

Amniocenteza i metode zdravstvene njege

Amniocentesis and methods of health care

Marija Šilje

Sveučilište u Dubrovniku, Branitelja Dubrovnika 29, 20000 Dubrovnik, Hrvatska
University of Dubrovnik, Branitelja Dubrovnika 29, 20000 Dubrovnik, Croatia

Sažetak

Amniocenteza je invazivna dijagnostička metoda antenatalne dijagnostike koja je indicirana kod trudnica u starijoj životnoj dobi, te u roditelja s pozitivnom obiteljskom anamnezom. Cilj je opisati ulogu medicinskih sestara/tehničara i važnost sestrinskih intervencija koje se izvršavaju prije, tijekom zahvata i u vrijeme čekanja rezultata. U prvom dijelu članka opisuje se svrha i način zahvata amniocenteze. Drugi dio članka opisuje radne zadatke medicinske sestre/tehničara u stvaranju plana zdravstvene njege. U posljednjem se dijelu članka opisuju i-straživanje provedeno na 100 trudnica kao nadopuna i prikaz važnosti opisanog zahvata u dijagnosticiranju genetskih bolesti u trudnoći. Napominjemo da je od velike važnosti paru/trudnici objasniti da je pristanak na postupak amniocenteze njihov izbor, kao i u slučaju pozitivne dijagnoze -pristanak na selekcijski abortus.

Ključne riječi: amniocenteza • metode • zdravstvena njega

Kratki naslov: Amniocenteza i zdravstvena njega

Abstract

Amniocentesis is an invasive diagnostic method of antenatal diagnosis, which is indicated in pregnant elderly women, and pregnant women with a positive family history. The aim is to describe the role of nurses / technicians and the importance of nursing interventions that are performed before and during surgery and in the post surgery period when patients are waiting results. In the first part of the article we described the purpose of procedure. The second part of the article describes the tasks of nurses / technicians in the creation of a health care plan. Last part of the article describes the results of the conducted research [100 pregnant women-participants] as a supplement to described procedure, and display the importance of the described procedure in the diagnosis of genetic diseases in pregnancy. Please note that it is of considerable importance to couples / pregnant woman to be explained that consent to the procedure of amniocentesis is their choice, as in the case of a positive diagnosis is consent to selection abortion.

Key words: Amniocentesis• methods • health care

Running head: Amniocentesis and health care

Received June 17th 2015;

Accepted January 11th 2016;

Autor za korespondenciju/Corresponding author: Marija Šilje, *bacc. med. techn. University of Dubrovnik, Branitelja Dubrovnika 29, 20000 Dubrovnik, Croatia • Tel: +385-20-445700 • E-mail:*

Uvod/Introduction

Prenatalna dijagnostika obuhvaća dijagnostičke metode kojima se dokazuju ili isključuju kromosomske anomalije, veliki broj urođenih metaboličkih poremećaja i X - vezane nasljedne bolesti, npr. rascjepi kralježnice [spina bifida] i druge morfološke abnormalnosti fetusa. Urođene anomalije imaju incidenciju od 3 do 5 %.

Najveći broj urođenih poremećaja nastaje neovisno o starosti roditelja. U odnosu na kromosomske anomalije [trisomija 21 ili Downov sindrom] s majčinom starošću raste rizik pojave poremećaja. Ukupni rizik za spontano javljanje trisomije 21 procjenjuje se na 1:650 do 1:700 poroda. Pri tome ova učestalost, ovisno o godinama majke, varira između 1:40 i 1:2000. Tako se kod trudnica u dobi od 31 godine rizik nastanka Downovog sindroma procjenjuje na 1:800, dok ovaj rizik u dobi od 35 godina iznosi 1:400. Zbog navedenog razloga savjetuje se trudnicama da poslije 35 godine života učine amniocentezu i kromosomsku analizu [5].

Amniocenteza

Genetska amniocenteza je invazivna dijagnostičko-terapeutska metoda prenatalne dijagnostike. U tijeku postupka izvlači se amnijska tekućina uporabom igle transvaginalnim ili abdominalnim pristupom [1]. Metoda se smatra sigurnom i preciznom zahvaljujući istovremenoj uporabi ultrazvuka tako da je igla pod stalnim nadzorom. Zahvat je prvi put obavljen 1882. godine za odstranjenje viška plodne vode. Amniocenteza omogućuje određivanje broja i izgleda kromosoma, spola djeteta, te za specijalnu dijagnostiku, posebice za određivanja zrelosti djeteta ili količine bilirubina u plodnoj vodi. Za pretrage fetalnih stanica potrebno je od 15 do 20 ml. plodne vode, a kultivacija fetalnih stanica i kariotipizacija [pregled fetalnih kromosoma] traje oko 3 tjedna. Amniocenteza dugo se vremena provodila u kasnoj trudnoći za procjenu anemije ili zrelosti plućnog parenhima. Iskustvo operatera i tehnika navođenja igala uporabom ultrazvuka značajno pridonose smanjenju rizika za

trudnoću, ali nakon zahvata mora se računati s gubitkom 0,5–3,2% trudnoća sa zdravom djecom, povišenom učestalošću prijevremenih poroda i nesignifikantnom perinatalnom smrtnošću [4].

