

Amniopunkcja i biopsja trofoblastu

wytyczne RCOG, Green-top Guideline, październik 2021.

<https://obgyn.onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/1471-0528.16821>

Amniopunkcja i biopsja trofoblastu (CVS) to standardowe metody diagnostyki prenatalnej w przypadku zwiększonego ryzyka wystąpienia aneuploidii u płodu, wad anatomicznych i podwyższonego ryzyka choroby genetycznej. Pojawienie się możliwości badania wolnego DNA płodowego we krwi matki zmniejszyło liczbę wykonywanych inwazyjnych badań prenatalnych, jednak to amniopunkcja i biopsja trofoblastu są złotym standardem badań w kierunku aneuploidii.

Biopsję trofoblastu wykonuje się w celu pobrania kosmków kosmówki między 11+0 a 13+ 6 tc. Jeśli zajdzie taka potrzeba można ją wykonać między 14+0 a 14+6 tc.

Amniopunkcję, mającą na celu pobranie płynu owodniowego, wykonuje się po 15 tc.

Ryzyko związane z diagnostyką inwazyjną.

Tabela 1. Ryzyko związane z diagnostyką inwazyjną

Zabieg	Amniopunkcja	Biopsja trofoblastu
Ryzyko utraty ciąży *	< 0.5%	< 0.5%
Konieczność powtórzenia badania	do 6%	do 6%
Zanieczyszczenie krwią	0.8 %	-
Mozaika w kosmkach kosmówki	-	< 2%
Utrata hodowli komórkowej	0.5-1 %	0.5-1 %
Ryzyko ciężkiej infekcji	rzadkie	rzadkie
Uraz płodu	rzadki	rzadki
Uszkodzenie naczyń krwionośnych matki	rzadkie	rzadkie

* ryzyko, gdy zabieg jest wykonywany przez doświadczonego operatora. Nie ma jasnych wytycznych, ile minimum zabiegów trzeba wykonywać, ale szacuje się, że liczba 20 rocznie wykonanych amniopunkcji i biopsji trofoblastu podnosi kwalifikacje operatora.

Ciężka sepsa u matki jest bardzo rzadkim powikłaniem diagnostyki inwazyjnej. Źródłem infekcji mogą być patogeny skóry, z głowicy aparatu USG, żelu lub punkcja igłą przechodzącą przez jelita. Przed wykonaniem zabiegu należy zdezynfekować skórę, używać jałowego żelu do USG i zabezpieczyć głowicę USG sterylną folią. Jeśli próbka płynu

owodniowego jest mętna, ropna lub są objawy klinicznie rozwijającej się infekcji wewnątrzmacicznej, należy próbkę płynu wysłać do badania mikrobiologicznego i rozważyć włączenie antybiotykoterapii.

W którym tygodniu ciąży powinno wykonywać się inwazyjne badania prenatalne?

Amniopunkcja

Amniopunkcja powinna być wykonywana po 15 tc. W publikacjach naukowych dowiedziono, że amniopunkcja wykonana przed 15 tc wiąże się z większym ryzykiem poronienia oraz z podwyższonym ryzykiem rozwoju stopy końsko-szpotaowej u płodu. Wykazano również częstszą konieczność wielokrotnej punkcji igłą w celu pobrania materiału do badań i podwyższone ryzyko utraty hodowli komórkowej z pobranego materiału. W pojedynczych przypadkach odnotowano mniejszą zawartość DNA płodowego uzyskanego z próbek do badań w przypadku wykonania amniopunkcji przed 16 tc.

Biopsja trofoblastu

Biopsja trofoblastu nie powinna być wykonywana przed 10 tc. W latach 90. w literaturze opisywano korelację między wykonywaniem badania CVS pomiędzy 8 a 9+3 tc a wzrostem częstości występowania wad anatomicznych w obrębie uszu, żuchwy i kończyn płodu. Należy także pamiętać, że zabiegi przed 11+0 tc są trudniejsze technicznie z powodu trudniejszego dostępu i cieńszej płyty łożyska.

Ciąża mnoga

W przypadku ciąży bliźniaczej szczególnie ważne jest oznaczenie i identyfikacja każdego kolejnego płodu. Zalecane jest identyfikowanie płodów na podstawie zależności, po której stronie są położone (lewa/prawa; poniżej/powyżej). Oznaczanie jest pomocne w przypadku różnych anomalii strukturalnych płodów lub różnych płci płodów.

Ryzyko utraty ciąży związane z diagnostyką inwazyjną w przypadku ciąży mnogiej wynosi około 1%. W literaturze opisującej ryzyko związane z diagnostyką inwazyjną często nie brano pod uwagę kosmówkowości, stąd bardzo trudno porównać ryzyko dla ciąży dwukosmówkowej dwuowodniowej i jednokosmówkowej dwuowodniowej. Należy też pamiętać, że sama ciąża mnoga wiąże się z podwyższonym ryzykiem poronienia czy obumarcia wewnątrzmacicznego płodów w porównaniu z ryzykiem w przypadku ciąży pojedynczej.

Amniopunkcja w III trymestrze ciąży.

Amniopunkcja w III trymestrze ciąży powinna być rozważona w przypadku nowo zdiagnozowanej wady anatomicznej płodu, podejrzenia zakażenia płodu bądź zahamowania wzrastania płodu. Amniopunkcja w tym okresie ciąży rzadko wiąże się z poważnymi powikłaniami. Dwa niezależne retrospektywne badania kohortowe wykazały ryzyko porodu przedwczesnego przed 37 tc na poziomie 4-8 %; przed 34 tc na poziomie 3-4 %. Odnotowano, że w przypadku amniopunkcji w tym okresie ciąży częściej wymagana jest wielokrotna punkcja igłą (5% zabiegów); odnotowano zwiększoną częstość zanieczyszczeń próbek krwią (5-10%). Wykazano też wzrost ryzyka utraty hodowli komórkowej wraz z zaawansowaniem wieku ciążowego (2.1% w przypadku zabiegu pomiędzy 24 tc a 27 tc, do 40.6% w przypadku zabiegu pomiędzy 36 tc a 40 tc).

Ryzyko infekcji wertykalnej matka-dziecko.

Przed wykonaniem diagnostyki inwazyjnej należy pamiętać o sprawdzeniu aktualnych wyników badań u pacjentki ciężarnej wykrywających nosicielstwo HBV, HCV i HIV. Jeśli nie jest znany status ww. badań, należy wstrzymać się z diagnostyką inwazyjną do czasu oznaczenia wirusa HIV. W przypadku zakażenia HIV ryzyko transmisji wertykalnej matka-dziecko jest bardzo niskie, jeśli jest stosowana terapia antyretrowirusowa (HAART) i miano wirusa jest niewykrywalne. U pacjentek nie stosujących HAART ryzyko transmisji wertykalnej wynosi 2.3%. Badania wykazały, że u pacjentek niestosujących HAART, wdrożenie leczenia farmakologicznego i uzyskanie niewykrywalnego miana wirusa istotnie obniża ryzyko zakażenia płodu od matki.

W przypadku wirusa HBV ryzyko infekcji jest bardzo małe, jednak wzrasta, jeśli wiremia przekracza 500 kopii/ml. Brak jest wiarygodnych danych na temat transmisji wertykalnej wirusa HCV, jednak do tej pory nie odnotowano przypadków zakażenia HCV podczas amniopunkcji.

