



Biopsia de vellosidades coriónicas

Procedimiento y formulario de consentimiento

Este folleto describe qué esperar de la biopsia de vellosidades coriónicas. Incluye las ventajas, riesgos y problemas además de otras opciones.

Este folleto suplementa las conversaciones con los proveedores de atención médica. Es importante que entienda toda esta información, lea estas páginas con mucha atención. Asegúrese de leer este folleto antes de leer y firmar el formulario Consentimiento especial para el procedimiento ("Special Consent for Procedural Treatment").

Qué es la biopsia de vellosidades coriónicas

La *biopsia de vellosidades coriónicas* (CVS, por sus siglas en inglés) es un procedimiento que permite hacer pruebas a su bebé para una variedad de problemas médicos. La biopsia CVS se realiza durante el primer trimestre del embarazo, generalmente entre las semanas 11 y 14.

En la prueba, se obtiene una pequeña muestra de *vellosidades coriónicas* que son pequeñas extensiones que se forman en la placenta. El material genético en las vellosidades suele ser el mismo que en el bebé en desarrollo. Por esta razón, se pueden utilizar en las pruebas genéticas.

Cómo se realiza la biopsia

Su pareja, amistad o familiar puede acompañarle durante el procedimiento.

- El médico utilizará la ecografía (*ultrasonido*) para ver la posición de su bebé y decidir la forma más segura de realizar la biopsia. La ecografía estará encendida durante todo el procedimiento.
 - Si la placenta está más cerca de la columna vertebral, el médico introduce un catéter delgado (tubo) por el cuello uterino. Esto es la biopsia transcervical de vellosidades coriónicas.
 - Si la placenta está más cerca del abdomen, el médico introduce una aguja delgada en el abdomen. Esto es la biopsia transabdominal de vellosidades coriónicas.



Su médico utilizará la ecografía para guiar la biopsia.

- A continuación, mientras observa al bebé por ecografía, el médico guía el catéter o la aguja hasta la placenta.
- Se extrae una pequeña cantidad de vellosidades.
- Todo el procedimiento dura menos de 5 minutos.
- Después de la prueba, la enviamos al laboratorio para que le extraigan sangre para realizar las *pruebas de contaminación con células maternas* (consulte la página 3).

Qué medicamentos se utilizan

- Antes de realizar el procedimiento, el médico le limpia el cuello uterino o la barriga con un *jabón antiséptico*.
- Si su grupo sanguíneo es Rh negativo, le pondrán una inyección de *RhoGAM* después de la biopsia para evitar problemas en futuros embarazos futuros.

Cuáles son las ventajas de la biopsia de vellosidades coriónicas

- La biopsia ayuda a diagnosticar algunos problemas de salud. Para algunas personas es mejor tener un diagnóstico que no estar seguras de la salud de su bebé.
- La mayoría de las veces, los resultados de las pruebas son normales. Si ha estado preocupada por la salud de su bebé, los resultados normales pueden hacer que se sienta mejor sobre su embarazo.
- Algunas mujeres consideran que tener más información sobre la salud del bebé les ayudará a prepararse mejor para su llegada. Otras no quieren criar a un niño con necesidades especiales. Tener un diagnóstico permite a los padres tomar decisiones, como elegir un plan de adopción o terminar el embarazo.

Qué puede detectar la biopsia de vellosidades coriónicas

- Esta biopsia puede diagnosticar enfermedades genéticas como el síndrome de Down y la trisomía 18. Si una enfermedad como la fibrosis quística o la distrofia muscular se da en la familia, puede analizarse el ADN para ver si el bebé ha heredado el trastorno.
- La interpretación de los resultados de la biopsia puede ser complicada. En cerca del 1% al 2% de las biopsias (1 a 2 de cada 100), los resultados muestran una mezcla de células normales y células anormales. Esto se denomina mosaicismo. Se puede hacer una amniocentesis para ver si el mosaicismo afecta también al bebé o solo a la placenta.
- Si los resultados del cromosoma son normales y muestran que el bebé es mujer, se hace otra prueba para comprobar si hay contaminación de células maternas. Queremos estar seguros de que los resultados representan los

cromosomas del bebé, no los de la madre. Si esa segunda prueba muestra contaminación, podemos repetir la biopsia o hacer una amniocentesis.

