

PAPP ZOLTÁN

Élet a megszületés előtt: a magzat mint páciens



*Papp Zoltán
egyetemi tanár, szülész-nőgyógyász
humángenetikus*

1942-ben született. 1966-ban kapott orvosi diplomát a Debreceni Orvostudományi Egyetemen. 1972-ben az orvostudományok kandidátusa, 1981-ben akadémiai doktora lett.

Pályáját a DOTE Női Klinikáján kezdte. 1990-től a SOTE I. sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikájának tanszékvezető egyetemi tanára és igazgatója; a Szülészeti és Nőgyógyászati Szakmai Kollégiumnak és az Egészségügyi Tudományos Tanács Tudományos és Kutatásértékelési Bizottságának az elnöke. Számos hazai és külföldi tudományos szakmai társaság elnökségi tagja, több hazai és nemzetközi folyóirat szerkesztőbizottságának munkatársa. Több mint húsz könyvet és több száz tudományos közleményt publikált. Rendszeresen kap felkérést nemzetközi szakmai kongresszusok rendezésére.

Főbb kutatási területe: a szülész-nőgyógyászat, a magzati orvostudomány, a klinikai genetikai (a magzati fejlődési rendellenességek és genetikai betegségek diagnosztikája és megelőzése) és a nőgyógyászati onkológia.

Az egészséges újszülött születése a legnagyobb öröm, ami egy házaspárt érhet, ez az öröm azonban nem mindenkinek adatik meg. A szülész-nőgyógyászok feladata, hogy mind az anya, mind a méhen belüli magzat egészségét a lehető legnagyobb mértékben megóvják. A korszerű orvostudomány számtalan eszközt ad a szülészorvosok kezébe ahhoz, hogy a méhen belüli magzat egészségi állapotát figyelni tudják, és szükség esetén beavatkozzanak. A szülész-nőgyógyászat fejlődésével, a diagnosztikai és kezelési módszerek lehetőségeinek bővülésével új szakterület alakult ki, amelyet magzati orvostudománynak nevezünk.

A születés ünnep és veszélyhelyzet

Sokféleképpen halunk meg, de egyféleképpen születünk. Mindnyájan az anyaméhnek köszönhetjük, hogy eljutunk az életképesség határáig, és az anyaméh munkájának eredményeként a hüvelyen keresztül vagy császármetszéssel az anya hasfalán át jövünk a világra. (Az anyaméhet helyettesítő műméhéről szóló újabb tudósítások ellenére egyelőre elképzelhetetlen,



A korai terhesség egyik legszebb ábrázolása M. S. mester műve. Vízitáció, 1506 körül

hogy az anyaméhet bármilyen berendezés vagy eszköz helyettesíthetné negyven héten át.)

Egy új élet világra jövele a legtöbb történelmi korszakban és társadalomban ünnep volt és ma is ünnep. Ám a születés, illetve a szülés nem mindig ad okot az ünneplésre, mivel mind az anya, mind a magzat számára komoly próbatételt jelent. Szerencsés esetben mindketten egészségesen „élük túl” ezt a biológiai kihívást, sokszor azonban – elsősorban a fejlődő országokban – egyikük vagy akár mindketten károsodnak, esetleg meghalnak.

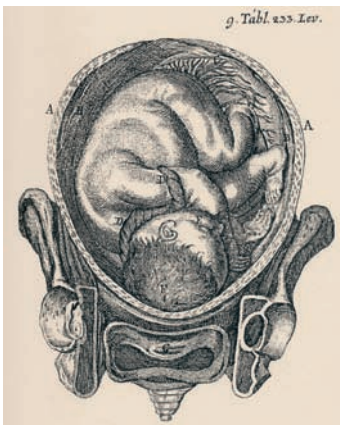
Közép-Afrikában napjainkban is évente közel félmillió nő hal meg terhessége vagy a szülés folyamán. A halálokok között az elvérzés, a fertőzés, a mérgezési állapot, a szülés elakadása szerepel. Az orvosi ellátás, a vérátömlesztés, az altatás, a mentőszolgálat hiányában egyes fejlődő országokban az anyákénál gyakran jobbak az újszülöttek életkilátásai, mivel az ő ellátásukhoz relatíve ritkábban szükséges az orvosi segítség.

Kínában napjainkban is megtűrt az a gyakorlat, hogy a leánymagzatot viselő terhességeket megszakítják, sőt a születésük után a leány újszülötteket elpusztítják.

Az egyik, Magyarországgal szomszédos országban két évtizeddel ezelőtt a szülészek olyan utasítást kaptak, hogy magzati javallat alapján ne végezzenek császármetszést, hanem hagyják meghalni a méhen belül a magzatot, mivel az egészségügyi ellátás akkori színvonalán a császármetszés szövődményei miatt műtétes szülés után a nők nem vállalhattak újabb terhességet, és ez veszélyeztette volna a hatalom népességyarapodást szorgalmazó nagyraívó intézkedéseinek eredményességét.

