

Informacje dotyczące badań przesiewowych w kierunku

Zespołu Downa, zespołu Edwardsa oraz zespołu Patau

Przesiewowe badania prenatalne
maj 2019 r

Treść

1. Czego możesz się dowiedzieć dzięki temu badaniu?	2
We wczesnym etapie ciąży możesz poddać Twoje nienarodzone jeszcze dziecko badaniom pod kątem zespołu Downa, Edwardsa i Patau.	
2. Zaburzenia	3
Czym jest zespół Downa, Edwardsa i Patau?	
3. Czy przeprowadzić przesiewowe badania? Zdecyduj o tym sama.	6
Pytania, przemyślenia i rozważania, które mogą pomóc w podjęciu decyzji.	
4. Obszerny wywiad: konsultacja	7
Rozmawiasz o przesiewowych badaniach prenatalnych ze świadczeniodawcą opieki położniczej.	
5. Badanie: wybór pomiędzy dwoma testami	8
Informacje o NIPT [Nieinwazyjnym Prenatalnym Teście t] i teście zintegrowanym.	
6. Wynik nie daje pewności	11
Jakie wyniki można uzyskać? A co mówi taki wynik?	
7. Czy konieczne są badania uzupełniające?.....	13
Co możesz zrobić przy niepomyślnym wyniku?	
8. O czym jeszcze należy wiedzieć.....	15
Kosztach oraz ich refundacja.	
9. Więcej informacji.....	16
Organizacje i strony internetowe, które udzielają bardziej szczegółowych informacji.	
10. Wykorzystanie Twoich danych.....	19
Starannie obchodzimy się z Twoją prywatnością.	

1. Co możesz poddać badaniu?

Podczas ciąży możesz przeprowadzić badanie w celu ustalenia, czy Twoje nienarodzone dziecko ma wrodzone wady lub nieprawidłowości fizyczne. Jest to tak zwane przesiewowe badanie prenatalne. Istnieją dwa rodzaje badań:

1. przesiewowe badanie prenatalne pod kątem zespołu Downa, Edwardsa i Patau oraz
2. przesiewowe badanie prenatalne pod kątem nieprawidłowości fizycznych (USG 20 tygodnia ciąży, czyli tzw. badanie połówkowe).

Ty decydujesz, czy poddasz się badaniom. Niniejsza broszura zawiera informację o przesiewowych badaniach prenatalnych pod kątem zespołu Downa, Edwardsa i Patau.

Dostępna jest również broszura na temat badania połówkowego USG.

Możesz poddać się (przesiewowemu) badaniu w celu ustalenia, czy istnieje ryzyko, że Twoje dziecko urodzi się z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau. To badanie przeprowadza się na wczesnym etapie ciąży. Twój świadczeniodawca opieki położniczej zapyta Cię podczas pierwszej wizyty, czy chcesz dowiedzieć się więcej na temat badań pod kątem zespołu Downa, Edwardsa i Patau.

Nie chcesz tej informacji? Wówczas Twój świadczeniodawca opieki położniczej nie powie Ci nic na temat badania. Postanowiasz wówczas nie poddawać dziecka badaniom pod kątem zespołu Downa, Edwardsa i Patau.

Chcesz dowiedzieć się więcej? Odbędziesz wówczas obszerny wywiad na ten temat. Nazywa się to rozmową doradczą (konsultacją). Po tej rozmowie postanowisz, czy chcesz poddać się tym badaniom. Podczas tej rozmowy Twój świadczeniodawca opieki położniczej omówi z Tobą również badanie połówkowe USG.

Gdzie można znaleźć więcej informacji?

Podczas rozmowy uzyskasz wiele informacji. Zalecamy, aby najpierw spojrzeć na stronę www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl.

Jeśli czegoś nie rozumiesz, możesz zadać pytania na ten temat podczas tej rozmowy.

Na tej stronie możesz obejrzeć film tłumaczący, na czym polega badanie przesiewowe.

2. Zaburzenia

Czym jest zespół Downa?

Zespół Downa jest wadą wrodzoną. Jest to zaburzenie, którego się nie da wyleczyć. Osoby z zespołem Downa są niepełnosprawne umysłowo i często wyglądają inaczej.. Nie można przewidzieć jaki stopień upośledzenia będzie miało dziecko z zespołem Downa

U osób z zespołem Downa występuje dodatkowy chromosom.

Chromosomy znajdują się we wszystkich komórkach naszego ciała i zawierają nasze cechy dziedziczne. Zespół Downa jest zaburzeniem chromosomowym (patrz poniżej).

Rozwój

Dzieci z zespołem Downa rozwijają się wolniej i gorzej niż przeciętnie. Zależy to od samego dziecka. Nie można przewidzieć, jak dziecko się będzie rozwijać. Dobrze jest stymulować rozwój dziecka od urodzenia. Dzięki temu często rozwija się ono lepiej. Rodzice mogą korzystać z różnych programów, które wspomogą dziecko w rozwoju.

Osoby z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau mają dodatkowy chromosom.

Chromosomy są obecne we wszystkich komórkach naszego ciała. Chromosomy składają się z DNA. To DNA określa, jak wygląda nasze ciało i jak wszystko w nim funkcjonuje. W każdej komórce znajdują się 23 pary chromosomów. Ktoś z zespołem Down, Edwardsa albo Patau ma dodatkowy chromosom w każdej komórce:

- Ktoś z zespołem Downa ma nie dwa, ale trzy chromosomy 21 w każdej komórce. Inną nazwą zespołu Downa jest trisomia 21.
- Dziecko z zespołem Edwardsa ma nie dwa, ale trzy chromosomy 18 w każdej komórce. Inną nazwą zespołu Edwardsa jest trisomia 18.
- Dziecko z zespołem Patau ma nie dwa, ale trzy chromosomy 13 w każdej komórce . Inną nazwą zespołu Patau jest trisomia 13.

Czy chcesz wiedzieć, jak duże jest ryzyko wystąpienia zespołu Downa, Edwardsa i Patau? Spójrz na stronę www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl.

