
PROTOCOLO: BIOPSIA VELLOSIDADES CORIALES

BIOPSIA VELLOSIDADES CORIALES

Hospital Clínic | Hospital Sant Joan de Déu | Universitat de Barcelona.

1. INTRODUCCIÓN

La biopsia de vellosidades coriales (BVC), o coriocentesis, es un procedimiento diagnóstico invasivo de **complejidad media** en Medicina Materno-Fetal, que consiste en la obtención de vellosidades coriales para estudio citogenético o molecular. Requiere de entrenamiento y experiencia suficiente del operador, así como de su equipo y del laboratorio de Genética, ya que tanto las tasas de obtención del resultado como las de pérdida gestacional estarán relacionadas directamente con estos factores.

Existen dos vías para la realización de la BVC, la **transcervical** y la **transabdominal**. La tasa de complicaciones y pérdidas gestacionales es similar, y en ambos casos depende de la experiencia del operador.

2. INDICACIONES DE BVC

- Alto riesgo de aneuploidia en el cribado de primer trimestre ($> 1/250$)
- Translucencia nucal aumentada $>$ percentil 99
- Anomalía cromosómica en gestación previa (en trisomías autosómicas se puede recalcular el riesgo, en otras anomalías el riesgo de recurrencia es muy bajo)
- Anomalía cromosómica parental
- Anomalía estructural fetal detectada en la ecografía de primer trimestre
- Confirmación de un diagnóstico preimplantacional (error $< 5\%$ si era per FISH i $< 1\%$ si era per PCR, microarray o NGS)
- Confirmación de un resultado en DNA fetal en circulación materna
- Pérdida gestacional precoz (no solo en pérdida recurrente)
- Enfermedad monogénica con diagnóstico molecular o bioquímico disponible

Antes de realizar la BVC, se deberán considerar las siguientes contraindicaciones relativas:

- Sangrado vaginal: En general, se recomienda posponer la BVC hasta una semana después de la finalización del sangrado
- Infección materna por HIV, HBV o HCV: el procedimiento de elección es la amniocentesis no transplacentaria

3. PREPARACIÓN DE LA BVC TRANSCERVICAL

La biopsia corial es un procedimiento ambulatorio. Previamente al procedimiento, se debe revisar una lista de comprobación "checklist":

1. **Verificación del motivo de la BVC:** Es crucial ser consciente de cuál es la indicación durante todo el procedimiento y del grado de riesgo que la pareja esté dispuesta a asumir.
2. **Edad gestacional.** Se podrá realizar una BVC transcervical entre las 10+0 y las 14+6 semanas, aunque es preferible entre las 11+0 y 13+6 semanas. Se ha descrito reducción de extremidades en BVC antes de las 10 semanas. En placentas de inserción baja, la BVC es factible hasta la semana 15.

PROTOCOLO: BIOPSIA VELLOSIDADES CORIALES

3. **Asesoramiento genético:** en el momento de la programación de la BVC se deber realizar el asesoramiento genético por parte de un médico, Genetista Clínico u Obstetra, sobre la probabilidad de anomalía fetal (cromosómica o monogénica) y sobre el alcance y limitaciones de los estudios genéticos que se vayan a llevar a cabo a partir de las vellosidades coriales. De cada test genético deben informarse de las posibilidades de quedarse sin resultado y de los resultados falsos positivos, falsos negativos, y no concluyentes. Debe decidirse qué test genético se practicará: la “prueba rápida” (QF-PCR ó FISH), el cariotipo, el array-CGH (cariotipo molecular) o un test molecular específico. Se deben comentar las limitaciones de cada técnica: la “prueba rápida” sólo determina el número de 5 cromosomas (13, 18, 21, X e Y), el cariotipo no detecta cambios submicroscópicos, el array-CGH no detecta las anomalías equilibradas y ninguna de ellas detecta los defectos monogénicos. A mayor complejidad de la técnica también se detectan más variantes de la normalidad con significado incierto.
4. **Consentimiento informado** (anexo): se debe proporcionar a la gestante información sobre el procedimiento de la BVC, las posibles complicaciones y las medidas de precaución que se deben adoptar. La información sobre el procedimiento y sobre el procesamiento de la muestra debe incluirse en el consentimiento informado. Idealmente debe firmarse con un plazo mínimo de 24 horas antes de la realización del procedimiento.
5. **Conocimiento del RhD:** en caso de que la gestante sea RhD negativa se pautará gammaglobulina anti-D (300 µg o 1500 UI IM) antes de cumplir las 72 horas post-procedimiento, excepto si se ha realizado un genotipado prenatal no invasivo con resultado de feto RhD negativo. Como norma general, el RhD de la pareja no se tomará en consideración
6. **Conocimiento de serologías:** virus de inmunodeficiencia humana (VIH), hepatitis B (VHB) y en casos de riesgo, virus de la hepatitis C (VHC). Las serologías positivas no se consideran una contraindicación absoluta para el procedimiento y deberá valorarse cada caso de manera individual
7. **Valorar las contraindicaciones relativas al procedimiento:**
 - Mujeres seropositivas para VHB, VHC o VIH con carga viral alta
 - Isoinmunización
 - Fiebre y/o infección materna activa
 - Amenaza de aborto y sangrado genital reciente no filiado
 - Gran hematoma intracavitario
 - Alteración de la coagulación materna o tratamiento anticoagulante (Tabla 1).

