

ХОРИОННА БИОПСИЯ (CVS)

Видоизменено от брошури, издадени от Guy's and St Thomas' Hospital, London, Royal College of Obstetricians and Gynaecologists www.rcog.org.uk/index.asp?PageID=625 и London IDEAS Genetic Knowledge Park и съобразено с техните качествени стандарти.

Септември 2007

Този труд е финансиран от EuroGentest, по EU-FP6 и договор №512148

Любезно преведено от Таня Кадийска, д.б.

Илюстрирано от: Rebecca J
Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com

EuroGentest



Genetic Alliance UK
Supporting. Campaigning. Uniting.

**Информация за пациенти и
семејства**



ХОРИОННА БИОПСИЯ (CVS)

Текстът, който следва по-долу Ви дава информация за същността на хорионната биопсия. Обяснява Ви какво представлява, кога и как се извършва, какво се случва след извършване на процедурата, както и ползите и рисковете от провеждането и.

Тази брошура е създадена, за да се използва успоредно на разговора с вашия генетичен консултант и Ви помага да зададете важни за Вас въпроси.

Какво представлява хорионната биопсия?

Хорионните въси са част от развиващата се плацента. Чрез хорионна биопсия се взима малко количество от хорионните въси, за да се извърши генетичен анализ по време на бременността. Най-често се използва за проверка на гените или хромозомите на бебето за специфични генетични изменения и може да Ви бъде предложена по различни причини.

- Вие или партньорът Ви има генетично изменение, което може да бъде предадено на вашето бебе.
- Вашето или семейството на партньора Ви има генетично изменение и съществува риск това изменение да бъде предадено на вашето бебе.
- Имали сте предишно дете с генетично изменение.
- Проведени са Ви други видове изследвания по време на бременността (като ултразвуково изследване, търсене на нухална транслуценция или кръвен тест) и те са показали, че съществува увеличен риск за раждане на бебе с генетично изменение.

Ръководител: доц. д-р Маргарита Стефанова
www.meduniversity-plovdiv.bg

ВАРНА

Отделение по медицинска генетика

Медицински Университет - Варна
 Ул. "Христо Смирненски" 1, Варна 9000
 Тел: (052) 30 28 51, вътр. 396, 342
 Ръководител: доц. д-р Людмила Ангелова
www.mu-varna.bg

ПЛЕВЕН

Секция „Медицинска генетика“

Медицински Университет - Плевен
 ул. „Св. Климент Охридски“ 1, Плевен 5800
 Тел: (064) 884184; (064) 884169; (064) 884274
 Ръководител: доц. д-р Мария Симеонова
www.mu-pleven.bg

EuroGentest

Уебсайт със свободен достъп, който осигурява информация относно генетичните изследвания и дава връзка с помощни групи в Европа.

www.eurogentest.org

Или вашите местни лаборатории по генетика:

СОФИЯ

Катедра по Медицинска Генетика

Медицински Университет - София

ул."Здраве" 2, София 1431

Тел/Факс: (02) 9520357

Ръководител: доц. д-р Драга Тончева

www.mu-sofia.bg

Отделение по Клинична Генетика

Специализирана болница по детски болести (СБАЛДБ)

ул. „Иван Гешов” 11, София 1606

Телефон: (02) 9523840, втр. 341

Ръководител: д-р Радка Тинчева

Национална Генетична Лаборатория

Университетска болница "Майчин дом", етаж 14

ул."Здраве"2, София 1431

Телефон: (02) 9172268; (02) 9172473

Факс: (02) 9172469

Ръководител: проф. д-р Иво Кременски

www.lmpbg.org

ПЛОВДИВ

Отделение по медицинска генетика

Медицински Университет - Пловдив

бул. „Васил Априлов” 15-А, Пловдив 4000

Тел: (032) 602445

Кога се провежда хорионна биопсия?