Małe dzieci dorastają w rodzinie. Zazwyczaj mogą chodzić do zwykłego żłobka czy przedszkola. Bardzo rzadko potrzebny jest specjalny ośrodek dzienny. Większość dzieci z zespołem Downa rozpoczyna naukę w zwykłej szkole podstawowej. Niewielka grupa chodzi do szkoły specjalnej. W zwykłej szkole dzieci z reguły nauczą się lepiej mówić i czytać.

Po szkole podstawowej większość dzieci uczęszcza do specjalnej szkoły średniej. Część idzie do ośrodka dziennego. Niektórzy nastolatki z zespołem Downa zauważają, że nie nadążają w pełni za rówieśnikami. Mogą być wtedy niepewni, onieśmieleni i wycofani. W rezultacie reagują niekiedy wbrew oczekiwaniom.

Do około 30 roku życia połowa dorosłych z zespołem Downa mieszka w domu. Niektóre osoby z zespołem Downa są w stanie zamieszkać samodzielnie w warunkach nadzorowanych. Zazwyczaj mieszkają w projektach mieszkaniowych dla małych grup. Osoby z zespołem Downa dożywają średnio 60 roku życia. Przez całe życie osoby z zespołem Downa potrzebują wskazówek i wsparcia ze strony rodziców i bliskich.

Co mówią rodzice i rodzeństwo?

Prawie wszyscy rodzice mówią, że bardzo kochają swojego syna albo córkę z zespołem Downa. Są również dumni ze swego dziecka. Większość rodziców (8 na 10) ma poczucie, że zaczęli pozytywniej spoglądać na życie dzięki swemu dziecku. Dotyczy to również większości rodzeństwa. Mówią, że później chcą pozostać zaangażowani w życie swojego dorosłego brata albo siostry. Są też rodziny, które napotykają problemy. Często trudno im sobie z tym poradzić.

Więcej informacji można znaleźć na stronie www.downsyndroom.nl/home/levensloop/kwaliteit-van-leven/.

Zdrowie

Ryzyko tego, że dziecko z zespołem Downa umiera w czasie ciąży, jest większa niż przeciętnie. Prawie połowa dzieci z zespołem Downa rodzi się z wadą serca. W połowie przypadków wada ta zanika samoczynnie. W przypadku drugiej połowy prawie zawsze łatwo jest wadę tę usunąć chirurgicznie; wyleczenie jest zwykle całkowite.

Dzieci z zespołem Downa mogą cierpieć na zaburzenia żołądkowo-jelitowe. Również w tym przypadku można przeprowadzić operację.

Dzieci z zespołem Downa częściej mają problemy z drogami oddechowymi, słuchem, wzrokiem, mową i odpornością na infekcje. To, jak poważne są problemy zdrowotne, zależy od danej osoby. U osób dorośli z zespołem Downa częściej niż przeciętnie rozwijają się demencja (choroba Alzheimera), w młodszym wieku niż u osób zdrowych.

Wsparcie

Dzieci i młodzież z zespołem Downa oraz ich rodzice mogą uzyskać wsparcie od pediatry, kliniki specjalizującej się w leczeniu zespołu Downa albo ekipy leczenia zespołu Downa. W ekipie znajduje się pediatra, logopeda, fizjoterapeuta i pracownik socjalny. Dorośli z zespołem Downa mogą udać się do lekarza dla osób z upośledzeniem umysłowym (AVG), lekarza pierwszego kontaktu, kliniki Downa albo ekipy Downa.

Ubezpieczenie zdrowotne refunduje opiekę medyczną oraz – w razie potrzeby – pomoc dla dzieci z zespołem Downa. Rodzice korzystają również z różnego rodzaju świadczeń.

Czym jest zespół Edwardsa?

Zespół Edwardsa jest bardzo poważną wadą wrodzoną. Występuje znacznie rzadziej niż zespół Downa. Większość dzieci z zespołem Edwardsa umiera podczas ciąży albo krótko po urodzeniu. Dzieci często wykazują opóźnienie wzrostu przed porodem. Jeśli dzieci z zespołem Edwardsa rodzą się żywe, ich waga w chwili urodzenia jest niska. Są bardzo podatne na choroby i zazwyczaj umierają w ciągu pierwszego roku życia.

Dzieci z zespołem Edwardsa mają bardzo poważną niepełnosprawność umysłową. Około 9 na 10 dzieci ma poważną wrodzoną wadę serca. Często występują również problemy z innymi narządami, takimi jak nerki i jelita. Dzieci mogą również mieć wadę przedniej ściany brzucha oraz wrodzone zarośnięcie przełyku. Dziecko może mieć małą twarz z dużą czaszką. Problemy zdrowotne są zawsze poważne. Ale to, jakie problemy ma dziecko (i jak bardzo są one poważne), może się znacznie różnić.

Czym jest zespół Pataua?

Zespół Pataua jest bardzo poważną wadą wrodzoną. Występuje znacznie rzadziej niż zespół Downa. Większość dzieci z zespołem Pataua umiera podczas ciąży albo krótko po porodzie. U dzieci tych opóźnienie w rozwoju pojawia się często już przed urodzeniem.

Dzieci z zespołem Patau, które urodzą się żywe, mają niską wagę w chwili urodzenia. Są bardzo podatne na choroby i zazwyczaj umierają w ciągu pierwszego roku życia.

Dzieci z zespołem Patau cierpią na poważną niepełnosprawność umysłową. Z reguły istnieją zaburzenia w rozwoju i budowie mózgu oraz serca. Czasami występują schorzenia nerek oraz wady przewodu pokarmowego. Ponadto niektóre dzieci mają dodatkowe palce u rąk lub nóg. Mogą również wystąpić deformacje twarzy, takie jak rozszczep podniebienia i wargi (schisis). Problemy zdrowotne są zawsze bardzo poważne. Ale to, jakie problemy ma dziecko (i jak bardzo są one poważne), może się znacznie różnić.