Tabla 1. Manejo anticoagulante para la BVC (Butwick AJ, J Perinatol 2011;31:73-84).

Tratamiento anticoagulante	Suspensión antes del procedimiento	Reinicio después del procedimiento
Aspirina (dosis de antiagregante 75-300mg/día)	Ninguna	
HBPM Profiláctica	10-12 hrs	6-8 hrs
HBPM Terapéutica	24 hrs	24 hrs
Dicumarínicos	INR ≤1.4	Inmediato

HBPM: hemoglobina de bajo peso molecular; INR: international normalised ratio.

PROTOCOLO: BIOPSIA VELLOSIDADES CORIALES

Es recomendable que en el momento de la BVC la gestante tenga una replección vesical media, que permita la visualización ecográfica del cérvix, ya que una mayor o menor replección pueden dificultar el procedimiento.

En una pérdida gestacional precoz, la BVC presenta una tasa superior de obtención de un cariotipo, en comparación con el análisis de los restos ovulares post-evacuación uterina. En las gestaciones no evolutivas existen los siguientes cambios sobre el checklist precedente:

- No hay contraindicaciones
- Edad gestacional: hasta las 15 semanas
- No es necesaria asesoría, ni un consentimiento informado firmado para BVC
- No es necesario conocer las serologías, pero si el RhD



Figura 1. Instrumental necesario para la BVC transcervical

Los requerimientos de personal y material son los siguientes:

- Es necesaria la presencia de un ecografista para guiar al operador durante el procedimiento. En procedimientos complejos la experiencia del ecografista puede ser tan importante como la del operador.
-
- En cuanto a instrumental, los requerimientos mínimos son:
 - o Ecógrafo
 - o Camilla ginecológica
 - o Fuente de luz directa
 - o Especulo vaginal de Collin (Figura 1A)
 - o Pinza de biopsia de vellosidades coriales -"snake"- (Figura 1 A,B)
 - o Pinza de Pozzi (debe estar disponible en la sala)
 - o Gasas y material para realizar asepsia
 - o Contenedor con medio de transporte de muestras (Figura 1C)

Existe la pinza de BVC transcervical SNAKE, de 25 cm. de largo y 1.9 mm de diámetro (Area Medica, Barcelona) y la comercializada por Storz, más corta, más gruesa y más rígida.

PROTOCOLO: BIOPSIA VELLOSIDADES CORIALES

4. VALORACIÓN Y PLANIFICACIÓN

La valoración ecográfica transabdominal previa deberá realizarla el operador con tres cortes básicos (Figura 2 A, B,C,D) por vía transabdominal:

- Sagital medio: Permite definir la localización anterior o posterior del corion, así como la distancia entre éste y el orificio cervical interno (OCI)
- Transversal: Define la lateralidad del corion, pudiendo éste ser central, izquierdo o derecho (especialmente importante cuando el corion es anterior)
- Sagital del cérvix: Localización del trayecto del canal cervical

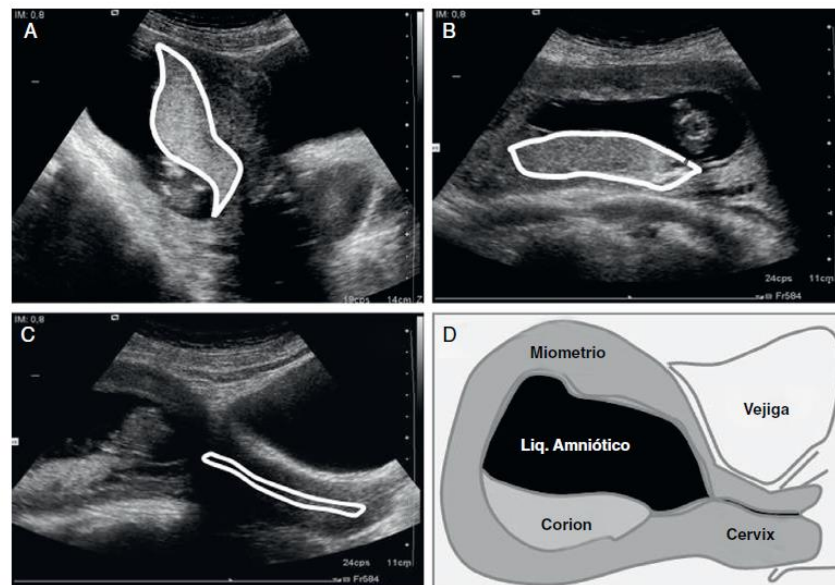


Figura 2. Valoración ecográfica inicial transabdominal A) sagital medio, define corion anterior o posterior. B) transversal, define lateralidad; derecho, izquierdo o central. C) sagital del cérvix, define canal endocervical. D) esquema que muestra corion de localización posterior.

Durante la ecografía previa, el operador localiza el canal cervical, planea la vía de acceso al corion y selecciona la zona del corion ideal para la toma de la muestra. Cuando es anterior se debe prever una vía alternativa de acceso posterior.

5. PREPARACIÓN DE LA GESTANTE

-Mientras el operador se prepara, el ayudante repetirá los 3 cortes ecográficos para hacerse una “composición de lugar” y guiar de manera adecuada el procedimiento.

-Se ubica la gestante en posición de litotomía, con las caderas bien apoyadas y lo más cerca posible al borde de la camilla, para permitir una mayor maniobrabilidad con la pinza.