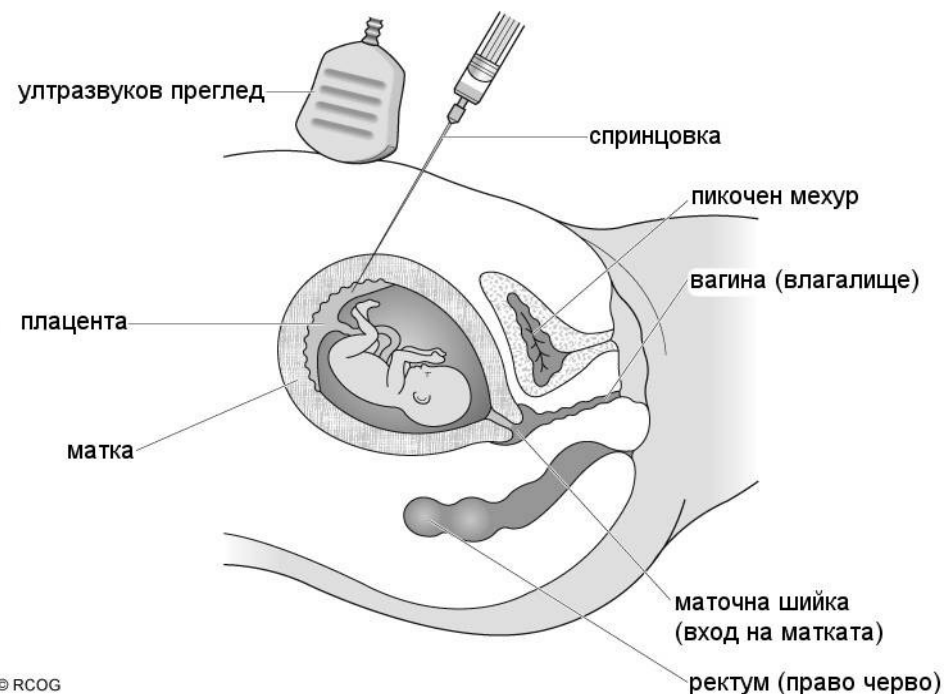
Хорионна биопсия се провежда най- често между 10^{та} и 13^{та} гестационна седмица.

Как се провежда хорионната биопсия?

Хорионната биопсия представлява взимане на малко количество тъкан от развиващата се плацента, която има едни и същи с бебето гени.

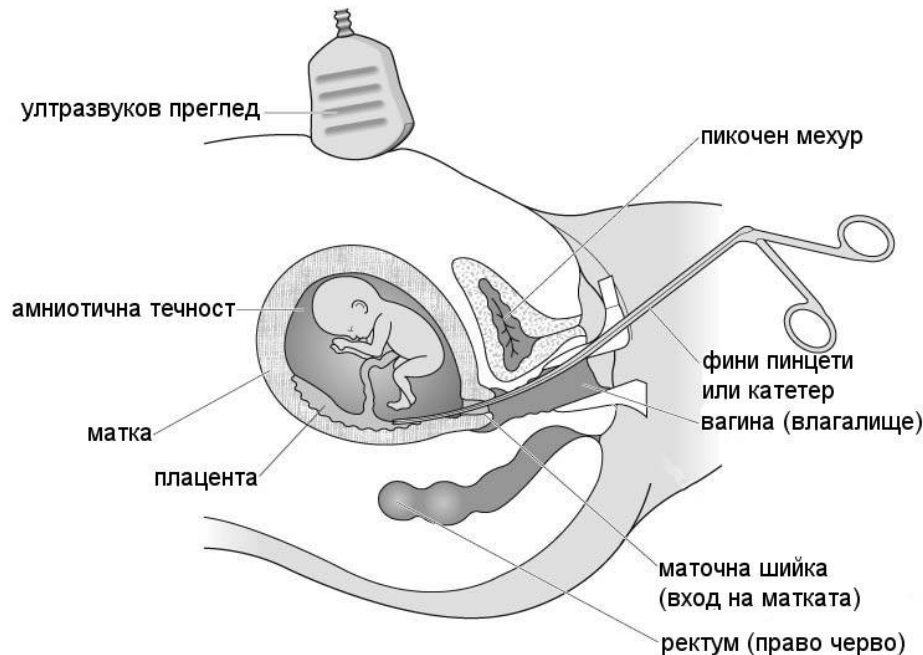
Първо се провежда ултразвуково изследване, за да се провери положението на бебето и на плацентата. След това се взима тъканта. Има два възможни начина за това. Вашият лекар ще прецени кой от тях е най- подходящ според позицията на плацентата и бебето. Най- често процедурата се извършва през коремната стена.