E rövid kitekintés után jó érzéssel állapíthatjuk meg, hogy hazánk minden történelmi korban és minden társadalmi berendezkedés idején anya- és gyermekpárti volt. Hazánkban a világ legtöbb országához hasonlóan a terhesség 24. hetétől mind az anya, mind a magzat egészségére és érdekeire tekintettel vagyunk, ettől az időponttól ugyanis a magzat szerencsés esetben már képes lehet az anya szervezetétől függetlenül életben maradni. A terhesség 24. hete előtt az anya egészsége és élete az elsődleges, a 24. hét után azonban az anyának és az orvosnak is össze kell egyeztetnie az anya és a magzat érdekét. Ez például azt jelenti, hogy a 24. hét után az anya nem tehet olyat, ami a méhen belüli magzatot veszélyeztetné. Ma már ritkán fordul elő, hogy az anya vagy a magzat élete kizárólag a másik feláldozása révén menthető meg. A két érdek összeegyeztetése mindenesetre még ma is gyakran komoly kihívás a szülészorvos számára.

A magzat jogképességét is védi a törvény. A jogképesség, tehát hogy valaki jogokat szerezhet és kötelezettségeket vállalhat, fogamzásának időpontjától kezdve illeti meg a magzatot, feltéve ha élve születik. Ha a fogamzás időpontját nem lehet bizonyítani, akkor a fogamzás időpontjának a születéstől visszafelé számított háromszázadik napot kell tekinteni. Az élveszületett ember jogképessége általános, egyenlő és feltétlen; jogai a születése napjának nulladik órájától illetik meg, tehát mindegy, hogy melyik órában született. Az élveszületéshez kötött jogképességnek nem feltétele az életképesség és az sem, hogy az újszülött meddig él. A méhmagzat jogképessége tehát általános és egyenlő, de élveszületésétől függően feltételes.



Illusztráció a Magyar bábamesterség c. könyvből, 1777

Veszélyhelyzetek szülés alatt

A szülés, a magzat megszületése általában néhány órát vesz igénybe, ez alatt az idő alatt szakmai előírás az anyán kívül a méhen belüli magzat mint páciens felügyelete is. Erre évszázadok óta a legjobb módszer a magzat szív-működésének ellenőrzése, amit hosszú időn át fából készült sztetoszkóppal végeztek, néhány évtizede pedig a méhizom működését is jelző műszer, a **kardiotokográf** segítségével.

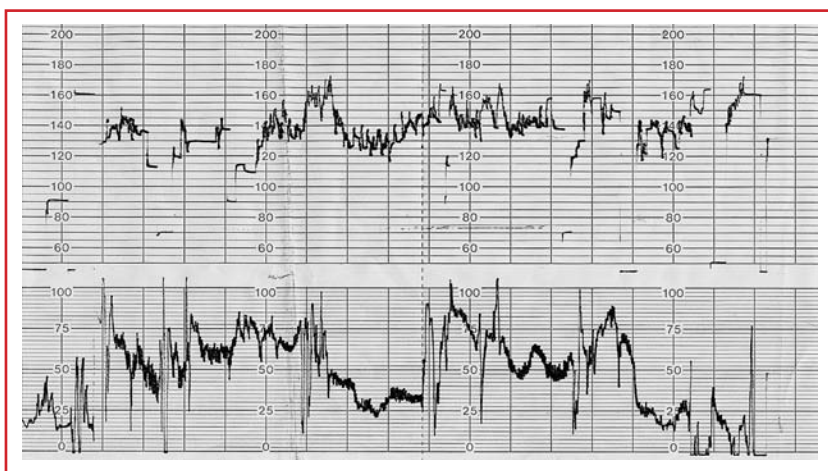
A magzati szívfrekvencia monitorizálására szolgáló műszer (rövidítése a cardiotocograph szóösszetétel első betűiből képezve CTG) egyidejűleg regisztrálja a magzati szívfrekvenciát és a méhizomzat aktivitását. A magzati szívfrekvencia rögzítése leggyakrabban a Doppler-elven működő ultrahangészlelő segítségével történik. A szívhangot megfelelő kihangosítás után a szülő nő és kísérője is hallhatja. A kellő frekvenciával egyenletesen verő magzati szív jelzi, hogy a magzat jó állapotban van, és ez megnyugtatóan hat a vajdó édesanyjára. (Christian Doppler osztrák fizikus kimutatta, hogy mozgó felszínről, például a szív faláról visszaverődő hanghullám frekvenciája a beeső ultrahangéhoz képest növekszik, ha a felszín a hangforrás felé közeledik, és csökken, ha távolodik tőle. A magzati szív működés vizsgálatára szolgáló műszer vizsgálófeje folyamatosan ultrahangot bocsát ki, ami a szív felszínéről visszaverődik. A vizsgálófejbe visszaérkező hanghullámok frekvenciája magasabb lesz az eredetinel, ha a szív felszíne a vizsgálófejhez közeledik, és alacsonyabb, ha a szív felszíne a vizsgálófejtől távolodik. A készülék érzékeli a frekvenciakülönbséget, és hangjelle alakítja.)



Magzat az anyaméhben. Leonardo da Vinci rajza, 1490-es évek

Kardiotokográf, (CTG):

a magzati szívfrekvencia monitorizálására szolgáló műszer, amely egyidejűleg regisztrálja a magzati szívfrekvenciát és a méhizomzat aktivitását.



Szívfrekvencia és méhműködés, CTG felvétel

A magzat szív működésének frekvenciája 140–160 percenként, ha ez lassul – például 120 alá csökken –, az a magzat veszélyállapotára utalhat. A lassúbb szív működéssel kevesebb vérhez, így kevesebb oxigénhez jutnak a magzat létfontosságú szervei, amit egy darabig a magzati keringés kompenzálni képes.