-El operador realiza asepsia de la zona vulvar y vaginal con clorhexidina preferentemente o iodopovina no alcohólica. La colocación del espéculo ha de ser especialmente cuidadosa para evitar una acción reactiva de la gestante y si ésta se produce, se tendrá que esperar el tiempo necesario para que se vuelva a relajar. Se inserta el espéculo vaginal procurando realizar una apertura no excesiva, que permita que el cérvix quede fijado entre sus 2 palas. Posteriormente, se realiza asepsia del exocérvix.

PROTOCOLO: BIOPSIA VELLOSIDADES CORIALES

- Es preferible utilizar un espéculo de Collin metálico (con mecanismo de apertura en posición lateral), ya que la posición central interfiere en el procedimiento.

6. TRAYECTO POR EL CANAL CERVICAL (DESDE OCE HASTA OCI)

La realización de la BVC tiene 3 tiempos: el primero consiste en avanzar la pinza hasta el OCI, el segundo llegar hasta el corion y el tercero realizar la extracción de vellosidades coriales. Para realizar el primer paso:

- Se debe visualizar un corte sagital del cérvix en la pantalla e identificar el trayecto del canal cervical, tratando de evitar la sombra acústica del espéculo.
- El operador toma la pinza, comprueba que se abra y cierre correctamente y que su curvatura sea la correcta.
- El operador introduce la pinza en la vagina, cuidando de no contactar con la pared vaginal y la inserta por el orificio cervical externo (OCE).
- Se presiona ligeramente para iniciar el trayecto por el canal cervical y se avanza con control ecográfico continuado. En multíparas el canal es más corto y está más dilatado y por tanto hay poca resistencia al paso. En caso de resistencia a la entrada, debe girarse la pinza 360 grados, hasta encontrar un punto de entrada. Como última opción, se coloca una pinza de Pozzi para traccionar y reorientar el cérvix.
- Todo cambio de orientación del avance de la pinza en sentido antero-posterior (en el plano sagital materno) se realiza mediante el movimiento correspondiente del espéculo.
- En un gran número de casos el canal tiene un trayecto en forma de "J" haciéndose necesario avanzar la pinza en dirección posterior (dorsal) y posteriormente reorientarla hacia arriba (ventral) para alcanzar el OCI (Figura 3).

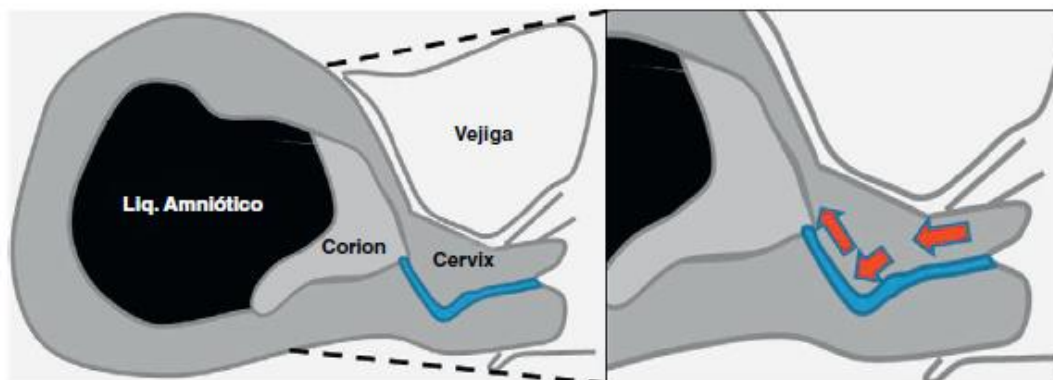


Figura 3: Trayecto del canal cervical en forma de "J". Las flechas muestran los movimientos que deben realizarse hasta alcanzar el orificio cervical interno

- En úteros en retroversión, la introducción de la pinza se inicia con una rotación del mango de 180 grados, para aprovechar la curvatura de la pinza en sentido posterior (Figura 4)

PROTOCOLO: BIOPSIA VELLOSIDADES CORIALES

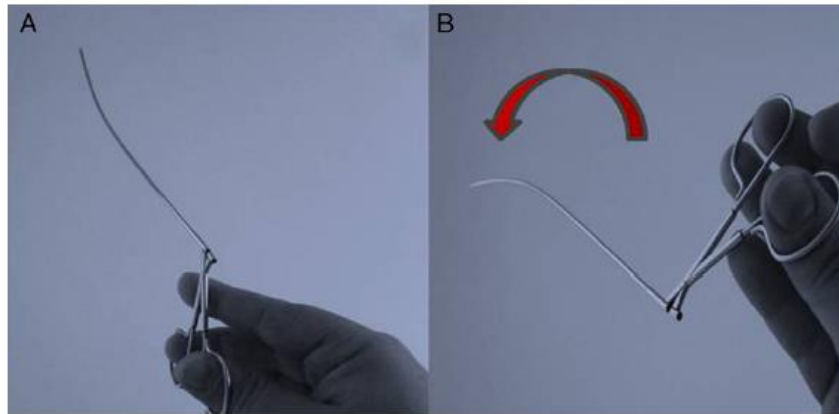


Figura 4: Rotación de 180° de la pinza necesaria cuando el útero está en retroversión

7. TRAYECTO DESDE OCI HASTA EL CORION

- Una vez en OCI, se reevaluará la vía de progresión hasta el corion, ya que la localización del OCI no siempre es predecible por ecografía. Si el corion es de inserción baja esta fase no es necesaria.
- Dicha reevaluación se realiza en un corte sagital, valorando la distancia desde el OCI, hasta el borde proximal del corion, tanto por la pared posterior si el corion es posterior, como por la pared anterior y posterior si el corion es anterior. Se fija el extremo inferior de la sonda en el OCI y se desplaza lateralmente el extremo superior de la sonda hacia la derecha o izquierda (movimiento en “limpiaparabrisas”), buscando la zona del corion de mayor grosor y ecogenicidad (Figura 5A, B).

