

Odber a vyšetrenie choriových klkov

Preklad: **Jana Behunová** (August až December 2008)

I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN Košice, Genetická ambulancia DFN

Tr. SNP 1, 040 66 Košice

tel. 055 640 2530/2393

barbjane1@yahoo.com

jana.behunova@upjs.sk

Vytvorené podľa informačných letákov vypracovaných nemocnicami 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.

Táto práca bola podporená projektom Eurogentest v rámci Európskeho 6. RP; číslo kontraktu -NoE 512148

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



Informácia pre pacientov a ich rodiny



Odber a vyšetrenie choriových klkov (CVS - z angl. Chorionic Villus Sampling)

Nasledujúci text Vám prináša informácie o odbere a vyšetrení choriových klkov. Vysvetľuje, čo je to CVS, kedy a ako sa robí, čo sa stane po odbere a aké sú možné výhody a riziká spojené s týmto vyšetrením. Tento leták je navrhnutý tak, aby mohol byť použitý pred i počas konzultácie, ktorú budete mať so svojim lekárom, a má Vám pomôcť položiť otázky a dozvedieť sa odpovede, ktoré sú pre Vás dôležité.

Čo je CVS ?

Choriové klky sú súčasťou vyvíjajúcej sa placenty (plodového lôžka). Odber choria - choriová biopsia - počas tehotenstva zahŕňa odber malej vzorky choriových klkov, ktoré sa použijú na genetické vyšetrenie plodu. CVS sa najčastejšie využíva na vyšetrenie génov alebo chromozómov plodu pre určitú konkrétnu genetickú chorobu. CVS Vám môže byť ponúknuté pre viacero dôvodov (indikácií):

- Veková indikácia - vzhľadom k vášmu veku (35 a viac) máte vyššie riziko narodenia dieťaťa s niektorými typmi genetických chorôb - napríklad chromozómovými aberáciami ako je Downov syndróm.
- Vy alebo váš partner máte genetickú chorobu, ktorá môže byť prenesená na vaše dieťa.
- Vo vašej rodine alebo v rodine vášho partnera sa vyskytla genetická choroba a existuje riziko, že sa táto choroba môže preniesť na vaše dieťa.
- Máte už dieťa postihnuté genetickou chorobou.
- Počas tehotenstva ste už absolvovali jeden z iných typov tzv. prenatálnych skriningových vyšetrení (napríklad ultrazvukové vyšetrenie, vyšetrenie nuchálnej translucencie plodu, alebo krvný test), a tento test ukázal, že vaše dieťa má zvýšené riziko genetickej choroby.

Tel: 051 7011 417, 232

Email: presov@alphamedical.sk

SPIŠSKÁ NOVÁ VES

Oddelenie lekárskej genetiky NsP a.s.