Magzati veszélyállapotra utalhat a szív működés egyéb jellegű elváltozása is. De hangsúlyozni kell, hogy a veszélyállapot lehet minden későbbi károsodás nélküli átmeneti jelenség is, ezért egy elhamarkodott gyors beavatkozás (például császármetszés) ugyanúgy fölösleges lehet, és ugyanúgy egyéb



A magzat fejlődése a terhesség kilenc hónapja alatt

Élettani terhesség:

szövődménymentesen alakuló terhesség, amely során mind az anya, mind a magzat egészséges.

kockázatot idézhet elő, mint a hosszan tartó várakozás a tartós veszélyállapot ellenére. Annak megítélése, hogy a magzati veszélyállapot milyen súlyos, mennyire kezelhető, mennyi időn belül várható a szülés, milyenek az anya anatómiai és élettani feltételei a szüléshez, a szülésorvos feladata.

A szülésorvosnak a házaspárral közösen kell meghatároznia, hogy mennyi kockázat vállalható. Ezért van az, hogy magzati veszélyállapot esetén nem fogalmazható meg általános szabály a császármetszés időpontjára vonatkozóan. Ha a császármetszésnek ún. vitális (életmentő), abszolút javallata van, akkor azt azonnal el kell végezni. Ha azonban a javallat csak relatív, tehát szerencsés esetben spontán szüléssel is károsodás nélkül világra jöhet a magzat, akkor a hüvelyi szülés esetén várható magzati károsodás mértékét kell mérlegelni. Akkor van baj, ha az orvos hüvelyi szülés mellett dönt, és a magzat károsodik. „Miért nem végeztek császármetszést?” – teszik fel az ügyvédek a kérdést, és évekig tartó jogi procedúra veszi kezdetét.

Nem történhet minden szülés császármetszéssel, bár manapság egyre többen szeretnék, hogy magzati vagy anyai veszélyállapot nélkül is császármetszéssel hozhassák világra gyermeküket. Ez természetesen nem engedhető meg, hiszen minden műtétes beavatkozásnak, így a császármetszésnek is megvannak a maga szövődményei. A megoldás alapja a szülésorvos és a szülő nő közötti bizalom és együttműködés, illetve az, hogy a szülés folyamán a méhen belüli páciens állapotáról állandó helyzetértékelés készül, amit az orvos és az anya megbeszélnek egymással.

Veszélyállapotok felismerése a terhesség utolsó harmadában

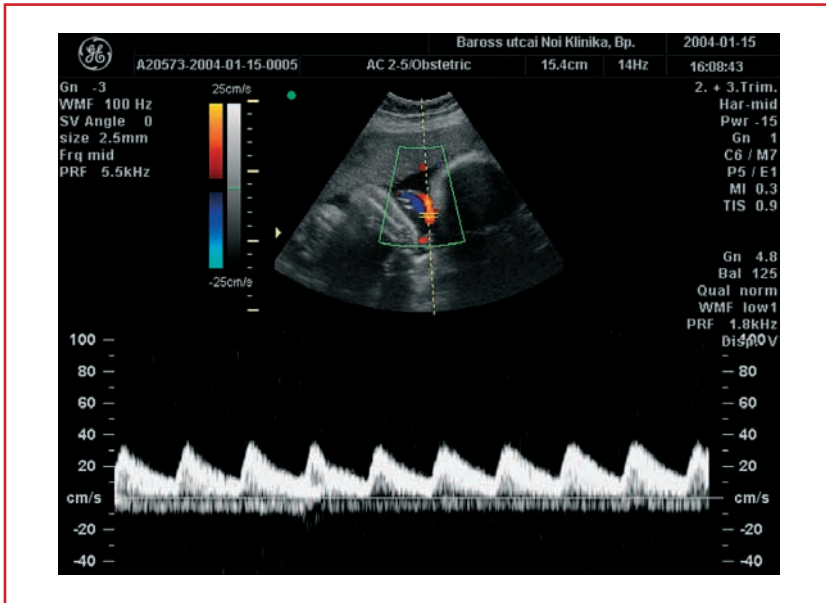
A méhen belüli magzat veszélyállapota nemcsak a szülés alatt, hanem már korábban is kialakulhat, ha a méhlepény működése akadályozott. Mint ismeretes, a magzatot a méhen belül az anyai szervezet a méhlepényen keresztül táplálja, és ezen keresztül biztosítja a magzat oxigénellátását is. Ha a méhlepény működése akadályozott, a magzat növekedési üteme lelassul, az oxigénellátás zavart szenved.

A Doppler-elven működő ultrahangkészülékek lehetővé teszik a keringés vizsgálatát a méhben, a leányban, sőt a magzat érhálózatában is. A terhességi kor előrehaladtával, az érhálózat bővülésével párhuzamosan az **élettani terhesség**ben a leányerekben és a magzati erekben csökken az ellenállás. Ha ez a csökkenés elmarad, sőt az ellenállás növekszik, az a magzati anyag- és gázcsere zavarára utalhat. A magzat szervezete alkalmazkodik a megromlott oxigénellátáshoz, és igyekszik a legérzékenyebb szervek (az agy, a szív és a mellékvesék) megfelelő vérellátását fenntartani. Ezt nevezzük a keringés centralizálódásának. De ez csak a többi szerv csökkent vérellátása révén valósítható meg, ezért miközben a központi idegrendszerben, a szív-izomzatot tápláló koszorúerekben és a mellékvesékben az erek kitágulnak, a perifériás erekben szűkület jön létre, tehát növekedni fog az ellenállás.