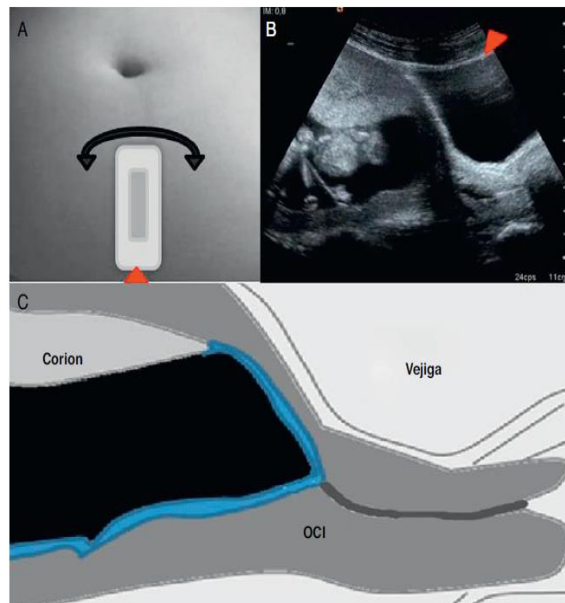


Figura 5: Trayecto desde el orificio cervical interno hasta el corion: A y B) movimiento de la sonda ecográfica para localizar el trayecto; C) en azul se dibuja el espacio entre la membrana corial y la decidua

PROTOCOLO: BIOPSIA VELLOSIDADES CORIALES

-Una vez se decide la vía a seguir, se avanza la pinza por el espacio virtual entre la decidua y la membrana corial (corion liso) (Figura 5C). Cuando se accede por la pared posterior y el útero está en anteversión, se debe ir rozando tangencialmente la pared uterina posterior, con escaso riesgo de romper las membranas. Durante todo el procedimiento se deberá visualizar la pinza en toda su longitud y especialmente la punta (pero nunca sólo la punta). No se debe avanzar ni un milímetro la pinza sin localizarla correctamente.

- Cuando se avanza por la pared anterior en un útero anteverso, existe un mayor riesgo de crear una falsa ruta (Figura 6). Por lo tanto, el avance de la pinza debe realizarse de manera muy cautelosa, rozando la pared uterina anterior, angulando de manera forzada la pinza hacia arriba, mediante un movimiento forzado del espéculo hacia abajo al mismo tiempo que se presiona con el transductor para disminuir la flexión uterina.

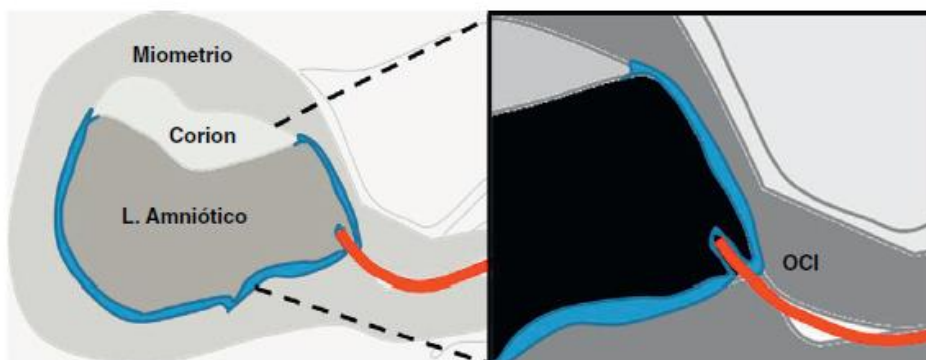


Figura 6. Debe evitarse la creación de una falsa ruta, en un corion anterior en un útero en anteversión.

- A veces la pinza también deber reorientarse lateralmente, que a veces requiere la lateralización del espéculo.
- En un útero en anteversión, el ángulo de acceso puede ser corregido aplicando una cierta presión con la sonda ecográfica sobre la pared uterina anterior. Esta presión suele comprimir un pools de líquido amniótico, y las paredes anterior y posterior del útero parecen contactar. No debe utilizarse este "falso atajo".
- Cuando el corion es anterior y es imposible avanzar la pinza rozando la pared uterina anterior debido a la anterversoflexión marcada, una vía alternativa es una pared lateral, si el corion está lateralizado a la derecha o izquierda y cuando se llega a fundus se puede centrar un poco la pinza.
- Cuando el útero esta en retroversión, las mismas maniobras se aplican de manera inversa (pinza hacia abajo, espéculo hacia arriba), especialmente cuando el corion es posterior.
- La entrada dentro del corion debe realizarse por su cara materna, para evitar una falsa entrada. Una inserción de la pinza por un plano incorrecto, será percibido por el operador mediante la imagen ecográfica (la punta de la pinza deforma la cara fetal de la placenta presionándola hacia adentro) o por una sensación táctil (mayor resistencia, como si se empujase una pelota de goma).

