

## :: Zaśniad groniasty

Orpha number: ORPHA 99927

### STRESZCZENIE

#### **\*Definicja:**

Zaśniad groniasty to niezłośliwa choroba trofoblastyczna rozwijająca się podczas ciąży. Powstaje w wyniku nieprawidłowego zapłodnienia i cechuje się rozrostem trofoblastycznym uniemożliwiającym fizjologiczny rozwój zarodka. Zaśniad groniasty może być całkowity lub częściowy.

#### **\*Epidemiologia:**

W Europie częstość występowania zaśniadu groniastego wydaje się wynosić około 1/1 000 ciąż oraz 1/41 poronień.

#### **\*Opis kliniczny:**

Okolo 40% przypadków postaci całkowitej jest bezobjawowa. Najczęściej zaśniad wykrywany jest przy podejrzeniu poronienia w pierwszym trymestrze, gdy występuje krwawienie i ból podbrzusza. Objawy przedmiotowe w drugim trymestrze (wymioty, krwotok z macicy, nieprawidłowe powiększenie macicy, rzadziej niedokrwistość lub stan przedrzucawkowy) występują rzadziej z powodu wcześniejszego wykrywania choroby w badaniu USG. Nadczynność tarczycy występuje bardzo rzadko. Objawy kliniczne zaśniadu częściowego (krwotok z macicy, wymioty, itp.) występują rzadko. Zaśniad zwykle wykrywany jest w histologicznym badaniu próbek pobranych aspiracyjnie przy podejrzeniu poronienia.

#### **\*Etiologia:**

Zaśniad powstaje w wyniku nieprawidłowego zapłodnienia przy nadmiarze materiału genetycznego ojca. Zaśniad całkowity powstaje przez zapłodnienie pustej komórki jajowej przez jeden lub dwa haploidalne plemniki. Stwierdzany jest kariotyp to 46,XX (75% przypadków) lub 46,XY (25%). Charakteryzuje się hiperplazją trofoblastyczną z uogólnioną degeneracją kosmówki i brakiem jamy owodniowej i tkanek zarodka. Zaśniad częściowy wynika z



zapłodnienia prawidłowej komórki jajowej przez dwa plemniki lub jeden nieprawidłowy plemnik. Ten rodzaj zaśniadu cechuje się ogniskową hiperplazją trofoblastyczną, miejscową degeneracją kosmówki i obecnością tkanek zarodka. W 99% przypadków kariotyp jest triploidalny.

### **\*Rozpoznanie:**

W badaniu USG zaśniadu całkowitego może być widoczny klasyczny obraz „burzy śnieżnej” (lite obszary o wzmożonej echogeniczności o różnych kształtach, między którymi znajdują się wypełnione płynem obszary o różnej wielkości) wypełniający całą jamę macicy. Badanie USG wykonane przed 9.-10. tygodniem ciąży wykazuje pęcherzykowate obszary w łożysku. W badaniu USG zaśniadu częściowego widoczne są ogniskowe zmiany pęcherzykowate. Często stwierdza się obecność struktur zarodkowych bez powiększenia macicy. Rozpoznanie jest stawiane na podstawie badania histologicznego. Często wskazana jest ponowna opinia patomorfologa. Przy podejrzeniu zaśniadu groniastego należy oznaczyć poziom całkowity gonadotropiny kosmówkowej (hCG).

### **\*Rozpoznanie różnicowe:**

Nie należy mylić zaśniadu groniastego z trofoblastycznymi nowotworami zarodkowymi (zob. to hasło), ani z „klasycznym” poronieniem samoistnym zatrzymanym.

### **\*Poradnictwo genetyczne:**

Poza bardzo rzadkimi sytuacjami wielokrotnych przypadków zaśniadu groniastego u tej samej pacjentki lub w tej samej rodzinie (< 1% przypadków; niekiedy stwierdza się w tych przypadkach mutację w genie *NLRP7* lub *KHDC3L*), poradnictwo genetyczne nie jest konieczne.

### **\*Postępowanie i leczenie:**

Leczenie zaśniadu groniastego polega na próżniowym usunięciu zaśniadu pod kontrolą USG. Zabieg należy wykonać niezwłocznie ze względu na ryzyko powikłań, które wzrasta wraz z wiekiem ciążowym.

### **\*Rokowanie:**

Po usunięciu zaśniadu rokowanie jest bardzo dobre. Głównym ryzykiem jest niekompletne usunięcie (25% przypadków), dlatego potrzebna jest kontrola USG w czasie 15 dni po zabiegu. Niekompletne usunięcie (obraz w USG większy niż 17 mm w wymiarze przednio-tylnym)



wymaga powtórnego zabiegu. W około 15% przypadków zaśniadu całkowitego i od 0,5 do 5% przypadków zaśniadu częściowego dochodzi do rozwoju zarodkowego nowotworu trofoblastycznego (zob. to hasło), albo powikłań występujących w ciągu następnych tygodni lub miesięcy po zabiegu usunięcia zaśniadu. Monitorowanie poziomu hCG w osoczu umożliwia rozpoznanie ewentualnego zarodkowego nowotworu trofoblastycznego, co wymaga określenia stadium zaawansowania choroby i wdrożenia odpowiedniej chemioterapii.

Recenzent-ekspert: prof. F. Golfier

Data: marzec 2011

Tłumaczenie: sierpień 2013

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---