθηκε εκτενώς και σε προηγούμενα κεφάλαια, οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες ή ανευπλοειδίες, είναι οι συνηθέστερες χρωμοσωμικές ανωμαλίες και εμφανίζονται με σχετικά μεγάλη συχνότητα σε ανθρώπινα ωάρια, κυρίως γυναικών μεγαλύτερων των 40 ετών, αλλά σε μεγάλο ποσοστό και σε έμβρυα που προέρχονται από υποβοηθούμενη αναπαραγωγή (π.χ. εξωσωματική γονιμοποίηση) με αποτέλεσμα τη μη εμφύτευσή τους μετά την εμβρυομεταφορά.

Είναι χαρακτηριστικό, σύμφωνα με μελέτες που έχουν γίνει σε έμβρυα που προέκυψαν από εξωσωματική γονιμοποίηση, ότι περίπου τα μισά από αυτά φέρουν **ανευπλοειδίες** ακόμη και σε γυναίκες ηλικίας μικρότερης των 35 ετών. Αυτός είναι και ο λόγος που ο προεμφυτευτικός γενετικός έλεγχος άρχισε να εφαρμόζεται από πολλά κέντρα παγκοσμίως και στοχεύει στο να μεταφέρονται στη μήτρα μόνο τα ευπλοειδικά έμβρυα.

Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy (PGT-A)

UNPROVEN
INDICATIONS

PGT-A to improve pregnancy outcome for patients undergoing IVF.
UpToDate 2022

Είναι χαρακτηριστικό, σύμφωνα με μελέτες που έχουν γίνει σε έμβρυα που προέκυψαν από εξωσωματική γονιμοποίηση, ότι περίπου τα μισά από αυτά φέρουν **ανευπλοειδίες** ακόμη και σε γυναίκες ηλικίας μικρότερης των 35 ετών. Αυτός είναι και ο λόγος που ο προεμφυτευτικός γενετικός έλεγχος άρχισε να εφαρμόζεται από πολλά κέντρα παγκοσμίως και στοχεύει στο να μεταφέρονται στη μήτρα μόνο τα ευπλοειδικά έμβρυα.

Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy (PGT-A)

Compared with in vitro fertilization (IVF) without PGT for aneuploidy (PGT-A), IVF with **PGT-A did not clearly improve the cumulative live birth rate** (odds ratio [OR] 1.05, 95% CI 0.66-1.66), live birth rate after the first embryo transfer (OR 1.10, 95% CI 0.68-1.79), or miscarriage rate (OR 0.89, 95% CI 0.52-1.54) in a **meta-analysis of randomized trials**.

Cornelisse S, et al. Preimplantation genetic testing for aneuploidies (abnormal number of chromosomes) in in vitro fertilisation. Cochrane Database Syst Rev 2020, 9:CD005291.

Η βελτίωση του ποσοστού επιτυχούς εμφύτευσης, η μείωση του ποσοστού αυτόματων αποβολών, η μείωση της πιθανότητας γέννησης παιδιού με χρωμοσωμική ανωμαλία καθώς και η αύξηση των γεννήσεων υγιών παιδιών αποτελούν σημαντικά πλεονεκτήματα του προεμφυτευτικού γενετικού ελέγχου και ενισχύουν την άποψη για τη χρησιμότητά του.

UNPROVEN INDICATIONS

Recurrent IVF implantation failure —

Despite the transfer of multiple morphologically normal embryos, some patients do not achieve pregnancy... **There are no data to support a recommendation to perform PGT-A to enhance pregnancy rates** in these patients.

Η βελτίωση του ποσοστού επιτυχούς εμφύτευσης, η **μείωση του ποσοστού αυτόματων αποβολών**, η μείωση της πιθανότητας γέννησης παιδιού με χρωμοσωμική ανωμαλία καθώς και η αύξηση των γεννήσεων υγιών παιδιών αποτελούν σημαντικά πλεονεκτήματα του προεμφυτευτικού γενετικού ελέγχου και ενισχύουν την άποψη για τη χρησιμότητά του.