8. EXTRACCIÓN DE LA MUESTRA DE VELLOSIDADES CORIALES

- Una vez se alcanza el corion, se avanza la pinza a través de su espesor hasta la zona más ecogénica y cercana a la placa corial (cara fetal del corion), pero sin llegar al límite del saco gestacional. La pinza se orientará siempre que sea posible paralelamente a la placa corial.

PROTOCOLO: BIOPSIA VELLOSIDADES CORIALES

- En este momento, se abre la pinza y se avanza unos 3 cm. Se cierra la pinza lejos de la decidua y se inicia una tracción suave. Si se nota resistencia o se observa una retracción importante de la placa corial, debe abrirse la pinza, retroceder unos centímetros, cerrarla y reiniciar la extracción de la muestra. (Figura 7).

- Se retirará la pinza con la muestra siguiendo la misma ruta de entrada, manteniéndolo en todo momento la pinza bien cerrada.

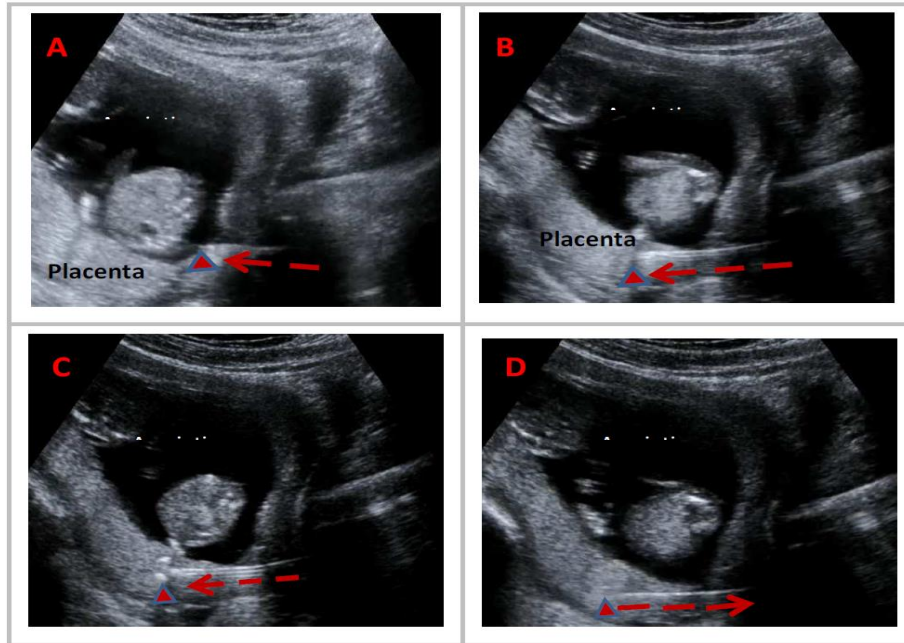


Figura 7. Toma de la muestra: apertura y cierre de la pinza.

- Una alternativa para acceder a un corion anterior no accesible por la vía anterior, consiste en avanzar por la pared posterior hasta alcanzar el extremo fúndico del corion. Se avanza la pinza por el corion hasta el límite materno, se abre la pinza, se retira hasta el límite fetal y entonces se vuelve a avanzar hasta la cara materna, se cierra la pinza y se retira totalmente. Esta maniobra permite la obtención de muestras coriales con un riesgo mínimo de perforar las membranas.

- Una vez extraída la muestra de vellosidades, se coloca en el contenedor que contenga medio de transporte (RPMI), o alternativamente suero fisiológico.

- La muestra debe evaluarse macroscópicamente, utilizando la fuente de luz y realizando un movimiento de agitación suave del contenedor, para confirmar que la cantidad y la calidad sean adecuadas (Figura 8). Las vellosidades coriales son blanquecinas y de aspecto coraliforme. La decidua tiene un aspecto de piel de color rojizo oscuro y normalmente flota en el medio de transporte.

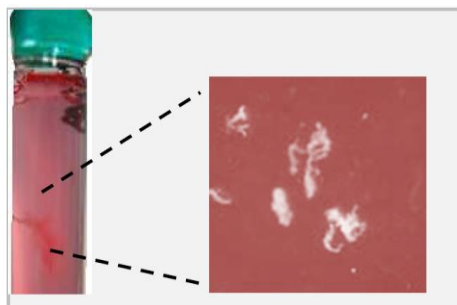


Figura 8. Colocación de la muestra en el container y su valoración macroscópica.

PROTOCOLO: BIOPSIA VELLOSIDADES CORIALES

- En caso de requerir una segunda muestra, se repiten los mismos pasos, procurando seleccionar una zona corial mejor.

- En condiciones normales deben realizarse un máximo de 2 introducciones por sesión y si es necesario se programará una segunda sesión una semana más tarde. Es muy importante tener in mente la indicación del procedimiento, especialmente el riesgo de la anomalía cromosómica/genética a diagnosticar, así como la historia reproductiva materna y la opinión de la pareja. En casos de muy alto riesgo, puede forzarse una tercera introducción. Por el contrario, debemos desistir de tomar una nueva muestra en caso que el motivo sea la angustia materna o riesgos no excesivamente altos.

- La muestra debe llegar al laboratorio idealmente en el mismo día y debe conservarse mientras tanto a temperatura ambiente, nunca en un frigorífico, ni cerca del aire acondicionado.

