



North Florida Perinatal Associates

Genetics and Prenatal Diagnosis

Amniocentesis Fact Sheet

Every pregnancy has a baseline risk of approximately 4-5% that the fetus will have some type of birth defect and/or mental retardation that is not detectable prenatally.

There is a natural risk for miscarriage of 2-3% after sixteen weeks gestation. Amniocentesis presents an additional risk for miscarriage of approximately 0.5% or less.

Recommended precautions following amniocentesis are: Avoid lifting heavy objects. Do not engage in intercourse. Increase your fluid intake. Absolute bedrest is probably not necessary, but try to avoid strenuous activity the day of the procedure. Normal activity may generally be resumed the day following the procedure.

Some women may experience mild, intermittent cramping following amniocentesis. Many women may also pass a few spots of blood or a teaspoonful of amniotic fluid the day of the procedure, this is normal. However, if cramping persists and intensifies please notify North Florida Perinatal Associates. Should you experience heavy vaginal bleeding or are leaking large amounts of amniotic fluid, contact your physician immediately.

The sonogram done prior to your amniocentesis can be quite helpful in determining if certain structural defects are present in the fetus. However, it must be understood that sonography is not a clear photograph of the fetus and many birth defects cannot be detected.

On rare occasions no amniotic fluid or an inadequate amount is obtained when the amniocentesis is attempted and a repeat attempt is necessary.

The alpha-fetoprotein test run on your sample of amniotic fluid provides limited information about your baby's spinal cord, kidneys and gastro-intestinal tract. Alpha-fetoprotein testing is not specific to one particular birth defect. Therefore, if abnormal results are obtained, further testing and counseling may be needed. It is possible that an explanation for the abnormal result may never become apparent.

In rare instances, there is no cell growth in the amniotic fluid cultures and therefore, no information about the baby's chromosomes would be obtained.

The karyotype (chromosome analysis) is felt to be approximately 99% accurate in the detection of the most common chromosome abnormalities. An absolute guarantee cannot be given, however, as factors such as maternal cell contamination, and the rare possibility that you are carrying a fetus with a mosaic pattern of cell lines (more than one type of chromosome configuration in your baby's cells) can sometimes lead to ambiguous results. If the laboratory discovers an unusual chromosome pattern in your baby, it may be necessary to test the chromosomes of both parents in order to try and determine the significance of the finding in your baby. It is possible that the significance of the unusual test results may never be known.

Thank you from the staff at North Florida Perinatal Associates!

North Florida Perinatal Associates – An AIUM accredited practice

North Florida Perinatal Associates

Diagnóstico genético y prenatal

Hoja informativa sobre amniocentesis

Cada embarazo tiene un riesgo básico de aproximadamente 4% a 5% de que el feto tenga algún tipo de defecto de nacimiento y/o retraso mental que no es detectable antes de nacer.

Existe un riesgo natural de aborto involuntario de 2% a 3% después de dieciséis semanas de gestación. La amniocentesis presenta un riesgo adicional de aborto involuntario de aproximadamente 0.5% o menos.

Estas son precauciones recomendadas después de la amniocentesis: Evite levantar objetos pesados. No tenga relaciones sexuales. Aumente su ingestión de líquidos. Probablemente no sea necesario que permanezca en cama, pero trate de evitar actividades extenuantes el día del procedimiento. Puede reanudar su actividad normal el día siguiente al procedimiento.

Algunas mujeres pueden experimentar ligeros calambres intermitentes después de la amniocentesis. De igual forma, muchas mujeres pueden expulsar algunas gotas de sangre o una cucharadita de líquido amniótico el día del procedimiento, lo cual es normal. No obstante, si los calambres continúan y se hacen más intensos, avise a North Florida Perinatal Associates. Si tiene sangrado vaginal intenso o expulsa grandes cantidades de líquido amniótico, comuníquese inmediatamente con su médico.

El sonograma realizado antes de la amniocentesis puede ser muy útil para determinar si ciertos defectos estructurales están presentes en el feto. Sin embargo, debe entenderse que el sonograma no es una fotografía clara del feto y no pueden detectarse muchos defectos de nacimiento.

En raras ocasiones no se obtiene ningún líquido amniótico o se obtiene en una cantidad inadecuada cuando se intenta realizar una amniocentesis y es necesario repetir la prueba.

