

DIAGNOSTIC PRENATAL DIN BIOPSIE DE VILOZITATE CORIALĂ/AMNIONCENTEZA ANALIZA CROMOZOMIALĂ PRIN METODA CONVENȚIONALĂ/MOLECULARĂ FIȘĂ PENTRU INFORMAREA PACIENTULUI

Eu, subsemnata/ul _____
am fost trimis/ă pentru a efectua diagnostic prenatal prin puncție de vilozitate corială (CVS) sau amniocenteza.

CVS: Mi s-au explicat, am înțeles în totalitate și accept următoarele:

- Procedura CVS a început în 1985 și de atunci a fost aplicată unui număr foarte mare de femei însărcinate din întreaga lume cu o mare rată de succes. Astăzi, ea reprezintă o metodă de alegere pentru diagnosticul prenatal în primul trimestru de sarcină.
- CVS este o metodă de diagnostic prenatal acceptată unanim și este recunoscută ca o alternativă a amniocentezei. Siguranța procedurii CVS a fost temeinic studiată și efecte secundare grave cum ar fi infecții uterine, hemoragii, pierderi de lichid amniotic și naștere prematură, au fost raportate foarte rar.
- Riscul de avort datorat procedurii CVS este ușor crescut cu cca 0.5-1% peste rata avorturilor în populația generală de femei însărcinate. Riscul de avort datorat procedurii CVS este egal cu cel al amniocentezei. Este important de știut că rata avorturilor în timpul primului trimestru de sarcină este aproximativ de 3-5%.
- Procedura CVS trebuie efectuată de personal calificat în acest sens.
- Dacă proba este în cantitate redusă (adică insuficientă), există posibilitatea de a nu avea un rezultat final datorită numărului scăzut de metafaze pe care să se faca studiul. De asemenea, am înțeles că în acest caz timpul necesar finalizării analizei poate fi mai mare decât în cazul în care proba ar fi avut o cantitate suficientă de vilozitate corială.
- CVS este țesut placentar care se dezvoltă din celule embrionare. Ca regulă generală, materialul genetic al placentei, fiind de origine embrionară, este același cu cel al embrionului. Totuși, foarte rar s-a constatat că există un risc (>1/3000) de neconcordanță a rezultatelor (placentare cu cele embrionare), datorat erorilor de diviziune celulară în decursul dezvoltării embrionare.
- Acuratețea rezultatelor citogenetice din CVS este foarte mare, peste 98%. În unele cazuri, celule materne din captușeala uterului sunt extrase neintenționat



împreună cu celulele placentare, acest fapt ducând la contaminarea maternă. În acest caz există riscul ca rezultatul să nu reprezinte fătul. Pentru a minimaliza acest risc și a exclude posibilitatea contaminării cu celule materne, înțeleg că trebuie să mi se recolteze o probă de sânge pentru a fi comparată cu celulele fetale.

- În jur de 1% din rezultatele CVS identifică două sau mai multe linii celulare cu constituții cromozomiale diferite (rezultate în mozaic). Înțeleg că în acest caz amniocenteza va fi necesară pentru a clarifica mozaicismul pentru făt.
- Anomalii cromozomale structurale mici (< 10 Mb), nu pot fi detectate prin cariotipul convențional și mozaicismele mici pot rămâne neidentificate.
- Rezultate cromozomiale, biochimice sau moleculare normale nu exclud în totalitate posibilitatea ca la naștere copilul meu să poată avea anomalii congenitale sau dizabilități intelectuale cauzate de alte boli sau mutații pentru care nu au fost efectuate teste specifice. Aproximativ 1 la 200 de nou-născuți au anomalii congenitale, multe dintre ele neputând fi detectate prin ecografie, puncție de vilozitate corială sau amniocenteza.
- În cazul sarcinilor gemelare, testul poate da rezultate pentru fiecare făt, cu condiția ca probele să fie recoltate separat pentru fiecare făt.
- Există situații particulare rare în care rezultatul citogenetic obținut necesită efectuarea de teste suplimentare pentru interpretarea corectă și completă, cu stabilirea diagnosticului de certitudine.

Lichid amniotic: Mi s-au explicat, am înțeles în totalitate și accept următoarele:

- Pentru diagnosticul prenatal poate fi folosit lichidul amniotic, care înconjoară fătul în interiorul uterului. Procesul prin care se extrage lichid amniotic din uter este numit amniocenteza. Celulele obținute din lichid se vor dezvolta în culturi din care mai apoi se vor obține cromozomii ce vor fi studiați la microscop. Lichidul amniotic poate fi folosit, de asemenea, pentru determinarea concentrației de alpha fetoproteină ce poate indica defecte de tub neural.
- Amniocenteza este o tehnică larg folosită. Riscul de avort datorat procedurii este scăzut. (aproximativ 0.5%).
- Uneori, foarte rar, se poate ca celulele fetale să nu se dezvolte, iar în acest caz este posibil ca o nouă amniocenteză să fie necesară, în vederea obținerii unei noi probe.
- De asemenea, în cazuri foarte rare, pot fi obținute rezultate ambigue, cum ar fi mozaicism identificat numai într-o singură cultură sau contaminare cu celule materne. În aceste cazuri o nouă probă este necesară pentru a clarifica rezultatul.



- Anomaliile cromozomiale structurale mici (< 10 Mb), nu pot fi identificate la cariotipul convențional, iar mozaicismele în procente foarte mici pot fi nedetectabile.
- Rezultate cromozomiale, biochimice sau moleculare normale nu exclud în totalitate posibilitatea ca la naștere copilul meu să poată avea anomalii congenitale sau dizabilități intelectuale cauzate de alte boli sau mutații pentru care nu au fost efectuate teste specifice. Aproximativ 1 la 200 de nou-născuți au anomalii congenitale, multe dintre ele neputând fi detectate prin ecografie, biopsie de vilozitate corială sau amniocenteză.
- În cazul sarcinilor gemelare, testul poate da rezultate pentru fiecare făt, cu condiția ca probele să fie recoltate separat pentru fiecare făt.
- Există situații particulare rare în care rezultatul citogenetic obținut necesită efectuarea de teste suplimentare pentru interpretarea corectă și completă, cu stabilirea diagnosticului de certitudine.
- Investigația este subcontractată la Cytogenomic Medical Laboratory, București.

Declar că am primit o copie a fișei de informare privind diagnosticul prenatal din biopsie de vilozitate corială/amniocenteză. **DA / NU**

Semnătura pacientului _____

Nume și semnătura reprezentant laborator _____

Data _____ / _____ / _____

