

Orphanet - Volně přístupné webové stránky s informacemi o vzácných chorobách, klinických testech, léčích a spojení na svépomocné skupiny v celé Evropě (v hlavních evropských jazycích).

www.orpha.net

... nebo kontaktujte své regionální genetické pracoviště:

www.slg.cz/app/index/25/seznam

Vytvořeno podle informačních letáků vypracovaných nemocnicemi Guy's a St. Thomas Hospital, Londýn a Royal College of Obstetricians and Gynaecologists, www.rcog.org.uk/index.asp?PageID=625 a IDEAS-Genetic Knowledge Park.

Tato práce byla podpořena projektem Eurogentest v rámci Evropského 6. RP; číslo kontraktu -NoE 512148

Překlad: Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2. LF a FN v Motole

Březen 2008

Ilustrace: Rebeca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com

Odběr Choriových Klků (CVS)



Informace pro Pacienty a Rodiny

Odběr choriových klků (CVS)

Následující text Vám poskytuje informace o odběru choriových klků (CVS- choriová biopsie). Vysvětluje Vám, co je to CVS, kdy a jak se provádí, co se stane po vyšetření a jaké jsou možné výhody a rizika spojená s tímto vyšetřením. Tento leták je navržen tak, aby mohl být použit společně s konzultací, kterou budete mít se svým lékařem a má Vám pomoci zeptat se na skutečnosti, které jsou pro Vás důležité.

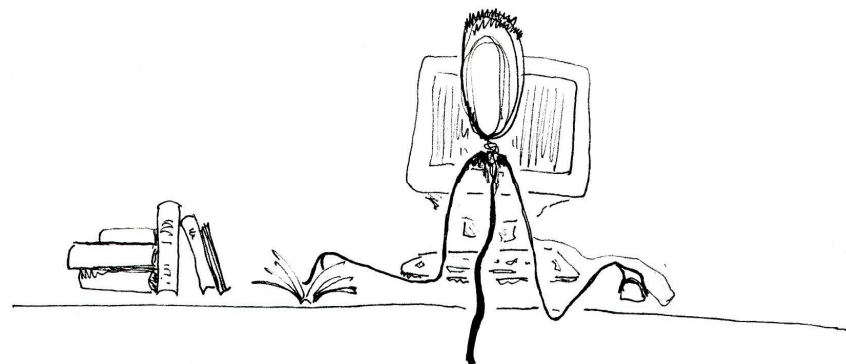
Co je CVS ?

Choriové klky jsou součástí vyvíjející se placenty. Choriová biopsie představuje odběr malého vzorku choriových klků, který slouží k provedení genetického vyšetření během těhotenství. CVS je nejčastěji užívána k vyšetření genů pro určité genetické onemocnění nebo chromosomů plodu. CVS Vám může být nabídnuto z řady důvodů.

- Vzhledem k Vašemu věku máte vyšší riziko (narození dítěte s chromosomovou aberací).
- Vy nebo Váš partner máte genetické onemocnění, které může být přeneseno na Vaše dítě.
- Ve Vaší rodině nebo v rodině Vašeho partnera se vyskytlo genetické onemocnění a je tedy riziko, že toto onemocnění může být přeneseno na Vaše dítě.
- Máte již dítě postižené genetickým onemocněním.
- Měla jste již jiný typ vyšetření během gravidity (například ultrazvukové vyšetření, vyšetření nuchální translucence nebo krevní test při prenatalním screeningu), které prokázalo , že Vaše dítě má zvýšené riziko genetického onemocnění .

Kdy se CVS provádí?

CVS se obvykle provádí mezi 10. a 13. týdnem gravidity.



Více informací můžete získat:

Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2.LF a FN v Motole

V Úvalu 84, Praha 5, 150 06

tel: +420 224433501; Fax: +420 224433520

Email: klinicka.genetika@fnmotol.cz

<http://ublg.lf2.cuni.cz>

Společnost lékařské genetiky České lékařské společnosti

J. E. Purkyně;

www.slg.cz

Genetika - váš zdroj informací o genetice.

www.genetika.wz.cz/genealogie.htm

Databáze pracovišť poskytujících molekulárně genetická vyšetření velmi častých genetických onemocnění v České republice (CZDDNAL)

www.uhkt.cz/nrl/db

EuroGentest - Volně přístupné webové stránky s informacemi o genetickém vyšetření (v angličtině).

www.eurogentest.org

neobvyklý chromosomový nález, jehož možný klinický dopad bude nejasný.