Amniocenteza se dijeli, i to na:

Ad1] Vrlo rana amniocenteza: izvodi se između navršene 11. do 15. tjedna trudnoće, radi se u trudnoćama kad je potrebno rano utvrđivanje prenatalne dijagnoze [4].

Ad2] Rana amniocenteza: izvodi se najčešće između 16. i 18. tjedna trudnoće za određivanje kariograma, analizu DNK i analizu sekrecije enzima. Nedostaci su rane amniocenteze razmjerno visok rizik spontanog pobačaja (1–2%) te dugački vremenski razmak od pretrage do konačnog nalaza kariotipizacije (3 tjedna) [7].

Ad3] Kasna amniocenteza: izvodi se u uznapredovaloj trudnoći, kad se očekuje prijevremeni porod radi provjere zrelosti fetalnih pluća ili za određivanje koncentracije bilirubina u težim oblicima Rh-imunizacije [7].

Indikacije za ranu amniocentezu su: trudnice u dobi od 35 do 37 godina, pozitivna obiteljska i osobna anamneza, kromosomske translokacije u jednog ili oba roditelja, rađanje djece s trisomijama u obitelji, prethodne trudnoće s rađanjem malformiranog ploda, prethodne trudnoće s dokazanim kromosomskim ili genetskim poremećajima, habitualni pobačaji, abnormalni ultrazvučni nalaz, indikacije zbog psihičkih razloga, povišeni rizik nakon biokemijskog probira [dvostruki ili trostruki hormonski probirni test «double» ili »triple« test] [4].

Amniocenteza učinkovita je za verificiranje sljedećih poremećaja: defekti neuralne cijevi [spina bifida ili anencefalija], krvna grupa ploda [krvni poremećaji fetusa, npr. anemija srpastih stanica], infekcije fetusa, zrelost plućnog parenhima fetusa [amniocenteza za ovu svrhu izvodi se u kasnoj trudnoći, obično kad se očekuje prijevremeni porod] [4].

Komplikacije amniocenteze su: stres i depresija kod trudnice, pojava grčeva nekoliko sati nakon pretrage, oskudno krvarenje, pucanje plodnih ovoja (kapanje plodne vode (gubitak tekućine) obično je skromno i prestaje unutar jednog tjedna. U rijetkim slučajevima kapanje ne prestaje i tada je potreban intenzivan nadzor majke i djeteta kako bi se na vrijeme uočila moguća infekcija i/ili abnormalan rast djeteta. U tim rijetkim slučajevima kad ne prestane istjecanje plodne vode povećan je rizik od komplikacija poput prijevremenog poroda, poremećaja kostura ploda, plućnih problema i fetalne smrti. Rizik ovisi o količini tekućine koja ostaje oko fetusa), infekcija ploda [HIV, citomegalovirus, hepatitis C i Toxoplasma gondii), infekcija plodne vode [nastaje u manje od jednog slučaja na svakih 1000 zahvata. Infekcija može uzrokovati gubitak ploda], gubitak ploda [komplikacija je rijetka. Ukupan rizik gubitka ploda povezan s amniocentezom iznosi oko 0.5%, neki autori navode 1-2%] [7], Rh imunizacija (mogućnost Rh senzibilizacije kao komplikacije amniocenteze dokazana je te se zato Rh negativnim trudnicama daje D-immuno globulin), spontani pobačaji [rizik je povećan za 1%. Povećana učestalost spontanih

pobačaja javlja se 3-4 tjedna nakon zahvata. Pojava vaginalnog krvarenja ili otjecanje plodove vode povećavaju rizik za spontani pobačaj. Rizik je veći ako postoje određene otežavajuće okolnosti kao prethodno krvarenje tijekom trudnoće, povećan majčin AFP (alfa fetoprotein) u krvnom serumu, ili ako je žena prije imala spontane ili umjetno izazvane pobačaje), fetalne komplikacije [ozljeda ploda, iščašenje kuka i poremećaji respiracijskog sustava djeteta] [4].

Postupak

Prije zahvata potrebna je psihička priprema roditelja u genetskom savjetovalištu. Potrebno ih je upoznati s rizicima zahvata, s načinom izvođenja zahvata, planiranom postupku ovisno o dobivenom rezultatu, te ih educirati o vremenu potrebnom za dobivanje nalaza [4]. Prisutnost medicinske sestre/tehničara [MS/MT] važna je za smanjenja stupnja napetosti kod pacijentice.