Adresa: Jánskeho 1

052 01 Spišská Nová Ves

Tel: 053 4199 246, 247

Email: geneticka.ambulancia@nspsnv.sk

TRENČÍN

Oddelenie lekárskej genetiky FN

Adresa: Legionárska 28

911 71 Trenčín

Tel: 032 6566 796

Email: valachova@fntn.sk

ŽILINA

Oddelenie lekárskej genetiky NsP

Adresa: Spanyola 43

01207 Žilina

Tel: 041 5110 245, 698

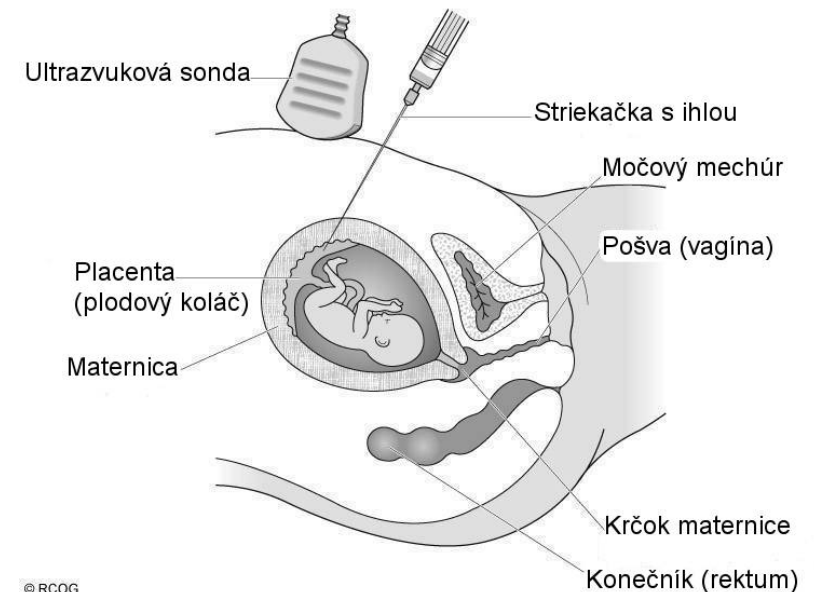
Email: cisgen@nspza.sk

Kedy sa robí CVS?

CVS sa obvykle robí medzi 10. a 13. týždňom gravidity.

Ako sa robí CVS?

CVS zahŕňa odber malej vzorky tkaniva z vyvíjajúcej sa placenty, ktorá má rovnaké gény ako dieťaťko. Najprv sa ultrazvukovým vyšetrením zistí poloha plodu a placenty. Potom sa odoberie tkanivo choria - vpichom tenkej ihly cez kožu, brušnú stenu, stenu maternice až do placenty. Lekár využíva ultrazvuk na pomoc pri správnom nasmerovaní ihly. Časť tkaniva placenty je nasatá ihlou, a potom zaslaná do laboratória na vyšetrenie.



© RCOG

Je CVS bolestivé?

Hoci budete informovaná o priebehu výkonu, väčšina žien opisuje vyšetrenie skôr ako neprijímne než skutočne bolestivé; podobné menštruačným bolestiam. Ženy, ktoré podstupujú odber

choriových kľukov cez brušnú stenu, udávajú pocit tlaku, a neskôr po výkone miernu bolestivosť v okolí vpichu.

Čo sa stane po CVS?

Vyšetrenie samotné trvá okolo 15-20 minút. Je dobré vziať so sebou blízku osobu, aby Vás počas a po vyšetrení podporila. Niekoľko dní po vyšetrení musíte byť v kľude a vyhýbať sa zdvíhaniu ťažších vecí alebo namáhavému cvičeniu.

Niektoré ženy môžu po CVS tzv. „špinit“ (slabo krvácať) alebo majú bolestivé kŕče podobné menštruačným; toto býva normálne. Ak však máte silnejšie krvácanie, musíte kontaktovať svojho lekára. Pokiaľ krvácate, nemala by ste mať pohlavný styk.

Aké sú riziká CVS?

Okolo 1-2 žien zo 100 po CVS potratí (1-2%). Dôvody nie sú úplne jasné. Vcelku však 98-99 zo 100 gravidít (98-99%) pokračuje normálne.

Je CVS spoľahlivé vyšetrenie?

Spoľahlivosť a presnosť jednotlivých genetických testov z tkaniva choria je rôzna - závisí od typu génovej alebo chromozómovej zmeny, pre ktorú bolo vyšetrenie realizované. Preto odporúčame tieto podrobnosti prejednať s vaším lekárom - genetikom.

Výnimočne sa stane, že výsledky testu nie sú jednoznačné, a je potrebné vykonať ďalšie vyšetrenie.

Môžu byť prostredníctvom CVS zistené všetky genetické choroby?

Vyšetrenie zvyčajne poskytne informáciu len o chorobe, pre ktorú bolo realizované. Iba výnimočne môže odhaliť aj iné geneticky

Genetická ambulancia Detskej fakultnej nemocnice, I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN

Adresa: Tr. SNP 1

040 66 Košice

Tel: 055 640 2530, 2393, 4129

Email: barbjane1@yahoo.com
jana.behunova@upjs.sk

LUČENEC

Ambulancia lekárskej genetiky

Adresa: Ul. Dukelských hrdinov 2

984 01 Lučenec

Tel: 0902 152665

Email: kvamagen@stonline.sk

MARTIN

Oddelenie lekárskej genetiky, Martinská fakultná nemocnica

Adresa: Kollárova 2

036 59 Martin

Tel: 043 4203 887

Email: krsiakova@mfn.sk

Martinská genetická ambulancia, M-Genetik, s.r.o.