A vérkeringés átrendeződésével a szív működésében is változások jönnek létre, ami végső esetben odavezet, hogy a jobb pitvari nyomás emelkedése következtében a szívtől vénás visszaáramlás jelenik meg. Ezek a változások ultrahangos keringésvizsgálattal követhetők. Ezt a vizsgálatot nevezzük áramlásmérésnek vagy **flowmetriának**. Az áramlásmérés során tehát az anyaméhelt ellátó erekben, a köldökszínór artériájában, a magzati hasi nagyverőérben (aortában) és az agyi erekben mért ellenállási értékek segítenek annak megállapításában, hogy a lepény működése, vagyis a magzat táplálása és oxigénellátása megfelelő-e.

Flowmetria:

a magzati keringés vizsgálata Doppler-ultrahangkészülékkel.



A Doppler-elven működő ultrahangos áramlásmérés

Méhen belüli sorvadásról beszélünk, ha a magzat nem kap elég táplálékot, és nem növekszik az elvárható mértékben. Az ilyen magzatok születés után többnyire behozzák súlyleamaradásukat, de méhen belül fokozott ellenőrzést igényelnek, mivel a lepény működésének, és így oxigénellátásának romlásával oxigénhiányos állapot, ún. *hypoxia* jöhet létre, mely akár elhaláshoz vagy maradandó agykárosodáshoz is vezethet.

Ezért a terhesség 28. és 32. hete között ultrahanglelettel tanácsos ellenőrizni a magzati növekedés ütemét (a magzat méreteit). Növekedési lemaradás esetén – illetve a szülés közelében érett magzatok esetében is – érdemes megfigyelni a magzat vérkeringését, hogy az esetleges *hypoxia* korán felismerhető legyen.

Magzati genetikai diagnosztika

A terhesség középső harmadában lehetőség van a magzat bizonyos betegségeinek vagy rendellenességeinek a felismerésére. Vannak szűrővizsgálatok, melyeket minden várandós nőnek felajánlunk, és vannak olyan diagnosztikus vizsgálatok, amikor a fokozott kockázat miatt igyekszünk egy





Spina bifida:

a csontos gerinccsatorna záródási zavara.

Genetikai amniocentézis:

magzatvíz-mintavétel genetikai vizsgálat céljára.

Chorionboholy-mintavétel:

méhlepényszövet eltávolítása genetikai vizsgálat céljára.

Kromoszóma:

a sejtmagban található DNS-állomány a sejtosztódás során különböző fehérjékkel komplexeket alkot, amelyek a sejtosztódás bizonyos fázisaiban fénymikroszkóppal jól láthatók. Az emberi testi sejtekben 46 kromoszóma található, 22 pár testi és két nemi kromoszóma, amely nőkben XX, férfiakban XY.

DNS (dezoxiribonukleinsav):

a genetikai információt hordozó molekula.

Gén:

egy fehérje (tulajdonság) kialakításáért felelős DNS-szakasz.

Citogenetikai vizsgálat:

a kromoszómák fénymikroszkópos vizsgálata számbeli és durva alaki rendellenességeik kizárása céljából.

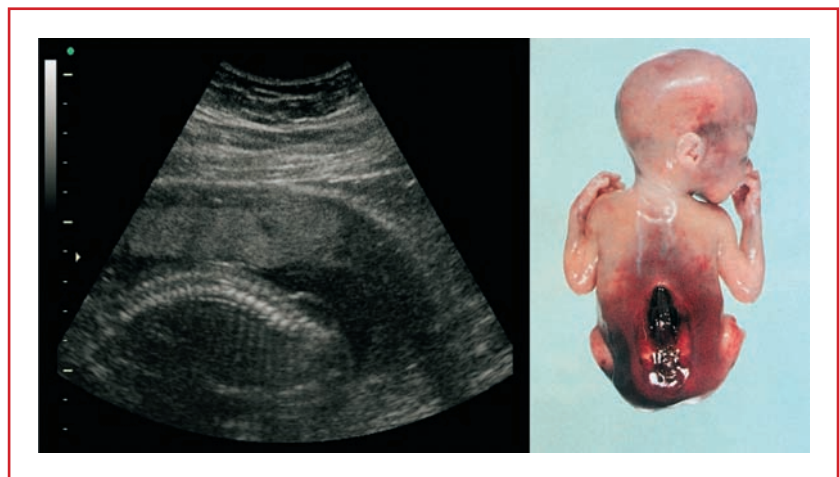
adott betegség vagy rendellenesség jelenlétét kimutatni, illetve lehetőségét kizárni.

A szűrővizsgálatok közül a legjelentősebb a terhesség 18. hetében végzett *ultrahangvizsgálat*. Ezzel igyekszünk megállapítani, hogy a magzat mérete megfelel-e a számítottaknak, és – a testrészek és szervek áttekintő vizsgálatával – felismerni az esetleges súlyos rendellenességet. Tudni kell, hogy az ultrahangvizsgálat nem mozielőadás, ahol mindent látni lehet, hanem a vizsgálat sikerét számos tényező, így például a készülék minősége, a magzat(ok) elhelyezkedése, a magzatvíz mennyisége, az anya hasfalának vastagsága befolyásolja. Ezért a rutin-szűrővizsgálatok során például a koponyahiányt száz százalékban, de a gerincen előforduló nyitottságot (**spina bifida**) csak 80–85 százalékos valószínűséggel lehet felismerni. Ez az arány vonatkozik a végtagok rendellenességeire is. Ebből aztán félreértések eredhetnek, a szülők nemegyszer az orvost akarják felelősségre vonni, és kártérítési igénnyel lépnek fel, mivel aki a 15–20 százalékba esik, az nehezen tudja elfogadni, hogy nem mulasztás áldozata lett. Súlyos magzati fejlődési rendellenesség esetén a jogszabály a házaspárnak engedélyezi, hogy terhességmegszakításhoz folyamodjék.