Cuáles son los riesgos y problemas de la biopsia de vellosidades coriónicas

El médico tomará medidas para que los riesgos sean lo más bajo posible, pero ningún procedimiento está libre de riesgos.

El principal riesgo de la biopsia es el *aborto espontáneo*. Puede ocurrir un aborto espontáneo si empieza una infección en el útero, si la placenta se separa del útero o si el saco que rodea al bebé no cicatriza después del procedimiento, permitiendo la salida del líquido amniótico.

Sin la biopsia, entre el 2% y el 3% (de 2 a 3 de cada 100) de los embarazos abortan entre las semanas 8 y 14. La biopsia añade un 1% adicional (1 de cada 100) de riesgo de aborto espontáneo. Dicho de otra manera, de cada 100 biopsias realizadas, 99 mujeres (99%) no abortan.

Los primeros estudios de la biopsia de vellosidades coriónicas plantearon la preocupación de que aumentara el riesgo de defectos congénitos (de nacimiento) en los dedos de manos y pies del bebé. Este riesgo no aumenta si la biopsia se hace después de 10 semanas de embarazo.

La biopsia de vellosidades coriónicas tiene algunas limitaciones:

- Las enfermedades cerebrales y de la columna vertebral, como la espina bífida, no se diagnostican. Muchos problemas de salud y defectos congénitos no pueden diagnosticarse con ninguna prueba prenatal. Los resultados normales de la biopsia no garantizan que el bebé esté sano.
- Es posible que no se puedan obtener vellosidades. A veces el médico puede intentarlo una segunda vez. Si el segundo intento no funciona, se reprogramará la biopsia para otro momento.
- El laboratorio no puede examinar los cromosomas del bebé si las células recogidas no crecen. Esto ocurre menos del 0,1% de las veces (menos de 1 de cada 1.000 veces).
- A veces, los cromosomas no pueden analizarse con tanto detalle como sería ideal. Esto ocurre en aproximadamente el 5% (1 de cada 20) de los casos. Siempre se observarán cambios grandes en los cromosomas, pero los cambios más pequeños pueden pasar desapercibidos.
- La biopsia puede tardar hasta 3 semanas en completarse.

¿Hay otras opciones?

Puede decidir no hacerse la biopsia. Esta decisión es suya y es personal. Los problemas de salud que pueden diagnosticarse por la biopsia de vellosidades coriónicas también pueden diagnosticarse cuando nace el bebé.

Algunas mujeres consideran que el riesgo de tener un problema de salud es tan bajo que no les preocupa. Otras deciden que no quieren arriesgarse a un aborto espontáneo y prefieren conocer el diagnóstico después de que nazca

el bebé. Algunas familias consideran que pueden prepararse para el nacimiento de un niño con necesidades especiales de salud sin conocer el diagnóstico.

Si desea someterse a otro tipo de prueba de diagnóstico durante el embarazo, puede hacerse una amniocentesis entre las semanas 16 y 22.

Qué es normal sentir después de una biopsia

- Es posible que tenga cólicos leves, parecidos a los menstruales, durante las primeras horas. Para esto puede tomar acetaminofeno (*Tylenol*).
- Después de una biopsia transcervical, puede manchar ligeramente. No tenga relaciones sexuales, no se haga duchas vaginales ni utilice tampones hasta que deje de manchar.
- Después de una biopsia transabdominal, puede haber moretones o dolor en la piel donde se insertó la aguja.
- NO haga sus actividades diarias normales hasta que los calambres y las manchas hayan parado.