Adresa: Mudroňova 7

036 01 Martin

Tel: 043 4222 778

Email: mgenetik@zoznam.sk

NITRA

GENET,s.r.o.

Adresa: Špitálska 6,

949 01 Nitra

Tel: 037 6545 668

Email: barosjana@hotmail.com

PREŠOV

Alpha medical a.s., Genetická ambulancia

Adresa: Hollého 14

080 01 Prešov

**Oddelenie lekárskej genetiky, Ústav laboratórnych
vyšetrovacích metód, Onkologický ústav sv. Alžbety (OÚSA)**

Adresa: Heydukova 10
812 50 Bratislava
Tel: 02 592 49 574, 576, 575
Email: emassaro@ousa.sk

**Oddelenie klinickej genetiky, Novapharm s.r.o., Železničná
nemocnica a poliklinika**

Adresa: Šancová 110
832 99 Bratislava
Tel: 02 2029 2444, 2447, 5284, 7738
Email: genetika@novapharm.sk
cytogenetika@novapharm.sk
ondrejcek.michal@novapharm.sk
melisova.katarina@novapharm.sk

BANSKÁ BYSTRICA

Oddelenie lekárskej genetiky FNsP F.D. Roosevelta

Adresa: Nám. L. Svobodu 1
975 17 Banská Bystrica
Tel: 048 441 3378, 3380
Email: dkantarska@nspbbsk

HUMENNÉ

GEN-IM s.r.o

Adresa: Poliklinika, Ul. 1.mája 21
066 01 Humenné
Tel: 057 7706572
Email: miroslav.vasil@alphamedical.sk
mvasil@stonline.sk

KOŠICE

Oddelenie lekárskej genetiky, FN L. Pasteura

Adresa: Tr. SNP 1
041 90 Košice
Tel: 055 640 3233, 3230, 2140
Email: genetikaodd.snp@fnlp.sk

podmienené choroby. Neexistuje žiadny test, ktorý by naraz odhalil všetky genetické choroby. Niektoré typy genetických chorôb nie je vôbec možné zistiť vyšetrením choriových klkov .

Ako dlho budem čakať na výsledky CVS?

Čas potrebný na získanie výsledkov záleží na type choroby, pre ktorú bolo vyšetrenie CVS robené. Pri niektorých chorobách to môžu byť iba 3 dni, pri iných aj 2-3 týždne. Ak čakáte na výsledok dlhšie, neznamená to nutne, že bolo zistené niečo nezvyčajné. Môže to znamenať aj to, že bunky potrebovaly viac času pre svoj rast.



Ak podstupujete CVS kvôli vzácnej genetickej chorobe, opýtajte sa lekára, kedy asi dostanete výsledky. Akonáhle sú laboratórne výsledky uzavreté, váš lekár vám dá vedieť - osobne, alebo telefonicky, spôsobom, aký by ste mali spolu vopred dohodnúť.

Čo ak výsledok bude pozitívny a potvrdí genetickú chorobu dieťaťa?

Ak výsledok CVS potvrdí genetickú chorobu u vášho dieťaťa, váš lekár - klinický genetik - vám vysvetlí, čo to znamená, a aké závažné by mohlo byť postihnutie vášho dieťaťa po narodení. Prediskutuje s vami možnosti liečby, ak existujú, a ich dlhodobé výsledky. Preberie s vami aj vaše individuálne možnosti túto chorobu zvládnuť, a pri veľmi závažnej a neliečiteľnej chorobe vás poinformuje aj o možnosti zákonného prerušenia tehotenstva. Všetky tieto informácie vám majú pomôcť v rozhodovaní s ohľadom na to, čo bude najlepšie pre vás a pre vaše dieťa. Veľmi výnimočne sa môže stať, že vyšetrenie odhalí neobvyklý chromozómový nález, pri ktorom jeho vplyv na plod nie je celkom

známy, a klinický obraz u dieťaťa sa nedá predvídať - v takom prípade vám lekár nebude môcť poskytnúť jednoznačný záver.

HIV

Ak je matka HIV pozitívna, CVS mierne zvyšuje riziko prenosu HIV vírusu na dieťa. Preto je dôležité, aby sa HIV pozitívne matky poradili s lekárom, aké opatrenia môžu minimalizovať riziko prenosu vírusu na dieťa počas CVS.

