

Manevre invazive

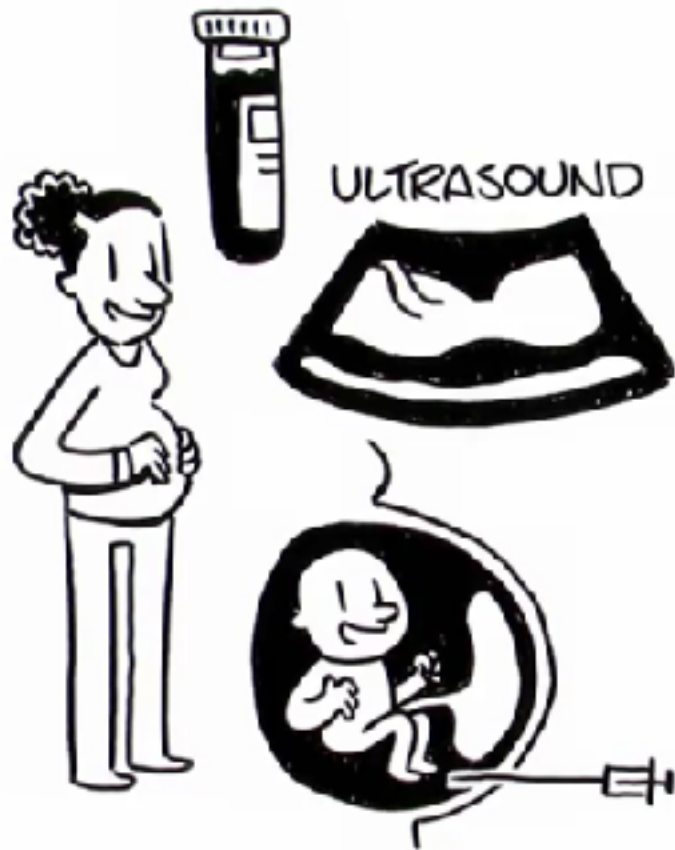


DR. COMANESCU ALEX

Ce cautam ?