A diagnosztikus vizsgálatokat például a terhelő családi kórelőzmény teheti indokolttá. Ha a várandós nő elmondja, hogy korábbi terhességében a magzatnak gerinchiányos rendellenessége (*spina bifida*) volt, akkor a rendellenesség ismétlődési kockázata két-három százalék, tehát tízszer nagyobb, mint az átlagnépességben, ahol két-három ezrelék a kockázat. Ilyenkor az ultrahangvizsgálattal célzottan és a szokásosnál hosszabb ideig vizsgáljuk a magzat gerincét, és igyekszünk kimutatni vagy kizárni a rendellenesség lehetőségét. Ezt célzott diagnosztikus vizsgálatnak nevezzük, ennek a találati aránya napjainkban már 95–98 százalékos, tehát jobb, mint a rutinszűrésé.

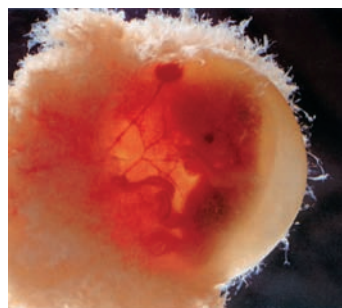
Az ultrahangvizsgálaton kívül a kromoszómák és a gének analízisével, tehát citogenetikai és molekuláris genetikai vizsgálatokkal tudunk a magzatról mint páciensről további információkat szerezni. Terhesség alatt genetikai vizsgálat akkor indokolt, ha egy genetikai ártalom tapasztalati valószínűsége nagyobb az átlagosnál és a mintavétel vetélést előidéző kockázatánál. A magzat genetikai összetételének meghatározásához ugyanis vagy

A spina bifida (nyitott gerinc) ultrahangvizsgálat során észlelt jele, valamint a vetélésindukció után látott morfológiai képe

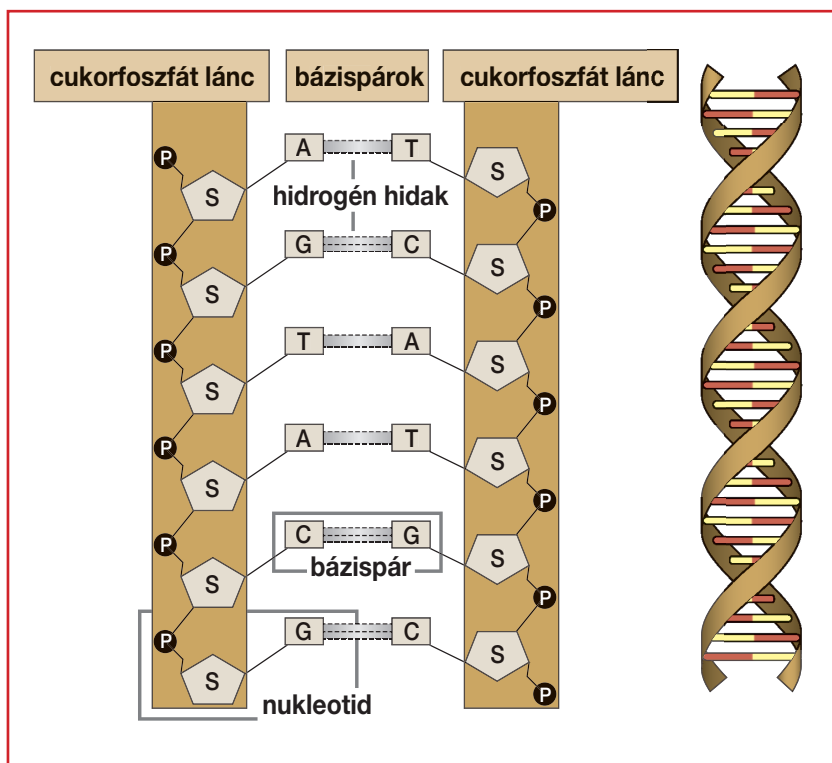


magzatvízmintára, vagy lepényszövetre (chorionboholyra) van szükség. Ezeket a mintákat invazív módon, azaz az anya hasfalán át vékony tű vagy kanül segítségével tudjuk nyerni. A magzatvíz nyérésére szolgáló eljárást **genetikai amniocentézisnek**, a másik módszert **chorionboholy-mintavételnek** nevezzük. Az így kapott mintában található magzatvíz-, illetve chorionsejteket **kromoszóma**vizsgálat végzésére tenyésztjük, vagy kivonjuk belőlük a **DNS-t**, hogy a **géneket** vizsgálhassuk.

A **citogenetikai vizsgálat** diagnosztikus vizsgálat, tehát célzottan, a genetikailag magas kockázatú terhességekben tanácsoljuk elvégezni. Ilyen eset például az előrehaladott anyai életkor. Hazánkban a harmincöt évesnél idősebb várandósoknak felajánljuk a magzati kromoszóma vizsgálatot. Magasabb a kockázat akkor is, ha az adott családban már előfordult valamilyen örökletes kromoszóma-el térés. Az ultrahangszűrés során is felismerhető lehet olyan kisebb elváltozás, ami kromoszóma-rendellenességre (például **Down-kórra**) utalhat.