1. През коремната стена



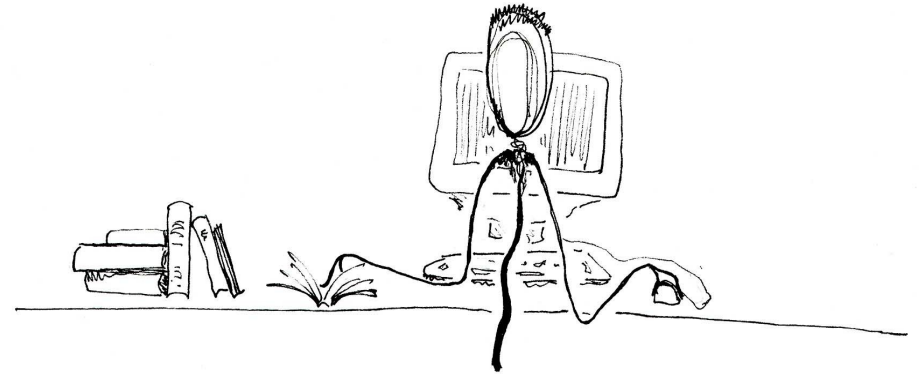
Тъканта се взема чрез въвеждане на фина спринцовка през кожата и коремната стена до вътрешността на матката и плацентата. Процедурата се извършва под ултразвуков контрол, за да подпомогне акушер- гинекологът да достигне с иглата до правилното място. Малко парченце от тъканта се всмуква със спринцовката и се изпраща до лабораторията за изследване.

2. През маточната шийка (входа на матката)



© RCOG

Чрез фин инструмент, наречен форцепс се преминава през маточната шийка. Усещането е подобно на взимането на материал за цитонамазка. Процедурата се извършва под ултразвуков контрол, за да подпомогне акушер- гинекологът да достигне с форцепса до правилното място. Малко парченце от плацентата се взема с помощта на форцепса или фин всмукващ катетер и се изпраща до лабораторията за изследване.



Това е само кратко упътване за хорионната биопсия. Повече информация може да получите от:

Национална Генетична Лаборатория, разполагаща с уебсайт на български език, от който може да получите информация за генетичните анализи, генетични заболявания и консултиране.

www.lmpbg.org

Orphanet

Уебсайт със свободен достъп, който осигурява информация относно редки заболявания, клинични пътеки, лекарства и дава връзка с помощни групи в Европа. Партньор на Orphanet за България е Информационен Център за Редки Болести и Лекарства Сираци (ИЦРБЛС).

www.orpha.net

Информационен Център за Редки Болести и Лекарства Сираци

Безплатна образователна и информационна услуга, предлагаща медицинска и здравна информация за редки заболявания на български и английски език.

www.raredis.org

Обсъждането на изброените по-долу въпроси с вашия лекар, ще ви помогне да вземете най-доброто за вас решение:

- Информация за генетичните изменения, за които бебето ви ще бъде изследвано.
- Какъв е рискът вашето бебе да има генетичното изменение, за което обмисляте изследване.
- Информация за анализите и каква информация ще ви дадат резултатите.
- Колко надеждни са тези анализи.
- Какъв е рискът да се получи несигурен резултат и анализите да трябва да бъдат повторени.
- Какъв е рискът от спонтанен аборт в резултат на хорионна биопсия (както през коремната стена, така и през шийката на матката).
- Какви са сроковете за получаване на резултати.
- Каква е цената на анализа и дали вие го заплащате.
- Как ще получите резултатите си.
- Какви са всички ваши възможности ако вашето бебе има патологични генетични изменения.
- Как може това да повлияе емоционално на Вас и партньорът Ви.

Това са някои от въпросите, върху които трябва да мислите преди да вземете решение за провеждане на хорионна биопсия. Можете също да прочетете и брошурата със заглавие: „Често задавани въпроси“, в която се изброяват въпросите, които Вие може би искате да зададете на Вашия лекар по повод на генетичните анализи. Тази брошура е създадена на базата на опита на хора в подобно на вашето положение.