Postupak se izvodi uz uporabu ultrazvučnog aparata. Verificira se je li plod živ, kao i broj plodova. Biometrijom se određuje gestacijska dob. Prema lokaciji posteljice, smještaju ploda i veličini džepa plodove vode izabire se mjesto punkcije, kako bi se izbjegla nepreciznost zahvata i neželjeno ozljeđivanje fetusa [2]. Prije zahvata pacijentici se mora isprazniti mokraćni mjehur. Pacijentica se smjesti u ležeći položaj [supinacijski položaj] na leđima s razmaknutim nogama, trbuh se očisti antiseptičkom otopinom a ultrazvučna sonda koja je prethodno namazana gelom uvlači u sterilnu vrećicu. Lokalni se anestetik ne daje. Nakon određivanja mjesta uboda uvodi se tanka šuplja igla tehnikom slobodnih ruku ili pod kontrolom vodilice uz kontinuiranu ultrazvučnu kontrolu [4].

Najneugodniji aspekt amniocenteze je ubod. Spinalnom iglom ulazi se kroz zid maternice u amnitičku šupljinu. Pacijentica može imati osjećaj pritiska duboko u zdjelici tokom postupka. Iгла se puni spontano amnitičkom tekućinom. Kad igla dođe u dodir s plodnom vodom izvlači se mala količina tekućine. Da bi se izbjegla kontaminacija uzorka stanicama iz majčina abdominalnog zida prvih 1 do 1.5 ml plodove vode aspirira se u odvojenu špricu. U sljedeću špricu aspirira se između 15 i 20 ml ovisno o gestacijskoj dobi te se šalje na citogenetsku analizu. Dođe li prvo do pojave krvi, tekućina mora postati prozirna prije nego što se uzme uzorak. Količina izvučene tekućine varira, ali uobičajeno se uzima 5-30 ml. Tekućina za uzorak uzima se u dvije ili više sterilnih šprica koje se zatvaraju i odmah obilježavaju.

Uzorcima se prenose u laboratorij u istim špricama da bi se izbjegla mogućnost bakterijskog zagađenja tijekom transporta u drugi kontejner.

Ista količina tekućine koja je izvađena iz uterusa odmah se nadomješta. Nakon postupka, mjesto se punkcije previje a pacijentica ostaje na stolu nekoliko minuta. Uobičajeno nema nikakvih simptoma nakon postupka. Iako je razina anksioznosti tijekom amniocenteze visoka, većina pacijentica smatra postupak ugodnijim od posjete zubaru. Na kraju postupka pacijentici se pokaže obilježen uzorak prije nego li se transportira u laboratorij. To pomaže kod smanjenja zabrinutosti kod pacijentice o mogućoj zamjeni uzo-

raka, naročito ako dođe do pozitivne dijagnoze. U slučaju komplikacija kao što je krvarenje, curenje amniotičke tekućine te vrućice treba odmah kontaktirati MS/MT ili doktora [2]. Ponekad je potrebno uvesti iglu nekoliko puta kako bi se dobila dovoljna količina tekućine. Ako se u maternici nalaze dva ili više fetusa često je potrebno uzimanje dva ili više uzoraka - metoda dviju amniocenteza. Prva se završi s injiciranjem boje, a zatim slijedi druga na novom mjestu i s drugom iglom. Dobije li se bistra plodova voda, znači da je punktirana druga amnijska vrećica. Ukoliko su punkcijska mjesta adekvatno odabrana boja se u većini slučajeva i ne mora koristiti [5]. Nakon uzimanja uzorka liječnik ultrazvukom provjerava jesu li uredni otkucaji srca fetusa. Postupak može biti neuspješan zbog neprobijanja plodovih ovojnica. Tada se radi lagana rotacija igle oko svoje osi, a potom nježno nježno uvođenje. Stvaranje negativnog tlaka u šprici uvlači plodove ovoje u iglu i može doći do prsnuća vodnjaka. Najveći problem predstavljaju prednja posteljica i izrazito debele žene zbog otežanog praćenja igle. Kod takvih slučajeva bitno je adekvatno namještanje trudnice za zahvat [leđa, bok, polubok] te strpljivo biranje odgovarajućeg kuta uboda. Ponekad je potrebno odgoditi zahvat za desetak dana. Ako se ni tada ne može izbjeći posteljica, onda se iglom prolazi kroz periferne, tanje dijelove posteljice. Nakon postupka kontrolira se srčana akcija. Pacijentice se obično ne hospitaliziraju. Preporuča se 24-satno mirovanje. Dan nakon postupka potrebno je obaviti kontrolni ultrazvučni pregled.