Chorionboholyok



A DNS

Down-kór:

veleszületett értelmi fogyatékos-sággal és egyéb rendellenességgel járó kórkép, melynek oka az ivarsejtképződés során létrejövő, a 21-es kromoszómát érintő számbeli rendellenesség.

Cisztás fibrózis:

autoszomális recesszív módon öröklődő veleszületett betegség, amely elsősorban a tüdőt, az emésztőrendszert és az ivarmirigyeket érinti.

Homozigóta:

egy gén két azonos allélját hordozó egyén.

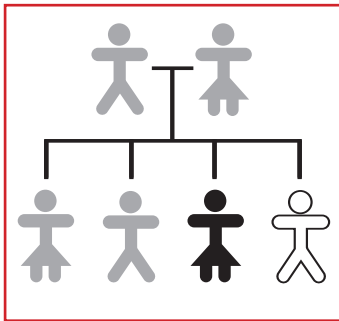
Allél:

egy gén változata.

Heterozigóta:

egy gén két eltérő allélját hordozó egyén.

A molekuláris genetikai vizsgálat akkor indokolt, ha a félt betegség génjét már ismerjük, és ezért a magzati sejtekben is vizsgálni tudjuk. Viszonylag nem ritka például a **cisztás fibrózis** (rövidítése CF, nincs magyar neve), a kiválasztó mirigyek súlyos betegsége. A kórállapotért felelős gén a 7-es kromoszómán található, és számos mutáció formájában mutatkozhat. A betegség recesszív módon öröklődik, ami annyit jelent, hogy az lesz beteg, aki mindkét 7-es kromoszómáján hordoz egy kóros CF-mutációt, tehát **homozigóta**. Ez úgy jöhet létre, hogy mindkét szülő hordoz egy kóros CF-mutációt (mivel a szülők másik 7-es kromoszómáján normális **allél** található, őket **heterozigótának** nevezzük).



Az autoszomális recesszív (AR) öröklődés

Autoszomális domináns betegség:

nemtől függetlenül öröklődő betegség, melynek kialakításához elég egy gén egyetlen rendellenes alléljának öröklése.

Autoszomális recesszív betegség:

nemtől függetlenül öröklődő betegség, melynek kialakításához egy gén két rendellenes alléljának öröklése szükséges.

Előébrény:

a megtermékenyülést követő első két héten, a velőcső záródása előtt fejlődő utód.

ICSI (intracitoplazmatikus spermiuminjekció):

a meddség bizonyos eseteiben alkalmazott mikromanipulációs módszer, melynek során a hímivarsejtet közvetlenül a petesejt citoplazmájába juttatják.

Blastomera:

az osztódó előébrényt alkotó őssejtek neve a sejt differenciálódás megkezdődése előtt.

Biopszia:

élő szövetből történő mintavétel.

Mindnyájan hordozunk néhány kóros gént. Van, aki éppen ezt a kóros CF-mutációt hordozza. A mutáció gyakoriságát ismerjük: minden 25. személy CF-génhordozó (1/25). Ezért minden 625. (1/25×1/25) házasságkötés két CF-génhordozó között történik. S mivel a heterozigóták házasságából 25 százalékos (1/4) eséllyel születhetnek homozigóta, tehát mindkét CF-gént hordozó betegek, a betegség újszülöttkori gyakorisága 1/2500 (1/625×1/4). Ha hazánkban közel százezer születéssel számolunk évente, ez annyit jelent, hogy minden évben körülbelül negyven tisztas fibrózisban szenvedő beteg gyermek születésére kell számítanunk.

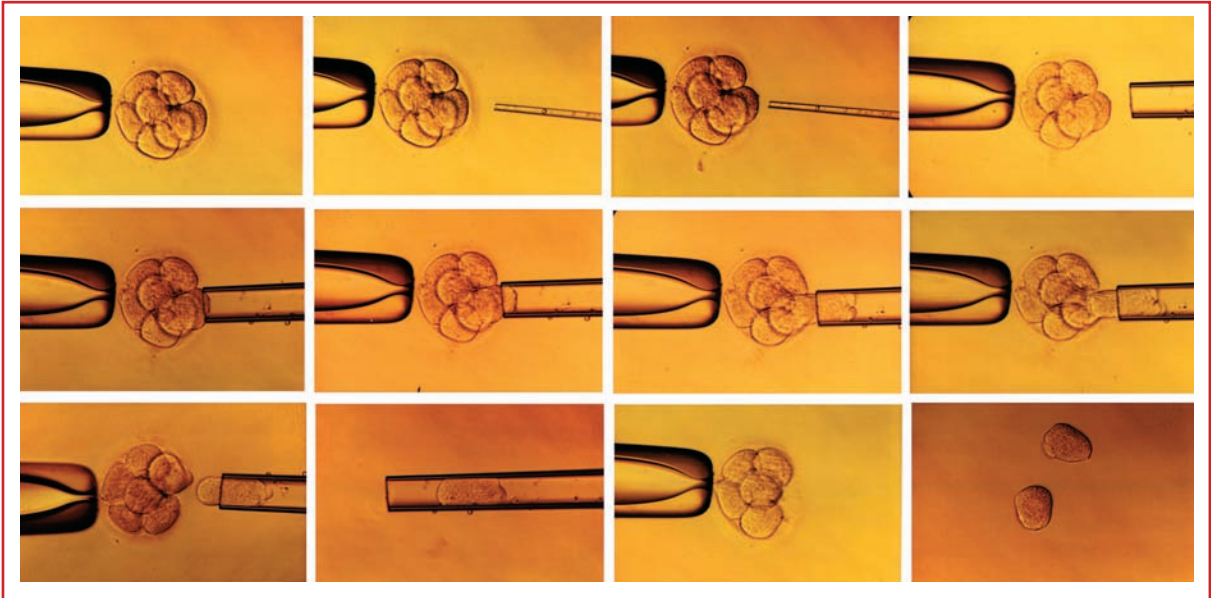
Tekintve, hogy a CF-gén több mint ezerféle mutáció formájában jelentkezhet, az egyébként egészséges heterozigóták kiszűrésére nincs mód; kizárólag akkor értesülünk róla, hogy a házaspár mindkét tagja heterozigóta, ha CF-beteg gyermekük születik. Ha viszont erre fény derül, akkor a házaspár következő terhességében már tudunk olyan formában segíteni, hogy a terhesség körülbelül 10. hetében chorionboholy-mintát veszünk, és abban elvégezzük a génvizsgálatot, hogy megállapítsuk, beteg-e a magzat – amire 25 százalékos esélye van. Ha a 75 százalékos esély, tehát egészséges magzat igazolható, akkor a terhesség nyugodtan kihordható, ha viszont a vizsgálat a magzatot betegnek találja, akkor a házaspár a terhesség megszakításához folyamodhat.