3. Czy przeprowadzić przesiewowe badania? Zdecyduj o tym sama.

Nie masz obowiązku przeprowadzania badań pod kątem zespołu Downa, Edwardsa i Patau. Sama decydujesz, czy tego chcesz. Ty również decydujesz o tym, w jakim zakresie je przeprowadzisz. Badania możesz przerwać w każdym dowolnym momencie.

Pomoc przy wyborze

Na stronie www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl znajduje się kwestionariusz, który pomoże Ci uporządkować własne uczucia i myśli. Istnieją również wskazówki umożliwiające omówienie tego tematu z partnerem lub innymi osobami. Rozmowa z Twoim położnym/ lekarzem położnikiem lub ginekologiem pomaga również podjąć decyzję.

Jeśli znajdujesz się w grupie zwiększonego ryzyka, na przykład ponieważ wcześniej urodziłaś dziecko z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau. W takim przypadku możesz przeprowadzić wywiad w Centrum Diagnostyki Prenatalnej, który jest oddziałem w szpitalu. Tam otrzymasz obszerną informację o dostępnych opcjach.

Jaki wpływ może wywrzeć na Ciebie wynik?

1. Uspokoi Cię: podczas badania nie wykryto żadnych oznak wad. Albo wykryto nieznaczną wadę, która nie będzie utrudniała codziennego życia. Nawet jeśli wynik jest dobry, dziecko może nadal mieć wadę. Badania przesiewowe nie wykrywają bowiem wszystkich wad.

2. Zaniepokoi Cię: wynik wskazuje, że Twoje dziecko może mieć wadę wrodzoną. Konieczne są dalsze badania, aby uzyskać pewność.

3. Możesz stanąć przed trudnym wyborem: badanie uzupełniające może wykazać, że spodziewasz się dziecka z zespołem Downa, Edwardsa lub Patau. Możliwe jest również, że spodziewasz się dziecka z innym zaburzeniem (chromosomalnym). Może to postawić Cię przed trudnym wyborem. Musisz wówczas zastanowić się, co chcesz zrobić.

Pytania, które mogą pomóc w podjęciu decyzji

- Czy, będąc w ciąży, chcesz wiedzieć, czy Twoje dziecko cierpi na zespół Downa, Edwardsa czy Patau? A może wolisz nie wiedzieć?
- Jak dużo chcesz wiedzieć o swoim dziecku, zanim się ono urodzi?
- Załóżmy, że usłyszysz niepomyślny wynik i że Twoje dziecko może mieć wadę. Czy chcesz przeprowadzić badania uzupełniające, czy też nie? Możesz również nie robić nic, kontynuując ciążę. Sama o tym decydujesz.
- Badanie uzupełniające (biopsja kosmówki lub amniopunkcja) daje nikłe ryzyko poronienia. Jak zapatrujesz się na takie badania?
- Jeśli badanie uzupełniające wykaże, że Twoje dziecko rzeczywiście ma wadę wrodzoną, jak możesz się na to przygotować?
- Jak postrzegasz życie z dzieckiem z zespołem Downa, Edwardsa lub Patau?
- Jak zapatrujesz się na ewentualne przerwanie ciąży, jeśli u dziecka wykryto wadę?
- Jaka byłaby Twoja reakcja, jeśli powiedziano Ci, że Twoje dziecko cierpi na zespół Downa, Edwardsa lub Patau?

4. Obszerny wywiad: konsultacja

Czy podczas pierwszej wizyty u świadczeniodawcy opieki położniczej powiedziałaś, że chciałabyś dowiedzieć się więcej na temat badań przesiewowych pod kątem zespołu Downa, Edwardsa i Pataua?

Wówczas przeprowadzony zostanie obszerny wywiad z położnym/ lekarzem położnikiem albo ginekologiem na ten temat. Możesz również zadać swe pytania. Nazywa się to konsultacją. Osoba, która prowadzi tę rozmowę, nazywa się doradcą (counselor).

Przyprowadź kogoś ze sobą

Dwie osoby usłyszą więcej niż jedna. Dobrze jest więc przyprowadzić kogoś na rozmowę. Rozważ na przykład swojego partnera, przyjaciółkę albo jednego z rodziców. Nie przyprowadzaj dzieci. Wówczas możesz spokojnie porozmawiać.

Po konsultacji zdecydujesz, czy poddasz się badaniom przesiewowym.

Twój położny/ lekarz położnik lub ginekolog może Ci pomóc w dokonaniu wyboru. Po rozmowie masz wątpliwości, czy chcesz poddać się badaniu? Omów to ponownie ze swoim położnym/ lekarzem położnikiem albo ginekologiem. Taka rozmowa może wiele wyjaśnić. Po obszernym wywiadzie (konsultacji) zdecydujesz, czy chcesz poddać się badaniom przesiewowym pod kątem zespołu Downa, Edwardsa i Pataua.

5. Badanie: wybór pomiędzy dwoma testami

Czy podjęłaś decyzję o poddaniu się badaniom pod kątem zespołu Downa, Edwardsa i Pataua? Masz wówczas do wyboru jeden z dwóch testów: test NIPT albo test zintegrowany.

Czym jest badanie NIPT?

NIPT to badanie, w którym pobiera się i bada krew kobiety ciężarnej. Krew badana jest w laboratorium. Jeśli badanie wykaże, że dziecko może cierpieć na zespół Downa, Edwardsa lub Pataua, wymagane są badania uzupełniające, aby to potwierdzić. NIPT można wykonać od 11 tygodnia ciąży.

Badania naukowe

W Holandii możesz wybrać NIPT tylko wtedy, gdy bierzesz udział w badaniu naukowym (TRIDENT-2). Wówczas wyrażasz zgodę na to, aby naukowcy wykorzystali twoje dane. W tym celu podpisujesz formularz wyrażenia zgody.

Na stronie www.meerovernipt.nl możesz przeczytać więcej na temat badań naukowych i tego, co dzieje się z Twoimi danymi.