Kontrolni pregledi poslije amniocenteze

Nekoliko dana poslije postupka MS/MT može kontaktirati pacijenticu da vidi postoje li neki neuobičajeni simptomi vezani za postupak amniocenteze. Pacijentica je upoznata s time da rezultat nalaza ovisi o adekvatnom rastu fetalnih stanica u kulturi, te da se kašnjenje rezultata ili, rijetko, greška kod uzorka može javiti. Uspješnost stanične kulture se obično može provjeriti pregledom uzorka nakon 7 do 10 dana, a pacijentica se odmah obavještava [2]. U slučaju ponovljene amniocenteze mora se razgovarati s pacijenticom što je moguće ranije. Pacijentica se mora uvjeriti da greška ili zastoj pri verificiranju stanične kulture nisu indikacije problema s trudnoćom. Dogodi li se to ili, što je češće, tekućina nije dobivena u tijeku amniocenteze, odluku o ponovnoj amniocentezi donosi pacijentica. Najvažnija je zadaća MS/MT-a pružati emocionalnu potporu tijekom čekanja rezultata. MS/MT mora ostati u kontaktu s trudnicama, jer točnost parenteralne dijagnostike nije potvrđena sve dok se beba ne rodi. Nakon porođaja MS/MT može nastaviti diskusiju o pacijentičinoj reakciji na amniocentezu.

Kod **pozitivne dijagnoze** MS/MT obavještava trudnicu i/ili suprugu metodom licem u lice. Prije obavještavanja trudnice svi rezultati pretraga moraju biti verificirani.

Nakon savjetovanja, pacijentice najčešće žele prekid trudnoće (terminaciju), i to u najkraćem mogućem vremenu.

Potvrda dijagnoze bitna je zbog znanstvenih razloga, ali mora biti sekundarna. Detaljne informacije o prekidu trudnoće iznose se tek nakon pozitivne dijagnoze radi što manje izloženosti pacijentice stresu [2]. Zbog emocionalnog

stresa nakon selektivnog abortusa, par se odvrća od donošenja odluke o daljnjim trudnoćama. Sterilizacija nije preporučljiva. Nekoliko tjedana ili mjeseci poslije postupka dogovara se termin za jedan ili više sastanaka s parom, kako bi se procijenila njihova emotivna bol te ako to žele da raspravljaju o budućoj reprodukciji. MS/MT je jedina osoba s kojom par može razgovarati o svojim osjećajima vezano za trudnoću i prekid trudnoće.

Komplikacije amniocenteze su: krvarenje, ozljeda fetusa, perforacija majčinog mokraćnog mjehura, crijeva, infekcija, prijevremeni porođaj, Rh imunizacija, embolizacija amniotičkom tekućinom [9].

Procjena:

- Pozicije placente, fetalnih dijelova tijela i pupčane vrpce prije obavljanja amniocenteze uz pomoć ultrazvuka
- Fetalnih otkucaja srca i majčinih vitalnih znakova prije, tijekom i poslije amniocenteze

Intervencije:

- Zabilježiti vitalne znakove prije zahvata (kako bi se uočile promjene nakon invazivnog zahvata). Vitalni znakovi moraju ostati unutar ovih vrijednosti: temp. 36,5–37 °C; puls 80–100 otkucaja/min; krvni tlak 100/60 do 136/88, te broj udaha 16–22.
- Potruditi se da pacijentica dobije sve potrebne informacije o zahvatu
- Pripremiti mjesto punkcije sterilnim čišćenjem prije amniocenteze
- Koristiti sterilni način rada prilikom postupka
- Ako se radi amniocenteza poslije 20. tjedna gestacije neka pacijentica isprazni mokraćni mjehur prije zahvata(9)
- Monitorirati vitalne znakove poslije zahvata
- Promatrati mjesto punkcije radi mogućih krvarenja ili ostalih iscjedaka
- Nadgledati otkucaje bebinog srca prije i poslije zahvata
- Nadgledati i podučiti pacijenticu da prati kontrakcije maternice poslije zahvata
- Prepoznati krvarenje ili embolizam aniotičkom tekućinom
- Prepoznati curenje amniotičke tekućine
- Pratiti fetalne reakcije na zahvat
- Otkriti eventualni prijevremeni porod
- Primjeniti RhoGAM kod žena koje su Rh negativne
- Uputiti ženu na moguće nuspojave kod kojih je nužno tražiti zdravstvenu pomoć: bilo kakav gubitak tekućine, krvarenja, vrućice, temperaturu, bolove u truhu, fetalne hiperaktivnosti ili smanjena fetalna aktivnost(9).

Ciljevi:

- Spriječiti unos patogena
- Spriječiti slučajni ubod mjehura
- Spriječiti imunizaciju fetalnom krvi

- Smanjiti mogućnost komplikacija (krvarenja, infekcije, preranog poroda, ozljede fetusa (incidenciju komplikacija na manje od 1 %))
- Spriječiti slučajni ubod i ozljedu fetusa, pupčane vrpce ili placentu
- Pacijentica pristaje na zahvat i razumije sve povezane rizike i moguće rezultate
- Incidencija zagađenja amniotičke tekućine kožnim kontaminantima bit će spriječena te će se tako spriječiti rizik od infekcije
- Ranim prijavljivanjem vrućice bit će omogućena rana medicinska intervencija, jer vrućica može biti indikator intrauterine infekcije [9].