Rozhodovanie podstúpiť CVS

Rozhodovanie o tom, či podstúpiť CVS počas tehotenstva, môže byť pre vás zložitý. Je preto dôležité si uvedomiť, že ak nechcete, tento výkon nemusíte podstupovať. S CVS by ste mali súhlasiť len v tom prípade, ak vy i váš partner považujete výsledky vyšetrenia za významné a riziko potratu spojené s CVS za menej závažné vzhľadom na celkový pozitívny dosah genetického vyšetrenia.

Pri vašom rozhodovaní by vám malo pomôcť prediskutovanie nasledujúcich informácií s klinickým genetikom:

- Informácia o genetickej chorobe, pre ktorú sa amniocentéza odporúča.
- Výška rizika danej genetickej choroby pre vaše dieťa, pre ktoré vyšetrenie zvažujete.
- Informácia o teste samotnom a o jeho možných výsledkoch.
- Informácia o spoľahlivosti vyšetrenia.
- Riziko neistého výsledku a prípadná nutnosť opakovania vyšetrenia.

Orphanet - voľne prístupné webové stránky s informáciami o vzácnych chorobách, klinických testoch, liekoch a kontaktoch na svojpomocné skupiny v celej Európe (v hlavných európskych jazykoch).

www.orpha.net

IBIS - voľne prístupné webové stránky s informáciami o vrodených vývojových chybách a genetických chorobách a možnostiach ich prevencie, o plánovaní tehotenstva, teratogénoch a genetickom poradenstve (v angličtine, španielčine, ukrajinčine, ruštine...)

<http://www.ibis-birthdefects.org/start/index.htm>

<http://www.ibis-birthdefects.org/index.htm>

....ďalšie informácie na vašej najbližšej genetickej ambulancii:

BRATISLAVA

Centrum lekárskej genetiky FNŠP, Nemocnica Staré mesto

Adresa: Americké nám. 3

813 69 Bratislava

Tel: 02 5296 8855, 02 5293 1483

Email: genetika@faneba.sk

Oddelenie klinickej genetiky FNŠP, pracovisko Kramáre

Adresa: Limbová 5

833 05 Bratislava

Tel: 02 5954 2805, 2913, 2809, 2318, 2697, 5141

Email: genetika@kramare.fnspsba.sk

eleonora.cmelova@kramare.fnspsba.sk

darina.durovcikova@szu.sk

Oddelenie lekárskej genetiky, Národný onkologický ústav

Adresa: Klenová 1

833 10 Bratislava

Tel: 02 59378485

Email: denisa.ilencikova@nou.sk

Praderov-Williho syndróm
<http://www.pwsyndrom.sk/>

Williamsov syndróm
<http://www.spolws.sk/Co-je-williamsow-syndrom.html>

Gilbertov syndróm
<http://www.gilbert.wbl.sk/>

Marfanov syndróm
<http://marfan.szm.sk/>
<http://www.bedekerzdravia.sk/?main=article&id=334>

Ataxia-teleangiectázia
<http://www.ataxia-teleangiectazia.estranky.sk/clanky/o-diagnoze/ataxia-teleangiectasia-luis-barovej-syndrom>

České stránky:

Genetika - český zdroj informácií o genetike.
www.genetika.wz.cz/genealogie.htm

Databáza pracovísk ČR poskytujúcich molekulárno-genetické vyšetrenia častejších genetických ochorení (CZDDNAL)
www.uhkt.cz/nrl/db

Spoločnosť lekárskej genetiky České lekárskej spoločnosti
 J. E. Purkyně;
www.slq.cz

Ostatné zahraničné zdroje:

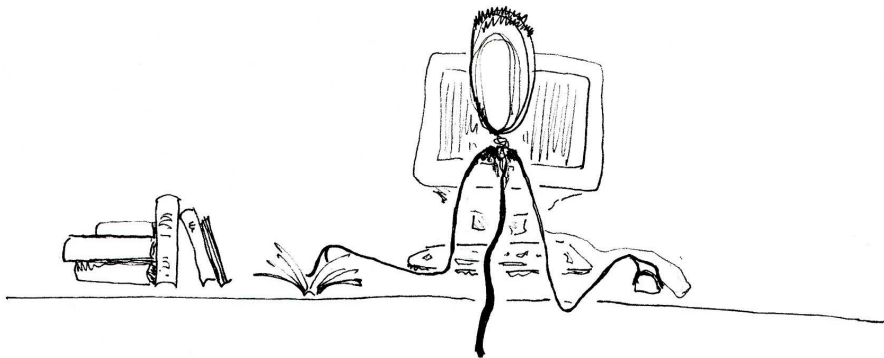
EuroGentest - voľne prístupné webové stránky s informáciami o genetickom vyšetrení (v angličtine a ostatných európskych jazykoch).
www.eurogentest.org

- Riziko potratu po CVS.
- Ako dlho sa bude čakať na výsledky vyšetrenia.
- Akým spôsobom budete informovaní o výsledkoch.
- Možnosti ďalšieho postupu v prípade potvrdenia genetickej choroby u vášho dieťaťa.
- Možná emocionálna záťaž spojená s výkonom a s prípadným pozitívnym nálezom.

Toto je súhrn informácií, ktoré by ste určite mali poznať ešte pred tým, ako sa rozhodnete CVS podstúpiť. Môžete takisto nazrieť do informačného letáčka „Často kladené otázky“, obsahujúceho prehľad otázok, ktoré môžete položiť pri genetickej konzultácii. Tieto otázky boli už pred vami položené ľuďmi s podobnou skúsenosťou ako máte vy. Takisto si môžete pozrieť letáček „Čo je genetické testovanie?“

Otázky si vopred premyslite a zapíšte, aby ste si ich mohli doniesť na genetickú konzultáciu. Ak by te potrebovali tlmočníka do vášho rodného jazyka, požiadajte oň vopred príslušné genetické pracovisko.





Toto je iba stručný sprievodca k téme CVS - odber a vyšetrenie choriových klkov. Ďalšie informácie môžete nájsť na nasledujúcich stránkach:

Slovenské zdroje informácií o genetike:

Genetizácia medicíny XXI. storočia - informačno-edukačná stránka o úlohe genetiky v medicíne. Súbor prác v pdf formáte pojednávajúcich o podstate dedičnosti, o štruktúre DNA a chromozómov, o indikáciách a metódach genetického vyšetrenia, aj o biochemicko-molekulových aspektoch vyšetrení pri dedičných metabolických chorobách a iných genetických poruchách. Autori: Centrum Lekárskej Genetiky FN Bratislava, Ústav Biologie a Genetiky LF UK Bratislava.

<http://www.prorecks.sk/post/genetizacia-mediciny-xxi-storocia-16/>

Bioweb.genezis.eu - informačno-edukačná stránka o genetike ako vede všeobecne, aj užšie o ľudskej genetike, o typoch dedičnosti, chromozómových mutáciách, genetických chorobách...

<http://www.bioweb.genezis.eu/index.php?cat=7&file=clovek>

Kontakty na pracoviská molekulovo-genetickej diagnostiky - Slovensko:

Centrum lekárskej genetiky, Úsek molekulovej a biochemickej genetiky FN Staré mesto

http://www.nspr.sk/Nemocnica-Stare-Mesto/stare-mesto/sm_clg/index.htm

http://www.szu.sk/katedry/katedra.html?polozka_id=2876887

Priloha 12 - ponukovy list vysetrenia 2.pdf

Genexpress s. r. o.

<http://genexpress.sk/>

Gendiagnostica s. r. o.

<http://www.gendiagnostica.sk/>

Medgene s. r. o.

<http://www.medgene.eu/index.html>

Ďalšie informačné stránky a kontakty na spoločnosti:

Centrum prenatálnej diagnostiky, s.r.o - prenatálna diagnostika

<http://www.3dultrazvuk.sk/>

Spina bifida a hydrocefalus

<http://www.sbah.sk/>

Downov syndróm

<http://www.downovsyndrom.sk/sds/>

Turnerov syndróm

<http://www.turnerovsyndrom.sk/>

5p- syndróm

<http://primar.sme.sk/c/4116645/syndrom-macacieho-placu-cri-du-chat-syndrom-5p-syndrom.html>