96% din copii sunt ok





BIRTH DEFECTS

HEART DEFECTS



CLEFT LIP



BIRTH DEFECTS-NEURAL TUBE DEFECTS

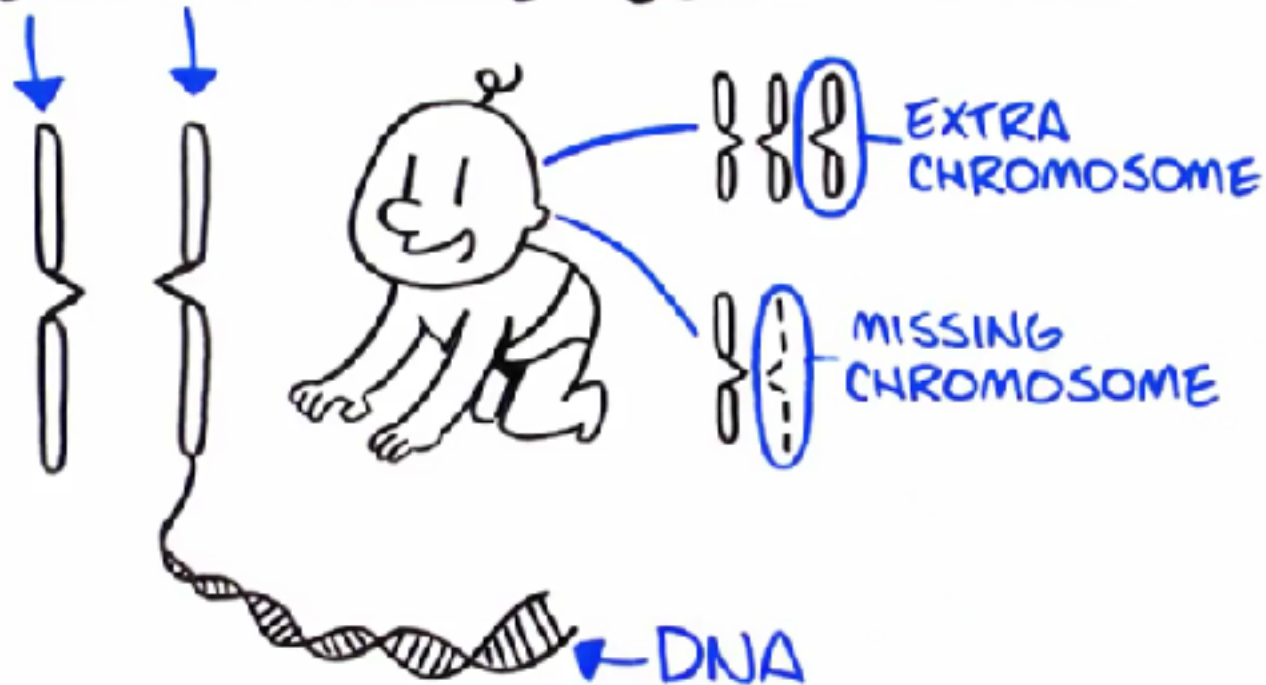
SPINA BIFIDA



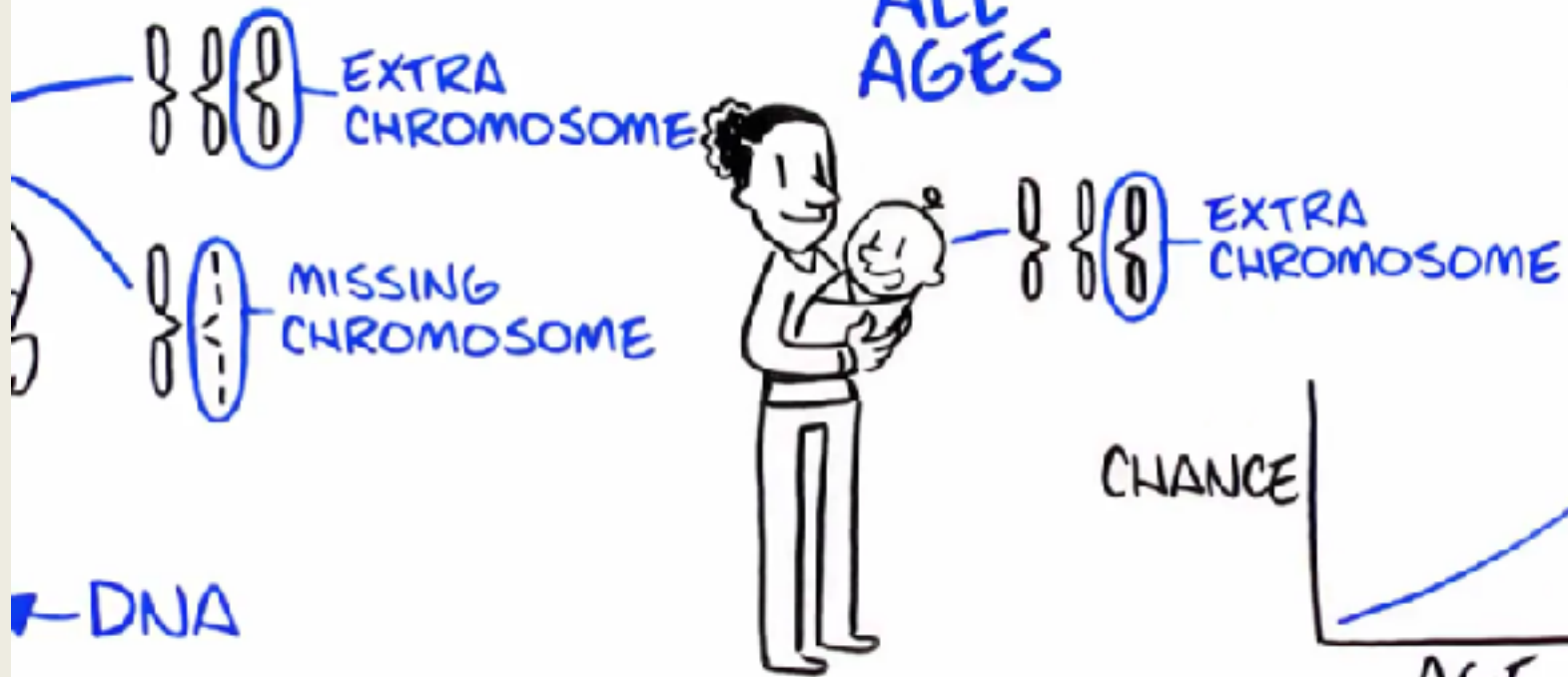
ANENCEPHALY



CHROMOSOME CONDITIONS



CONDITIONS





DOWN SYNDROME (TRISOMY 21)



TRISOMY 18



& TRISOMY 13



SEX CHROMOSOME VARIATIONS

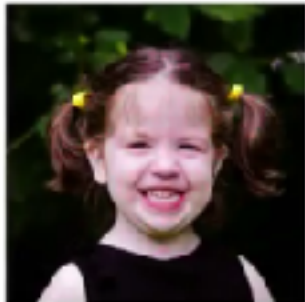
TURNER SYNDROME (45,X)



KLINEFELTER SYNDROME (47,XXY)



TRISOMY X (47,XXX)



47,XYX SYNDROME



PRENATAL TESTS
CANNOT DETECT
ALL GENETIC CONDITIONS
OR BIRTH DEFECTS



Ce alegem ?





- Cel mai frecvent o manevră invazivă este luată în discuție pentru diagnosticul aneuploidiilor (ca sindromul Down) sau pentru boli genetice (ca fibroza chistică) și mai rar efectuăm o amniocenteză pentru confirmarea unei infecții cu citomegalovirus sau toxoplasma. Manevra invazivă trebuie să vină întotdeauna după consilierea și consimțământul informat al pacientei. Înainte ca pacienta să efectueze manevra invazivă trebuie să fim siguri că a efectuat un sfat genetic și a înțeles riscurile bolii dar și, uneori limitele testelor, că înțelege riscul manevrei invazive dar și că este etică efectuarea manevrei invazive (diagnosticul unor boli fără impact major asupra calității vieții dar pentru care pacienta ar întrerupe sarcina, diagnosticul sexului fetal).



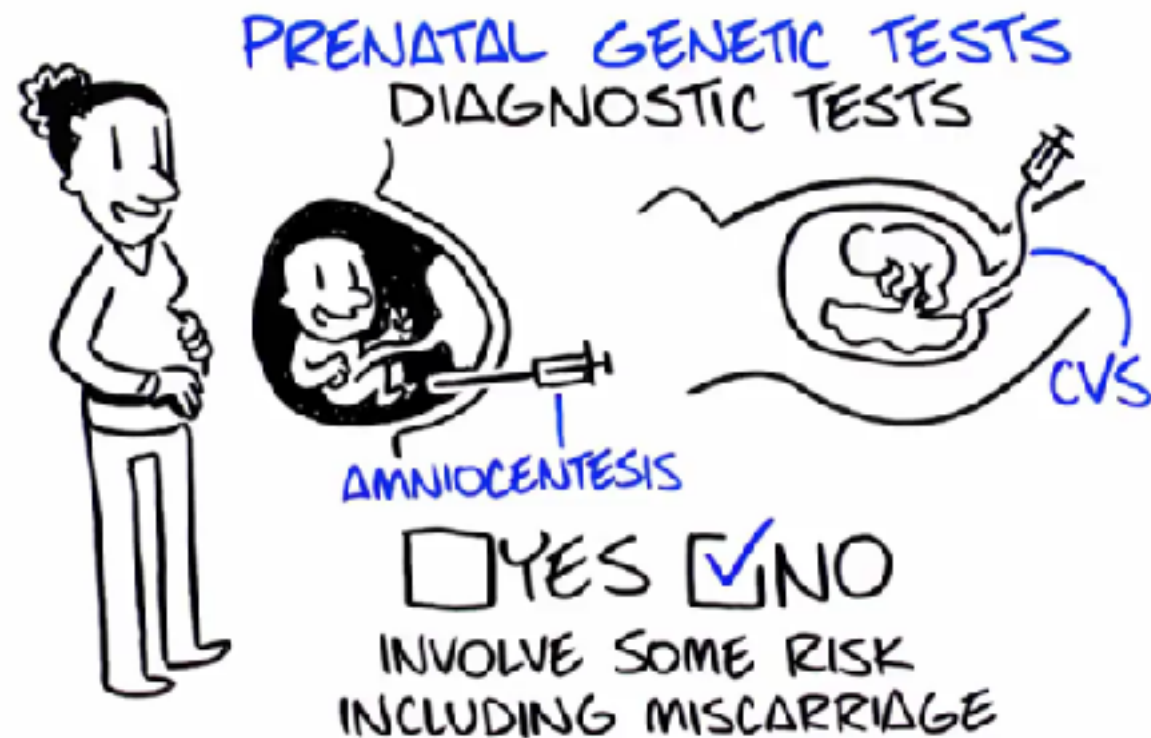
- Trebuie discutate opțiunile în cazul unui test pozitiv - opțiunile sunt:
- va continua cu sarcina, dar informația o ajută să se pregătească pentru nașterea și îngrijirea unui copil cu o anumită patologie
- va decide întreruperea sarcinii
- va decide întreruperea sarcinii, dar informațiile referitoare la diagnostic, rată de recurență o vor ajuta pentru sarcinile următoare



- Unele paciente refuză manevrele invazive pentru că se tem de riscul de avort, altele pentru că nu doresc să renunțe la sarcină indiferent de patologie (din motive personale sau religioase).
- Nu se va efectua o manevră invazivă fără screening pentru HIV sau hepatite datorită riscului crescut de transmisie materno-fetală - dacă femeia nu le-a efectuat sau nu dorește să le efectueze acest lucru trebuie specificat în consimțământ.



WHAT PRENATAL GENETIC TESTING OPTIONS ARE AVAILABLE?



WHAT PRENATAL GENETIC TESTING OPTIONS ARE AVAILABLE?