La prueba de alfafetoproteína en su muestra de líquido amniótico proporciona información limitada acerca de la médula espinal, los riñones y el tracto gastrointestinal de su bebé. La prueba de alfafetoproteína no es específica para un defecto de nacimiento en particular. Por consiguiente, si se obtienen resultados anormales, puede que sea necesario realizar pruebas y asesoramiento ulteriores. Es posible que nunca llegue a conocerse la explicación del resultado anormal.

En raras ocasiones, no hay crecimiento celular en los cultivos de líquido amniótico y, por lo tanto, no se obtendría información acerca de los cromosomas del bebé.

El cariotipo (análisis cromosómico) se considera que tiene aproximadamente 99% de precisión en la detección de las anomalías cromosómicas más comunes. Sin embargo, no puede garantizarse de forma absoluta, ya que factores tales como la contaminación de células madre, y la rara posibilidad de que su feto tenga un patrón de mosaico de líneas celulares (más de un tipo de configuración de cromosomas en las células de su bebé) a veces puede dar lugar a resultados ambiguos. Si el laboratorio detecta un patrón inusual de cromosomas en su bebé, puede ser necesario efectuar pruebas de los cromosomas de ambos padres con el fin de tratar de determinar la importancia del hallazgo en el caso de su bebé. Es posible que nunca llegue a conocerse la importancia de los resultados inusuales de la prueba.

¡Gracias en nombre del personal de North Florida Perinatal Associates!

North Florida Perinatal Associates – Una practica Acreditada por AIUM



North Florida Perinatal Associates

Genetics and Prenatal Diagnosis

AMNIOCENTESIS CONSENT

I, the undersigned, request that an attempt be made to perform prenatal diagnosis of certain detectable birth defects for which my unborn child is possibly at risk.

I understand that the first step in this procedure is an examination of my abdomen by sonography (ultrasound). This involves the use of high frequency sound waves to locate the fetus and placenta, detect multiple pregnancies, determine the gestational age of the pregnancy, and look for possible structural abnormalities of the fetus.

I understand that following the ultrasound examination any significant findings will be discussed with me and I shall have an opportunity to decide whether to proceed with further studies.

I understand that the fluid required for prenatal diagnosis studies is the amniotic fluid which surrounds the developing fetus inside the uterus, and that this fluid is obtained by a process called amniocentesis, which involves the insertion of a needle through my abdominal wall and into my uterus. Cells obtained from this fluid will be grown in tissue culture and a study of their chromosomes (the structures that carry the genetic material and determine the sex of the fetus) will be performed. A sample of the fluid will also be tested to determine the concentration of alpha-fetoprotein, a chemical that may be present in elevated amounts in the setting of abnormalities of the spine, kidneys, gastrointestinal system or abdominal wall. I understand that alpha-fetoprotein screening is not specific to any particular birth defects.

I understand that these are the only prenatal studies that will be performed and that no other studies will be done unless specifically indicated.

I understand the following important points regarding the procedure:

- a. Although trans abdominal amniocentesis is an established technique that has been used extensively and the risk to me or the fetus is considered to be small (approximately .5%), there is no positive assurance that the procedure will not cause damage to me or my fetus, initiate premature labor, or result in a miscarriage.
- b. Any particular attempt to obtain amniotic fluid by amniocentesis may be unsuccessful, the fetal cells may not grow, and more than one amniocentesis may be required to obtain the necessary specimens.
- c. The chromosomes and/or biochemical analysis may not be successful due to potential laboratory complications.
- d. Although the likelihood of a misinterpretation of the chromosomal and/or biochemical analysis is considered to be small, a complete and accurate diagnosis of the condition of the fetus based on the tests cannot be assured or guaranteed.
- e. Although the test of elevated alpha-fetoprotein can detect greater than 90% of open defects in the neural tube, the structure that ultimately develops into brain and spinal cord, not all abnormalities can be identified by this test.
- f. The finding of a normal chromosomal constitution and/or biochemical status does not eliminate the possibility that the fetus may have birth defects, abnormalities and/or mental retardation that are not detectable by these methods of prenatal diagnosis. Thus, the tests provide no guarantee of a normal baby.



North Florida Perinatal Associates

Diagnóstico genético y prenatal

CONSENTIMIENTO PARA LA AMNIOCENTESIS

Yo, la abajo firmante, solicito que se haga el intento de realizar un diagnóstico prenatal de ciertos defectos de nacimiento detectables por los cuales mi hijo por nacer está, posiblemente, en riesgo.

