

# Biopsija horionskih resic



**Informacije za paciente in  
njihove družine**

## Biopsija horionskih resic

V zloženki so zbrane informacije o biopsiji horionskih resic. Obrazloženo je, kaj je biopsija horionskih resic, kdaj in kako se naredi, kaj se zgodi po preiskavi ter kakšne so koristi in tveganja, če se za preiskavo odločite. Zloženka služi kot dopolnilo k pogovoru z zdravnikom in vam pomaga zastaviti vprašanja, ki so za vas pomembna.

### Kaj je biopsija horionskih resic?

Horionske resice so del razvijajoče se posteljice. Biopsija horionskih resic je preiskava, pri kateri med nosečnostjo odvzamejo majhno količino horionskih resic za genetske preiskave. Najpogosteje se uporablja za analizo otrokovih kromosomov ali genov za specifična genetska obolenja. Preiskavo vam lahko ponudijo zaradi različnih razlogov.

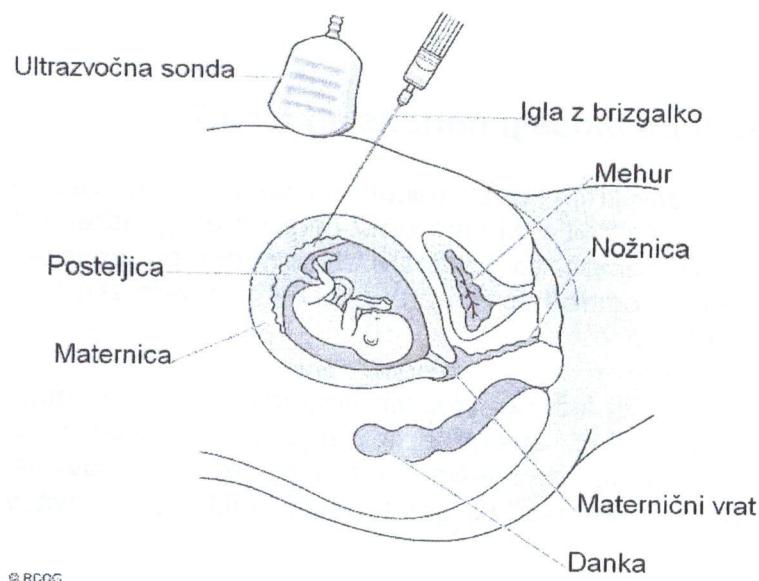
- Vi ali vaš partner imata genetsko obolenje, ki se lahko prenese na otroka.
- V vaši družini ali v družini vašega partnerja je genetsko obolenje in zato obstaja tveganje, da se obolenje prenese na vašega otroka.
- Imate otroka, ki ima genetsko obolenje.
- Glede na rezultate preiskav v nosečnosti (npr. ultrazvok, merjenje nuhalne svetline, četverni hormonski test) obstaja povečano tveganje, da ima otrok genetsko obolenje.

### Kdaj se lahko naredi biopsija horionskih resic?

Biopsija horionskih resic se ponavadi naredi med 11. in 13. tednom nosečnosti.

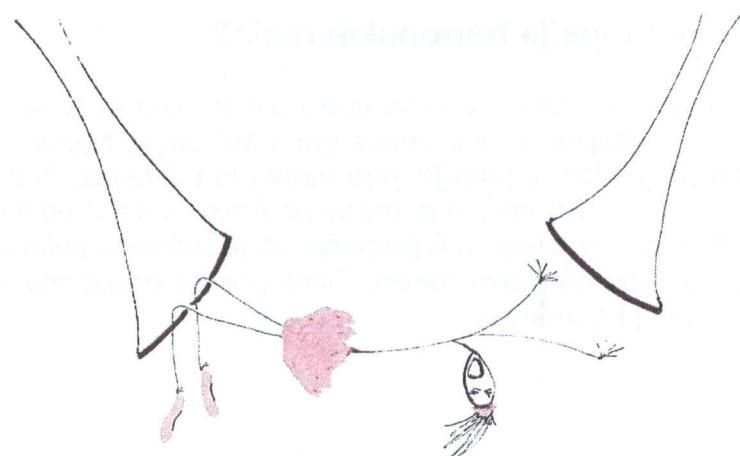
## Kako poteka biopsija horionskih resic?