SCREENING TESTS

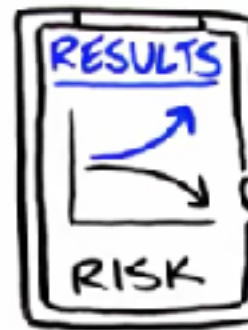
MATERNAL
SERUM



PRENATAL



ULTRASOUND



PRENATAL GENETIC TESTING IS YOUR CHOICE



DECIDING ABOUT DIAGNOSTIC TESTS SUCH AS AMNIOCENTESIS & CVS



1. PREPARE

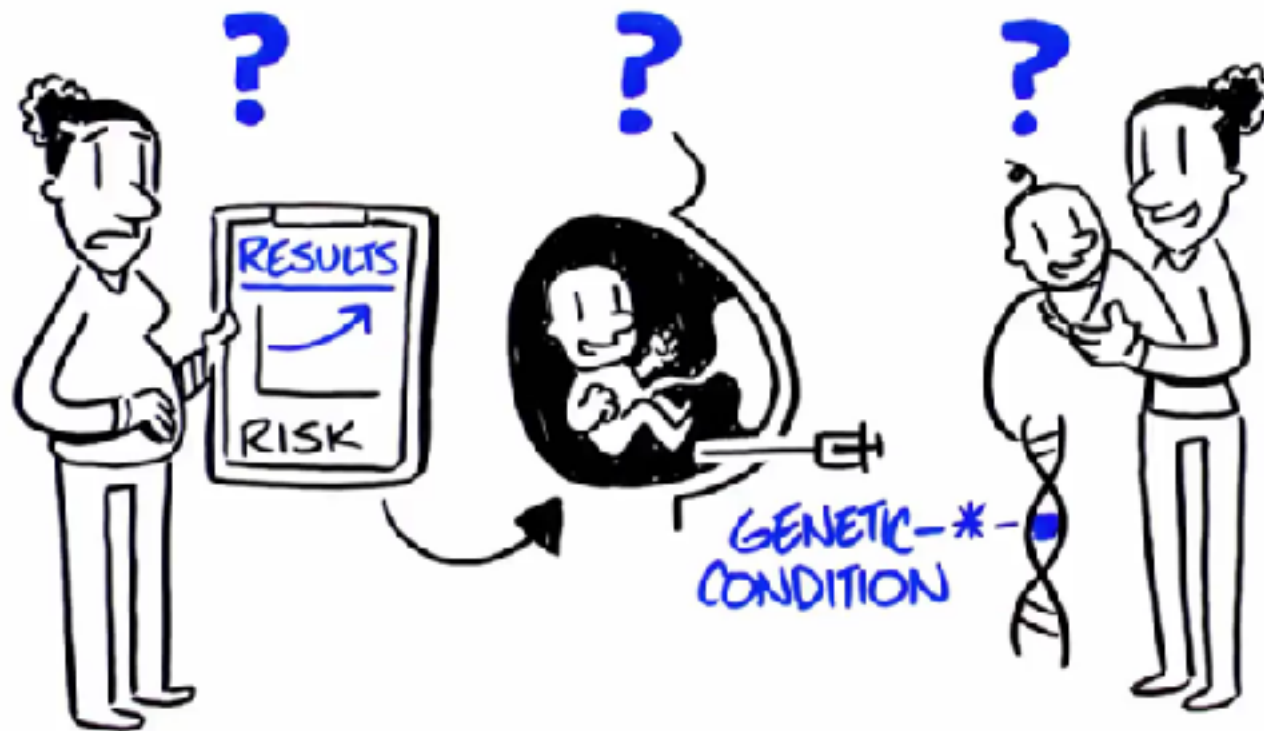
2. PLAN
FOR
ADOPTION



DECIDING ABOUT DIAGNOSTIC TESTS SUCH AS AMNIOCENTESIS & CVS



DECIDING ABOUT SCREENING TESTS



DECIDING NOT TO HAVE TESTING



Biopsie vilozitati coriale (CVS)



CHORIONIC VILLUS SAMPLING



HOW DOES CVS WORK?



2 WAYS TO DO CVS

CERVIX

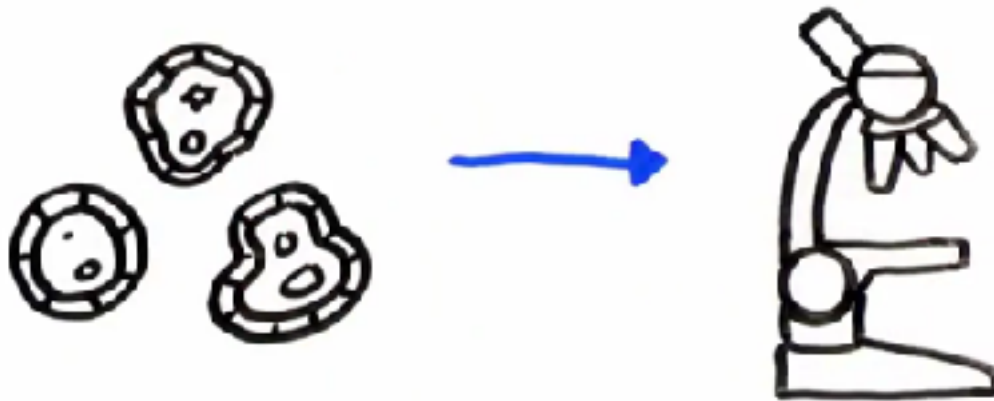


ABDOMEN



DETERMINED BY DOCTOR
USING ULTRASOUND

HOW DOES CVS WORK?





- Biopsia de vilozități coriale presupunerea obținerii de vili placentari pentru diagnosticul anomaliilor cromozomiale sau genetice. Se efectuează între 11 și 14 săptămâni prin abord transabdominal sau transcervical.
- Indicații:
- diagnosticul anomaliilor cromozomiale
- diagnosticul anomaliilor genetice (single gene disorder) când există istoric familial
- stabilirea cariotipului fetal în cazul unei sarcini oprite în evoluție



- De obicei din produsul obținut se efectuează un test rapid (QF-PCR - Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction) pentru screening-ul aneuploidiilor și cariotip pentru o evaluare mai completă. Se poate de asemenea efectua analiza detaliată - microarray - sau teste țintite pentru anumite mutații sau deleții - cu FISH (hibridizare in situ cu markeri fluorescenți).



- Complicații:
- Avortul - post CVS : un studiu efectuat în 2007 descrie o rată de avort de 0.7% la 14 zile postmanevră, de 1.3% până la 24 de săptămâni și de 2% în total. Alte studii au avansat cifre chiar mai liniștitoare dar probabil că riscul este undeva între 0.2 și 2 %. Cifra folosită în consiliere este recomandat să fie cea de 2%, cifrele mai mici de 1% sunt asociate cu ideea de risc 0 și nu ar trebui folosite în absența unei statistici care să arate că aceasta este realitatea în centru în care se efectuează manevra.
- Corioamniotita (mergând pînă la sepsis și deces matern) - este rară , mai puțin de 1/1000 de manevre. Deși nu este recomandată în ghiduri cele mai multe centre folosesc antibioprolaxia cu azitromicină sau cefalosporină.



