

 

North Florida Perinatal Associates, Inc.
Genetics and Prenatal Diagnosis

Chorion villus sampling (cvs) 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 approximately 8-10% by the end of the first trimester. Chorion Villus Sampling presents an additional risk for miscarriage of approximately 0.5%.

Many women will experience mild cramping and sometimes light spotting following CVS. Should you experience intense cramping or heavy vaginal bleeding, or if you suspect you are leaking amniotic fluid, please contact NFPA or your physician immediately.

While activity restrictions may not be critical, recommended precautions for the three days following CVS are: (1) Attempt to rest frequently with your feet elevated. (2) Avoid standing for long periods of time. (3) Avoid lifting heavy objects. (4) Do not engage in sexual intercourse. (5) Do not participate in any strenuous exercise program.

The sonogram done prior to your CVS 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 that early in the pregnancy many birth defects cannot be detected.

Please note, it is possible that no chorionic villi are obtained when the CVS is attempted and a repeat attempt may be necessary.

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.

There are some limitations in the type of information that CVS can provide. Specifically, it is not possible to do alpha-fetoprotein testing through CVS. (Alpha-fetoprotein testing screens for defects such as spina bifida and other fetal disorders). However, sonography performed at 18-20 weeks can detect these problems, so the alpha-fetoprotein testing is no longer that important.

In rare instances, problems such as inadequate tissue for direct examination or no cell growth in the tissue culture may occur, and therefore, no information about the baby's chromosomes or biochemical status would be obtained.

Thank you from the staff at North Florida Perinatal Associates, Inc.



North Florida Perinatal Associates, Inc.

Diagnóstico Genético y Prenatal

Hoja de información del muestreo de vellosidades coriónicas (CVS)

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 8% a 10% al final del primer trimestre. El muestreo de vellosidades coriónicas presenta un riesgo adicional de aborto involuntario de aproximadamente 0.5%.

Muchas mujeres pueden sentir dolores leves y a veces tener manchas leves de sangre después de un CVS. Si experimenta dolores intensos o mucho sangrado vaginal, o si cree que está expulsando líquido amniótico, comuníquese inmediatamente con NFPA o con su médico.

Aunque limitar la realización de actividades no es fundamental, se recomiendan las siguientes precauciones para los tres días posteriores a un CVS: (1) Trate de descansar frecuentemente con sus pies elevados. (2) Evite estar de pie durante largos periodos de tiempo. (3) Evite levantar objetos pesados. (4) No tenga relaciones sexuales. (5) No participe en ningún programa intenso de ejercicios.

El sonograma realizado antes del CVS 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 tan temprano en el embarazo.

Sepa además que es posible que no se obtengan vellosidades coriónicas cuando se realice el CVS y sea necesario repetirlo.

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 maternas, 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.

Hay algunas limitaciones en el tipo de información que un CVS puede proporcionar. En concreto, no es posible hacer pruebas de alfafetoproteína a través de un CVS. (Los exámenes de alfafetoproteína detectan defectos como la espina bífida y otros trastornos fetales). Sin embargo, el sonograma realizado entre las 18 y las 20 semanas puede detectar estos problemas, por lo que la prueba de alfafetoproteína ya no es tan importante.

En raras ocasiones, pueden ocurrir problemas como tejido inadecuado para el examen directo o que no hay crecimiento de las células en el cultivo de tejidos, y por lo tanto, no se puede obtener ninguna información sobre los cromosomas del bebé o el estado bioquímico.

Gracias en nombre del personal de North Florida Perinatal Associate

CHORION VILLUS SAMPLING (CVS) 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 by performing a procedure called chorionic villus sampling (CVS).

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. It will also be used to determine the specific approach for the sampling procedure (transabdominal vs transcervical).

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 sample required for the prenatal diagnosis studies is a very small biopsy of the placenta to harvest tissue called chorionic villi. This involves either the insertion of a needle through my abdominal wall and into my uterus, or by passing a slender flexible catheter through the cervix into the uterus. The tissue obtained 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.

I understand that since alpha-fetoprotein is not sampled by CVS, that CVS cannot be used to rule out spina bifida and certain other fetal anomalies.

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 CVS 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. I understand that the attempt to obtain chorionic villi may be unsuccessful, the fetal cells may not grow in the laboratory, or ambiguous results may be found. These situations may require amniocentesis or parental blood tests to obtain or clarify results.
- 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. 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.

CONSENTIMIENTO PARA EL MUESTREO DE VELLOSIDADES CORIÓNICAS (CVS)

Yo, la abajo firmante, solicito que se haga el intento de realizar un diagnóstico prenatal de ciertos defectos de nacimiento detectables por los que mi hijo por nacer está, posiblemente, en riesgo, mediante la realización del procedimiento llamado muestreo de vellosidades coriónicas (CVS).

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. También se utilizará para determinar el enfoque específico del procedimiento de muestreo (transabdominal vs. transcervical).

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 la muestra requerida para los estudios de diagnóstico prenatal es una biopsia muy pequeña de la placenta para extraer tejido llamado vellosidades coriónicas. Esto implica ya sea la inserción de una aguja a través de mi pared abdominal y en el útero, o pasando un catéter flexible y delgado a través del cérvix hasta el útero. El tejido obtenido se desarrollará en un cultivo de tejido y se realizará un estudio de sus cromosomas (las estructuras que llevan el material genético y determinan el sexo del feto).

Entiendo que como la alfafetoproteína no se puede examinar mediante el CVS, el CVS no puede utilizarse para descartar la espina bífida y otras anomalías fetales.

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 el CVS es una técnica establecida que se ha utilizado ampliamente y el riesgo para mí o para el feto se considera pequeño (aproximadamente del 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. Entiendo que es posible que el intento de obtener vellosidades coriónicas no tenga éxito, que las células fetales no se cultiven en el laboratorio, o que se obtengan resultados ambiguos. En estas situaciones, es posible que se requiera una amniocentesis o pruebas de sangre de los padres para aclarar los resultados.
- c. El análisis de cromosomas y/o bioquímico podría no tener éxito debido a posibles 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. 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.

Diagnóstico Genético y Prenatal

CONSENTIMIENTO PARA CVS (página 2)

Este CVS se me realiza por los siguientes motivos:

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

Se me ha dado la oportunidad de hacer preguntas acerca del CVS, 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 _____