Badania dodatkowe przy badaniu NIPT

Możesz także sprawdzić inne nieprawidłowości chromosomowe niż tylko zespół Downa, Edwardsa albo Pataua. Nazywamy to badaniami dodatkowymi. Laboratorium wykrywa tylko bardzo duże nieprawidłowości chromosomowe, a więc nie te mniejsze. Dla pełnej jasności: zaawansowanie stopnia zależy nie tylko od wielkości nieprawidłowości. Aberracja chromosomowa ma zwykle poważne konsekwencje. Rozpoznanie dodatkowe wymaga badań uzupełniających, aby dowiedzieć się, co ono oznacza dla Twojego dziecka lub dla Ciebie. Spośród 1000 kobiet ciężarnych, które zdecydowały się na NIPT, około 4 kobiet usłyszy o rozpoznaniu dodatkowym.

Na www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl uzyskasz więcej informacji na temat badania NIPT i badań dodatkowych. Jeśli zdecydujesz się na NIPT, wskaż, czy chcesz również dowiedzieć się o jakichkolwiek wynikach dodatkowych.

Czym jest test zintegrowany?

Test zintegrowany składa się z połączenia dwóch badań:

1. Badania krwi u kobiety ciężarnej w okresie ciąży od 9 do 14 tygodnia. Krew badana jest w laboratorium.
2. Pomiaru przezierności fałdu karkowego za pomocą badania USG dziecka w okresie od 11 do 14 tygodnia ciąży. U wszystkich dzieci występuje cienka warstwa płynu pod skórą na karku: w fałdzie karkowym. Im grubszy jest fałd karkowy, tym większe jest ryzyko, że dziecko ma zespół Downa, Edwardsa albo Pataua.

Zestawienie różnic

Czy decydujesz się na przeprowadzenie badań pod kątem zespołu Downa, Edwardsa i Pataua, ale trudno Tobie jest dokonać wyboru między dwoma testami? Skorzystaj z tabeli na stronie 15, aby uzyskać pierwsze porównanie. Badania pokazują, że dzięki badaniu NIPT wykrywa się więcej przypadków z zespołem Downa, Edwardsa i Pataua niż za

pomocą testu zintegrowanego oraz że wynik jest częściej poprawny. Oznacza to, że mniej kobiet ciężarnych jest niesłusznie kierowanych na badania uzupełniające.

Twój położny/ lekarz położnik albo ginekolog może udzielić Ci więcej informacji na temat testów.

Badania przesiewowe w przypadku bliźniąt

Czy spodziewasz się bliźniąt? W takim przypadku możesz zdecydować się na test zintegrowany, a czasami na NIPT. Spytaj o szczegóły swego (lekarza) położnika albo ginekologa.

Jaką rolę odgrywa wiek kobiety ciężarnej?

Starsze kobiety ciężarne ponoszą większe ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa niż kobiety ciężarne w młodszym wieku. Na przykład, na

10 000 kobiet ciężarnych w wieku 30 lat, średnio 19 spodziewa się dziecka z zespołem Downa. Spośród 10 000 kobiet ciężarnych w wieku 40 lat, średnio 155 spodziewa się dziecka z zespołem Downa. Ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Edwardsa albo Patau jest również wyższe w przypadku kobiet ciężarnych w starszym wieku.

Porównanie testu zintegrowanego z NIPTem

	Test zintegrowany	NIPT
Jak przeprowadza się ten test?	Badania krwi kobiety ciężarnej i pomiar fałdu karkowego dziecka za pomocą USG.	Badania krwi kobiety ciężarnej .
Czy test ten jest badaniem naukowym?	Nie, test ten jest już od pewnego czasu przeprowadzany w Holandii.	Tak, ten test jest nowy w Holandii. Musisz wyrazić zgodę na wykorzystanie swoich danych/wyników badań w celach naukowych. Więcej informacji znajdziesz na stronie. www.meerovernipt.nl .
Kiedy mogę wykonać test?	Badania krwi między 9 a 14 tygodniem, a pomiar fałdu karkowego między 11 a 14 tygodniem ciąży.	Od 11 tygodnia ciąży.
Jak długo będę oczekiwać na wynik?	Okres oczekiwania jest zależny od ośrodka, w którym wykonuje się USG. Jeżeli krew zostanie pobrana tydzień albo dwa przed badaniem USG, to wynik udostępniany jest w dniu badania USG. Jeżeli krew będzie pobrana później, wynik udostępniony zostanie kilka dni po badaniu USG.	W ciągu 10 dni roboczych.
Czy mogę zdecydować o tym, czy chcę czy też nie chcę zostać poinformowana o wyniku?	Zawsze zostaniesz poinformowana o rozpoznaniach dodatkowych.	Możesz się zdecydować, czy chcesz również dowiedzieć się o rozpoznaniach dodatkowych.
Ile kosztuje test?	€ 176,96	€ 175

6. Wynik nie daje pewności

Wyniki NIPT i testu zintegrowanego nie dają stuprocentowej pewności. W większości przypadków wynik jest jednak uspokajający: przy pomyślnym wyniku ryzyko wystąpienia wad jest bardzo niskie. Dlatego też nie przeprowadza się badań uzupełniających. Czy Twój wynik jest niepomyślny? Wówczas możesz poddać się badaniom uzupełniającym, aby uzyskać pewność. Chcesz wiedzieć więcej na temat pewności wyniku? Spójrz na stronę www.onderzoekvanmijnongeborenkind

Kto powiadomi Cię o wyniku?

Twój świadczeniodawca opieki położniczej wyjaśni Ci, co oznacza wynik. Czy zdecydowałaś się zapoznać z wynikami rozpoznań dodatkowych badania NIPT i czy laboratorium coś wykryło? Wówczas otrzymasz wyniki od swego świadczeniodawcy opieki położniczej. Możesz również zostać wezwana przez eksperta z Centrum Diagnostyki Prenatalnej albo kliniki ambulatoryjnej genetyki klinicznej szpitala uniwersyteckiego.

Kiedy dowiesz się o wyniku?