En las gestaciones no evolutivas hay algunas variaciones:

- Al haber menor cantidad de corion y éste ser de peor calidad, la obtención de vellosidades es más dificultosa.
- La muestra se debe tomar aún más próxima al saco gestacional, para disminuir la posibilidad de contaminación de la muestra con la decidua materna.
- Podrán realizarse hasta 5 introducciones, para asegurarse un resultado

9. BVC POR VIA TRANSABDOMINAL

- En nuestro medio utilizamos dos técnicas para la BVA por vía transabdominal: aspiración o pinza. En la BVC-TA por aspiración se utiliza una aguja del 19G para acceder a la placenta, bajo control ecográfico continuo, previa asepsia abdominal, entallado y anestesia local. La aspiración se puede realizar con jeringa o vacutainer con movimientos repetidos de la aguja de entrada y salida.

- La técnica con pinza utiliza un trócar del 18 G Se retira el fiador y se introduce una pinza fina ("crocodile forceps") hasta el corion. Se realizan 3-4 inserciones hasta que macroscópicamente se considere una muestra suficiente.

- Algunos centros prefieren realizar la BVC por vía TC en corion posterior y por vía TA en corion anterior, sin embargo la mayoría optan por una de las dos técnicas como de primera elección i reservan la segunda para casos no factibles.

10. RECOMENDACIONES POST-PROCEDIMIENTO

- Administración de gammaglobulina (300 µg o 1500 UI IM) en mujer RhD negativa

- Reposo domiciliario de 24 horas. Es una medida de precaución cuya efectividad no está comprobada. Se permitirán desplazamientos cortos.

- Restricción de actividad intensa, deportes y relaciones sexuales durante una semana.

- Signos de alarma para acudir a urgencias: sangrado superior a una menstruación, dolor abdominal intenso, fiebre o pérdida de líquido amniótico.

- Entre una y tres semanas después del procedimiento, realizamos un control ecográfico, coincidiendo con la entrega de resultados.

PROTOCOLO: BIOPSIA VELLOSIDADES CORIALES

11. COMPLICACIONES DE LA BVC

- Pérdida fetal: existe un riesgo similar al de la amniocentesis cuando la BVC se realiza por parte de un operador experimentado, que sería del 0.2%.
- Corioamnionitis: muy rara después de BVC con una incidencia < 1/1000
- RPM: muy rara después de BVC transcervical, casi no hay clínica por la cantidad escasa de líquido amniótico en una edad gestacional temprana. Su incidencia es < 1/1000
- Hematoma placentario: de escasa relevancia cuando no es masivo o retrocorial. Debe documentarse su existencia cuando existe un hematoma previo al procedimiento
- Despegamiento corial: de escasa relevancia cuando no es masivo. Debe documentarse su existencia previa al procedimiento
- Muestra insuficiente o inadecuada: se debería monitorizar el centro y el laboratorio ya que la tasa de “no-resultado” debe ser inferior al 1%

12. ESTUDIOS GENÉTICOS EN VELLOSIDAD CORIAL

El resultado convencional de la BVC consiste en un cariotipo después de cultivo largo. Para disponer de un resultado antes de 2-3 semanas, se puede realizar una QF-PCR o un cariotipo en cultivo corto o ambos. En la actualidad, hay una tendencia en substituir el cariotipo por el array-CGH. En nuestro centro siempre realizamos QF-PCR que puede ir seguida de Iso 2 cariotipos o de array-CGH.

- **QF-PCR**: cuantifica el número de cromosomas 21,18, 13, X e Y mediante estudio de diversas sondas de DNA por cada cromosoma. Diagnostica las aneuploidías de estos 5 cromosomas y las triploidías. Detecta la contaminación materna y es especialmente recomendable antes de procesar un array-CGH.

- **Cariotipo por cultivo corto o método semidirecto**, permite un cariotipo en 2-7 días a partir de las células del trofoblasto, las cuales se replican espontáneamente. No hay riesgo de contaminación materna, pero presenta un cierto riesgo de detectar anomalías confinadas a la placenta (2% de resultados “no-concluyentes”). Es necesario confirmar las anomalías halladas mediante cultivo largo o líquido amniótico, a excepción de las trisomías 21, las trisomías sexuales (XXY, XYY y XXX), las anomalías cromosómicas estructurales familiares en línea pura, y las otras anomalías cromosómicas con signos ecográficos confirmatorios. Tiene un riesgo de 1/3000 de falsos negativos (anomalía fetal y placenta normal).

- **Cariotipo por cultivo largo** con resultado a las 3 semanas. Tiene riesgo de contaminación materna (decidua), pero tiene menor posibilidad de detectar una anomalía confinada a la placenta y falsos negativos que el cultivo corto. Se recomienda realizar un cultivo largo siempre que no se haga microarray, después de QF-PCR o cultivo corto.

- **Microarray** (cariotipo molecular) permite el diagnóstico de microdeleciones y microduplicaciones cripticas para el cariotipo (< 5-10 Mb) a parte de las aneuploidías, deleciones y duplicaciones diagnosticables al cariotipo. No detecta las anomalías equilibradas y algunas triploidías. Está especialmente indicado en malformaciones fetales, CIR precoz y TN aumentada. Cuando se diagnostica una T21 o T13 por QF-PCR, se cancelará el microarray y se realizará un cariotipo en cultivo largo para descartar una trisomía por translocación.