- Leziuni materne viscerale - sunt evitabile prin monitorizarea ecografică a acului pe toată perioada manevrei
- Imposibilitatea obținerii de material suficient - un operator cu experiență va obține material suficient de la prima încercare în 94% din cazuri
- Eșecul culturii celulare - se întâmplă în 1 - 2.2% din cazuri datorita contaminării sanguine sau materialului insuficient.
- Contaminare cu celule materne - mai frecventă la CVS decât la amniocenteză, este mai probabilă când cantitatea de material este mai mică; se obțin la cultură două linii celulare



- Mosaicism placentar (limitat la placentă) - se întâlnește la 1% din CVS-uri; obligă la o ecografie detaliată a fătului deoarece prezența unei anomalii ridică suspiciunea unei mozaicism fetal. De obicei se indică un test suplimentar - aminocenteză sau cordonocenteză.
- Defecte de formare a membrilor - hipoplazia sau absența unor membre a fost raportată în cazul CVS efectuat înainte de 10 săptămâni - de aceea în prezent nu se recomandă efectuarea CVS înainte de 11 săptămâni

● Tehnica CVS



- CVS transabdominal: se efectuează sub anestezie locală cu xilină 1% (10ml) la locul de puncție; puncția se efectuează cu un ac de 18 G cu mandren , sub ghidaj ecografic; după extragerea mandrenului, vilii se aspiră într-o seringă și ulterior sunt mutați într-un recipient cu mediu de cultură. Ideal, calitatea probei se verifică la microscop înainte de transportul la laborator. Este nevoie de 5-10mg pentru cariotip și de 15 mg pentru genetică moleculară.
- CVS transcervical: este util atunci când placenta este localizată posterior sau în cazul unui uter retrovers. Se pătrunde transcervical cu o pensă de biopsie specială sau cu un cateter (și se aspiră într-o seringă). Este mai puțin folosită în prezent , dar alegerea tehnicii depinde doar de experiența operatorului.

WHAT ARE THE RISKS OF CVS?



RISK FOR MISCARRIAGE
1 IN 455 OR 0.22%*

*RISK BASED ON HIGH-VOLUME,
EXPERIENCED CENTERS, 2016
ACOG/SMFM PRACTICE BULLETIN



HOW CERTAIN ARE CVS RESULTS?



CVS DIAGNOSTIC TEST	
YES ☒	NO ☐
YES ☐	NO ☒

RARE

- LAB ERRORS
- UNCERTAIN RESULTS





WHAT DOES CVS TEST FOR?

DOWN SYNDROME
(TRISOMY 21)

TRISOMY 18

TRISOMY 13

X&Y
CHROMOSOMES



- CYSTIC FIBROSIS

- MUSCULAR DYSTROPHY

- SICKLE CELL DISEASE



- HEART DEFECT

- SKELETAL ABNORMALITIES



HOW DO YOU DECIDE ABOUT CVS?



CVS - film



<https://youtu.be/GvPrpwCv44s>

Amniocenteza





- Se efectuează pentru obținerea de celule epiteliale fetale detașate în lichidul amniotic. Este în prezent cea mai folosită metodă invazivă pentru diagnosticul prenatal. Se efectuează după 15 săptămâni (după fuziunea membranelor amnio-coriale), de obicei pentru obținerea cariotipului; nu se recomandă efectuarea înainte de 15 săptămâni, fiind asociată cu un risc de avort cu 1.7% mai mare și cu un risc crescut de picior strâmb congenital.
- Indicații:
- diagnosticul anomaliilor congenitale
- diagnosticul infecțiilor intrauterine (în special cu citomegalovirus și toxoplasma)
- utilizarea pentru stabilirea maturității pulmonare fetale este redusă în prezent

- Complicații:
- Avortul - post-amnio - este în general estimat la 1%. Studiul lui Mujezinovic efectuat în 2007 descrie un risc de 0.6% la 14 zile postmanevră și de 0.9% înainte de 24 de săptămâni.
- Corioamniotita - risc mai mic de 1/1000
- Leziune digestivă maternă - rar - evitabilă prin monitorizarea ecografică a traseului acului
- Lezarea fătului - complicație rară, evitabilă prin monitorizarea ecografică și alegerea unui buzunar de lichid liber.
- Pierdere de lichid amniotic/ ruptura spontană a membranelor - riscul este de aproximativ 2%
- Contaminare cu sânge - se întâlnește la 1% din manevre de amniocenteză, mai frecvent când operatorul este nevoit să efectueze manevra transplacentar
- Eșecul amniocentezei datorită imposibilității obținerii de material suficient, contaminării sanguine sau imposibilității de creștere în cultură - 0.5-2.2%
- Contaminare cu celule materne - afectează 1-2% din cazuri.



- Tehnica amniocentezei:
- Se pătrunde cu un ac de 20-22G, fără anestezie locală, și se extrag 15-20 ml de lichid amniotic. Manevra se efectuează sub control ecografic; detalii despre cantitatea de lichid și aspectul acestuia (în special dacă există contaminare sanguină).

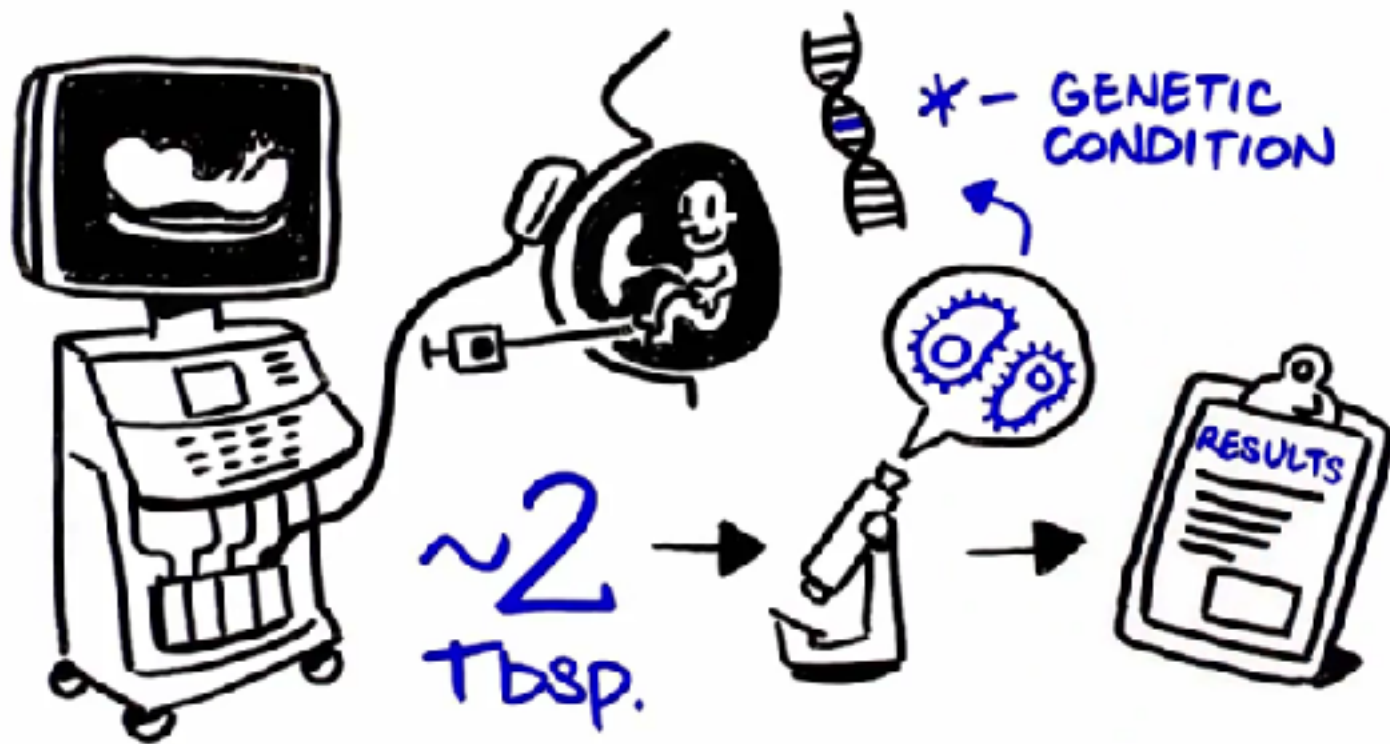
WHAT IS AMNIOCENTESIS AND HOW DOES IT WORK?