Rozhodování o CVS

Rozhodování o CVS během gravidity může být obtížné. Je důležité si zapamatovat, že nemusíte podstoupit CVS, pokud nechcete. Měla byste podstoupit CVS jen v tom případě, jestliže Vy a Váš partner cítíte, že je pro Vás důležité mít informace, které vyšetření může prokázat a necítíte příliš velké riziko podstoupit toto vyšetření.

Následující informace, které je vhodné projednat se svým lékařem, by Vám měly pomoci učinit rozhodnutí, které je pro Vás nejlepší:

- Informace o onemocnění, pro které se vyšetření provádí.
- Riziko, že dítě má genetické onemocnění, pro které vyšetření zvažujete.
- Informace o způsobu vyšetření a jeho přínosu.
- Spolehlivost vyšetření.
- Riziko nejistého výsledku a nutnost opakování vyšetření.
- Riziko potratu po CVS.
- Za jak dlouho lze očekávat výsledky vyšetření.
- Jak budete o výsledcích vyšetření informována.
- Vaše přání/volby, pokud bude u dítěte genetické onemocnění prokázáno.
- Jak můžete být Vy nebo Váš partner v důsledku tohoto vyšetření emocionálně ovlivněni.

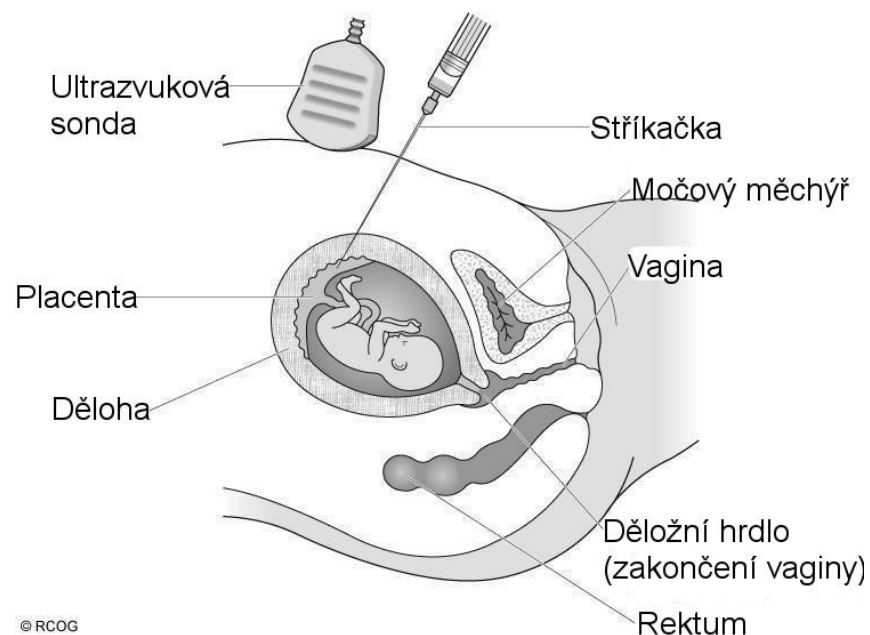
Toto je jen několik informací, které byste měla mít k dispozici než se rozhodnete CVS podstoupit. Také se můžete podívat do informačního letáčku: „Časté otázky“ (přehled otázek o genetickém vyšetřování). Byl vytvořen lidmi, kteří mají podobnou zkušenost jako Vy. Připravte si jakékoliv otázky či připomínky, které vezmete s sebou ke konzultaci, nejlépe v písemné formě. Jestliže potřebujete tlumočnicka, uvědomte o tom příslušné pracoviště.

Jak se CVS provádí?