To, kiedy dowiesz się o wyniku, zależy od rodzaju badania oraz od położnego/ lekarza położnika, ginekologa lub szpitala. Zostaniesz o tym poinformowana przed przeprowadzeniem badania.

Co mówi wynik NIPT?

Jeśli wynik NIPT nie odbiega od normy, nie jest wymagane badanie uzupełniające. W przypadku odbiegającego od normy wyniku wymagane są badania uzupełniające w celu uzyskania pewności.

Jaki wynik można uzyskać?

Wynik nie odbiega od normy

Ten wynik jest prawie zawsze poprawny. Istnieje bardzo niskie ryzyko, że spodziewasz się dziecka z zespołem Downa, Edwardsa lub Pataua. Mniej niż 1 na 1000 kobiet ciężarnych z wynikiem negatywnym nosi jednak dziecko z jednym z tych zaburzeń. Wówczas dalsze badania nie są konieczne. Twój położnik przekaże Ci wynik.

Wykryto nieprawidłowość, a Ty możesz spodziewać się dziecka z zespołem Downa, Edwardsa albo Pataua.

Usłyszysz o tym od swojego położnego/ lekarza położnika albo ginekologa. Pewność można uzyskać tylko po wykonaniu badania uzupełniającego.

- Około 90 na 100 kobiet z takim wynikiem rzeczywiście spodziewa się dziecka z zespołem Downa.
- W przypadku zespołu Edwardsa około 90 na 100 kobiet z takim wynikiem rzeczywiście spodziewa się dziecka z tym zespołem

W przypadku zespołu Pataua około 50 na 100 kobiet z takim wynikiem rzeczywiście spodziewa się dziecka z tym zespołem

Czy myślisz o przerwaniu ciąży? Wówczas konieczne jest najpierw przeprowadzanie badania uzupełniającego w celu uzyskania pewności.

Wykryto rozpoznanie dodatkowe.

Zostaniesz telefonicznie powiadomiona o tym, co wykryto i co to może oznaczać dla Twojego dziecka albo Ciebie. Zostaniesz zaproszona na rozmowę w klinice

ambulatoryjnej genetyki klinicznej przy szpitalu uniwersyteckim. W trakcie tej rozmowy dowiesz się więcej na temat wykrytej nieprawidłowości i możliwych do wyboru opcji. Konieczne są badania uzupełniające w celu uzyskania pewności.

Nie wykryto innych nieprawidłowości

W piśmie zawierającym wyniki badań stwierdza się, że brak jest innych nieprawidłowości. Badania uzupełniające nie są wówczas konieczne, ale należy pamiętać: NIPT nie wykrywa wszystkich możliwych nieprawidłowości chromosomalnych (wad wrodzonych). Dlatego wciąż istnieje niewielkie ryzyko, że Twoje dziecko będzie jednak cierpiało na zaburzenia.

Co mówi wynik testu zintegrowanego?

Test zintegrowany oblicza ryzyko tego, czy dziecko urodzi się z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau. Wynik nie daje pewności.

Jaki wynik można uzyskać?

Masz zawyżone ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau.

Oznacza to, że istnieje ryzyko 1 na 200 lub więcej (na przykład 1 na 50), że spodziewasz się dziecka z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau. Aby uzyskać pewność, należy przeprowadzić badania uzupełniające.

Nie masz zawyżonego ryzyka urodzenia dziecka z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau.

Oznacza to, że ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa, Edwardsa lub Patau jest mniejsze niż 1 na 200 (na przykład 1 na 1000). Badania uzupełniające nie są konieczne. Wynik testu zintegrowanego wskazuje jakie jest ryzyko, ale nie daje pewności. Istnieje więc wciąż niewielkie ryzyko, że spodziewasz się jednak dziecka z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau.

Istnieją oznaki obecności innej nieprawidłowości lub zaburzenia.

Jeśli fałd karkowy dziecka wynosi 3,5 milimetra lub więcej, zawsze przeprowadzone zostają dodatkowe badanie ultrasonograficzne. Pogrubiony fałd karkowy występuje nie tylko przy zespole Downa, Edwardsa i Patau, ale może również wskazywać na inne nieprawidłowości chromosomalne i zaburzenia fizyczne u dziecka, takie jak wady serca. Czasami brak jest powodu pogrubienia fałdu karkowego i dziecko urodzi się bez zaburzeń.

W badaniu USG technik USG może czasami wykryć inne nieprawidłowości u dziecka (rozpoznanie dodatkowe). Obejmuje to poważne nieprawidłowości, takie jak brak rąk, nóg albo mózgu. Jeśli wybierzesz test zintegrowany, zawsze poznasz wynik rozpoznania dodatkowego.

7. Czy konieczne są badania uzupełniające?

Jeśli istnieją wskazówki, że dziecko urodzi się z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau, zawsze możesz skontaktować się ze swoim położnym/ lekarzem położnikiem lub ginekologiem w celu uzyskania odpowiedzi na pytania lub wsparcia. Przy niepomyślnym wyniku, możesz zdecydować się nie robić nic, kontynuując ciążę. Możesz jednak również zdecydować się – jeśli chcesz – na badania uzupełniające, aby uzyskać (większą) pewność. Jeśli rozważasz przerwanie ciąży w szpitalu, zawsze musisz poddać się badaniom uzupełniającym.

To Ty sama podejmujesz decyzję

Jeśli chcesz uzyskać więcej informacji na temat badania uzupełniającego, zostaniesz zaproszona na rozmowę w Centrum Diagnostyki Prenatalnej. Dopiero po niej podejmujesz decyzję. Możesz również zdecydować, że nie chcesz poddać się badaniom uzupełniającym. Rodzaj badań uzupełniających zależy między innymi od pierwszego wykonanego testu.

Czy test NIPT był pierwszym testem?

