

# Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego dotyczące postępowania w zakresie diagnostyki prenatalnej

## Polish Gynaecological Society Guideline on Prenatal Diagnosis

*Prenatal diagnosis is a multidisciplinary issue where obstetricians, geneticists, neonatologists and doctors representing other specialities are involved. The guideline will provide up-to-date information, based on clinical evidence, optimal techniques and timing, training and competence and clinical governance issues.*

*Prenatal screening for chromosomal defects should be performed in concordance with Polish Gynaecological Society guidelines and recommendations on antenatal care, ultrasound in pregnancy and fetal therapy, and Fetal Medicine Foundation (London, UK) rules. There is no doubt that maternal age alone as a method of screening for chromosomal abnormalities should be abandoned as it has low Detection Rate with high False Positive Rate, hence high Invasive Procedure Rate and unnecessary high pregnancy loss rate.*

*The Working Party recommends that screening methods based on ultrasound examination at 11<sup>+0</sup>-13<sup>+6</sup> wks and maternal serum biochemistry should be implemented. Special attention must be paid to ensure that sufficiently high Detection Rate is achieved (at least 75% for 5% False Positive Rate) in screening for trisomy 21.*

Key words: **prenatal diagnosis / guideline / screening / chromosomal abnormalities /**

Opracowane przez zespół ekspertów w składzie:

Przewodniczący:

**prof. dr hab. Jan Kotarski**  
**prof. dr hab. Mirosław Wielgoś**

Członkowie:

**prof. dr hab. Jacek Brązert**  
**prof. dr hab. Ryszard Czajka**  
**prof. dr hab. Artur Czekierdowski**  
**prof. dr hab. Krzysztof Drews**  
**prof. dr hab. Tomasz Niemiec**  
**prof. dr hab. Ryszard Poręba**  
**prof. dr hab. Krzysztof Preis**  
**prof. dr hab. Stanisław Radowski**  
**prof. dr hab. Piotr Sieroszewski**  
**prof. dr hab. Krzysztof Szaflik**  
**prof. dr hab. Wiesław Szymański**  
**prof. dr hab. Sławomir Wołczyński**  
**prof. dr hab. Mariusz Zimmer**

**dr hab. n. med. Dariusz Borowski**  
**dr hab. n. med. Zbigniew Celewicz**  
**dr hab. n. med. Mariusz Dubiel**  
**dr hab. n. med. Piotr Kaczmarek**  
**dr hab. n. med. Marek Pietryga**  
**dr hab. n. med. Krzysztof Sodowski**  
**dr n. med. Paweł Basta**  
**dr n. med. Wojciech Cnota**  
**dr n. med. Bartosz Czuba**  
**dr n. med. Krzysztof Piotrowski**  
**dr n. med. Piotr Węgrzyn**

Diagnostyka prenatalna to szeroko pojęte zagadnienie interdyscyplinarne, pozostające w kręgu zainteresowań położników-ginekologów, genetyków i neonatologów oraz przedstawicieli innych specjalności lekarskich. Temat ten wzbudza również szerokie zainteresowanie społeczne.

Rekomendacje PTG dotyczące postępowania w zakresie diagnostyki prenatalnej.

W związku z burzliwym rozwojem nowoczesnych metod diagnostycznych oraz wielu kontrowersji wokół tego zagadnienia, konieczne jest opracowanie aktualnych zaleceń postępowania. Pozwoli to uporządkować zarówno współczesną wiedzę dotyczącą diagnostyki prenatalnej, jak również wypracować logiczny model funkcjonowania tej diagnostyki w naszym kraju – zgodny ze standardami światowymi, a jednocześnie przystosowany do lokalnych potrzeb i możliwości, uwzględniający również perspektywy rozwoju.

Polskie Towarzystwo Ginekologiczne, skupiające w swoim gronie lekarzy bezpośrednio związanych z prowadzeniem ciąży, kierujących pacjentki na badania prenatalne, jak również wykonujących ich pierwsze etapy, czuje się szczególnie zobligowane, a jednocześnie najbardziej kompetentne, do opracowania niniejszych rekomendacji.