- GENETIC CONDITIONS
- BIRTH DEFECTS



WHAT IS AMNIOCENTESIS AND HOW DOES IT WORK?





WHAT CAN AMNIOCENTESIS TEST FOR?

- DOWN SYNDROME
(TRISOMY 21)
- TRISOMY 18
- TRISOMY 13
- X & Y
- SPINA BIFIDA



CYSTIC-FIBROSIS
MUSCULAR DYSTROPHY
SICKLE CELL DISEASE



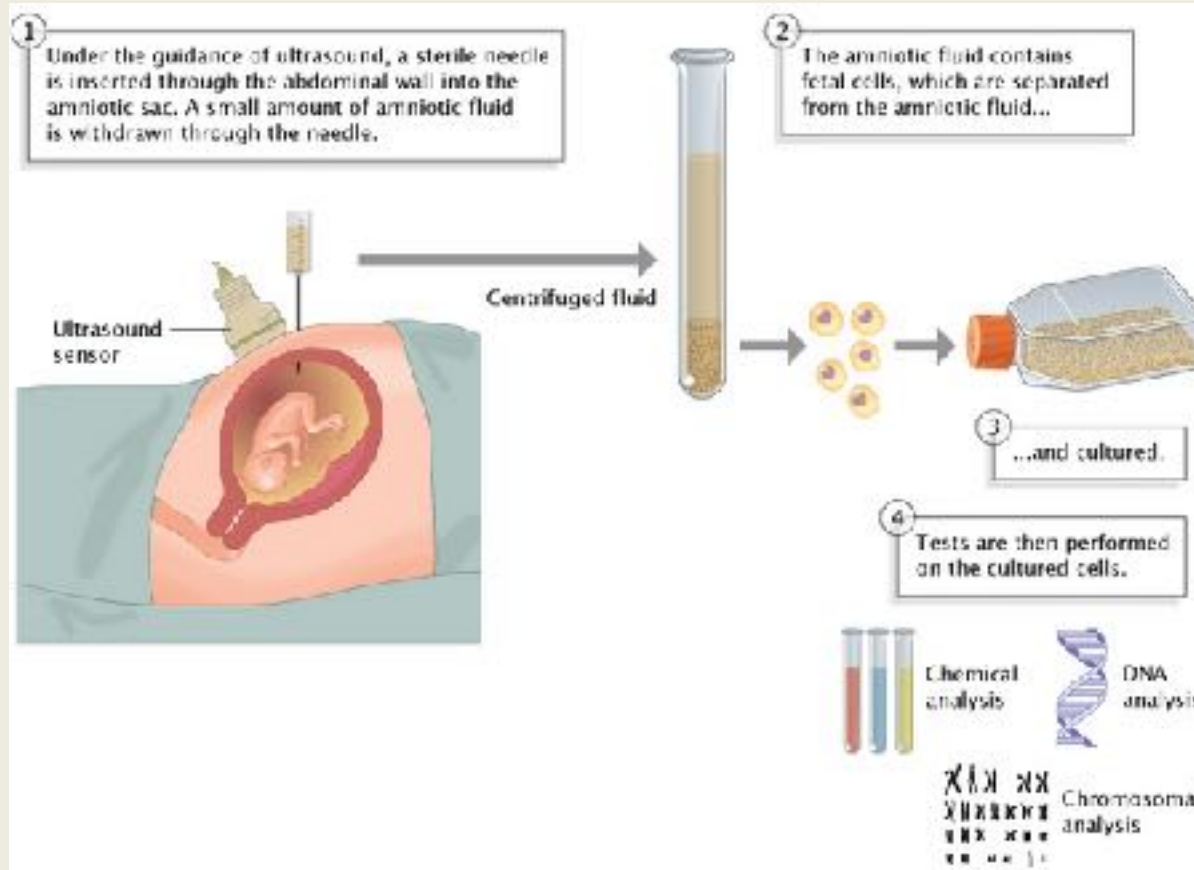
HEART DEFECTS
SKELETAL ABNORMALITIES

WHAT ARE THE RISKS ASSOCIATED WITH AMNIOCENTESIS?

