

Τι πρέπει να γνωρίζω πριν την αιμοληψία για cfDNA τεστ.

Το δείγμα αίματος που θα πάρουμε από το χέρι σας θα χρησιμοποιηθεί για την απομόνωση και την ανάλυση του ελεύθερου εμβρυικού DNA που κυκλοφορεί στο αίμα σας. Επομένως ανεξάρτητα από την ώρα που θα πραγματοποιηθεί η αιμοληψία **δεν υπάρχει λόγος να είστε νηστική**. Θα προτινάμε όμως **να μην έχετε φάει κάτι τουλάχιστον μία ώρα πριν την αιμοληψία**.

Η αιμοληψία μπορεί να πραγματοποιηθεί από την 9^η εβδομάδα της κύησης και έπειτα με μόνη προϋπόθεση το ποσοστό του εμβρυικού DNA και διάφοροι άλλοι ποιοτικοί δείκτες της ανάλυσης του ελεύθερου εμβρυικού DNA να είναι σε ικανοποιητικά επίπεδα ώστε να θεωρείται αξιόπιστη η απάντηση και να γίνει η έκδοση του αποτελέσματος.

Πλέον έχουν καταγεγραφεί μερικοί κύριοι παράγοντες που μπορεί να επηρεάσουν αυτές τις παραμέτρους.

Αυξημένο BMI και χαμηλό ποσοστό εμβρυικού DNA στο αίμα

Υπάρχει μια αρνητική συσχέτιση με το ποσοστό του εμβρυικού DNA στο αίμα της εγκυμονούσας και τον Δείκτη Μάζας σώματός της¹ (ΔΜΣ ή στα αγγλικά BMI). Σε εγκύους όπου το BMI (ύψος σε cm/ βάρος σε kg²) είναι πάνω από τα φυσιολογικά ορια, το ποσοστό του εμβρυικού DNA στο αίμα τους μπορεί να είναι πιο χαμηλό γιατί έχουν περισσότερη ποσότητα κυκλοφορούντος αίματος στο σώμα τους από τις γυναίκες που έχουν φυσιολογικό BMI.

Έτσι υπάρχει πιθανότητα αυτό το ποσοστό να είναι σε πολύ χαμηλά επίπεδα και να χρειαστεί επανάληψη της αιμοληψίας καθώς η εγκυμοσύνη προχωρά όπου και τα επίπεδα του εμβρυικού DNA μέσα στο αίμα θα έχουν αυξηθεί.

Εγκυμονούσες με αυξημένο BMI συστήνεται να μας συμβουλευόνται για τον ιδανικό χρόνο αιμοληψίας κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης τους.

Ποιοτικοί παράμετροι ανάλυσης cfDNA και λήψη φαρμακευτικών σκευασμάτων.

Τα τελευταία χρόνια με την ανάπτυξη του cfDNA από την Sequenom, έχουν παρατηρηθεί κάποια φαρμακευτικά σκευάσματα και περιπτώσεις ασθενών που λάμβαναν θεραπευτική αγωγή με αυτοάνοσα νοσήματα που επηρεάζουν αρνητικά την ανάλυση του cfDNA.

Πιο συγκεκριμένα υπάρχουν στοιχεία από ανακοίνωση της Sequenom στο Αμερικάνικο Συνέδριο Μαιευτήρων Γυναικολόγων το 2016² που καταγράφουν μια συσχέτιση **κακής ποιότητας αλληλούχισης και επανάληψης της αιμοληψίας σε εγκυμονούσες που κάνουν αντιπηκτικές ενέσεις ηπαρίνης χαμηλού μοριακού βάρους**. Η ηπαρίνη είναι γνωστός παράγοντας που επηρεάζει την PCR τεχνική που χρησιμοποιείται σε αυτές τις περιπτώσεις και γι αυτό εικάζεται ότι μπορεί να επηρεάζει ποιοτικά την ανάλυση του cfDNA.

Παράλληλα υπάρχουν εσωτερικά στοιχεία που καταδεικνύουν ότι σε εγκυμονούσες με αυτοάνοσα νοσήματα που ακολουθούν κατάλληλη θεραπευτική αγωγή μπορεί επίσης η ανάλυση του cfDNA να επηρεαστεί αρνητικά. Η λήψη των παραπάνω φαρμακευτικών σκευασμάτων δεν σημαίνει ότι το cfDNA δεν μπορεί να πραγματοποιηθεί. Απλά ότι υπάρχουν περισσότερες πιθανότητες επανάληψης της αιμοληψίας που μπορούν να αποφευχθούν αν ακολουθηθούν οι κατάλληλες οδηγίες πριν την αιμοληψία

Στη Safembryo, συστήνουμε σε εγκυμονούσες που κάνουν αντιπηκτικές ενέσεις ηπαρίνης να αφήνουν όσο μεγαλύτερο χρονικό διάστημα γίνεται από την τελευταία ένεση και την αιμοληψία και σε περίπτωση που λαμβάνουν κάποια άλλη θεραπευτική αγωγή πέρα από συμπληρώματα διατροφής, σίδηρο και φυλλικό οξύ, να μας συμβουλευονται πριν την αιμοληψία.

1 Gerovassili A, Garner C, Nicolaidis KH, Thein SL, Rees DC. Free fetal DNA in maternal circulation: a potential prognostic marker for chromosomal abnormalities? Prenatal diagnosis 2006, Dec 7;27(2):104-110

2 Wardrop J, Dharajiya N, Boomer T, McCullough R, Monroe T, Khanna A. Low molecular weight heparin and noninvasive prenatal testing ACOG 2016