A terhességmegszakítás – még ha segítségével meg is előzhető a beteg magzat születése – lelki és érzelmi megpróbáltatás az anya számára. Ezt igyekszik elkerülni a legújabb vizsgálati lehetőség, az **előébrény-** vagy más néven beágyazódás előtti diagnosztika.

Előébrény-diagnosztika

Az előébrény-diagnosztika során a szülők mesterséges megtermékenyítési programban vesznek részt. A szervezeten kívül megtermékenyült és osztódó előébrényből egy-két sejt – mint kiderült – káros következmények nélkül eltávolítható, és az előébrény beültetése előtt ezekből a sejtekből genetikai vizsgálat végezhető. Ezt követően csak azok az előébrények kerülnek beültetésre, amelyeknél igazolódik, hogy a születendő gyermek egészséges lesz. Ilyen módon elkerülhető a magzat betegsége miatt végzett terhességmegszakítás.

Gyakorlatban a diagnosztika úgy történik, hogy a petefészek hormonális stimulációjával több tüsző egyidejű növekedését indítjuk el, majd amikor azok megfelelő érettséget érnek el, ultrahangvezérelt tüszőpunkciót végzünk, melynek során petesejtek nyerhetők. A petesejteket a petesejtnyerés napján intracitoplazmatikus spermiuminjekció (ICSI) módszerével megtermékenyítjük a férj megfelelően előkészített ondómintájából származó hímivarsejtekkel. (Az ICSI-kezelés során minden egyes petesejtbe egyetlen hímivarsejtet fecskendezünk mikromanipulátor segítségével egy hajszálnál is vékonyabb, üvegből készült tűn keresztül.) A megtermékenyült petesejtek két napon át inkubátorban vannak, és várjuk az előébrények fejlődését



A blastomera biopszia folyamata

azok hat-nyolcsejtes állapotáig. A megtermékenyülést követő harmadik napon az előébrényekből **blastomera** (összejt)-**biopsziát** végzünk. Az eljárás során mikromanipulátorral, vékony üvegapillárisok segítségével nyílást ejtünk az előébrényt körülvevő burkon, majd a nyíláson át két-két sejtet genetikai vizsgálat céljából eltávolítunk.

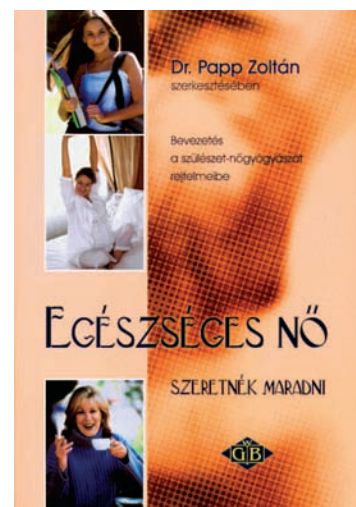
A genetikai vizsgálat alapján egészségesnek bizonyult előébrényeket a negyedik napon az anya méhüregébe ültetjük. Az előébrényen végzett genetikai vizsgálat helyességéről a terhesség alatt végzett genetikai vizsgálattal kell meggyőződni.

Az új módszer azon házaspárok számára jelenthet segítséget, akiknek a családjában kimutatható valamilyen genetikai eltérés. Ennek feltárásában a genetikai tanácsadások tudnak az érintetteknek segítséget nyújtani.

