



Πιγότερη προσπόθεια
και πιγότερα φάρμακα
με ποήύ καλύτερα
αποτελέσματα.

ΤΟ ΣΥΓΧΡΟΝΟ ΠΡΟΣΩΠΟ ΤΗΣ ΕΞΩΣΩΜΑΤΙΚΗΣ

ΤΑ ΚΑΙΝΟΥΡΓΙΑ ΠΡΩΤΟΚΟΛΛΑ

Η υποβοηθούμενη αναπαραγωγή με τη μέθοδο της τεχνητής γονιμοποίησης έχει συγκεκριμένες ενδείξεις και αποτελεί την τελική λύση για τα ζευγάρια που έχουν προσπαθήσει με άλλες μεθόδους χωρίς επιτυχία αλλά και για όλα τα ζευγάρια με ανεξήγητη υπογονιμότητα (Cochrane 2008). Παρ' ότι τα πρωτόκολλα που ακολουθούμε είναι δοκιμασμένα χιλιάδες φορές, ο πρώτος κύκλος έχει πάντα και διαγνωστικό χαρακτήρα: η ιδιοσυγκρασιακή αντίδραση ενός οργανισμού στη θεραπεία είναι δύσκολο να προεξοφληθεί με απόλυτη ακρίβεια. Η ασφάλεια της υγείας της ασθενούς, η εξατομίκευση του πρωτοκόλλου και η ένταξη των θεραπευτικών πρωτοκόλλων στους σύγχρονους ρυθμούς ζωής του ζευγαριού είναι ο ακρογωνιαίος λίθος μιας θεραπευτικής σχέσης χωρίς άγχος και με ευτυχές αποτέλεσμα.

Τα πρωτόκολλα που εφαρμόζονται σήμερα είναι σύντομα και διαρκούν συνήθως οκτώ ως δώδεκα ημέρες συνολικά. Η συγκεκριμένη στρατηγική διέγερσης σχεδόν εκμηδενίζει την πιθανότητα σοβαρής κλινικής υπερδιέγερσης αφού δεν έχει χρειαστεί νοσηλεία για υπερδιέγερση για πάνω από επτά χρόνια και 10.000 κύκλους διέγερσης! Για τις γυναίκες που δεν ανταποκρίνονται

στη φαρμακευτική αγωγή ή απλώς δεν θέλουν να πάρουν μεγάλες δόσεις φαρμάκων υπάρχουν ειδικά σχεδιασμένα πρωτόκολλα ήπιας διέγερσης, ημιφυσικού ή και εντελώς φυσικού κύκλου όπου, όμως, η εργαστηριακή αρτιότητα των χειρισμών του ελάχιστου διαθέσιμου γενετικού υλικού είναι υψίστης σημασίας. Ο υπερηχογραφικός και ο ορμονικός έλεγχος γίνονται νωρίς το πρωί έτσι ώστε να είναι σε θέση τα ζευγάρια να κάνουν μια γρήγορη επίσκεψη και μετά να συνεχίσουν την εργασιακή δραστηριότητά τους.

Η συνέχιση της επικοινωνίας όμως είναι απαραίτητη τόσο για να νιώθουν οι ασθενείς ασφαλείς όσο και για να διατηρηθεί ο συντονισμός του πρωτοκόλλου. Για το υπόλοιπο της ημέρας τα ζευγάρια ενημερώνονται για την πορεία του κύκλου τους μέσω κινητού τηλεφώνου και γραπτών μηνυμάτων ενώ όλα τα στοιχεία της θεραπείας, όπως τα αποτελέσματα των εξετάσεων, οι τιμές του σπέρματος, η ποιότητα και οι εικόνες των εμβρύων, είναι διαθέσιμα μέσω ειδικής εφαρμογής tablet/smartphone όπως το Embryogenesis/Appstore. Εννοείται ότι για οποιαδήποτε διευκρίνιση ή επείγον περιστατικό είναι διαθέσιμος ένας γιατρός και μία μαία 24 ώρες το 24ωρο, 7 ημέρες την εβδομάδα τηλεφωνικά, στο χώρο της μονάδας ή στα γειτονικά μαιευτήρια ώστε οι ασθενείς μας να μην αισθανθούν ποτέ μόνες στο σύντομο ταξίδι τους μαζί μας.