UNPROVEN INDICATIONS

The **increasing prevalence of** infertility and **miscarriage** with advancing maternal age is attributed, in large part, to the increasing prevalence of aneuploidy, including more complex aneuploidies (eg, involving two or more chromosomes).

Available evidence does not support the use of PGT-A to increase the probability of a live birth in older patients undergoing IVF.

Ο προεμφυτευτικός γενετικός έλεγχος παρέχει τη δυνατότητα γενετικής διάγνωσης σε έμβρυα που προκύπτουν από υποβοηθούμενη αναπαραγωγή με σκοπό την επιλογή και εμβρυομεταφορά των υγιών εμβρύων. **Ο έλεγχος πραγματοποιείται για την ανίχνευση αριθμητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών (Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy – PGT-A),...**

UNPROVEN INDICATIONS

The **increasing prevalence of** infertility and **miscarriage** with advancing maternal age is attributed, in large part, to the increasing prevalence of aneuploidy, including more complex aneuploidies (eg, involving two or more chromosomes). **Available evidence does not support the use of PGT-A to increase the probability of a live birth** in older patients undergoing IVF.

Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy (PGT-A)

The goal of PGT-A is to identify embryos with de novo aneuploidy, in embryo(s) of parents presumed to be chromosomally normal.

Theoretically, avoiding transfer of these embryos will reduce the risk of miscarriage and complications related to pregnancy failure.

Preimplantation Genetic Testing for Monogenic (single-gene) disorders (PGT-M)

The goal of PGT-M is to establish a pregnancy that is unaffected by specific genetic characteristics, such as a known heritable pathogenic variant carried by one or both biological parents.

Preimplantation Genetic Testing for Structural Rearrangements (PGT-SR) – The goal of PGT-SR is to establish a pregnancy that is unaffected by a structural chromosomal abnormality (translocation) in a couple with a balanced translocation (distinguishing normal noncarrier embryos from balanced carriers).

IVF is required as part of this process even though many of these couples have no known difficulties conceiving a pregnancy. UpToDate 2022

IVF is expensive, and associated with risks, such as ovarian hyperstimulation syndrome and a higher frequency of some adverse pregnancy outcomes (eg, low birth weight) compared with natural conceptions. The inconvenience, risks, and expense of PGT limit the utilization of this technology to couples at risk of transmitting a genetic disease. UpToDate 2022

PROCEDURE

Obtaining DNA for analysis

Blastocyst biopsy — The blastocyst (≥ 5 days following fertilization), usually contains more than 100 cells.

To obtain genetic material for analysis, a laser, acid solution, or a sharpened glass needle is used to create an opening in the zona pellucida. Cells from the outer layer of the blastocyst destined to form the placenta are extracted using a small pipette and gentle suction or by gently compressing the blastocyst to extrude the cells through the opening.

Usually, \geq five cells are removed to limit disruption to the developing placenta. However, \geq 30 cells can be removed without compromising blastocyst viability.

Compared with other techniques for obtaining preimplantation DNA, blastocyst biopsy is the least disruptive to subsequent development while providing the most DNA for testing, which reduces the possibility of diagnostic errors.

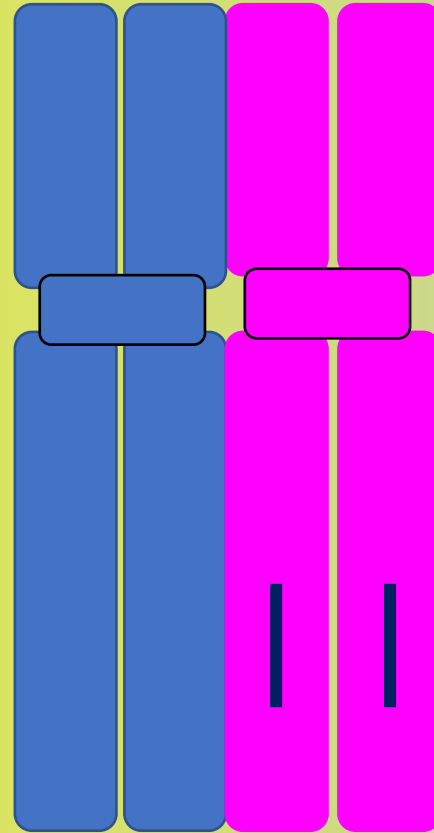
If in vitro culture time is extended to day ≥ 5 , only 25 percent of embryos survive to form good-quality blastocysts in vitro. Therefore, extended culture to the blastocyst stage for PGT may increase the number of patients who have no embryos suitable for biopsy or transfer and may result in fewer embryos available for testing, transfer, or cryopreservation. However, the use of day 5 embryos is increasing in IVF programs.