W przypadku niepomyślnego wyniku testu NIPT, badaniem uzupełniającym będzie biopsja kosmówki lub amniopunkcja (pobranie płynu owodniowego). Dzięki biopsji kosmówki lub amniopunkcji uzyskasz pewność, czy Twoje dziecko cierpi na zespół Downa, Edwardsa czy Patau. Wadą tych badań jest niewielkie ryzyko poronienia. Dzieje się tak u 2 z 1000 kobiet, u których przeprowadza się badanie. Badanie nie powoduje poronienia u 998 kobiet.

- W przypadku biopsji kosmówki z placenty (łożyska) pobrany i przebadany zostaje fragment tkanki. Jest to możliwe od 11 tygodnia ciąży.
- W przypadku amniopunkcji (pobranie płynu owodniowego), pobiera się i bada płyn owodniowy. Jest to możliwe po 15 tygodniach ciąży.

Eięcej informacji na temat biopsji kosmówki lub amniopunkcji znajdziesz na www.erfelijkheid.nl

Czy test zintegrowany był pierwszym testem?

Czy test zintegrowany wykazuje, że masz podwyższone ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau? Wówczas możesz zdecydować się na badanie NIPT lub na badania inwazyjne (biopsja kosmówki lub amniopunkcja.). Jeśli badanie NIPT nie daje nieprawidłowego wyniku, najprawdopodobniej Twoje dziecko nie urodzi się z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau. Wówczas nie przeprowadza się biopsji kosmówki ani amniopunkcji. Jeśli nieprawidłowość wykazana zostaje przez badanie NIPT, w celu uzyskania pewności wciąż możesz zdecydować się na biopsję kosmówki lub amniopunkcję.

Wynik badania uzupełniającego

Wyniki badania uzupełniającego otrzymasz od swojego specjalisty. Badanie uzupełniające może wykazać, że z Twoim dzieckiem nie dzieje się nic złego. Istnieje jednak również ryzyko tego, że badanie wykaże, że spodziewasz się dziecka z zespołem Downa, Edwardsa lub Patau. Ta wiadomość może wywołać poczucie smutku lub niepokoju, a Ty prawdopodobnie będziesz mieć wiele pytań. Dlatego wkrótce po otrzymaniu wyniku będziesz miała możliwość porozmawiania z jednym lub kilkoma specjalistami medycznymi, na przykład ginekologiem, genetykiem klinicznym albo pediatrą. Kto z nich będzie obecny przy tej rozmowie, zależy od rodzaju nieprawidłowości lub zaburzenia, które wykryto.

Szerokie wsparcie

Zawsze możesz liczyć na odpowiednie wsparcie. Porozmawiasz z ginekologiem, pediatrą lub genetykiem klinicznym na temat wyniku oraz zaburzenia lub nieprawidłowości, które stwierdzono u Twojego dziecka. Usłyszysz również, jak może wyglądać życie dziecka i jakie są konsekwencje nieprawidłowości oraz czy możliwe jest jej leczenie. Ty i Twój partner będziecie mogli zadać wszystkie nurtujące Was pytania. Ważne jest, aby uzyskać wszystkie potrzebne odpowiedzi. Usłyszysz również, gdzie możesz znaleźć więcej informacji na temat zaburzenia lub wady, na które cierpi Twoje dziecko. Na stronie 24 znajdziesz najważniejsze organizacje i strony internetowe.

Pomoc przy podjęciu decyzji o tym co zrobić z wynikiem

Następnie nadchodzi zazwyczaj moment podjęcia trudnego wyboru: musisz postanowić, co zrobisz dalej. Oczywiście otrzymasz również pomoc od ekspertów z Centrum Diagnostyki Prenatalnej.

- Możesz postanowić kontynuować ciążę. W kolejnych miesiącach możesz przygotować się na narodziny dziecka cierpiącego na wady albo zaburzenia. Masz również czas na dostosowanie opieki w czasie ciąży i podczas porodu do stwierdzonej wady lub zaburzenia. Niektóre wady mogą być już leczone podczas ciąży.
- Istnieją również wady, które są tak poważne, że dziecko może umrzeć przed lub w trakcie porodu. Położnik lub ginekolog poprowadzi zapewni Ci wówczas wszelką niezbędną pomoc.
- Decyzja o tym, co zrobić, może okazać się bardzo trudna, jeśli nienarodzone jeszcze dziecko cierpi na wady. Możesz na przykład rozważyć przerwanie ciąży. Aby uzyskać pomoc w dokonaniu właściwego wyboru, możesz udać się ze wszystkimi pytaniami do swego położnego/ lekarza położnika, ginekologa, pediatry lub genetyka klinicznego. Uzyskasz również możliwość porozmawiania z innymi ekspertami, takimi jak pracownik socjalny. Jeśli zdecydujesz się przerwać ciążę, możesz to zrobić najpóźniej do jej 24 tygodnia.

Niezależnie od wyniku: porozmawiaj o tym ze swoim partnerem, położnym/lekarzem położnikiem, ginekologiem albo lekarzem pierwszego kontaktu.

8. O czym jeszcze należy wiedzieć

Koszty i refundacja kosztów przesiewowych badań prenatalnych

Koszt obszernego wywiadu (konsultacji)

Twoje ubezpieczenie zdrowotne pokryje koszty szeroko zakrojonych rozmów (konsultacja) z twoim położnym/ lekarzem położnikiem albo ginekologiem na temat możliwości przeprowadzenia przesiewowych badań pod kątem zespołu Downa, Edwardsa i Patau. Nie ponosisz żadnych kosztów związanych z opłatą udziału własnego Twojego ubezpieczenia zdrowotnego. Nie płacisz więc nic.

Koszty przesiewowych badań

Musisz sama zapłacić za badania. Test zintegrowany kosztuje około 177 euro (w przypadku ciąży jedнопłodowej), a badanie NIPT - około 175 euro.

Koszty przesiewowych badań przy podwyższonym ryzyku

Czy ponosisz wyższe ryzyko, na przykład, ponieważ już przy poprzedniej ciąży spodziewałaś się dziecka z zespołem Downa, Edwardsa lub Patau (patrz strona 10)?