ΑΝΑΣΤΑΣΙΟΣ ΠΑΧΥΔΑΚΗΣ, CCT MRCOG
Μαιευτήρας-Γυναικολόγος, EMBRYOGENESIS

ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση ή αλλιώς PGD είναι μια συνεχώς εξελισσόμενη τεχνική στο χώρο της εξωσωματικής γονιμοποίησης (IVF) και της μοριακής βιολογίας η οποία περιλαμβάνει το γενετικό έλεγχο των εμβρύων πριν από τη μεταφορά τους στη μήτρα. Εφαρμόζεται σε περιπτώσεις ασθενών με (α) γενετική προδιάθεση ως προς τη γέννηση πάσχοντος παιδιού, που μπορεί να φέρουν μια παθολόγο μετάλλαξη συγκεκριμένου μονογονιδιακού κληρονομικού νοσήματος (π.χ., β-μεσογειακή αναιμία/κυστική ίνωση) ή να έχουν προβλήματα στον καρύοτυπο (π.χ., χρωμοσωμική μετατόπιση), και (β) ιστορικό υπογονιμότητας και αποβολών πρώτου τριμήνου.

Μελέτες έχουν δείξει ότι η συχνότητα κυήσεων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες σε ζευγάρια με υπογονιμότητα είναι κατά 20% υψηλότερη απ' ό,τι στο γενικό πληθυσμό και ότι το 60% των αυτόματων αποβολών συνδέεται με αυτές. Επίσης, η υπογονιμότητα εκδηλώνεται συχνότερα σε γυναίκες μεγαλύτερης ηλικίας, όπου η πιθανότητα ανευπλοειδιών (που σχετίζονται με γνωστά σύνδρομα όπως Down, Patau, Edwards και Turner) στα ωάρια τους αυξάνεται σημαντικά.

Μέχρι σήμερα ο προεμφυτευτικός γενετικός έλεγχος για την ανίχνευση κληρονομικών νοσημάτων και χρωμοσωμικών ανωμαλιών απαιτούσε το συνδυασμό πολλών τεχνικών, γεγονός χρονοβόρο και ανέφικτο τεχνολογικά σε ορισμένες περιπτώσεις.

Επίσης, η Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση δεν ήταν εφικτή για κληρονομικά νοσήματα στα

ΔΡ ΔΗΜΗΤΡΑ ΧΡΙΣΤΟΠΙΚΟΥ
Γενετίστρια, Υπεύθυνη του Τμήματος Προεμφυτευτικής Γενετικής Διάγνωσης EMBRYOGENESIS



οποία δεν ήταν γνωστή η περιοχή της μεταλλαγής στο γονίδιο που φέρει το πρόβλημα στα μέλη μιας οικογένειας. Με την εξέταση των εμβρύων μέσω του karyomapping όλα τα παραπάνω είναι εφικτά, δηλαδή μπορούν να ανιχνευθούν ταυτόχρονα οι πιο κοινές μεταλλάξεις συχνών (π.χ. της β-θαλασσαιμίας και της ινοκυστικής νόσου) αλλά και σπάνιων μονογονιδιακών νοσημάτων στο ίδιο δείγμα (σε ένα και μόνο κύτταρο) και οι αριθμητικές ή/και δομικές ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων. Η μέθοδος του karyomapping είναι δυνατό να πραγματοποιηθεί εντός 24 ωρών με πολύ υψηλή ευκρίνεια και ευαισθησία και η μεταφορά των φυσιολογικών εμβρύων μπορεί να υλοποιηθεί εντός του παραθύρου εμφύτευσης δίχως κατάψυξη.

Αν και υπάρχει η δυνατότητα ο προγεννητικός έλεγχος να ανιχνεύσει τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες, μια ενδεχόμενη διακοπή κύησης για την αποφυγή γέννησης παιδιού με γενετικό νόσημα είναι μια αρκετά επώδυνη και τραυματική εμπειρία. Η Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση –PGD– με τις τεχνολογίες νέας γενιάς όπως το karyomapping δίνει πνοή και όραμα σε ζευγάρια που αντιμετωπίζουν ταυτόχρονα την υπογονιμότητα, τις αποβολές πρώτου τριμήνου και το ενδεχόμενο γέννησης παιδιού με κληρονομικό νόσημα.

Πολλά από τα ζευγάρια που υποβάλλονται σε υποβοηθούμενη αναπαραγωγή με στόχο να μη μεταβιβάσουν κάποιο κληρονομικό νόσημα σε επόμενη γενιά έχουν συχνά υπογονιμότητα ή/και αποβολές. Με την εφαρμογή του karyomapping στα έμβρυα ανιχνεύονται ταυτόχρονα τα μονογονιδιακά νοσήματα και οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες που μπορεί να ευθύνονται για τη μη εμφύτευση ή και την αποβολή πρώτου τριμήνου.