Polar body biopsy — In countries where biopsy of an embryo is not permitted, genetic analysis of polar bodies is an option since their genetic composition is predictive of the genetic composition of the oocyte. Removal of polar bodies is not harmful to the oocyte since they are a byproduct of cell division.

Polar body biopsy is only useful for evaluation of maternally inherited mutations. The genetic composition of the oocyte can be inferred from analysis of the first and the second polar body.

Πρόφαση I χωρίς επιχιασμό

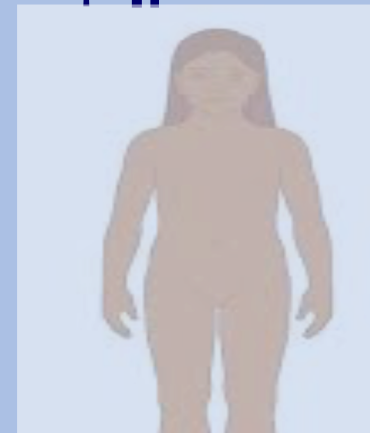
πρωτογενές
ωοκύτταρο

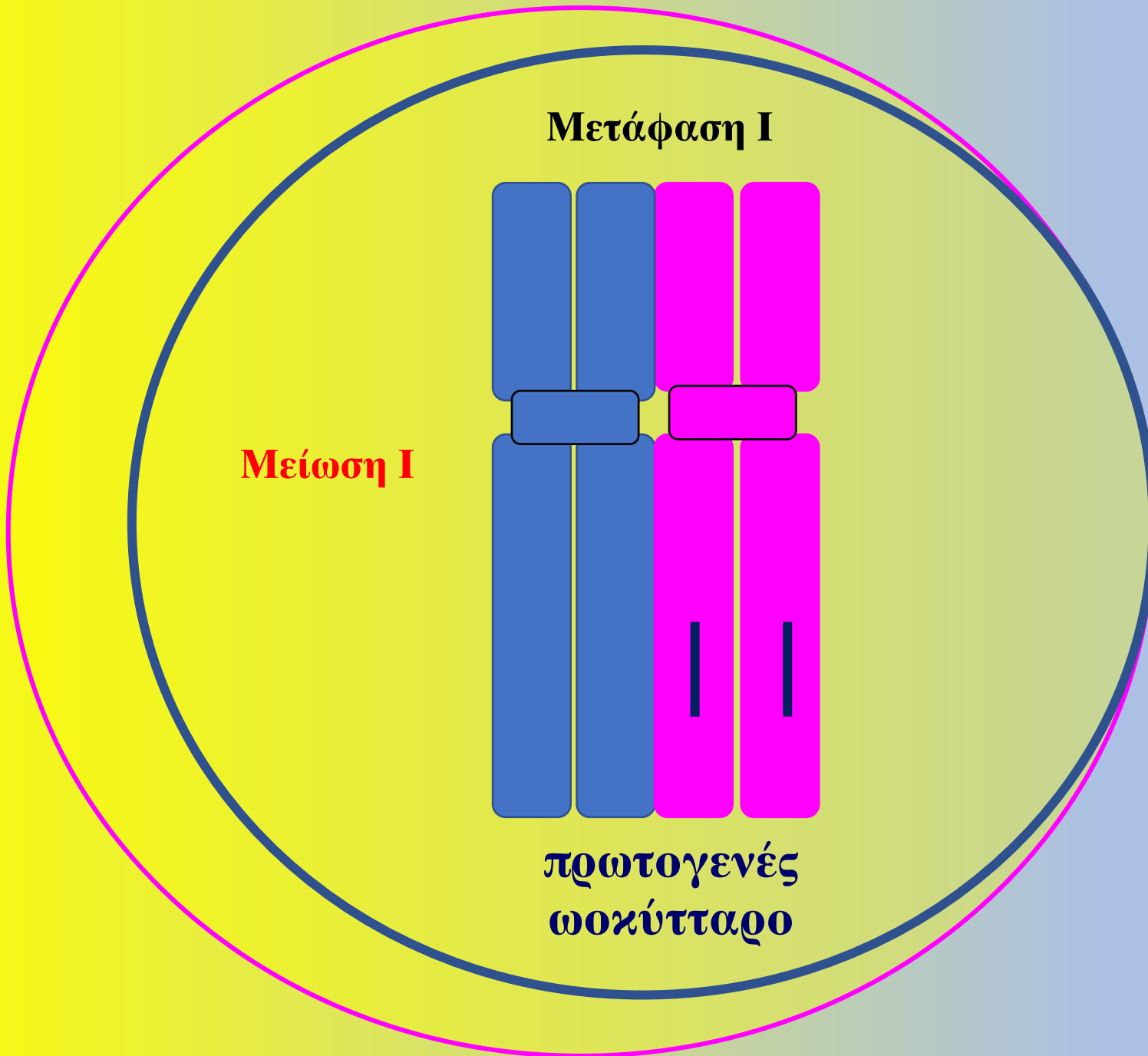


Μείωση I

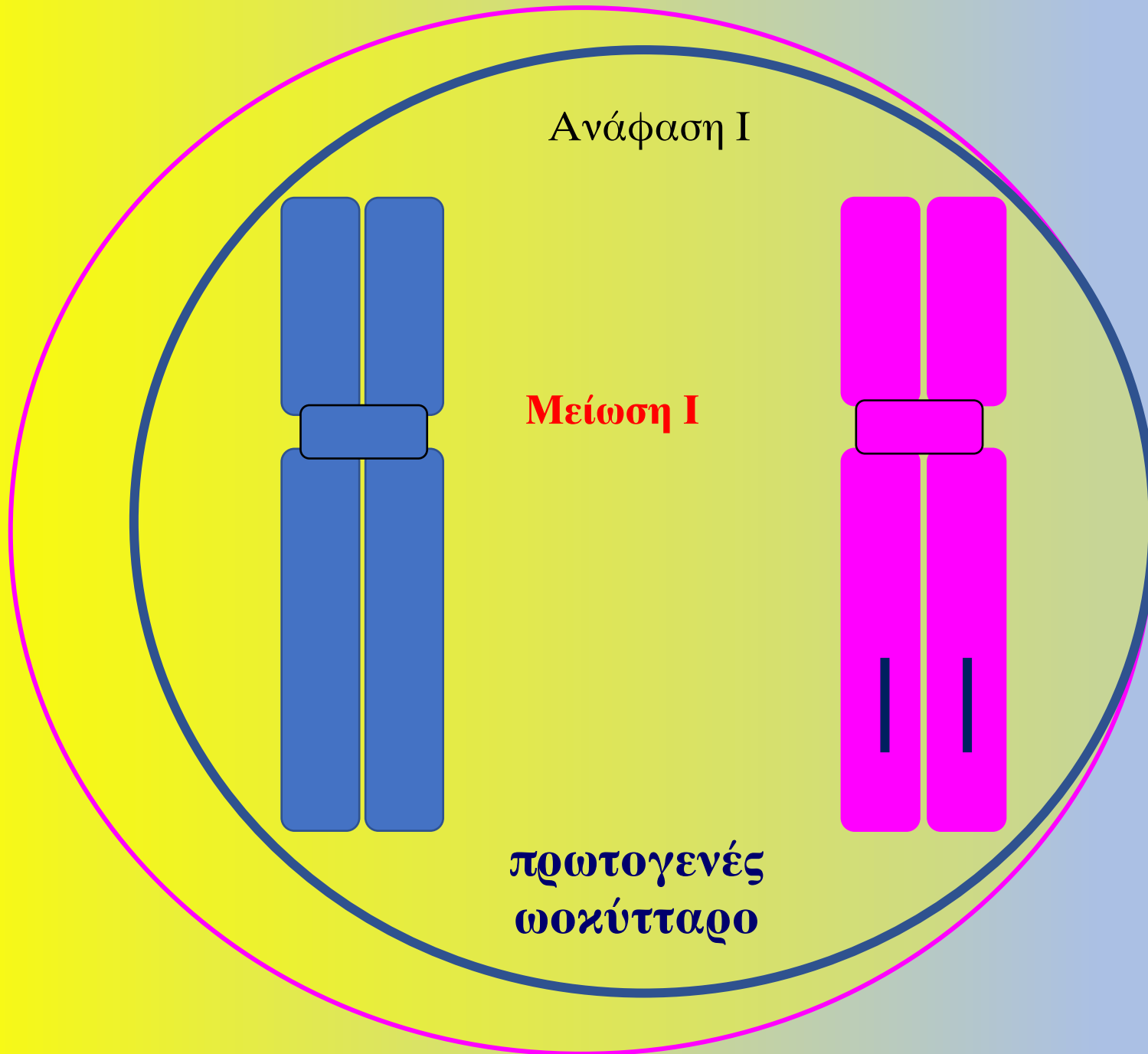
Τα πρωτογενή
ωοκύτταρα
σχηματίζονται μέχρι
τον πέμπτο μήνα της
εμβρυϊκής ζωής