Qué cuidados de seguimiento son necesarios

La biopsia no debe tener efectos adversos. Puede volver trabajar siempre y cuando su trabajo no requiera una actividad física intensa.

Durante las **24 a 48 horas** después de la biopsia, le sugerimos:

- no estar parada por mucho tiempo;
- beber más líquido.

También evite:

- actividad física intensa, como correr u otro tipo de ejercicio;
- levantar objetos pesados (10 libras o más);
- relaciones sexuales o actividad sexual.

Cuándo llamar

Llame a su proveedor de atención médica de inmediato si tiene alguno de estos síntomas después de la biopsia:

- sangrado vaginal,
- cólicos o dolor intenso o rítmico en la parte baja del vientre,
- pérdida de líquido por la vagina,
- fiebre o escalofríos,
- diarrea,
- síntomas de gripe.

¿Preguntas?

Sus preguntas son importantes. Si tiene alguna pregunta sobre la biopsia de vellosidades coriónicas o los riesgos, ventajas o alternativas, hable con su proveedor antes de firmar cualquier formulario de consentimiento.

Prenatal Diagnosis Clinic:
206.598.8130

Maternal and Infant Care
Clinic: 206.598.4070

Chorionic Villus Sampling

About your procedure and the consent form

This handout describes what to expect from chorionic villus sampling. It includes benefits, risks and problems, and other options.

This handout is in addition to the talks you have with your healthcare providers. It is important that you fully understand this information, so please read these pages carefully. Make sure to read this handout before reading and signing the form "Special Consent for Procedural Treatment."

What is chorionic villus sampling?

Chorionic villus sampling (CVS) is a procedure that allows your baby to be tested for a variety of health problems. CVS is done during the first trimester of pregnancy, usually between 11 and 14 weeks.

During the test, a small sample of *chorionic villi* is taken. Villi are tiny growths found in the placenta. The genetic material in the villi is usually the same as that in the developing baby. This is why we can use the villi for genetic testing.

How is CVS done?

You are welcome to have a partner, friend, or family member with you during your CVS.

- Your doctor will use *ultrasound* to see your baby's position and to decide the safest way to do the CVS. The ultrasound stays on during the entire procedure.
 - If the placenta is closer to your spine, the doctor inserts a thin hollow tube, called a *catheter*, through the cervix. This is called a *transcervical CVS*.
 - If the placenta is closer to your belly, the doctor inserts a thin needle into your abdomen. This is called a *transabdominal CVS*.



Your doctor will use ultrasound to guide the CVS procedure.

- Then, while watching the baby by ultrasound, the doctor guides the catheter or needle to the placenta.
- A small amount of villi is removed.
- The entire procedure takes less than 5 minutes.
- After the test, we will send you to the lab to have your blood drawn for *maternal cell contamination tests* (see page 3).

What medicines will be used?

- Before doing the procedure, your doctor will use an *antiseptic soap* to clean your cervix or your belly.
- If your blood type is Rh negative, you will be given a *RhoGAM injection* after the CVS to prevent problems in future pregnancies.

What are the benefits of CVS?

- CVS helps us diagnose some health problems. Some people find that a diagnosis is better than being unsure about their baby's health.
- Most of the time, test results are normal. If you have been worried about your baby's health, normal test results may make you feel better about your pregnancy.
- Some women feel that having more information about the baby's health will help them prepare better for the baby's arrival. Others do not want to raise a child with special needs. Having a diagnosis allows parents to make choices, such as choosing an adoption plan or stopping the pregnancy.

What can CVS test for?

- CVS can diagnose genetic conditions such as *Down syndrome* and *trisomy 18*. If a condition such as *cystic fibrosis* or *muscular dystrophy* runs in the family, the DNA can be tested to see if the baby has inherited the disorder.
- Interpreting CVS results can be complex. In about 1% to 2% tests (1 to 2 out of 100), results show a mix of normal cells and abnormal cells. This is called *mosaicism*. An amniocentesis can be done to see if the mosaicism also affects the baby, or just the placenta.
- If the chromosome results are normal and show that the baby is female, we do another test to check for maternal cell contamination. We want to be sure the results represent the baby's chromosomes, not the mother's. If that second test shows contamination, we can repeat the CVS or do an *amniocentesis*.