Wówczas Twoja ubezpieczalnia zdrowotna pokrywa koszt rozmowy w Centrum Diagnostyki Prenatalnej oraz testu. Może to zostać pokryte z Twojego wkładu własnego ubezpieczenia zdrowotnego.

O szczegółów zapytaj swoją ubezpieczalnię.

Koszty i zwrot kosztów badań uzupełniających

Czy wynik testu zintegrowanego lub badania NIPT był niepomyślny? Wówczas możesz zdecydować się na badania uzupełniające. Koszty tych badań ujęte są w podstawowym pakiecie polisy ubezpieczenia zdrowotnego. Możliwe jednak, że potrącone zostaną one od Twojego wkładu własnego. Zapytaj o to swoją ubezpieczalnię. Ekspert z Centrum Diagnostyki Prenatalnej może również powiedzieć Ci coś więcej na ten temat.

Koszty i refundacje kosztów mogą ulec zmianie.

Opisane powyżej koszty i ich refundacje mogą ulec zmianie. Aktualne informacje na temat kosztów dostępne są na stronie: www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten.

Konieczna jest umowa

W przypadku obszernego wywiadu i przeprowadzania przesiewowych badań prenatalnych Twój świadczeniodawca musi mieć podpisaną umowę z Regionalnym Ośrodkiem Przesiewowych Badań Prenatalnych. Zapytaj z wyprzedzeniem i sprawdź na stronie www.peridos.nl/zoek-zorgverlener, który świadczeniodawca opieki położniczej z Twojego regionu taką umowę posiada.

Sprawdź również u swojego ubezpieczyciela, czy Twój świadczeniodawca podpisał umowę z Twoim ubezpieczycielem.

9. Więcej informacji

Internet

Na stronie www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl. możesz znaleźć wszystko to, co zawarte jest w niniejszej broszurze oraz informacje uzupełniające. Masz problem z podjęciem decyzji, czy poddać się badaniom pod kątem zespołu Downa, Edwardsa i Patau? Być może kwestionariusz na stronie internetowej Ci w tym pomoże. Ujęto tam również wskazówki ułatwiające omówienie tego tematu z partnerem albo innymi osobami.

Inne strony internetowe z informacjami na temat badań prenatalnych:
www.meerovernipt.nl www.erfelijkheid.nl www.deverloeskundige.nl www.thuisarts.nl
www.degynaecoloog.nl

Przydatna literatura

Broszury na temat innych badań w czasie ciąży: dostępna jest osobna ulotka z informacjami o badaniu połówkowym USG. Badanie to stanowi również część badań prenatalnych. Broszurę można znaleźć na stronie www.rivm.nl/20wekenecho/folder. Broszura „W ciąży!” zawiera ogólne informacje dotyczące ciąży. Znajdziesz w niej również informacje o badaniu krwi, które przeprowadza się przed 12 tygodniem ciąży. Badania te pozwolą ustalić Twoją grupę krwi oraz wykluczyć ewentualne choroby zakaźne. Broszurę można znaleźć na stronie www.rivm.nl/folderzwanger!

Możesz także poprosić położnego/ lekarza położnika, lekarza pierwszego kontaktu albo ginekologa o broszury.

Organizacje i adresy

Fundacja Downa: jest to stowarzyszenie rodziców, które broni interesów osób z zespołem Downa oraz ich rodziców. Możesz tutaj uzyskać więcej informacji na temat zespołu Downa. Fundacja wspiera również kobiety ciężarne, które same pragną zdecydować, czy są w stanie żyć z dzieckiem z zespołem Downa. Otrzymują informacje o życiu z zespołem Downa, aby mogły podjąć właściwą dla nich decyzję. Fundacja ta wspiera również rodziców noworodków z zespołem Downa.
www.downsyndroom.nl

Książka 'Downsyndroom – Alle medische problemen op een rij' [„Zespół Downa – wszystkie problemy medyczne w skrócie”] (2010) zawiera przegląd problemów medycznych, które są powszechne u osób z zespołem Downa.
„Zespół Downa i Medycyna” - Książka jest efektem pracy kilkunastu wybitnych specjalistów z badawczych ośrodków medycznych z całej Polski pod naukowym przewodnictwem Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego. Publikacja jest adresowana przede wszystkim do rodziców. Teksty w niej zawarte napisane są zrozumiałym, ale jednocześnie precyzyjnym językiem, a przedstawiane zagadnienia przydatne w codziennym życiu z osobami z zespołem Downa.

Koszt książki 20,00 zł. Książka dostępna w księgarni Stowarzyszenia
<http://www.ksiegarniabk.pl/> lub pod adresem mailowym
amarczak@bardziejkochni.pl

Bogusława B. Kaczmarek, „Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołem Downa - teoria i praktyka Wśród pozycji wydawniczych poświęconych problematyce rozwoju i jego wspomagania u dzieci z zespołem Downa proponowana książka będzie pozycją szczególną. Obejmuje bowiem nie tylko aspekty medyczne, psychologiczne oraz społeczne odnoszące się do tego zespołu zaburzeń rozwoju, ale także ujmuje je w perspektywie terapeutycznej, ukonkretnionej opisem wybranych metod postępowania. Ponadto znajdziemy w książce wypowiedzi rodziców wychowujących dzieci z zespołem Downa, wypowiedzi samych dzieci, jak też informacje pomocne w poszukiwaniu miejsc, w których znaleźć można pomoc terapeutyczną oraz społeczne wsparcie.