Η ΕΠΙΛΟΓΗ ΤΩΝ ΕΜΒΡΥΩΝ

Στο εργαστήριο τεχνητής γονιμοποίησης δημιουργούμε ανθρώπινα έμβρυα σε απόλυτα ελεγχόμενες συνθήκες θερμοκρασίας και αερίων ώστε να παρέχουμε το ιδανικό περιβάλλον για την ανάπτυξή τους. Για να εκτιμήσουμε την εξέλιξη των εμβρύων πρέπει να βγάλουμε για λίγο τα έμβρυα από αυτό το απόλυτα ελεγχόμενο περιβάλλον και να τα παρατηρήσουμε στο μικροσκόπιο. Ο κλινικός εμβρυολόγος πρέπει πάντα να ζυγίζει την αποσταθεροποίηση των συνθηκών ανάπτυξης των εμβρύων με την ανάγκη επανεκτίμησης της βιωσιμότητας και ποιότητάς τους σε διάφορες κρίσιμες φάσεις της ανάπτυξής τους. Η δυνατότητα λεπτομερούς παρατήρησης των εμβρύων με την ελάχιστη δυνατή αλλοίωση των συνθηκών του περιβάλλοντός τους και τη μικρότερη καταπόνησή τους ήταν πάντα ο στόχος των εμβρυολόγων.

Η χρήση τεχνολογίας time-lapse, δηλαδή της χρονοφωτογράφησης των εμβρύων χωρίς να μετακινούνται από τις σταθερές ελεγχόμενες συνθήκες καλλιέργειας, καταργεί αυτό το δίλημμα. Η δυνατότητα συνεχούς φωτογράφισης και βιντεοσκόπησης των εμβρύων μέσα στο κλειστό περιβάλλον της καλλιέργειας έχει φέρει μια πραγματική επανάσταση στην αξιολόγησή τους.

Μπορούμε πλέον να αναγνωρίσουμε μικρά αλλά κρίσιμα σφάλματα στην ανάπτυξη των εμβρύων που με τον παλαιότερο τρόπο αξιολόγησης περνούσαν απαρατήρητα και να εκτιμήσουμε έτσι καλύτερα ποια έμ-

βρυα να μεταφέρουμε στη μέλλουσα μητέρα. Για παράδειγμα, κάθε κύτταρο του εμβρύου πρέπει να διαιρείται σε δύο κύτταρα κάθε 10 με 15 ώρες. Οι πρώτες διαιρέσεις των κυττάρων του εμβρύου –που με τον παλαιό τρόπο αξιολόγησης δεν τις παρατηρούσαμε ποτέ– είναι προγνωστικές της πιθανότητας να σταματήσει να αναπτύσσεται πριν από την εμφύτευση. Επίσης τα φυσιολογικά έμβρυα πρέπει να έχουν συγκεκριμένη ταχύτητα ανάπτυξης για να είναι συγχρονισμένα με το ενδομήτριο της μέλλουσας μητέρας ώστε να βρίσκονται στο σωστό στάδιο τις λίγες ώρες που η μήτρα είναι έτοιμη να τα δεχτεί (implantation window). Τέλος, τα έμβρυα που εμφανίζουν πολύ αργή, πολύ γρήγορη ή αποσυγχρονισμένη ανάπτυξη έχουν και μεγαλύτερα ποσοστά γενετικών ανωμαλιών και χαμηλότερη πιθανότητα εμφύτευσης.

Σήμερα η τεχνολογία χρονοφωτογράφησης time-lapse με το εμβρυοσκόπιο μας επιτρέπει να επιλέξουμε τα καταλληλότερα έμβρυα για εμβρυομεταφορά και κατάψυξη χωρίς να επηρεάζουμε τις συνθήκες καλλιέργειάς τους. Έτσι είμαστε σε θέση να μεταφέρουμε λιγότερα αλλά καλύτερα ελεγμένα έμβρυα και μας φέρνει πιο κοντά στον τελικό στόχο μεταφοράς ενός μόνο ιδανικού εμβρύου σε κάθε ασθενή ώστε να αποφεύγονται οι πολύδυμες κυήσεις και οι επιπλοκές τους.



STEVE DAVIES, PHD
Εμβρυολόγος, Διευθυντής Τμήματος Εμβρυολογίας EMBRYOGENESIS, www.embryogenesis.gr