Pri biopsiji horionskih resic se odvzame majhen vzorec tkiva iz razvijajoče se posteljice, ki ima enake gene kot otrok. Najprej z ultrazvočnim pregledom ugotovijo lego otroka in posteljice. Nato odvzamejo tkivo s tanko iglo, ki jo potisnejo preko kože, trebuha in stene maternice v posteljico. S pomočjo ultrazvočnega prikaza zdravnik usmeri iglo na pravo mesto. Tkivo posrka preko igle in pošlje v laboratorij na analizo.



## Ali je biopsija horionskih resic boleča preiskava?

Čeprav boste med preiskavo pri zavesti, jo večina žensk opiše bolj kot neprijetno, ne pa zares bolečo preiskavo, s podobno bolečino kot med menstruacijo. Po preiskavi se pojavi občutek pritiska in pa blaga pekoča bolečina v področju vboda.



### Kaj se zgodi po biopsiji horionskih resic?

Preiskava navadno traja 15-20 minut. Smiselno je, da vas na preiskavo nekdo spremija, ki vam bo v oporo pred preiskavo in vas bo spremil domov po preiskavi. Nekaj dni po preiskavi morate počivati. Izogibati se morate dvigovanju težkih stvari ali večjim telesnim naporom.

Nekatere ženske imajo po biopsiji horionskih resic izcedek (kravavi madež) in krče podobne kot med menstruacijo; to je normalno. Če pride do večje krvavitve, morate obvestiti zdravnika. Spolnih odnosov ne smete imeti, dokler se krvavitev ne ustavi.

### Kakšne so nevarnosti biopsije horionskih resic?

Pri eni do dveh od 100-ih nosečnic pride po biopsiji horionskih resic do prekinitev nosečnosti. Vzroki zakaj do tega pride, niso natančno poznani. Pri 98-99 od 100 –ih nosečnic (98-99%) pa nosečnost po preiskavi poteka normalno naprej.

## Ali so rezultati biopsije horionskih resic zanesljivi?

Z zdravnikom se morate pogovoriti, kakšna je zanesljivost predvidene genetske preiskave, saj je ta odvisna od vrste genske ali kromosomske spremembe, za katero poteka analiza.

V redkih primerih rezultati preiskave niso jasni in je lahko potrebna dodatna preiskava.

## Ali lahko z biopsijo horionskih resic odkrijemo vse genetske napake?

Rezultati preiskave nam dajo informacijo le za obolenja, za katera je bila preiskava narejena. Včasih lahko preiskava naključno razkrije tudi druga obolenja. Preiskave s katero bi ugotovili vsa genetska obolenja ni.

## Kako dolgo traja, da dobite rezultate biopsije horionskih resic?

Čas analize je odvisen od vrste obolenja za katerega poteka preiskava. Za nekatera obolenja bo preiskava zaključena že v enem tednu, za druga bo trajala tudi do štiri tedne. Če analiza traja dlje, še ne pomeni, da je nekaj narobe. Včasih le celice potrebujejo več časa, da zrastejo. Če imate biopsijo horionskih resic zaradi redkega genetskega obolenja, vprašajte zdravnika, koliko časa bo predvidoma trajala analiza.

Ko bodo rezultati analize zaključeni, vas bodo poklicali na razgovor z zdravnikom ali pa vam bodo rezultate posredovali na drug način npr. po telefonu, po pošti. V času preiskave se z zdravnikom



pogovorite, na kakšen način vam bodo posredoovali rezultate.