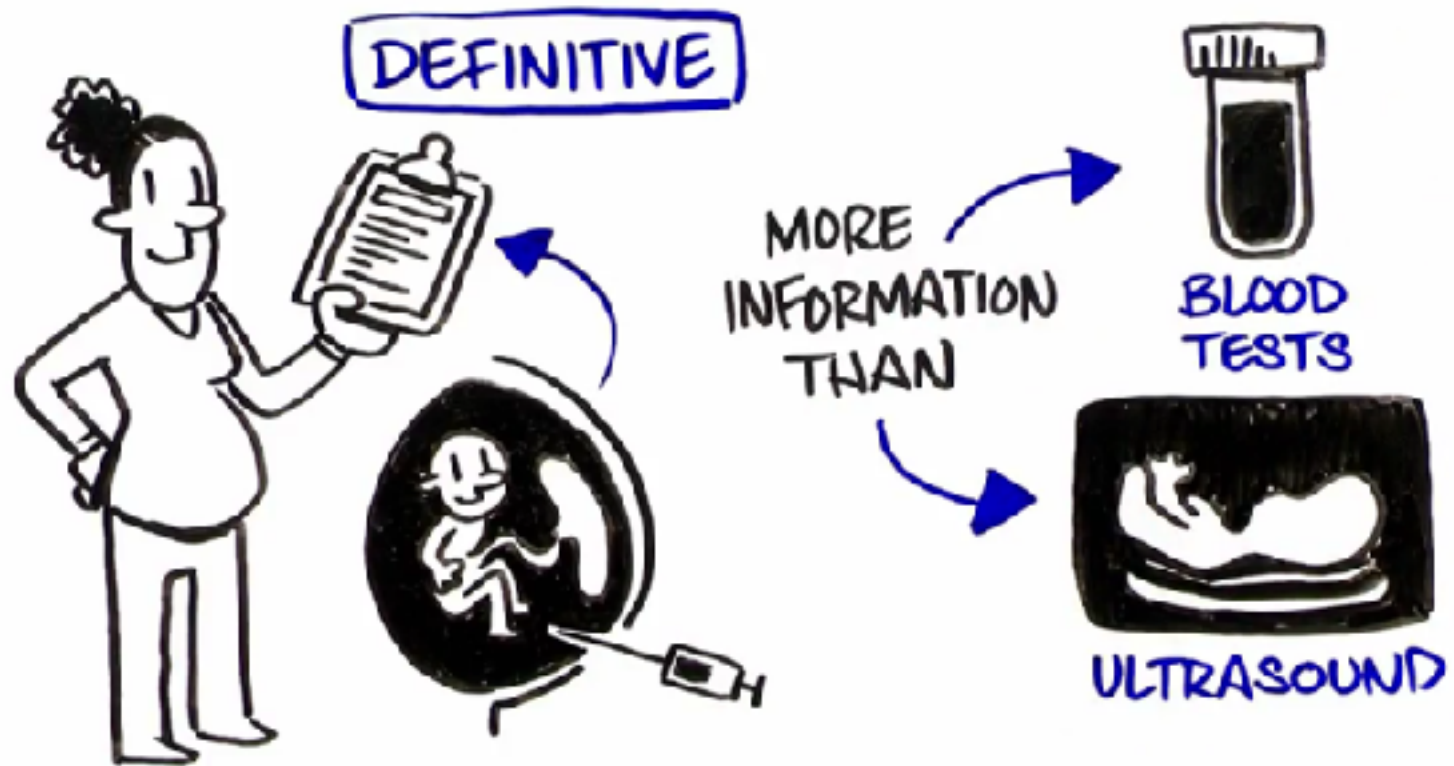


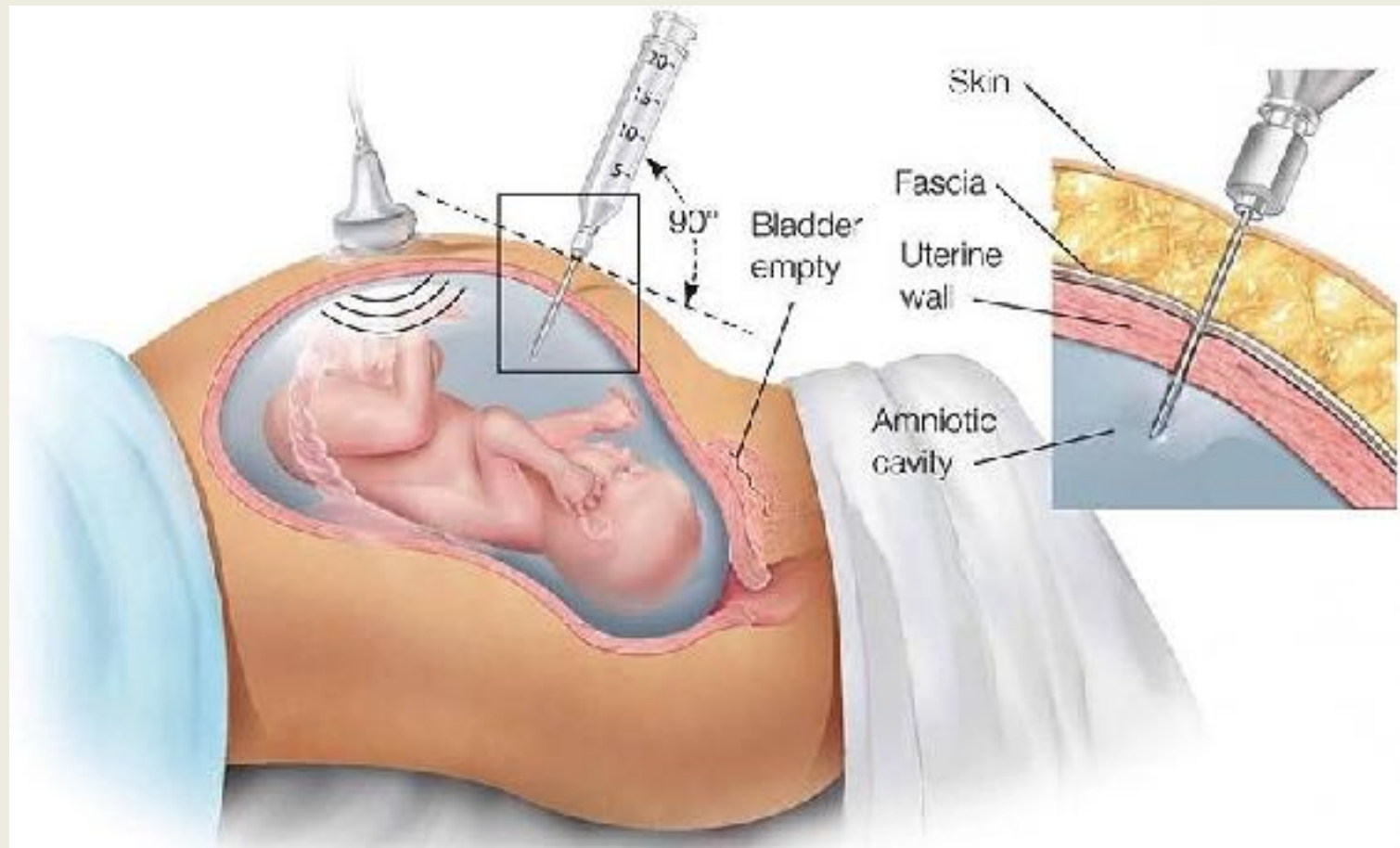
RISK OF MISCARRIAGE
1 IN 900 OR 0.11%*

* RISK BASED ON HIGH-VOLUME,
EXPERIENCED CENTERS, 2016
ACOG/SMFM PRACTICE BULLETIN



HOW DO YOU DECIDE ABOUT AMNIOCENTESIS?







Filme amniocenteza



<https://youtu.be/UqR8990-81E>

<https://youtu.be/bZcGpjyOXto>



Amniocentesis vs. CVS

	AMNIOCENTESIS	CVS
Procedure	AF removed by needle	CV removed by catheter (TC) or needle (TA)
Timing	16-20th week	10-12 ^h week
Fetal malform. risk	-	1:3000 vascular limb malformation
Pregnancy loss	0.5-1%	2-3%
Time required for cytogenetic dg.	2-3 weeks	1 week
Accuracy	Highly accurate	Highly accurate
		Risk of placental mosaicism

Cordocenteza



CORDOCENTEZA

Ce este?



Cordonocenteza (PUBS - Percutaneous umbilical cord blood sampling) este o metoda diagnostica prin care se extrage sange fetal din vena ombilicala .

Acesta poate fi folosit pentru anomalii cromozomiale / alte situatii patologice (evaluarea unor constante biologice, investigarea unei infectii fetale).

De ce cordonocenteza?



- Cordonocenteza este necesara atunci cand ecografia, CVS-ul sau amniocenteza nu ne dau toate raspunsurile .

Ce detectează?



- Anomalii cromozomiale.
- Anemia fetala.
- Probleme metabolice.
- Infectii ca toxoplasma sau rubeola.
- Metoda este folosita si pentru realizarea transfuziei intrauterine sau pentru administrarea unui tratament direct fatului.



