

**DIAGNOSTIC PRENATAL DIN BIOPSIE DE VILOZITATE CORIALA/AMNIOCENTEZA**  
**ANALIZA CROMOZOMIALA PRIN METODA CONVENTIONALA**  
**FISA PENTRU INFORMAREA PACIENTULUI**

Eu, subsemnata ----- am fost trimisa la

-----  
pt diagnostic prenatal prin punctie de vilozitate coriala(CVS) sau amniocenteza.

**CVS : Mi s-a explicat,am inteles in totalitate si accept urmatoarele:**

- procedura CVS a inceput in 1985 si de atunci a fost aplicata unui numar foarte mare de femei insarcinate din intrega lume cu o mare rata de succes. Astazi,ea reprezinta o metoda de alegere pentru diagnosticul prenatal in primul trimestru de sarcina.
- CVS este o metoda acceptata unanim de diagnostic prenatal si este recunoscuta ca o alternativa a amniocentezei. Siguranta procedurii CVS a fost temeinic studiata si efecte secundare grave cum ar fi infectii uterine ,hemoragii,pierderi de lichid amniotic si nastere prematura, au fost raportate foarte rar.
- Riscul de avort datorat procedurii CVS e usor crescut cu cca 0.5-1% peste rata avorturilor in populatia generala de femei insarcinate. Riscul de avort datorat procedurii CVS este egal cu cel al amniocentezei.Este important de stiut ca rata avorturilor in timpul primului trimestru de sarcina este aproximativ de 3-5%.
- Procedura CVS trebuie efectuata de personal calificat in acest sens.
- Daca proba este in cantitate redusa(adica insuficienta), exista posibilitatea de a nu avea un rezultat final datorita numarului scazut de metafaze pe care sa se faca studiul. Deasemenea am inteles ca in acest caz timpul necesar finalizarii analizei poate fi mai mare decit in cazul in care proba ar fi avut o cantitate suficienta de vilozitate coriala.
- CVS este tesut placentar care se dezvolta din celule embrionare. Ca regula generala, materialul genetic al placentei, fiind de origine embrionara, este acelasi cu cel al embrionului. Totusi, foarte rar s-a constatat ca exista un risc (>1/3000) de neconcordanta a rezultatelor (placentare cu cele embrionare) datorat erorilor de diviziune celulara in decursul dezvoltarii embrionare.
- Acuratetea rezultatelor citogenetice din CVS este foarte mare, peste 98%. In unele cazuri, celule maternale din captuseala uterului sunt extrase neintentionat impreuna cu celulele placentare, acest fapt ducind la contaminarea materna. In acest caz exista riscul ca rezultatul sa nu reprezinte fatul. Pentru a minimaliza acest risc si a exclude posibilitatea contaminarii cu celule maternale, inteleg ca trebuie sa mi se recolteze o proba de sange pentru a fi comparata cu celulele fetale.
- In jur de 1% din rezultatele CVS identifica doua sau mai multe linii celulare cu constitutii cromozomiale diferite (rezultate in mozaic). Inteleg ca in acest caz amniocenteza va fi necesara pentru a clarifica mozaicismul pentru fat.

**DIAGNOSTIC PRENATAL DIN BIOPSIE DE VILOZITATE CORIALA/AMNIOCENTEZA**  
**ANALIZA CROMOZOMIALA PRIN METODA CONVENTIONALA**  
**FISA PENTRU INFORMAREA PACIENTULUI**

- Anomalii cromozomale structurale mici < 10 Mb, nu pot fi detectate prin cariotipul conventional si mozaicismele mici pot ramane neidentificate.
- Rezultate cromozomiale, biochimice sau moleculare normale nu exclud in totalitate posibilitatea ca la nastere copilul meu sa poata avea anomalii congenitale sau dizabilitati intelectuale cauzate de alte boli sau mutatii pentru care nu au fost efectuate teste specifice. Aproximativ 1 la 200 de nou-nascuti au anomalii congenitale, multe dintre ele neputind fi detectate prin ECO, punctie de vilozitate coriala sau amniocenteza.
- In cazul sarcinilor gemelare, testul poate da rezultate pentru fiecare fat, cu conditia ca probele sa fie recoltate separat pentru fiecare fat.

**Lichid amniotic : Mi s-a explicat ,am inteles in totalitate si accept urmatoarele :**

- Pentru diagnosticul prenatal poate fi folosit lichidul amniotic , care inconjoara fatul in interiorul uterului. Procesul prin care se extrage lichid amniotic din uter este numit amniocenteza. Celulele obtinute din lichid se vor dezvolta in culturi din care mai apoi se vor obtine cromozomii ce vor fi studiati la microscop. Lichidul amniotic poate fi folosit ,deasemenea, pentru determinarea concentratiei de alpha fetoproteina ce poate indica defecte de tub neural.
- Amniocenteza este o tehnica larg folosita . Riscul de avort datorat procedurii este scazut (aproximativ 0.5%).
- Uneori, foarte rar, se poate ca celulele fetale sa nu se dezvolte, iar in acest caz este posibil ca o noua amniocenteza sa fie necesara, in vederea obtinerii unei noi probe.
- Deasemenea, in cazuri foarte rare, pot fi obtinute rezultate ambigui, cum ar fi mozaicism identificat numai intr-o singura cultura sau contaminare cu celule materne. In aceste cazuri o noua proba este necesara pentru a clarifica rezultatul.
- Anomaliile cromozomiale structurale mici < 10 Mb, nu pot fi identificate la cariotipul conventional iar mozaicismele in procente foarte mici pot fi nedetectabile.
- Rezultate cromozomiale, biochimice sau moleculare normale nu exclud in totalitate posibilitatea ca la nastere copilul meu sa poata avea anomalii congenitale sau dizabilitati intelectuale cauzate de alte boli sau mutatii pentru care nu au fost efectuate teste specifice. Aproximativ 1 la 200 de nou-nascuti au anomalii congenitale, multe dintre ele neputind fi detectate prin ECO, biopsie de vilozitate coriala sau amniocenteza.
- In cazul sarcinilor gemelare, testul poate da rezultate pentru fiecare fat, cu conditia ca probele sa fie recoltate separat pentru fiecare fat.

Declar ca am primit o copie a Fisei de informare privind diagnosticul prenatal din biopsie de vilozitate coriala/amniocenteza.

Semnatura pacient ----- data -----/-----/-----

Nume si semnatura martor \_\_\_\_\_