Plan zdravstvene njege

Uključivanje obitelji u genetsko savjetovanje

Cilj:

- Pomoći pacijentici u dobivanju odgovarajućih informacija o budućoj i sadašnjoj trudnoći
- Pomoći pacijentici da se osjeća smirenom nakon svog odabira

Procjena:

- Podaci o sadašnjoj trudnoći i prijašnjim trudnoćama

Sestrinska dijagnoza:

»Anksioznost u/s aktualnim ili mogućim prijetnjama biološkog integriteta«

Intervencije:

- Uzeti opću povijest bolesti i kompletnog zdravlja
- Dobiti informacije o stavovima trudnice prema trudnoći
- Opće znanje i stavovi prema prenatalnim dijagnozama
- Cilj je postignut ako:
- Par razumije da o svome stanju treba obavještavati sestru
- Par međusobno razgovara o svojim problemima vezanim za trudnoću
- Par je spreman na konzultacije [2]
- Procjena:
- Podaci o genetskim bolestima u široj obitelji
- Psihološki status u trudnoći

Sestrinska dijagnoza:

»Poremećeni odnosi u/s opterećanom obiteljskom anamnezom«

Intervencije:

- Sestra treba nabaviti što više podataka o nasljednim obiteljskim bolestima (obiteljskoj anamnezi), ako je po-

trebno zatražiti medicinske podatke, pripremiti se za odgovarajuće konzultacije

Cilj je postignut ako:

- Par razumije posljedice visoko rizičnih faktora
- Par razumije rječnik kojim se služi sestra (sestrinsku terminologiju)
- Par raspravlja o obiteljskoj (genetskoj anamnezi)
- Par uspoređuje prednosti i rizike za njihovu situaciju [2]
- Procjena:
- Procjena zanimanja para o prenatalnoj dijagnozi i amniocentezi
- Procjena znanja vezanog za ultrazvuk i amniocentezu

Sestrinska dijagnoza:

»Neupućenost u/s svrhom testa te postupkom pregleda«

Intervencije:

- Dati iscrpne i precizne informacije (o ultrazvuku i njegovoj namjeni, vremenu potrebnom za postupak, te o rezultatima) objektivno, bez optuživanja
- Kratko, uvodno savjetovanje (sestre ili doktora)
- Pomoći pacijentici do stola za pregled
- Namjestiti i ograditi pacijenticu
- Uputiti oca na najbolje mjesto za promatranje ultrazvuka

Cilj je postignut ako:

- Par postavlja dodatna pitanja koja će im pojasniti detalje
- Majka se osjeća ugodno i smireno
- Otac se osjeća uključenim u postupak amniocenteze
- Par nastavlja obavještavati sestru doktora [2].

Procjena:

- Utvrditi razumijevanje rezultata testova

Sestrinska dijagnoza:

»Neupućenost u/s rezultatima testova«

Intervencije:

- Proučiti moguće posljedice i komplikacije
- Dati paru kontakt telefon
- Dogovoriti s parom preferencije (direktan poziv, hoće li nazvati liječnik s rezultatima, ili će doći i razgovarati s MS/MT ili liječnikom o rezultatima)
- Dogovoriti s parom sastanak na kojem će se detaljno raspravljati o nalazima
- MS/MT treba biti spremna odgovoriti na sva pitanja povezana s dijagnozom, te prognozom o mogućem prekidu trudnoće.

Cilj je postignut ako:

- Par se osjeća manje anksioznim te se osjećaju dobro informiranim
- Par je svjestan da je dijagnoza ispravna
- Par raspravlja o opcijama i odlučuje [2].

Kritički osvrt na rezultate istraživanja: genetska amniocenteza u prenatalnoj dijagnostici – iskustva u prvih 100 slučajeva

Svrha je studije prezentacija iskustava zasnovanih na 100 slučajeva genetičke amniocenteze izvedene kao prenatalna dijagnostika na *University Clinic of Obstetrics and Gynecology* »Bega« u Temišvaru u Rumunjskoj. Studija je retrospektivna, bazirana na uzorku od 100 amniocenteza izvedenih tijekom 5 godina, od 14. 6. 2002.–25. 6. 2007. kod trudnoća od 17 do 25 gestacijskih tjedana. Sve amniocenteze izveo je isti porodničar uz pomoć drugih doktora takozvanom tehnikom »2 operatera«. Uvod i izvlačenje amniotičke tekućine izveo je operator, a asistent je ultrazvukom skenirao cijelu intervenciju. Ultrazvučni aparat bio je Siemens SI-200 s 3.5 MHz.

Pacijentice su bile informirane o riziku od pobačaja, o riziku »negativnih« staničnih kultura amniocenteze i o potrebnom vremenu da se dobiju rezultati (1–3 tjedna). Prije amniocenteze pregledali su fetus ultrazvučno te utvrdili biometriju i poziciju placente.

