

Odběr choriových klků (CVS – z anglického chorionic villus sampling)

Hlavní indikace (důvody odběru):

- patologické hodnoty screeningu:
 - zvýšené riziko Downova syndromu
 - zvýšené riziko Edwardsova syndromu aj. chromozomálních aberací
 - patologický UZ nález (vyšší nuchální translucence – NT).
- další důvody podle závěrů genetického vyšetření.

Protože při každém z těchto důvodů je mnohem větší pravděpodobnost normálního výsledku, nabídka CVS neznamena, že musí být provedeno nebo že musí být zjištěn špatný výsledek. CVS nabízíme při podrobné genetické konzultaci a paní (s manželem nebo partnerem) se pak sama rozhoduje, zda ji bude chtít.

Způsob odběru:

Odběr se provádí mezi 12. – 14. týdnem těhotenství na specializovaných gynekologických pracovištích. Vpich se provádí velmi tenkou jednorázovou jehlou přes stěnu břišní v oblasti dělohy, bez umrtvení, protože je téměř nebolestivý. Provádí se přímo pod kontrolou ultrazvukem, riziko popíchání nebo jiného poškození plodu jehlou je extrémně malé. Odebírá se malý kousek tkáně z vyvíjející se placenty – ta má naprostou většinou shodnou genetickou výbavu jako plod. Gynekologické riziko odběru spočívá v možnosti krátkodobého krvácení, někdy mohou být bolesti podobné bolestem při menstruaci. Riziko samovolného potratu je asi 0,22% nad obecnou úroveň potratů. Odbornou gynekologickou péčí při odběru se toto riziko snažíme snížit na minimum. Po odběru a kontrole je možné odjet domů. Je vhodné mít zajištěn vlastní odvoz.

Pokud je žena zaměstnaná, může nastoupit dnem odběru 14 dnů pracovní neschopnost - zařídí již obvod. gynekolog od plánovaného termínu odběru. Za 14 dnů po odběru se provádí gynekolog. kontrola vč. podrobného ultrazvuku.

Zpracování:

Odebraná tkáň placenty se zpracovává v genetické laboratoři.

Část tkáně se vyšetří molekulárně-geneticky metodou QF-PCR na nejčastější trizomie (21 – Downův syndrom, 18 – Edwardsův syndrom, 13 – Patau syndrom a pohlaví). Toto vyšetření je většinou hotové do druhého dne. Nezachytí ale žádné jiné chromozomální změny, které se také mohou vyskytnout.

Část tkáně se nasadí na speciální živné roztoky (tzv. média), kde se nechávají buňky placenty množit, až dosáhnou vysokého počtu. Poté se složitým způsobem zpracovávají a výsledkem je mikroskopický preparát s chromozomy plodu, který se hodnotí a dává se závěrečný výsledek. Celý tento proces trvá asi 3 týdny a nedá se podstatně zkrátit. Tímto způsobem jsou zjištěné všechny chromozomální změny. Někdy se ale tato kultivace nezdaří a jediným výsledkem je výše uvedená QF-PCR.

Ve vzácných případech není možné udělat žádný výsledek nebo není možné přesné hodnocení, proto se potom nabízí amniocentéza (odběr plodové vody).

Pokud jsou výsledky v pořádku, zasíláme paní zprávu poštou nebo e-mailem (kopii gynekologovi paní sama předá), a tím celé vyšetření končí. Pokud je zjištěna jakákoliv abnormalita, ihned zveme na genetiku ke konzultaci a domluvě dalšího postupu.

Důležité poučení:

CVS je cílené vyšetření, kterým lze zjistit pouze chromozomální aberace (nebo při speciálních indikacích konkrétní dědičné nemoci z dané rodiny). Neumožňuje odhalit většinu jiných vad, např. srdečních, rozštěpy obličeje, rozštěpy páteře a břišní stěny, defekty končetin atd. Je nutné mít na vědomí, že kromě zvýšeného rizika určité vady, pro které se CVS provádí, má každá těhotná ještě tzv. populační riziko jakékoliv vady či postižení, které je asi 5%. Proto i když dáváme normální výsledek, je stále možnost, že je přítomná vada nebo nemoc, která není v těhotenství zjištělná.

Celé vyšetření je postaveno na vzájemné důvěře a spolupráci. Základním principem je dobrovolnost. Pokud by Vás jakékoliv důvody vedly k odmítnutí tohoto vyšetření, budeme Vaše rozhodnutí plně respektovat.