What are the risks and problems of CVS?

The doctor will take steps to make the risks of the CVS as low as possible, but no procedure is risk-free.

The main risk from CVS is *miscarriage*. A miscarriage may occur if an infection starts in the uterus, if the placenta separates from the uterus, or if the sac surrounding the baby doesn't heal after the procedure, allowing amniotic fluid to leak out.

Without CVS, about 2% to 3% (2 to 3 out of 100) of pregnancies miscarry between 8 and 14 weeks. CVS adds an extra 1% (1 out of 100) risk of miscarriage. Said another way, out of every 100 CVS procedures done, 99 women (99%) do **not** have a miscarriage.

Early studies of CVS raised the concern that it increases the risk of birth defects of the fingers and toes. This risk is not increased if a CVS is done **after** 10 weeks of pregnancy.

There are some limitations to CVS:

- Conditions of the brain and spine, such as *spina bifida*, are not diagnosed by CVS. Many health problems and birth defects cannot be diagnosed by **any** prenatal tests. Having normal test results from CVS does not guarantee the baby is healthy.
- We may not be able to obtain villi. Sometimes the doctor can try a second time. If the second try doesn't work, your CVS will be rescheduled for another time.
- The lab cannot examine the baby's chromosomes if cells collected from the CVS do not grow. This happens less than 0.1% of the time (less than 1 out of 1,000 times).
- Sometimes the chromosomes cannot be analyzed with as much detail as is ideal. This happens in about 5% (1 out of 20) of cases. Large changes in the chromosomes will still be seen. But, smaller changes may be missed.
- It may take up to 3 weeks to complete testing of the samples taken during your CVS.

What are other options?

You may decide not to have a CVS. Doing a CVS is your choice, and the decision is a personal one. Health problems that can be diagnosed by CVS can also be diagnosed when the baby is born.

Some women feel the risk of a health problem is so low that they are not concerned. Others decide they don't want to risk a miscarriage

and prefer to learn the diagnosis after the baby is born. Some families feel they can prepare for the birth of a child with special health needs without knowing a diagnosis.

If you want to have a different kind of diagnostic test during the pregnancy, an *amniocentesis* can be done between 16 and 22 weeks.

What is normal after a CVS?

- You may have mild, menstrual-like cramping for the first few hours. You can take acetaminophen (Tylenol) for this.
- After a transcervical CVS, light spotting may occur. Do not have sexual intercourse, douche, or use tampons until spotting stops.
- After a transabdominal CVS, there may be bruising or soreness on your skin where the needle was inserted.
- Do **NOT** do normal daily activities until any cramping and spotting have stopped.

What follow-up care is needed?

There should be no ill effects from the CVS. You can return to work as long as your job does not require heavy physical activity.

For **24 to 48 hours** after your CVS, we suggest that you:

- Stay off your feet as much as you can
- Drink extra fluid

Also avoid:

- Heavy physical activity, such as running or other exercise
- Lifting heavy objects (10 pounds or more)
- Sexual intercourse or sexual activity

When to Call

Call your healthcare provider right away if you have any of these symptoms after your CVS:

- Vaginal bleeding
- Severe or rhythmic cramping or pain in the lower belly
- Leakage of clear fluid from the vagina
- Fever or chills
- Diarrhea
- Flu-like symptoms

Questions?

Your questions are important. If you have any questions about amniocentesis or the risks, benefits, or alternatives to it, talk with your provider before signing any consent forms.

Prenatal Diagnosis Clinic:
206.598.8130

Maternal and Infant Care
Clinic: 206.598.4070