- **Estudios moleculares** específicos: para el diagnóstico prenatal de enfermedades monogénicas es necesario tener identificada la mutación en el caso índice y contactado el laboratorio que realiza estos estudios.

PROTOCOLO: BIOPSIA VELLOSIDADES CORIALES

-Reserva de DNA: deberá realizarse reseva de DNA en caso de feto con anomalías estructurales en que se deban realizar estudios genéticos mediante NGS si el microarray resulta normal

13. BVC EN GESTACIONES GEMELARES

La BVC es el procedimiento de elección en la gestación bicorial, ya que una eventual interrupción selectiva de uno de los gemelos comportará menos complicaciones cuanto más precozamente se realice. El mayor inconveniente de la BVC en gestaciones bicoriales es la confusión de muestras entre 2 corions adyacentes. Por éste motivo, puede considerarse conveniente que el médico más experto realice el guía ecográfica.

- En la planificación de la BVC en una gestación múltiple, es indispensable realizar un mapeado documentado de los sacos gestacionales, fetos y coriones existentes. Se ha recomendado que estos procedimientos se realicen preferentemente en centros que ofrezcan la reducción selectiva, si ésta es la opción de la pareja en caso de un gemelo afecto.

- En gestaciones bicoriales con dos placentas adyacentes es indispensable delimitar con precisión el territorio de cada una. En estos casos la recomendación es tomar la muestra cerca a la inserción del cordón de cada gemelo y preferiblemente con pinzas diferentes para cada muestra, evitando así la contaminación entre muestras. Cuando sólo se disponga de una pinza debe asegurarse que no queden restos de la primera muestra antes de acceder al segundo corion. No es necesario evitar el paso a través del corion del gemelo A en el momento de toma de la muestra del gemelo B.

- Para evitar confusiones, es recomendable realizar de manera sistemática primero la BVC del gemelo A y en segundo lugar la del gemelo B.

- En general, se recomienda obtener muestras de los 2 corions, aunque se trate de una anomalía discordante, ya que es preferible disponer de un resultado normal en el feto aparentemente sano, antes de realizar una interrupción selectiva.

- Si un corion no es accesible por vía transcervical, puede realizarse una BVC por doble vía transcervical y vía transabdominal.

- En las gestaciones monocoriales se recomienda actuar como en la gestación única. En caso de fetos monocoriales diamnióticos discordantes para una anomalía, es preferible posponer el procedimiento y realizar 2 amniocentesis.

Responsables del protocolo:	A Borrell, V Borobio, J. Sabrià y I. Miró
Fecha del protocolo y actualizaciones:	10/07/14
Última actualización:	25/06/2018
Próxima actualización:	25/06/2022
Código Hospital Clínic:	MMF-11-2014
Código Sant Joan de Deu:	

IDENTIFICACIÓN GESTANTE

Nombre y apellidos

Edad

Número historia clínica

En qué consiste?

La biopsia corial consiste en la extracción de una muestra de la placenta. Se puede realizar a través del cuello de la matriz con colocación previa de un espéculo o mediante una punción a través del abdomen, a partir de las 10 semanas de embarazo y hasta las 15 semanas. La biopsia corial es una técnica diagnóstica que tiene la finalidad de realizar estudios cromosómicos, bioquímicos o moleculares del feto.

El microarray cromosómico o cariotipo molecular es un análisis del genoma del feto que detecta ganancias o pérdidas de material genético responsables de enfermedades genéticas (según los conocimientos actuales). En comparación al cariotipo convencional (estudio de los cromosomas), tiene la ventaja de detectar un grupo de anomalías cromosómicas submicroscópicas (no visibles al microscopio) que el cariotipo no detecta.

Qué complicaciones pueden aparecer?

La biopsia corial puede desencadenar algunas veces las siguientes complicaciones:

1. Pérdidas de sangre por vía vaginal (en un 20 % de casos), que no comportan un mal pronóstico.
2. Aborto (en 2 de cada 1.000 casos).
3. Hematoma o ruptura de la bolsa de las aguas (en 3 de cada 1.000 casos).

Qué más se debería tener en cuenta?

No hace falta hacer ninguna preparación antes del procedimiento.

EN RELACIÓN A LA BIOPSIA CORIAL

1. La biopsia corial puede fracasar si no se consigue suficiente material de la placenta de buena calidad (1%).
2. Hará falta que después de la biopsia haga reposo relativo en casa durante 24 horas.
3. Si usted es RhD negativa, le tendrán que administrar gammaglobulina anti-D después de la biopsia corial.

EN RELACIÓN AL MICROARRAY

1. El microarray requiere ADN en suficiente cantidad y calidad. En caso de muestra insuficiente o de contaminación con células maternas, el resultado se puede atrasar hasta 3 semanas o bien muy raramente puede hacer falta una nueva muestra.
2. El microarray no detecta todas las anomalías genéticas: ni las anomalías cromosómicas que no alteran la cantidad del material genético (translocaciones equilibradas, inversiones), ni las pequeñas anomalías que estén por debajo de la resolución del microarray, ni las alteraciones genéticas debidas a mutaciones puntuales (enfermedades monogénicas), ni tampoco las anomalías que estén en baja proporción.

El HCB le informa que tratará sus datos con fines asistenciales, y los cederá únicamente en aquellos casos legalmente exigibles, de conformidad con lo expuesto en el artículo 9 del Reglamento (UE) 2016/679, y correspondiente normativa de desarrollo. Puede ejercer sus derechos en la Oficina de Atención a la Ciudadanía del HCB y obtener una copia completa de la política de protección de datos.