Należy z całą mocą podkreślić, że program diagnostyki prenatalnej musi funkcjonować w oparciu o już istniejące zalecenia i rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego, dotyczące zagadnień pokrewnych (prowadzenie ciąży fizjologicznej, ultrasonografia, diagnostyka i terapia płodu).

Wykorzystane w niniejszym programie zalecenia The Fetal Medicine Foundation oraz innych uznanych instytucji i organizacji zyskały uprzednią aprobatę Zespołu Ekspertów Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego, które jest gremium upoważnionym do wydawania rekomendacji, przeznaczonych dla wszystkich położników-ginekologów.

Niezwykle istotnym pozostaje fakt wysokiej jakości udzielania porad medycznych z zakresu diagnostyki prenatalnej. Zapewnienie wysokiej wykrywalności (ponad 75%) aberracji chromosomalnych, przy 5% odsetku wyników fałszywie dodatnich jest możliwe jedynie w wyniku odpowiedniego szkolenia, zastosowania certyfikowanych programów komputerowych oraz spełnienia wymogu corocznego audytu.

Zestawienie tych składowych jest w stanie utrzymać niezbędną, wysoką jakość przeprowadzanych badań, a tym samym pozwoli na zminimalizowanie wskazań do diagnostyki inwazyjnej i odsetka jatrogennych poronień.

Autorzy rekomendacji pragną zwrócić szczególną uwagę na fakt, iż obecnie istnieją wiarygodne dowody na to, że wiek ciężarnej powyżej 35 roku życia, będący dotychczas podstawowym wskazaniem do wykonania badań prenatalnych, jest w rzeczywistości słabym czynnikiem determinującym wystąpienie aberracji chromosomowych płodu. Następnym tego było wykonywanie niepotrzebnych w wielu przypadkach zabiegów inwazyjnych, obciążonych określonym ryzykiem ciężkich powikłań, z utratą ciąży włącznie. W obecnej dobie szczególny nacisk należy zatem położyć na wykonywanie nowoczesnych badań nieinwazyjnych oraz dążyć do nadania im charakteru przesiewowego. W opinii Zespołu Ekspertów ośrodki i osoby, aspirujące do świadczenia usług w zakresie diagnostyki prenatalnej, muszą bezwzględnie posiadać odpowiednie certyfikaty Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego oraz zalecane przez to Towarzystwo certyfikaty *Fetal Medicine Foundation*. Ośrodki i osoby te muszą mieć ponadto pełną możliwość zapewnienia swoim potencjalnym pacjentkom kompleksowej opieki medycznej, obejmującej kwalifikacje do diagnostyki, jej wykonanie, specjalistyczne poradnictwo, jak również wszelkie formy opieki, będące naturalną i logiczną konsekwencją prowadzenia niniejszej diagnostyki, uwzględniające świadomą wolę pacjentek.

Zespół Ekspertów wyraża nadzieję, iż opracowane rekomendacje, powstałe w oparciu o najnowsze osiągnięcia i trendy światowe, obejmą w pełni problematykę diagnostyki prenatalnej w naszym kraju. Jesteśmy głęboko przekonani, iż zalecenia te spotkają się ze zrozumieniem i życzliwym przyjęciem ze strony środowiska lekarskiego, jak również zyskają akceptację Ministerstwa Zdrowia oraz Narodowego Funduszu Zdrowia, stanowiąc podstawę funkcjonowania obowiązujących programów rządowych.

## Rekomendacje dotyczące diagnostyki prenatalnej

### Kwalifikacja do badań prenatalnych

#### 1.

Wszystkie kobiety ciężarne w Polsce, bez względu na wiek, powinny mieć zaproponowane przesiewowe badania prenatalne w kierunku najczęściej spotykanych wad rozwojowych i aberracji chromosomowych.