Entiendo que el primer paso de este procedimiento es un examen de mi abdomen mediante sonografía (ultrasonido). Esto implica el uso de ondas sonoras de alta frecuencia para localizar el feto y la placenta, detectar embarazos múltiples, determinar la edad gestacional del embarazo, y buscar posibles anomalías estructurales del feto.

Entiendo que después del examen por ultrasonido, cualquier hallazgo importante se analizará conmigo y que tendré la oportunidad de decidir si proceder a la realización de estudios más a fondo.

Entiendo que el fluido necesario para los estudios de diagnóstico prenatal es el líquido amniótico que rodea al feto en desarrollo dentro del útero, y que este líquido se obtiene mediante un proceso llamado amniocentesis, que consiste en la inserción de una aguja a través de mi pared abdominal hacia el útero. Las células obtenidas de este líquido se desarrollarán en cultivo de tejidos y se llevará a cabo un estudio de sus cromosomas (las estructuras que transportan material de genético y determinan el sexo del feto). También se examinará una muestra de fluido para determinar la concentración de alfafetoproteína, una sustancia química que puede estar presente en cantidades elevadas en la configuración de las anomalías de la columna vertebral, riñones, sistema gastrointestinal o en la pared abdominal. Entiendo que la prueba de alfafetoproteína no es específica para un defecto de nacimiento en particular.

Entiendo que estos son los únicos estudios prenatales que se realizarán, y que no se hará ningún otro estudio a menos que se indique específicamente.

Entiendo los siguientes puntos importantes concernientes a este procedimiento:

- a. Aunque la amniocentesis transabdominal es una técnica establecida que se ha utilizado ampliamente y el riesgo para mí o para el feto se considera pequeño (aproximadamente 0.5%), no hay ninguna garantía positiva de que el procedimiento no causará daño a mí o a mi feto, iniciará un parto prematuro, o provocará un aborto involuntario.
- b. Un intento específico para obtener líquido amniótico mediante una amniocentesis puede no tener éxito, las células fetales pueden no crecer, y puede necesitarse más de una amniocentesis para obtener las muestras necesarias.
- c. El análisis de cromosomas y/o bioquímico podría no tener éxito debido a posibles
 - a. complicaciones del laboratorio.
- d. Aunque la probabilidad de una mala interpretación del análisis cromosómico y/o bioquímico se considera que es pequeña, no se puede asegurar o garantizar un diagnóstico completo y preciso de la condición del feto en base a las pruebas.
- e. Aunque la prueba de alfafetoproteína elevada puede detectar más del 90% de defectos abiertos en el tubo neural, la estructura que se desarrolla en última instancia en el cerebro y la médula espinal, no todas las anomalías pueden ser identificadas mediante esta prueba.
- f. El hallazgo de una constitución cromosómica y/o estado bioquímico normal no elimina la posibilidad de que el feto pueda tener defectos de nacimiento, anomalías y/o retraso mental que no son detectables por estos métodos de diagnóstico prenatal. Por consiguiente, las pruebas no garantizan el nacimiento de un bebé normal.



North Florida Perinatal Associates

Genetics and Prenatal Diagnosis

AMNIOCENTESIS CONSENT (page 2)

This amniocentesis is being performed on me for the following reasons:

I full recognition of the possible medical risks and with full understanding of the techniques and interpretations involved in the prenatal diagnosis of my unborn child, I agree and consent to have the analysis attempted.

I have had the opportunity to ask questions regarding amniocentesis, and all of my questions have been answered fully.

I have read and fully understand the foregoing information and consent.

Signed _____
Patient Signature

Spouse or Responsible Party

Date _____

Witness _____



North Florida Perinatal Associates

Diagnóstico genético y prenatal

CONSENTIMIENTO PARA LA AMNIOCENTESIS (página 2)

Esta amniocentesis se me realiza por los siguientes motivos:

Reconozco plenamente todos los posibles riesgos médicos y tengo total entendimiento de las técnicas e interpretaciones relacionadas con el diagnóstico prenatal de mi hijo por nacer, y acuerdo y consiento en que se intente el análisis.

Se me ha dado la oportunidad de hacer preguntas, y todas mis preguntas han sido respondidas a mi entera satisfacción.

He leído y entiendo en su totalidad la anterior información y consentimiento.

Firma _____
Firma del paciente

Cónyuge o tercero responsable

Fecha _____

Testigo _____