Kod amniocenteze koristili su sterilne mjerne instrumente, dezinfekcijsku otopinu, ultrazvučni sterilni gel (Aquasonic), šprice, kateter (kao ekstenziju od igle do šprice). Igle za amniocentezu spinalne su igle različitih veličina: 19G, 20G, 22G, 25G, ili specijalne igle za amniocentezu 15cm dužine (Laboratoire CCD).

U slučajevima kada je prva funkcija bila negativna tokom iste intervencije, pokušali su drugu, a u slučaju da je i ona negativna (ako nije izvučena amniotička tekućina), ponovili su postupak, i to poslije 1–2 tjedna. Uobičajeno se vadi po 1 ml amniotičke tekućine po tjednugestaciji, te se uzorak šalje u istoj šprici u laboratorij pri sobnoj temperaturi, u nekim slučajevima iz amniotičke tekućine bilo je potrebno izvući određenu količinu alfa-fetoproteina. Nakon vremena od 60 minuta u krevetu pacijentica je ponovo podvrgnuta ultrazvučnom pregledu kako bi se procijenila stabilnost, te se otpušta. Kod svih Rh negativnih trudnoća i bez imunizacije zabilježili su Rhogam 300 ng u prva 72h poslije amniocenteze [*Oxford Handbook of Obstetrics and Gynecology*].

Rezultati kariotipa fetusa dobiveni su zahvaljujući Laboratory of Genetics. Genetska analiza izvedena je u laboratoriju »Dr Gug«, i »Poliklinika Dr Citu«. Statistička analiza ispisana je programom Epi Info, CDC-a iz Atlante.

Tijekom studije najviše amniocenteza obavljeno je u 2006. godini [28, amniocenteza, 28%], kao što je prikazano u tablici, **Tablica [1]**

Starosna dob majki bila je između 21 i 43 godine. Najučestalija je dob bila 37 godina. Gestacijska dob se kretala od 17 do 25 tjedana, a najčešće je gestacijsko doba izvođenja zahvata bilo 19 tjedana. U ovdje prikazanoj grupi 97 trud-

TABLICA [1] Broj genetskih amniocenteza u vremenskom tijeku 14. 06. 2002. –25. 06. 2007.

Godina	Broj	%
2002.	4	4%
2003.	10	10%
2004.	15	15%
2005.	26	26%
2006.	28	28%
2007.	17	17%
UKUPNO	100	100%

noća je bilo monofetalno, a 3 (3%) pacijentice imale su blizanačku trudnoću [od toga 2 slučaja s monokromatskom i 1 slučaj s dikromatičkom trudnoćom].

Glavna indikacija za amniocentezu bila je starosna dob majki [=35 godina (51%)], kao što je prikazano u tablici, **Tablica [2]**.

TABLICA [2] Indikacije za genetsku amniocentezu

Indikacije	Broj slučajeva	%
Majčine godine = 35 godina	51	51
Smanjen alfa-fetoprotein u majčinom serumu (=0,5 MoM)	18	18
Normalni biokemijski markeri	11	11
Povišeni alfa-fetoprotein u majčinom serumu (=2 MoM)	8	8
Obiteljsaka anamneza trisomija 21 (muž, brat, sestra)	4	4
Prijašnje trudnoće s trisomijom 21	2	2
Prijašnji fetus s spinom bifidom	1	1
Kariotip majke s reproduktivnim rizikom	1	1
Nenormalni očinski kariotip (Robertson translokacija)	1	1
Prijašnji rak s radio/ kemoterapijom	1	1
Intrauterine malformacije fetusa (omfalokela)	1	1
Ultrazvučni markeri kromosomskih anomalija	1	1
Ukupno	100	100

U 59 slučajeva korištena je lokalna anestezija na zahtjev pacijentica [lidocain], iako neke studije ne koriste lokalnu anesteziju [*Ultrasound Obstet Gynecol* 2002]. Najčešće korištena igla ona je za spinalnu anesteziju 22G (87 pacijentica; 87%). Kod jedne pacijentice nije se mogla aspirirati amniotička tekućina niti kod ponovljene punkcije [suha punkcija].

Kod 98 pacijentica jedna je punkcija bila dovoljna za aspiraciju amniotičke tekućine. U slučaju druge pacijentice kul-

tura stanica bila je negativna [amniotička tekućina bila je kontaminirana majčinom krvlju prilikom transplacentarnog prolaza iglom]. Stoga je bilo potrebno ponoviti postupak. U jednom je slučaju došlo do aktivnog krvarenja tijekom postupka, fibrinski ugrušak koji je nastao, rastvorio se u potpunost nakon tri sata. U 14 je slučajeva amniocenteza bila obavljena prolaskom kroz placentu te je kod tri žene amniotička tekućina bila krvava. Neki autori smatraju da kod svih transplacentarnih punkcija dolazi do zagađenja krvlju. Amnionska tekućina bila je čista u 94 slučaja, krvava u 5 slučajeva, u 1 slučaju nepostojeća. [Tablica 3].