#### 2.

Badania inwazyjne powinny być przeprowadzone po uprzednim wykonaniu badań przesiewowych. Wyjątkiem mogą być ciężarne powyżej 40 roku życia oraz ciężarne świadomie rezygnujące z etapu badań przesiewowych.

#### 3.

Badania przesiewowe określają ryzyko wystąpienia aberracji chromosomowych. Kobietom, które decydują się na pominięcie etapu skriningowego, należy umożliwić wykonanie badania inwazyjnego po uprzednim poinformowaniu o możliwych powikłaniach.

#### 4.

Badania przesiewowe: ultrasonografia między 11<sup>+0</sup> a 13<sup>+6</sup> tygodniem ciąży, ultrasonografia między 18 a 24 tygodniem ciąży oraz badania biochemiczne I i II trymestru ciąży umożliwiają poza oceną ryzyka wystąpienia aberracji chromosomowych, także rozpoznanie wielu wad wrodzonych u płodu, ocenę kosmówkowości w ciąży wielopłodowej, a także ocenę ryzyka wystąpienia niektórych powikłań charakterystycznych dla II i III trymestru ciąży.

### Wymagania minimalne dla czułości testów przesiewowych

W 2009 roku minimalne wymagania dla testów przesiewowych powinny gwarantować co najmniej 75% wskaźnik rozpoznawalności przy maksymalnie 5% wskaźniku rozpoznań fałszywie dodatnich dla trisomii 21 pary chromosomów. Wyniki tych testów powinny podlegać corocznemu audytowi.

### Etapy diagnostyki prenatalnej

#### 5.

Badanie ultrasonograficzne między 11<sup>+0</sup> a 13<sup>+6</sup> tygodniem ciąży (CRL 45 – 84mm) przeprowadzone zgodnie z rekomendacjami Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego (PTG) oraz zasadami Fetal Medicine Foundation (FMF).

#### 6.

Badanie biochemiczne I trymestru ciąży (test PAPP-A, test podwójny – ocena poziomu białka A ciążowego oraz wolnej podjednostki beta hCG) przeprowadzone między 11<sup>+0</sup> a 13<sup>+6</sup> tygodniem ciąży.

#### 7.

Badania biochemiczne (test podwójny) powinny być wykonywane wraz z oceną przezierności karku (NT), a rezygnacja z ich wykonania może być rozważana wyłącznie w przypadku ciąży wielopłodowych.

#### 8.

Komputerowa ocena ryzyka aberracji chromosomowych u płodu na podstawie testów przesiewowych zgodnie ze standardami FMF.

Rekomendacje PTG dotyczące postępowania w zakresie diagnostyki prenatalnej.

### 9.

Podjęcie decyzji o włączeniu pacjentki do dalszych etapów postępowania diagnostycznego w zależności od uzyskanych wartości ryzyka wystąpienia aberracji chromosomowych (proponycja badań inwazyjnych przy ryzyku równym lub wyższym od 1/300).

### 10.

W przypadku wysokiego ryzyka aberracji chromosomowych uzyskanego po przeprowadzeniu badań przesiewowych – skierowanie ciężarnej do porady specjalistycznej obejmującej m. in. wywiad lekarski z uwzględnieniem wywiadu genetycznego, ocenę i interpretację wyników wykonanych badań oraz decyzję, co do dalszego postępowania (w przypadku wskazań medycznych skierowanie na badania inwazyjne po wyrażeniu przez pacjentkę pisemnej zgody na ich wykonanie).

### 11.

Procedury inwazyjne w diagnostyce prenatalnej – pobranie materiału do badań genetycznych (amniopunkcja / biopsja trofoblastu / kordocenteza) pod kontrolą USG.

### 12.

Badania genetyczne:

- hodowlę komórkową,
- wykonywanie preparatów do analizy cytogenetycznej (techniki prążkowe),
- analizę mikroskopową chromosomów,
- analizę FISH (hybrydyzacja *in situ* z wykorzystaniem fluorescencji),
- analizę DNA w przypadkach chorób monogenowych,
- cytogenetyczne badania molekularne.