CVS zahrnuje odběr malého vzorku tkáně z vyvíjející se placenty, která má stejné geny jako dítě. Nejprve je provedeno ultrazvukové vyšetření ke zjištění polohy plodu a placenty. Potom se odebere choriová tkáň. Existují dvě možné přístupové cesty, jak choriové klky odebrat. Lékař rozhodne, která z nich je nejvýhodnější. To závisí na uložení placenty a plodu. Většinou je odběr choriových klků prováděn přes břišní stěnu.

Jak se CVS provádí ?

CVS představuje odběr malého vzorku tkáně z placenty, která má stejné geny jako plod. Nejprve je proveden ultrazvuk, aby se zjistila poloha plodu a placenty. Tkáň je pak odebírána vpichem tenkou jehlou přes kůži břišní stěny, stěnu děložní, z placenty. Ultrazvuk je využíván, aby pomohl lékaři specialistovi k přesnému zavedení jehly do správného místa v děloze. Část tkáně placenty je nasáta jehlou a poté poslána do laboratoře k vyšetření.



Je CVS bolestivé?

Ačkoli budete upozorněna, co se bude dít, většina žen popisuje vyšetření spíše jako nepříjemné než bolestivé a podobné bolestem při menstruaci. Ženy, které postoupily odběr choriových klků, udávají, že si poté uvědomovaly pocit tlaku a mírnou bolestivost v okolí vpichu.

Co se děje po CVS?

Samotné vyšetření trvá okolo 15-20 minut. Je dobré přivést si sebou partnera (doprovod), aby Vás během vyšetření a po něm podporoval. Několik dní po vyšetření musíte dělat jen lehké úkony, vyhýbat se zvedání těžkých věcí nebo namáhavému cvičení.

Některé ženy mohou někdy po CVS slabě krvácet a někdy udávají křeče podobné křečím při menstruaci. Jestliže máte silné krvácení, musíte kontaktovat svého lékaře. Dokud budete krvácet, neměla byste mít pohlavní styk.

Jaká jsou rizika CVS?

Okolo 1-2 žen ze 100 po CVS potratí (1-2%). Důvody, proč k tomu dojde, nejsou zcela jasné. Nicméně 98-99 ze 100 gravidit (98-99%) pokračuje normálně.

Je CVS spolehlivá?

Můžete diskutovat s lékařem přesnost a spolehlivost jednotlivých genetických vyšetření, které jsou rozdílné v závislosti na typu genetické nebo chromosomové změny, pro kterou bylo vyšetření prováděno.

Vyjimečně se stane, že se vyšetření nepodaří a musí být provedeno další .

Mohou být prostřednictvím CVS zjištěna všechna genetická onemocnění?

Vyšetření obvykle poskytuje informaci jen o onemocnění, pro které bylo provedeno. Vyjimečně může vyšetření odhalit výsledek související s jiným onemocněním. Obecně to není vyšetření pro všechna genetická onemocnění.

Jak dlouho budu čekat na výsledky CVS?

Čas k získání výsledků záleží na tom, pro které onemocnění je vyšetření prováděno. Pro některá onemocnění to budou jen 3 dny, pro jiná to budou 2-3 týdny. Jestliže výsledek trvá déle než je uvedeno, neznamená to nutně, že bylo zjištěno něco neobvyklého, ale může to být z důvodu, že buňky potřebovaly delší čas k růstu.



Jestliže podstoupíte CVS z důvodu vzácného genetického onemocnění, zeptejte se lékaře, jak dlouho budete čekat na výsledky. Když je výsledek CVS k dispozici, můžete být pozvána Vaším lékařem ke konzultaci nebo můžete být kontaktována telefonicky. Způsob sdělení výsledku byste měla předem prodiskutovat s Vaším lékařem.

Co když výsledek prokáže u dítěte genetické onemocnění?

Jestliže výsledek prokáže u plodu genetické onemocnění, bude s Vámi lékař diskutovat o tom, co to znamená a jak by mohl být Váš plod postižen. Bude s Vámi také probírat, jaké jsou možnosti péče a terapie. Dále bude s Vámi hovořit o Vašich přáních a o možnosti ukončit graviditu. Pomůže Vám rozhodnout, co bude nejlepší pro Vás a Váš plod. Velmi vyjimečně vyšetření odhalí