Елате в уговореното време с вашия генетичен консултант или лекар и задайте всички въпроси, които са възникнали-напишете ги. Ако имате нужда от допълнителни разяснения и интерпретация, уведомете специалистите.

Болезнена ли е хорионната биопсия?

Въпреки, че Вие ще сте наясно с това какво се случва, повечето жени определят хорионната биопсия като некомфортна, но не наистина болезнена манипулация, с усещане подобно на менструация. Жените, при които процедурата е проведена през коремната стена казват, че са почувствали усещане за натиск, а по-късно и лека болезненост в областта. Жените, при които процедурата е проведена през маточната шийка казват, че са имали усещане, подобно на взимането на материал за цитонамазка.

Какво се случва след хорионната биопсия?

Процедурата обикновено отнема около 15-20 минути. Добра идея е да доведете някой близък със себе си за подкрепа. Няколко дни след хорионната биопсия не бива да се претоварвате. Избягвайте вдигането на тежко и усилените упражнения.

Някои жени, при които е проведена хорионна биопсия получават леко кървене и слаби периодични контракции. Ако имате по-силно кървене, трябва веднага да уведомите Вашият акушер-гинеколог. Не бива да имате сексуални контакти, докато кървенето не спре напълно.

Какви са рисковете от хорионната биопсия?

При около 1 до 3 на всеки 100 жени (1 до 3%), бременността се прекъсва в резултат на хорионната биопсия. На практика ние не знаем защо това се случва. Въпреки това, от 97 до 99 на 100 от всички бременности, ще продължат нормално.

Надеждна ли е хорионната биопсия?

Трябва да обсъдите с вашия лекар акуратността на конкретния генетичен анализ, за който взимате решение, тъй

като тя се различава и зависи от вида генетични или хромозомни изменения, за които анализа се извършва.

В много редки случаи, процедурата е неуспешна и може да се наложи провеждането на нова.

Могат ли всички генетични проблеми да бъдат открити чрез хорионна биопсия?

По принцип резултатите от анализа включват информация само за генетичните изменения, за които се изследват. В определени случаи, анализът може да даде информация за други такива, но няма универсален тест за всички генетични изменения.

За колко време се получава резултатът?

Сроковете за получаване на резултат зависи от анализите, които ще бъдат проведени. За някои генетични изменения, резултатът се получава за около 3 работни дни, а за други 2-

3 седмици. Ако получаването на резултат отнеме повече време, това не означава че е открито нещо нередно. Това означава, че култивирането на клетките е отнело повече време.

Ако Ви е проведена хорионна биопсия за рядък генетичен синдром, моля, попитайте вашият лекар колко време ще отнеме анализа и кога ще получите резултат.

Когато резултатите са готови, може Вашият лекар да Ви извика за получаването им, но е възможно да



разберете резултатът и по телефона. Желателно е да обсъдите тази подробност още по време на хорионната биопсия.

Ако резултатът покаже, че бебето има генетично изменение?

Ако резултатът Ви покаже, че вашето бебе има генетични изменения, вашият лекар ще обсъди с Вас какво означава това и по какъв начин може да засегне бебето ви. Специалистите ще обсъдят с Вас и дали заболяването е лечимо. Те ще разговарят с Вас за всички възможности и в някои случаи, когато се касае за тежки генетични аномалии, ще Ви препоръчат прекъсване на бременността. В много редки случаи, анализът може да открие необичайни хромозомни аномалии, чиято роля върху вашето бебе да е неясна.

Инфекция с вируса на HIV (СПИН)

Ако сте HIV позитивни, съществува малък риск по време на хорионната биопсия, вирусът да бъде предаден от Вас на бебето ви. Следователно е особено важно да информирате вашият акушер- гинеколог, като необходима мярка за намаляване на риска от предаване на вируса на бебето по време на манипулацията.

Вземане на решение за хорионна биопсия

Вземането на решение за провеждане на хорионна биопсия по време на бременността може да бъде трудно. Важно е да запомните, че приемането на хорионна биопсия е въпрос на личен избор. Трябва да приемете процедурата само ако Ви и партньорът Ви смятате, че информацията, която ще получите след анализите е важна за вас, и че рисковете които поемате не са твърде големи за вас.