Várandós nők gondozása

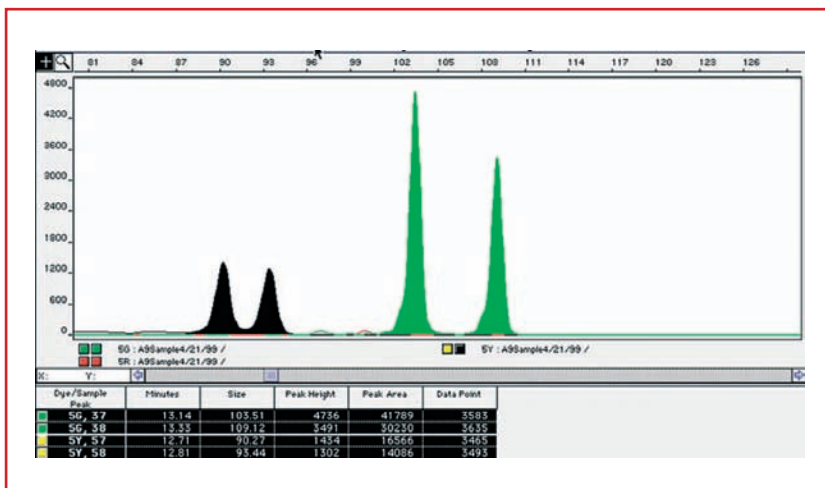
Magyarországon a várandósok gondozásában a családorvosok és a védőnők vannak a szülész-nőgyógyász szakorvosok segítségével: az anya és a méhen belüli magzat mint páciens az ő gondoljaira van bízva. Az ország egész területén elérhető a gondozás, hozzáférhető a megfelelő tájékoztatás és felvilágosítás, hogy a várandós nők kellő időben genetikai tanácshoz, ha szükséges, genetikai vizsgálatokhoz, szűrővizsgálatokhoz és magzati diagnosztikához jussanak terhességük folyamán. Mindezek révén az elmúlt egy-két évtizedben az egészséges újszülöttek relatív aránya jelentősen növekedett és remélhetőleg a jövőben is növekedni fog.

A megszületés előtti élet megismerése és az orvostudományi módszerek alkalmazása a magzat és újszülött mint páciens érdekében történik. Végül is egész társadalmunk javát szolgálja az, ha a jövő nemzedéke már induláskor megkap minden lehetőséget rá, hogy egészséges lehessen. Ehhez azonban





Blastomerán végzett genetikai vizsgálat polimeráz láncreakció segítségével. A fekete csúcsok a cisztás fibrózis leggyakoribb mutációjának heterozigóta formáját igazolják. A zöld csúcsok az X és Y kromoszóma jelenlétére utalnak, így az előébrény neme fiú



kevés a tudomány, ehhez a várandós édesanyák, családjaik és az egész társadalom együttes munkálkodására van szükség.

A fogamzás, a megszületés előtti kilenc hónap, végül a megszületés biológiai csoda, és a tudománynak köszönhetően ajándék lehet azoknak is, akik segítség nélkül nem gondolhatnának gyermekáldásra. A szülésznőgyógyász hivatás gyönyörűsége többek között éppen abban van, hogy egyszerre két életért lehetünk felelősek, és tanúi lehetünk két ember felejthetetlen találkozásának, egy új élet megjelenésének a világon: a születésnek.

Ajánlott irodalom

- Bán Zoltán – Papp Zoltán:* Prenatális és preimplantációs diagnosztika. *Focus Medicinæ*, 5. (2003) 2. 3–7. p.
- Hidvégi Egon (szerk.):* A genom. Bp.: Széphalom Könyvműhely, 2003.
- Milunsky, Aubrey (ed.):* Genetic disorders of the fetus. Baltimore, London: Johns Hopkins University Press, 1998.
- Nagy Bálint – Bán Zoltán – Tóth-Pál Ernő – Papp Csaba – Oroszné Nagy Judit – Beke Artúr – Csaba Ákos – Papp Zoltán:* A leggyakoribb számbeli chromosomaaberrációk kimutatása fluorescens PCR és DNS fragmens analysis segítségével. *Magyar Nőorvosok Lapja*, 63. (2000), 227–232. p.
- Papp Zoltán:* Genetikai betegségek prenatális diagnosztikája. Bp.: Medicina Kvk., 1980.
- Papp Zoltán:* Obstetric Genetics. Bp.: Akadémiai K., 1990.
- Papp Zoltán:* Szülészeti genetika. Bp.: Medicina Kvk., 1986.
- Papp Zoltán (ed.):* Atlas of fetal diagnosis. Amsterdam, London, New York, Tokyo: Elsevier, 1992.
- Papp Zoltán (szerk.):* A szülészeti-nőgyógyászati tankönyve. Bp.: Semmelweis K., 1999.
- Papp Zoltán (szerk.):* A szülészeti-nőgyógyászati tankönyve. 2. átdolg. és bőv. kiad., Bp.: Semmelweis K., 2002.
- Papp Zoltán (szerk.):* Egészséges nő szeretnének maradni. Bevezetés a szülészeti-nőgyógyászati rejtelmébe. Bp.: White Golden Book K., 2002.
- Papp Zoltán (szerk.):* Klinikai genetika. Bp.: Golden Book K., 1995.
- Papp Zoltán (szerk.):* Sürgősségi ellátás a szülészeti-nőgyógyászati területen. Bp.: Medicina Kvk., 2001.
- Papp Zoltán (szerk.):* Szülészeti-nőgyógyászati protokoll. Bp.: Golden Book, 1999., 2. átdolg. és bőv. kiad., 2002.
- Papp Zoltán – Fancsovits Péter – Bán Zoltán – Urbancsek János:* Előébrény diagnosztikát követően fogant sikeres terhesség első hazai esete. *Orvosi Hetilap*, 143. (2002) 52. sz., 2881–2883. p.
- Papp Zoltán – Görbe Éva – Hajdú Júlia – Váradi Valéria (szerk.):* Perinatológus párbeszéd. Bp.: Golden Book, 2001.