Svim pacijenticama preporučeno je izbjegavanje fizičke aktivnosti sljedeća 72 sata nakon intervencije, kod 28 žena ordiniran je antibiotik. Došlo je do jednog spontanog pobačaja: 60 sati nakon amniocenteze u trudnoći od 17+6 gestacijskih tjedana i to kod pacijentice koja se nije držala medicinske preporuke o izbjegavanju fizičkih aktivnosti. Abortirani fetus bio je normalnog kariotipa 46XY.

TABLICA [3] Komplikacije genetske amniocenteze u 100 pacijentica

Komplikacije	Broj slučajeva	%
„Suhi“ubod	2	2%
„Negativna“ kultura	1	1%
Abortus (14 dana poslije amniocenteze)	1	1%
Amniotičko aktivno krvarenje	1	1%

Nije bilo nikakvih infektivnih komplikacija, gubitka amniotičke tekućine i vaginalnog krvarenja nakon amniocenteze. Fetalni je kariotip dobiven u periodu od 13.-31. dana nakon punkcije, a roditelji su primili genetsko savjetovanje pri objavi rezultata. [Tablica 4].

U 92 slučaja fetalni kariotip bio je normalan, a u 8 slučajeva dobiveni su patološki rezultati [Tablica 4 i 5]. U 4 od 8 slučajeva ultrazvukom su pronađene kromosomske anomalije

TABLICA [4] Fetalni kariotipova i rezultati genetske amniocenteze

	Broj slučajeva	%
Normalni kariotip (46,XX ili 46,XY)	92	92
Normalne mogućnosti: 6 46, XX ili 46, XY 9qH + : 5 47, XX +M (marker) : 1		
Abnormalni kariotip	8	8
Kromosomska numerička aneuploidija: 1 Autosomna 47, XY + 21 ukupna trisomija		
Strukturne kromosomske anomalije: 6 Robertson translokacije 47,Xytrob (21;21):1		
Spolne kromosomske anomalije: 1 47,XX+21//46,XX-hermafrodit s mozaik trisomijom 21		
Ukupno	100	100

TABLICA [5] Različite indikacije za genetsku amniocentezu u 8 abnormalnih kariotipova

Indikacije	Broj slučajeva	%
Majčina starost >35 godina	3	37,5
Abnormalni tripl test	2	25
Alfa-fetoprotein povećan u majčinom serumu	1	12,5
Smanjen alfa-fetoprotein u majčinom serumu	1	12,5
Ultrazvučni znakovi (omfalokele)	1	12,5
Ukupno	8	100

je, kod 6 slučajeva biokemijski markeri kao što su *double* ili *triple* test uključivali su promjene kao što su alfa-fetoprotein. U 3 slučaja prijašnji ultrazvučni markeri bili su povezani s modificiranim kemijskim markerima. Svih 8 fetalnih abnormalnih kariotipova dobivenih tijekom genetske amniocenteze sumirani su u tablici, [Tablica 5]. Podaci o naknadnom razvoju trudnoća nakon genetske amniocenteze prikupljeni su samo kod 36 pacijentica (36%) te se vide u tablici, [Tablica 6].

TABLICA [6] Rezultati za 36 trudnoća nakon genetske amniocenteze

Termin poroda	25 slučajeva
Carski rez-13	
Vaginalni porod-12	
Prijevremeni porod	2 slučajeva
Carski rez:2	
Spontani abortus	3 slučajeva
18. tj. gestacije: (nakon 60 sati)	
24. tj. gestacije: hidrocefalus: 1	
24. tj. gestacije – cervikalna nekompetentnost:1	
Terapeutski abortus	6 slučajeva
Kromosomske anomalije: 5	
Kromosomske anomalije + malformacije (omfalokele):1	
Ukupno	36 slučajeva

Podaci o ostalim slučajevima nisu prikupljeni. Nema informacija o ijednoj povredi fetusa tijekom same metode. Fetalna anomalija poput omfalokele dijagnosticirana kod jednog fetusa potvrđena je nakon terapeutske abortusa.

Genetska amniocenteza je najkorištenija dijagnostička metoda kod trudnica starijih od 35 godina i kod mlađih žena s opterećenom obiteljskom anamnezom, naročito kod rizika od kongenitalnih anomalija. Najveći rizik kod žena starijih od 35 godina je trisomija 21, praćena s trisomijom 13 i trisomijom 18.

U ovoj grupi 51 pacijentica starija od 35 godina zatražila je prenatalnu dijagnozu Downova sindroma. Od 51 trudnoće sa sniženim nivoom alfa-fetoproteina u majčinom serumu

ispod 0,5 MoM te abnormalnim *triple* testom, kod 18 pacijentica rađena je genetska amniocenteza, a kod 11 pacijentica sumnjalo se na Downov sindrom zbog abnormalnih parametara (niski alfa-protein u majčinom serumu, povišeni HCG, niski nekonjugirani estriol). Visoki nivoi alfa-feto-proteina u majčinom serumu i u amnioničkoj tekućini mogući su pokazatelji za deformitet neuralne cijevi te je zato napravljena amniocenteza kod 8 trudnoća s abnormalnim kariotipom [nivo alfa-fetoproteina u majčinom serumu veći od 2 MoM].