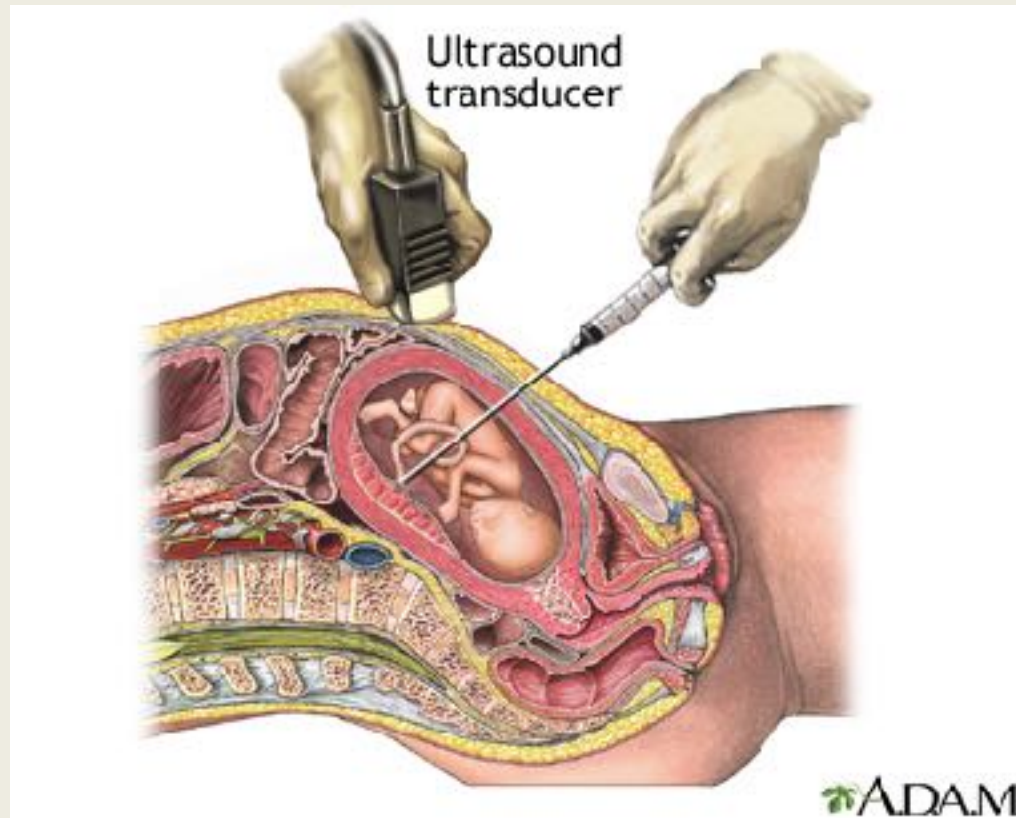
- Manevra este similara cu amniocenteza. Se introduce un ac lung in vena ombilicala, aproape de locul de insertie placentara a cordonului.
- Pentru ca vena este fragila, se recomanda ca manevra sa fie efectuata dupa 18 saptamani. .

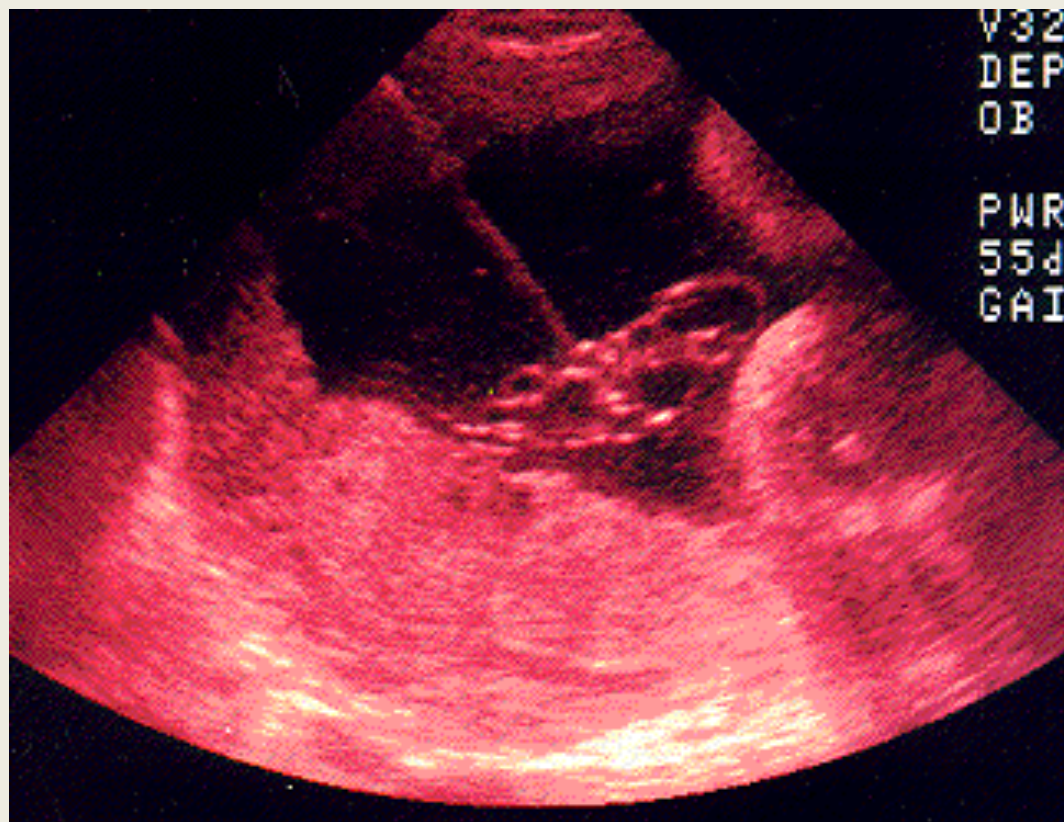


- Complicații:
- Avort/naștere prematură - 1-2%; dar trebuie explicat că riscul crește dacă există o anomalie fetală sau dacă se efectuează transfuzie fetală.
- Bradicardie sau asistolie fetală - rezultat al unui spasm al musculaturii netede, bradicardia este de obicei tranzitorie; bradicardia persistentă este însoțită de prezența unui hematom poate necesita cezariana de urgență
- Corioamniotită - risc mai mic de 1/1000



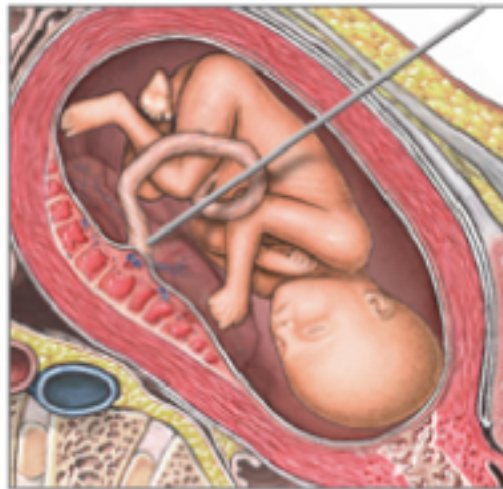
- Leziuni viscerale materne - sunt evitabile prin monitorizarea ecografică a acului pe toată perioada manevrei
- Leziuni fetale - posibile dar minimalizate de monitorizarea ecografică continuă a manevrei
- Pierdere de lichid amniotic/ ruptura spontană a membranelor



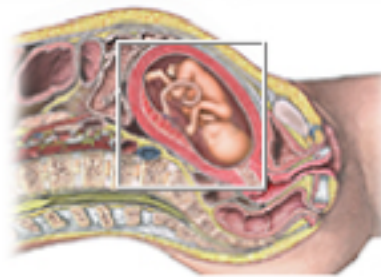
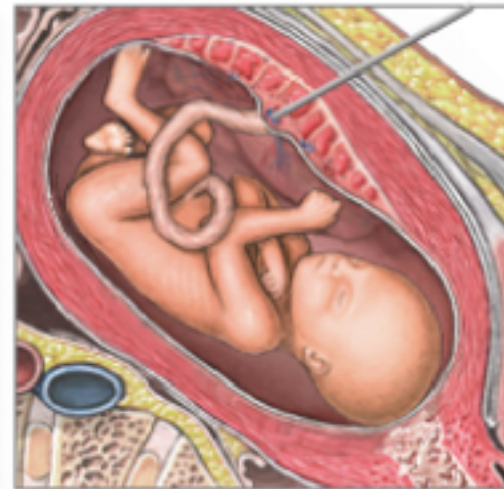