## Kaj se zgodi, če se pri preiskavi odkrije genetsko obolenje pri otroku?

Kadar rezultati preiskave pokažejo, da ima otrok genetsko obolenje, se bo zdravnik z vami pogovoril, za kakšno obolenje gre in kako lahko vpliva na vašega otroka. Razložil vam bo, če je mogoče obolenje pozdraviti ali zdraviti. Predstavil vam bo, kakšne so vaše možnosti in včasih omenil tudi možnost prekinitev nosečnosti. Pomagal vam bo pri vašem odločanju o tem, kaj je najboljše za vas in vašega otroka. Redko se lahko pri preiskavi odkrije tudi neobičajno kromosomske preureditev, za katero ni znano, kakšen vpliv bo imela na otroka.

## Infekcija z virusom HIV

Če ste HIV pozitivni, obstaja majhno tveganje prenosa virusa HIV na otroka med postopkom biopsije horionskih resic. Zato je pomembno, da se o tem pogovorite z zdravnikom, ki bo ukrepal, da bo verjetnost prenosa okužbe med preiskavo čim manjša.

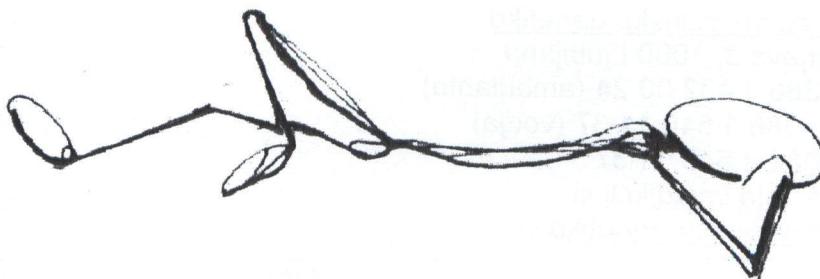
## Odločitev o biopsiji horionskih resic

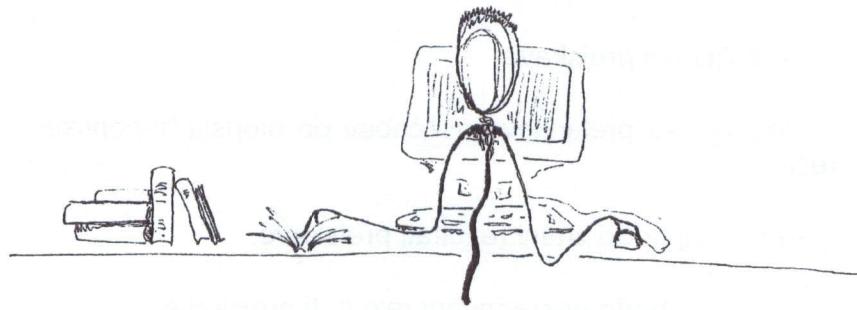
Odločitev za biopsijo horionskih resic med nosečnostjo je lahko težka. Pomembno je vedeti, da preiskave ni potrebno imeti, če si je ne želite. Za biopsijo horionskih resic se odločite le, če vi in vaš partner menita, da je informacija, ki jo bosta s preiskavo dobila, za vas pomembna in če menita, da preiskava ni preveč tvegana. Za pomoč pri odločitvi, kaj je za vas najboljše, je pomembno, da se pogovorite z zdravnikom o sledečem:

- o obolenju, za katerega bo potekalo testiranje,
- o verjetnosti, da bi otrok imel genetsko obolenje, zaradi katerega razmišljate o testiranju,

- o preiskavi in rezultatih,
- o zanesljivosti preiskave,
- o tveganju za prekinitve nosečnosti po biopsiji horionskih resic,
- o tem, kdaj bodo znani rezultati preiskave,
- o tem, kako bodo posredovani rezultati preiskave,
- o vaših možnostih v primeru, če bo pri otroku ugotovljeno genetsko obolenje,
- o tem, kako lahko ta izkušnja emocionalno vpliva na vas in vašega partnerja.

To je nekaj tem, o katerih naj bi razmislili, preden se odločite za biopsijo horionskih resic. Lahko si preberete še zloženko »Pogosto postavljena vprašanja«, v kateri so našteta vprašanja, o katerih bi se morda žeeli pogovoriti z zdravnikom. Napisali so jih ljudje, ki so imeli podobno izkušnjo kot je vaša. Lahko si pogledate tudi zloženko »Kaj je genetska preiskava?«.