Cyberpoli to interaktywna przychodnia internetowa dla dzieci i młodzieży z przewlekłą chorobą lub niepełnosprawnością: www.cyberpoli.nl/downsyndroom

Erfocentrum: jest Narodowym Centrum Informacji o Dziedziczności.
Z informacjami o zespole Downa, Edwardsa i Pataua. www.erfelijkheid.nl,
www.zwangerwijzer.nl

VSOP: de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties [Stowarzyszenie Współpracy Organizacji Rodziców i Pacjentów] (VSOP) zajmuje się problemami genetycznymi. Jest to wspólne przedsięwzięcie około 75 organizacji pacjentów, w większości z zaburzeniami o charakterze genetycznym, wrodzonym lub rzadkim. VSOP reprezentuje od 40 lat ich wspólne interesy w zakresie dziedziczności, etyki, ciąży, badań biomedycznych i leczenia chorób rzadkich. www.vsop.nl

Vereniging VG netwerken [Stowarzyszenie Sieci VG]: łączy rodziców i osoby z bardzo rzadkimi zespołami związanymi z niepełnosprawnością umysłową lub trudnościami w nauce. www.vgnetwerken.nl

Platforma ZON: organizacja pacjentów dla rodziców dzieci z bardzo rzadkimi lub nieznanymi zaburzeniami, w tym nieprawidłowościami chromosomowymi, takimi jak zespół Edwardsa i Pataua. www.ziekteonbekend.nl

BOSK: stowarzyszenie dla osób niepełnosprawnych ruchowo i ich rodziców. BOSK.nl
Hartstichting [Fundacja Serca]: więcej informacji na temat wrodzonych wad serca:
www.hartstichting.nl

Fetusned [Płód]: informacja o nieprawidłowościach w kościach i kończynach oraz
możliwych zabiegach leczniczych: www.fetusned.nl

RIVM: na wniosek Ministerstwa Zdrowia, Dobrostanu i Sportu (VWS) i za zgodą
zawodowych ugrupowań medycznych kieruje badaniami pod kątem zespołu Downa,
Edwardsa i Patau oraz nieprawidłowości fizycznych. Więcej informacji:
www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo pod Organisatie.

Regionalne Ośrodki Przesiewowych Badań Prenatalnych: osiem ośrodków regionalnych
jest posiadaczami licencji na przeprowadzanie tych badań. Zawierają umowy z
przeprowadzającymi testy i odpowiadają za regionalne zapewnienie ich jakości. Więcej
informacji na temat tych Regionalnych Ośrodków można znaleźć na stronie:
www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo pod Organisatie.

10. Wykorzystanie Twoich danych

Jeśli zdecydujesz się na badania prenatalne, świadczeniodawcy opieki zdrowotnej zarejestrują dane w Twojej dokumentacji medycznej. Część danych jest przechowywana w krajowej bazie danych (Peridos). Jest to konieczne w celu zapewnienia właściwego przebiegu przesiewowych badań prenatalnych. Dane w Peridos mogą być dostępne tylko dla wyłącznie przez świadczeniodawcy (np. położnego/ lekarza położnika, ginekologa, pracownika laboratorium, pielęgniarkę i technika USG).

W każdym regionie działa Regionalny Ośrodek, który jest licencjonowany przez Ministerstwo Zdrowia, Dobrostanu i Sportu (VWS). Regionalny Ośrodek zapewnia, że przesiewowe badania prenatalne w Twoim regionie są dobrze zorganizowane. Regionalny Ośrodek monitoruje również, czy wszystkie zaangażowane podmioty świadczące opiekę zdrowotną dobrze wykonują swą pracę. Czasami dane są sprawdzane przez pracownika Regionalnego Ośrodka w celu ustalenia, czy przesiewowe badania prenatalne są poprawnie przeprowadzane. System jest dobrze chroniony, tak by chronić Twoją prywatność.

Badania naukowe

W celu dalszego udoskonalenia przesiewowych badań prenatalnych ważne jest posiadanie krajowych danych na temat stosowania i wpływu programu tych badań. Na przykład śledzimy, ile kobiet ciężarnych korzysta z przesiewowych badań prenatalnych i jakie są wyniki różnych testów.

W takich ewaluacjach i statystykach naukowcy nie mają dostępu do danych osobowych. Czasami dane osobowe są wymagane do badań naukowych. Na przykład podczas badania nowych metod. Jeśli będziemy chcieli wykorzystać do tego Twoje dane, najpierw zapytamy Cię o zgodę.

Sprzeciw

Nie chcesz, abyśmy wykorzystywali Twoje dane do ewaluacji i badań naukowych?

Poinformuj o tym swojego świadczeniodawcę opieki położniczej. Twoje dane zostaną wówczas usunięte po wyznaczonym terminie porodu. Pozostaje tylko anonimowy raport, więc liczysz się tylko w statystykach.

Chcesz dowiedzieć się więcej?

Twój świadczeniodawca opieki położniczej udzieli Ci więcej informacji na temat ochrony danych. Odwiedź też www.peridos.nl. Więcej informacji na ten temat można również znaleźć na stronie www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/privacy.

Badania TRIDENT-1 i TRIDENT-2

Czy wybierasz NIPT? W takim przypadku uczestniczysz w badaniach naukowych. Twoje dane zostaną wówczas wykorzystane. Więcej informacji można znaleźć na stronie www.meerovernipt.nl.

Stopka wydawnicza

Treść tej broszury została opracowana przez grupę roboczą. Grupa robocza obejmuje organizacje lekarzy pierwszego kontaktu (NHG), położnych/ lekarzy położników (KNOV), ginekologów (NVOG), Regionalne Ośrodki Przesiewowych Badań Prenatalnych, techników USG (BEN), pediatrów (NVK), genetyków klinicznych (VKGN), Erfocentrum, Stowarzyszenie Współpracujących Organizacji Rodziców i Pacjentów (VSOP) oraz RIVM.

©

Niniejsza broszura wykazuje stan rzeczy w oparciu o dostępną wiedzę. Autorzy broszury nie ponoszą odpowiedzialności za jakiegokolwiek błędy lub nieścisłości. W celu uzyskania osobistej porady można udać się do położnego/ lekarza położnika, lekarza pierwszego kontaktu albo ginekologa.

Broszurę można również znaleźć na stronie www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Położni/ lekarze położnicy, ginekolodzy, lekarze pierwszego kontaktu, technicy USG i inni świadczeniodawcy opieki położniczej mogą zamówić dodatkowe kopie tej broszury na stronie internetowej www.rivm.nl/pns-folders.

RIVM, maj 2019 r