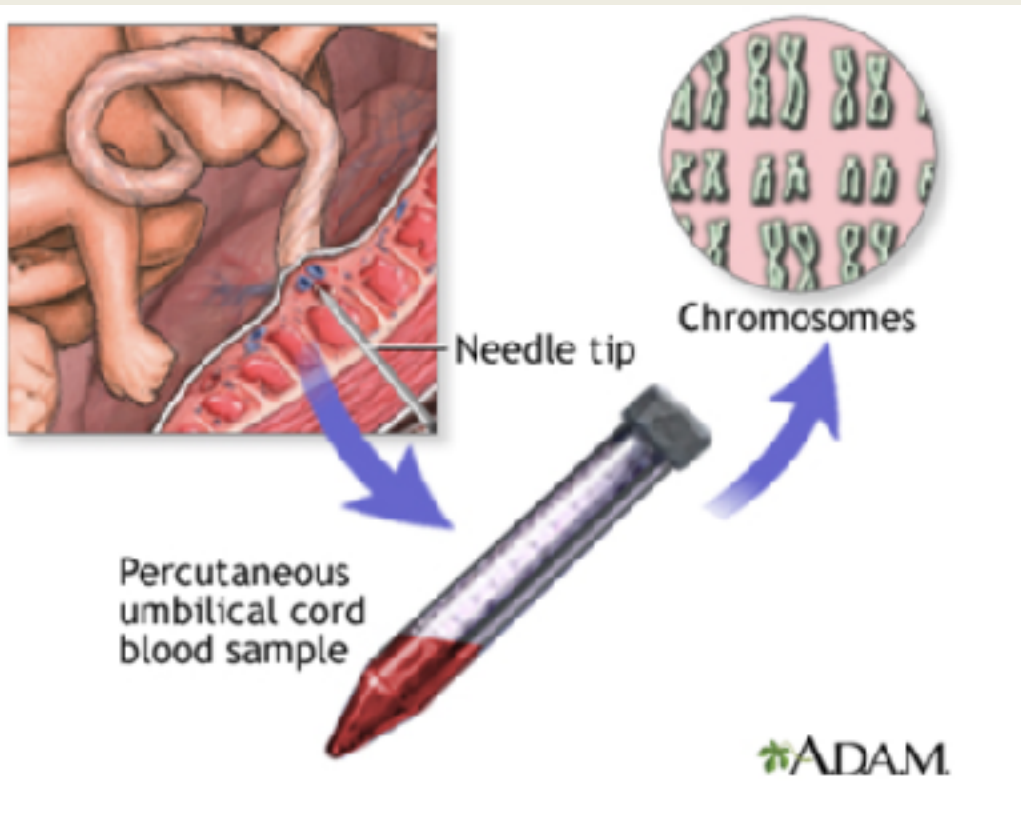


Posterior Placenta



Anterior Placenta





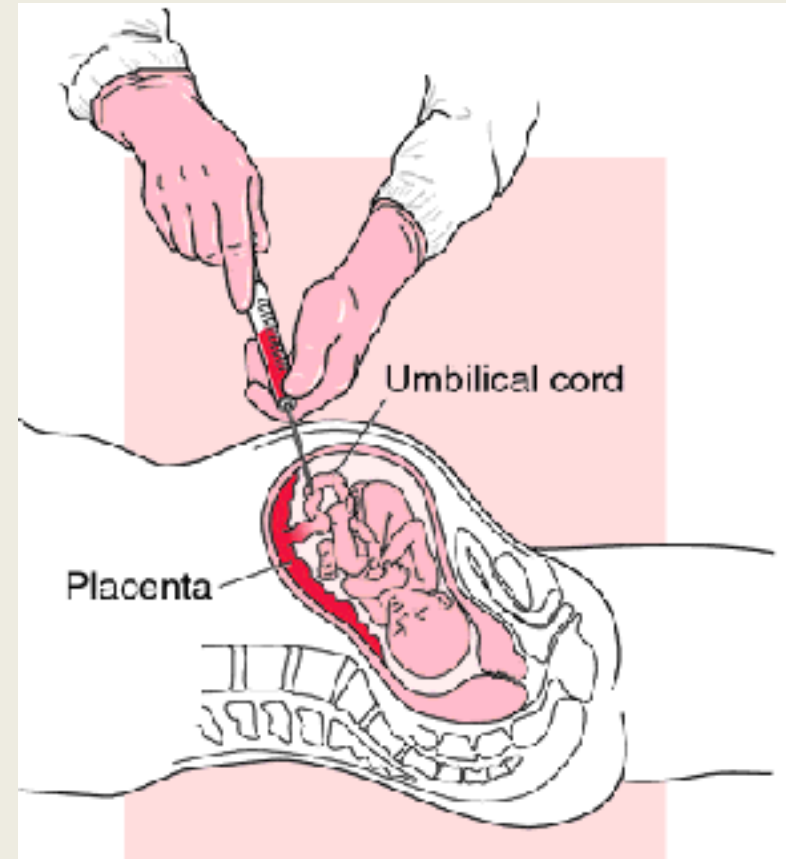
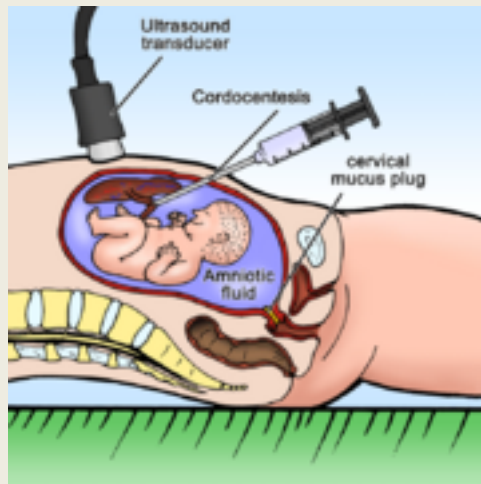
Care sunt riscurile?



- Rata avorturilor dupa PUBS este de cca. 2%.
- Ca si la amniocenteza este un risc de infectie , contractii sau sangerare.

FILME CORDOCENTEZA

- <https://youtu.be/Hg10v0Pa5Sc>
- <https://youtu.be/Uie8FckSNc4>





BIOPSIA DE TESUT FETAL



- Datorită progreselor în diagnosticul genetic molecular, majoritatea bolilor care necesitau biopsie fetală se pot diagnostica prin amniocenteză, CVS sau detecția ADN-ului fetal liber circulant. Totuși, în câteva situații rare poate fi nevoie de biopsie a pielii, hepatică sau musculară, care trebuie efectuată într-un centru specializat, de către un expert în medicină materno-fetală.



- Indicații:
- biopsie piele - pentru leziuni buloase
- biopsie hepatică - pentru anumite boli enzimatice hepatice
- biopsii musculare - pentru distrofii musculare - în special pentru distrofia musculară Duchene
- biopsie tumori fetale



- Complicații:
- Hematom abdominal matern
- Sângerare sau hematom la locul biopsiei
- Leziuni ale nervilor (la biopsiile musculare)
- Riscul de avort - este același ca la cordocenteză - 1-2%;
dacă recoltarea este efectuată fetoscopic riscul crește la
2-5%





Va multumesc!