### 13.

Badanie biochemiczne II trymestru ciąży (test potrójny – ocena w osoczu ciężarnej całkowitego HCG, alfafetoproteiny oraz wolnego estriolu) przeprowadzone między 15 a 18 tygodniem ciąży.

Badanie powinno być zaproponowane ciężarnym, które nie wykonywały wcześniejszych badań przesiewowych lub jako uzupełnienie badania I trymestru w uzasadnionych przypadkach.

### 14.

Badanie ultrasonograficzne między 18 a 24 tygodniem ciąży przeprowadzone zgodnie z rekomendacjami Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego (PTG) oraz zasadami Fetal Medicine Foundation (FMF).

### 15.

Markery ultrasonograficzne lub występowanie określonych wad u płodu ocenione w badaniu ultrasonograficznym między 18 a 24 tygodniem ciąży mogą modyfikować wyjściowe ryzyko aneuploidii określone na podstawie wieku i badań przesiewowych pierwszego trymestru ciąży. Jednocześnie po modyfikacji ryzyka należy rozważyć wykonanie diagnostyki inwazyjnej.

## Warunki minimalne wymagane w zakresie personelu i aparatury

### 16.

Ocena ryzyka aberracji chromosomowych między 11<sup>+0</sup> a 13<sup>+6</sup> tygodniem ciąży (NT) powinna być przeprowadzona tylko przez lekarzy posiadających odpowiednie aktualne certyfikaty Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego oraz Fetal Medicine Foundation. Lekarze ci powinni ponadto przechodzić coroczny audyt oceniający jakość wykonywanych przez nich badań ultrasonograficznych.

### 17.

Lekarze (przynajmniej dwóch) posiadający certyfikaty sekcji USG Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego, w tym:

- co najmniej jeden specjalista w dziedzinie położnictwa i ginekologii posiadający certyfikat FMF (*Fetal Medicine Foundation*) w zakresie badań ultrasonograficznych wraz z aktualną licencją do programu komputerowego obliczającego ryzyko aberracji chromosomowych
- drugi lekarz: w trakcie specjalizacji w zakresie położnictwa i ginekologii posiadający certyfikat FMF (*Fetal Medicine Foundation*) w zakresie badań ultrasonograficznych wraz z aktualną licencją do programu komputerowego obliczającego ryzyko aberracji chromosomowych

### 18.

Wymagania sprzętowe w zakresie badań usg – aparat ultrasonograficzny wyposażony w co najmniej dwie głowice: convex przezbrzuszną, głowicę przezpochwową. Aparat musi być wyposażony ponadto w funkcję kolorowego Dopplera oraz możliwość cyfrowego magazynowania obrazów.

### 19.

Ocena kości nosowej w pierwszym trymestrze, przepływów na zastawce trójdzielnej oraz w przewodzie żylnym u płodu, a także pomiar kąta szczękowo-czołowego twarzy stanowią dodatkowe elementy przesiewowego badania ultrasonograficznego.

### 20.

W zakresie oceny ryzyka wad płodu – komputer wraz z oprogramowaniem certyfikowanym przez PTG i FMF, umożliwiającym kalkulację ryzyka zgodnie z kryteriami określonymi przez PTG i FMF, z aktualną licencją.

### 21.

W zakresie badań biochemicznych – możliwość pobierania krwi w celu przeprowadzenia badań określonych w programie, dostęp do laboratorium wykonującego badania określone w programie z zastosowaniem odczynników i aparatury spełniających kryteria określone przez FMF (analizatory biochemiczne certyfikowane przez FMF).

### 22.

W zakresie diagnostyki inwazyjnej – warunki wymagane: specjalizacja z położnictwa i ginekologii i umiejętność wykonywania biopsji trofoblastu i/lub amniopunkcji i/ lub kordocentezy (w przypadku lekarza w trakcie specjalizacji z położnictwa i ginekologii – konieczny bezpośredni nadzór specjalisty położnika-ginekologa doświadczonego w wykonywaniu procedur inwazyjnych), dostęp do pracowni genetycznej wykonującej badania określone w programie.