**To je samo kratek opis preiskave-biopsije horionskih resic.  
Več informacij lahko dobite na:**

**Orphanet**

Prosto dostopna spletna stran z informacijami o redkih boleznih, kliničnih poskusih, zdravilih in naslovih spletnih strani podpornih skupin v Evropi.

Naslov spletne strani: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

**Eurogentest**

Prosto dostopna spletna stran z informacijami o genetskih preiskavah in naslovih spletnih strani podpornih skupin v Evropi.

Naslov spletne strani: [www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)

in na sledečih klinikah:

**Univerzitetni klinični center Ljubljana**

Ginekološka klinika

Inštitut za medicinsko genetiko

Šlajmerjeva 3, 1000 Ljubljana

Tel.: +386 1 432 00 24 (ambulanta)

+386 1 540 11 37 (vodja)

Fax: +386 1 540 11 37

e-pošta: [info.img@kclj.si](mailto:info.img@kclj.si)

<http://medicinska-genetika.si>

**Univerzitetni klinični center Ljubljana****Pediatrična klinika****Klinični oddelki za endokrinologijo, diabetes in bolezni presnove****Center za klinično genetiko**

Vrazov trg 1, 1000 Ljubljana

Tel.: +386 1 522 92 70

+386 1 522 92 44

Fax: +386 1 522 93 57

e-pošta: [mirjam.stopar@mf.uni-lj.si](mailto:mirjam.stopar@mf.uni-lj.si)<http://www.pedkl.si/si/oddelki/end/>**Medgen - Medicinska genetika, družba za zdravstvene dejavnosti d.o.o.****Ambulanta za klinično genetiko Ljubljana**

Ulica Bratov Babnik 10, 1000 Ljubljana

**in Ambulanta za klinično genetiko Postojna**

Prečna 2, 6230 Postojna

Tel.: +386 1 510 71 30

+386 051 429 723

Fax: +386 1 510 71 31

e-pošta: [info@medgen.si](mailto:info@medgen.si)<http://www.medgen.si/>**Univerzitetni klinični center Maribor****Klinika za ginekologijo in perinatologijo****Laboratorij za medicinsko genetiko**

Ljubljanska 5, 2000 Maribor

Tel.: +386 2 321 29 47 (pisarna)

+386 2 321 29 47 (vodja)

Fax: +386 2 321 27 55

e-pošta: [gen.lab@ukc-mb.si](mailto:gen.lab@ukc-mb.si)<http://www.ukc-mb.si/index.php?id=281>**Onkološki inštitut Ljubljana****Ambulanta za onkološko genetsko svetovanje in testiranje**

Zaloška 2, 1000 Ljubljana

Tel.: +386 1 5879 649

Fax: +386 1 5879 400

e-pošta: [avrecar@onko-i.si](mailto:avrecar@onko-i.si), Alenka Vrečar, DMS (kontaktna oseba)

[www.onko-i.si](http://www.onko-i.si)



Prirejeno po zloženkah izdelanih pri Guy's and St Thomas Hospital, London, Združeno kraljestvo; the Royal College of Obstetricians and Gynaecologists, Združeno kraljestvo [www.rcog.org.uk/index.asp?PageID=625](http://www.rcog.org.uk/index.asp?PageID=625) in London IDEAS Genetic Knowledge Park, Združeno kraljestvo.

To delo je dobilo podporo s strani EuroGentest-a in Evropske skupnosti - kontaktna številka 512148, FP6 Network of Excellence.

Prevedla dr. Karin Witzl, Inštitut za medicinsko genetiko, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija.

Januar 2009

Ilustrirala:Rebecca J Kent  
[www.rebeccajkent.com](http://www.rebeccajkent.com)  
[rebecca@rebeccajkent.com](mailto:rebecca@rebeccajkent.com)