3. El microarray no detecta los defectos congénitos no genéticos. Por tanto, un resultado normal no descarta la posibilidad de que el bebé pueda padecer defectos de otros tipos.
4. Se informarán sólo las alteraciones que tengan implicación clínica. Por tanto, en ningún caso se informarán los hallazgos que no tengan significación clínica (benignos), y casi nunca los que tienen un significado incierto de acuerdo con los conocimientos actuales.
5. Se informarán sólo a petición explícita de la embarazada los hallazgos incidentales, anomalías patogénicas que no tienen relación con el motivo de la biopsia:
 Sí, quiero ser informada de los hallazgos incidentales
6. En algunos casos, se recomienda una analítica de los padres para aclarar las implicaciones clínicas de los hallazgos.
7. En algunos casos (1%), no se puede hacer un diagnóstico de seguridad (diagnóstico inconclusivo), debido al hallazgo de un mosaico celular (dos poblaciones de células con cromosomas diferentes) o de una anomalía que se sospecha que sólo está presente en la placenta. Para completar el diagnóstico puede ser recomendable una amniocentesis posterior.
8. Existe la posibilidad de error diagnóstico (resultado falsamente positivo o falsamente negativo), ya que en uno de entre 4.000 casos el resultado de la biopsia corial puede ser normal a pesar de haber una anomalía cromosómica fetal.

He sido informada por el equipo médico de las características de la **biopsia corial** y de las complicaciones más habituales que pueden aparecer, así como del análisis genético mediante **microarray cromosómico** y de sus limitaciones. La información me ha sido proporcionada de forma entendedora y mis preguntas han sido contestadas, por la cual cosa tomo libremente la decisión de autorizar el citado procedimiento a BCNatal y el procesamiento de la muestra al Centro de Diagnóstico Biomédico del Hospital Clínic, entendiéndolo que podré cambiar de opinión libremente. También podré contactar con el equipo médico para resolver cualquier duda que tenga.

Firma de la gestante
DNI _____

Firma médico
Núm. trabajador _____

Doy consentimiento para el almacenamiento y conservación de las muestras remanentes de diagnóstico en el Servicio de Bioquímica y Biología Molecular del Centro de Diagnóstico Biomédico del Hospital Clínic por si se han de utilizar en un futuro para estudios de la misma familia, de acuerdo con lo que establece la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica.

Firma de la gestante

Barcelona, ade de

El HCB le informa que tratará sus datos con fines asistenciales, y los cederá únicamente en aquellos casos legalmente exigibles, de conformidad con lo expuesto en el artículo 9 del Reglamento (UE) 2016/679, y correspondiente normativa de desarrollo. Puede ejercer sus derechos en la Oficina de Atención a la Ciudadanía del HCB y obtener una copia completa de la política de protección de datos.

BIOPSIA CORIAL

¿En qué consiste?

La biopsia corial consiste en la extracción de una muestra de la placenta. Se puede hacer a través del cuello del útero con la colocación previa de un espejuelo o mediante una punción a través del abdomen, a partir de las 10 semanas de embarazo y hasta las 15 semanas.

La biopsia corial se realiza para obtener material fetal para estudios cromosómicos, bioquímicos o de ADN.

¿Qué complicaciones pueden aparecer?

La biopsia corial puede desencadenar algunas veces las siguientes complicaciones:

1. Pérdidas vaginales (en un 30 % de casos)
2. Aborto (en aproximadamente un 0,2 % de casos)
3. Rotura de la bolsa de aguas o hematomas en la zona puncionada (0,3%)

¿Qué otras cosas conviene tener en cuenta?

1. La biopsia corial puede fracasar si no se consigue suficiente material de la placenta de buena calidad
2. En algunos casos (un 1%) no se puede hacer un diagnóstico de seguridad y puede ser necesario practicar una amniocentesis posterior para tener un diagnóstico conclusivo
3. La biopsia corial sólo informa de posibles anomalías cromosómicas y no de otros defectos congénitos. Por lo que, un resultado normal no elimina la posibilidad de que el recién nacido pueda sufrir defectos de otros tipos.
4. Las diferentes determinaciones practicadas tienen un pequeño margen de error, que puede dar lugar a una falta de coincidencia entre los resultados obtenidos y el estudio de la criatura.

Sra.....D.N.I.....
manifiesta voluntariamente que:

He sido informada por el equipo médico de las características de la **Biopsia corial** y de las complicaciones más habituales que pueden aparecer. La información me ha sido facilitada de forma comprensible y mis preguntas han sido contestadas, por lo que tomo libremente la decisión de autorizar el citado procedimiento y el procesamiento de la muestra a BCNatal. No obstante, podré revocar mi consentimiento en cualquier momento si esa es mi voluntad.

Barcelona, a de de

Firma del médico

Firma de la gestante o representante
(por menoría de edad incapacidad)

Dr.

Sra.....

Núm. Colegiado

Parentesco.....

Las muestras biológicas y las imágenes que se obtengan durante mi proceso de atención pueden ser conservadas y utilizadas en trabajos de docencia preservando el anonimato y en trabajos de investigación autorizados por el Comité Ético de Investigación Clínica. (MARQUE SU ELECCIÓN CON EL SIGNO "X")

SÍ NO