και
παραμένουν
αδρανή
στην
πρόφαση I
μέχρι την
εφηβεία.





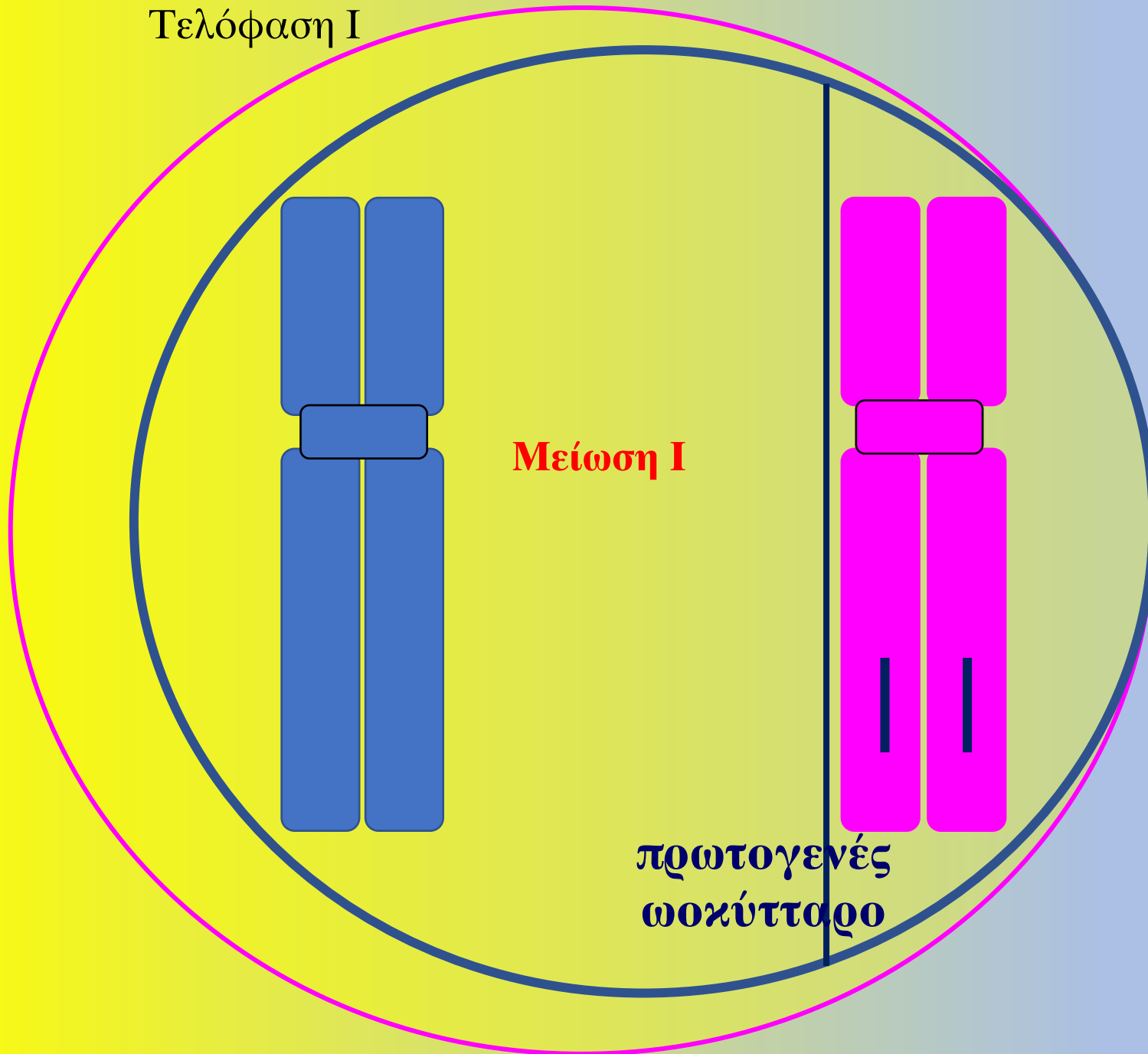
Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, γίνεται η **Μετάφαση I της Μείωσης I** στο πρωτογενές ωοκύτταρο (1 από 4)



Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, γίνεται η Ανάφαση Ι της **Μείωσης Ι** στο πρωτογενές ωκύτταρο (2 από 4)



Τελόφαση I

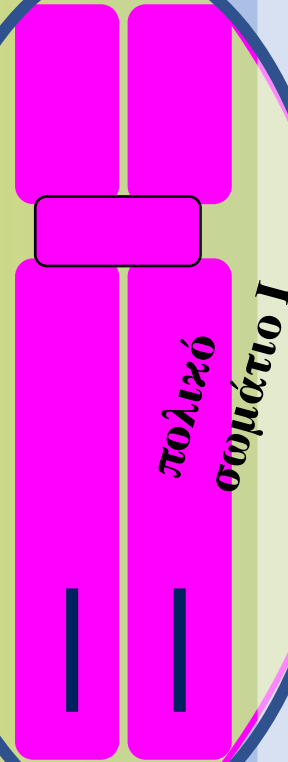
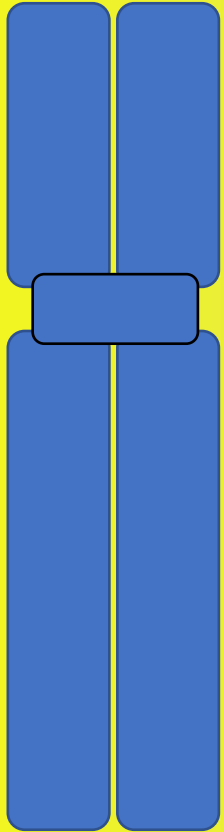


Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, γίνεται η Τελόφαση I της **Μείωσης I** στο πρωτογενές ωκύτταρο (3 από 4)



Διαίρεση της
Μείωσης I

δευτερογενές
ωοκύτταρο



Κατά την εφηβεία, σύντομα μετά την ωοθυλακιορρηξία, ολοκληρώνεται η **Μείωση I** και προοδευτικά απελευθερώνεται το δευτερογενές ωοκύτταρο και σχηματίζεται το πολικό σωματίδιο I (4 από 4). Προσβεβλημένο πολικό σωματίδιο I, άρα φυσιολογικό ωοκύτταρο.