Dijagnoza kongenitalne malformacije povezane s visokim rizikom od abnormalnog kariotipa [omfalokela kod 24. tjedna gestacije + 6 može objasniti ekstremno gestacijsko vrijeme u ovom uzorku]. Prema Queenan (*Protokol za visoko rizične trudnoće*) idealno gestacijsko vrijeme za amniocentezu je između 15. i 17. tjedna gestacije. Uobičajeno, kod 87% slučajeva korištena je igla za spinalnu anesteziju 22G ili specijalna igla [15cm dužine]. Promjer igle povezan je s rizikom od pobačaja. Rizik se povećava kod igli 18-19. Vrijeme punkcije i izvlačenja tekućine, te intrauterina manipulacija povećava se sa smanjenim promjerom igle. Smještaj placente na prednju stranu uterusa [20% od ovdje opisanih 100 slučajeva], ne smije biti kontraindikacija jer ponekad odgađanje genetske amniocenteze za jedan tjedan može stvoriti „prozor“ na prednjoj stijenci maternice. Tabor [Randomized controlled trial of genetic amniocentesis] primijetio je da transplacentarna insercija igle uzrokuje povećan broj pobačaja (2.9% prema 1.2%). Drugi autori nisu primijetili takvu razliku.

U studiji studije nisu zabilježeni slučajevi pobačaja kod 14 transplacentarnih punkcija. Krvava anionska tekućina učestalo je rezultat kod transplacentarne punkcije [20%] dok je u ovoj studiji 21,42%, što znači 3 od 14 transplacentarnih punkcija. Stalno korištenje ultrazvuka kod amniocentezesmanjilo je broj suhih punkcija (bez aspirata i tekućina) kod ponovljenih aspiracija te kontaminacije majčinom krvlju. Rezultati kariotipa u ovoj studiji otkrivaju kromosomske abnormalnosti kod pacijentica starijih od 35 godina u trenutku porođaja od 5.88%, što je u skladu s podacima iz literature [1.2-13.3%] [Perinatal Journal, Risk of loss pregnancies undergoing second trimester amniocentesis, bstetrics&Gynecology]. Ultrazvučni markeri kod 4 od 8 pacijentica s abnormalnim kariotipom povezani su s visokim rizikom od aneuploidije [kromosomske abnormalnosti].

Zaključak/Conclusion

Amniocenteza je pouzdan i siguran zahvat, iako do danas nije precizno definiran rizik [4].

Iz rezultata prikazane studije vidljivo je da je rizik spontanog pobačaja 1%, rizik krvarenja/zahvata u svezi postupka 1%, svi rezultati studije su uspoređeni s podacima iz literature te je potvrđena sigurnost i važnost ove invazivne prenatalne dijagnostičke metode [1]. U blizanačkim trudnoćama rizik je najmanje dvostruko veći. Amniocenteza ne povećuje rizik za psihički, neuromotorni i intelektualni razvoj djeteta u predškolskom i školskom razdoblju [4].

Neka novija istraživanja koja ukazivala na povezanost stresa i anksioznosti s amniocentezom potvrđuju hipotezu da veća partnerova uključenost u trudnoću može smanjiti stres u žena, ali ne i trenutnu anksioznost prije amniocenteze. Zato je buduća istraživanja preporučljivo usmjeriti i u područje psihološkog stanja žena koje čekaju amniocentezu, u svrhu umanjavanja simptomatologije.

Zahvala / Acknowledgement

Author want to thank Narcis Hudorović, MD., PhD., for assistance with IMRaD technique, methodology, and comments which greatly improved the manuscript.

Author declared no conflict of interest.

Literatura/References

- [1] Chorionic villus sampling (CVS). American Pregnancy Association website. Available at: <http://www.americanpregnancy.org/prenatal-testing/cvs.html>. Retrieved at 30th April 30, 2016.
- [2] Hemolytic disease of the fetus and newborn (HDFN). EBSCO DynaMed website. Available at: <http://www.ebscohost.com/dynamed>. Retrieved at 30th April 30, 2016.
- [3] Later childbearing. American College of Obstetricians and Gynecologists website. Available at: <http://americanpregnancy.org/prenatal-testing/chorionic-villus-sampling>. Updated December 2012. Retrieved at 3rd March 2016.
- [4] Routine prenatal care. EBSCO DynaMed website. Available at: <http://www.ebscohost.com/dynamed>. Retrieved at 3rd March 2016.
- [5] The American Congress of Obstetricians and Gynecologists, Invasive Prenatal Testing for Aneuploidy, Practice Bulletin No. 88, December 2007; Reaffirmed 2015.