### 23.

Każda ciężarna powinna podpisać formularz zgody świadczeniobiorcy na przetwarzanie danych oraz w przypadku diagnostyki inwazyjnej, zgodę na przeprowadzenie tego zabiegu.

## FORMULARZ ŚWIADOMEJ ZGODY NA PRZEPROWADZENIE DIAGNOSTYKI WEWNĄTRZMACICZNEJ

IMIĘ I NAZWISKO PACJENTKI .....

PESEL .....

### 1. WSKAZANIA DO WEWNĄTRZMACICZNEJ DIAGNOSTYKI:

Na podstawie przeprowadzonych badań diagnostycznych stwierdzono:

.....

.....

### 2. METODY WEWNĄTRZMACICZNEJ DIAGNOSTYKI

Po szczegółowej analizie przypadku proponujemy przeprowadzenie zabiegu polegającego na wprowadzeniu igły punkcyjnej poprzez powłoki jamy brzusznej do jamy macicy oraz wykonania:

- amniopunkcji,
- biopsji kosmówki,
- kordocentezy.

Celem proponowanego zabiegu jest uzyskanie materiału do badań genetycznych i/lub biochemicznych.

### 3. MOŻLIWOŚĆ WYSTĄPIENIA POWIKŁAŃ

Pomimo, że powikłania związane z zabiegową działalnością wewnątrzmaciczną zdarzają się rzadko, to w wyniku tych działań może dojść do:

- wyzwolenia nadmiernej czynności skurczowej macicy
- pęknięcia błon płodowych z odpłynięciem płynu owodniowego.
- przedwczesnego oddzielenia łożyska / kosmówki,
- wprowadzenia infekcji do środowiska jaja płodowego.
- uszkodzenia ciągłości tkanek płodu
- tamponady pępowiny w przypadku kordocentezy
- okresowej bradykardii lub tachykardii płodu
- poronienia
- porodu przedwczesnego

### 4. ROZMOWA Z LEKARZEM

Prosimy, aby Pani zapytała nas o wszystko co chciałaby Pani wiedzieć w związku z planowanym leczeniem. Chętnie odpowiemy na wszystkie Pani pytania.

### 5. KONIECZNOŚĆ WYKONANIA CIĘCIA CESARSKIEGO PODCZAS TRWANIA ZABIEGU WEWNĄTRZMACICZNEGO (PO 24 TYGODNIU CIĄŻY).

*W przypadku zaistnienia w trakcie zabiegu wewnątrzmacicznego bezwzględnych wskazań do zakończenia ciąży drogą cięcia cesarskiego wyrażam zgodę na jego przeprowadzenie.*

.....

### 6. OŚWIADCZENIE PACJENTKI

*W pełni zrozumiałam informacje zawarte w tym formularzu oraz przekazane mi podczas rozmowy z lekarzem. Zapewniono mi nieograniczone możliwości zadania pytań i na wszystkie udzielono mi odpowiedzi i wyjaśnień w sposób satysfakcjonujący. Po zapoznaniu się z treścią tego formularza i rozmowie wyjaśniającej z Panem/Panią doktor*

.....

*Spełnione zostały wszelkie moje wymagania co do informacji na temat:*

- rozpoznania
- proponowanych oraz alternatywnych metod diagnostycznych
- dających się przewidzieć następstw zastosowania tych metod lub ich zaniechania
- rokowania

*Znane mi są możliwe powikłania związane z tym zabiegiem.*

**Zgadzam się na przeprowadzenie u mnie zabiegu diagnostycznego:**

- amniopunkcja       - biopsja kosmówki       - kordocenteza

*Wyrażam zgodę na przetwarzanie danych osobowych oraz uzyskanych danych medycznych, wyłącznie dla celów medycznych i naukowych.*

.....  
data

.....  
podpis lekarza

.....  
podpis pacjentki lub uprawnionego opiekuna