

Informacje dotyczące
badania przesiewowych
w kierunku
Zespołu Downa, zespołu
Edwardsa oraz zespołu Patau

Przesiewowe badania prenatalne
Kwiecień 2017 r.



Przesiewowe badania prenatalne w kierunku Zespołu Downa, zespołu Edwardsa oraz zespołu Patau w skrócie

Masz możliwość poddania się badaniu (badaniu przesiewowemu) w celu ustalenia, jak duże jest ryzyko, że Twoje dziecko ma zespół Downa, zespół Edwardsa lub zespół Patau. Osoby z zespołem Downa mają niepełnosprawność intelektualną. Nie można z góry przewidzieć, jak będą się one rozwijać. Mają one częściej problemy zdrowotne; z reguły da się je skutecznie leczyć. Dzieci z zespołem Edwardsa lub z zespołem Patau z reguły umierają przed porodem lub krótko po porodzie. Rzadko osiągają one wiek powyżej jednego roku życia. U dzieci tych występuje znaczna niepełnosprawność intelektualna i poważne wady fizyczne.

Jak przebiega badanie przesiewowe?

- Podczas pierwszej wizyty położna lub ginekolog zapyta, czy chcesz dowiedzieć się więcej na temat badania przesiewowego. Jeżeli będziesz sobie tego życzyć, przeprowadzona zostanie z Tobą rozmowa na temat badania przesiewowego.
- Możesz się przygotować do tej rozmowy, czytając informacje na stronie internetowej www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl oraz wypełniając znajdujący się na tej stronie formularz ułatwiający *Świadomy wybór*.
- Masz do wyboru dwa różne testy:
 - Test zintegrowany. Jest to badanie krwi kobiety ciężarnej oraz pomiar przezierności łańdu karkowego dziecka przy pomocy badania USG.
 - Test NIPT (nieinwazyjny test prenatalny). Jest to badanie krwi kobiety ciężarnej.
- Test NIPT jest bardziej skuteczny w wykrywaniu zespołu Downa, zespołu Edwardsa oraz zespołu Patau u dzieci, a jego wynik częściej daje prawidłowe wyniki w porównaniu z testem zintegrowanym (oznacza to, że mniej kobiet ciężarnych otrzymuje niewłaściwe skierowanie na dalsze badanie).
- Po rozmowie zdecydujesz, czy będziesz chciała poddać się badaniu przesiewowemu. Udział w badaniu przesiewowym jest dobrowolny.
- Koszt badania przesiewowego wynosi 168 euro (test zintegrowany w przypadku ciąży pojedynczej) lub 175 euro (test NIPT). Koszty te pokrywasz we własnym zakresie.
- Wynik testu może Cię postawić przed trudnymi wyborami. Co będzie, jeżeli wynik okaże się niepomysłny i być może urodzisz dziecko z zespołem Downa, zespołem Edwardsa lub zespołem Patau? Wówczas możesz przeprowadzić dalsze badania w celu uzyskania całkowitej pewności. Dokonując tego wyboru, możesz liczyć na pomoc.
- Wynik dalszego badania może ponownie postawić Cię przed trudnymi wyborami. Także wtedy możesz otrzymać pomoc.

Spis treści

1	Jakie informacje znajdziesz w niniejszej broszurze?	4
	Przesiewowe badania prenatalne w kierunku zespołu Downa, zespołu Edwardsa oraz zespołu Patau Zanim zdecydujesz, czy chcesz się poddać badaniu przesiewowemu	
2	Wady	6
	Co to jest zespół Downa? Co to jest zespół Edwardsa? Co to jest zespół Patau?	
3	Badania przesiewowe	10
	Test zintegrowany Nieinwazyjny test prenatalny NIPT Porównanie testu zintegrowanego i nieinwazyjnego testu prenatalnego NIPT Test przesiewowy w przypadku ciąży bliźniaczej Czy istnieją w Twoim przypadku wskazania medyczne? Jaką rolę odgrywa wiek kobiety ciężarnej?	
4	Dalsze badania	18
	Czy pierwszy test był testem zintegrowanym? Czy pierwszy test był testem NIPT? Amniopunkcja i biopsja kosmówki	
5	Świadomy wybór	20
	Pomoc w dokonaniu wyboru	
6	Co powinnaś jeszcze wiedzieć	21
	Szczegółowa rozmowa (doradztwo) Kiedy i w jaki sposób otrzymasz wynik? Koszty i zwroty kosztów przesiewowych badań prenatalnych Konieczna jest umowa	
7	Więcej informacji	24
8	Wykorzystanie Twoich danych	28

1 Jakie informacje znajdziesz w niniejszej broszurze?

Możesz poddać swoje nienarodzone dziecko badaniom w kierunku kilku wad wrodzonych. Nazwa tych badań brzmi: przesiewowe badania prenatalne. Masz do wyboru dwa badania: (1) przesiewowe badania prenatalne w kierunku zespołu Downa, zespołu Edwardsa oraz zespołu Pataua i (2) badanie w kierunku wad fizycznych (badanie USG w 20. tygodniu ciąży). Do Ciebie należy decyzja, czy badania te zostaną przeprowadzone. W niniejszej broszurze przeczytasz więcej na temat przesiewowych badań prenatalnych w kierunku zespołu Downa, zespołu Edwardsa oraz zespołu Pataua.

Przesiewowe badania prenatalne w kierunku zespołu Downa, zespołu Edwardsa oraz zespołu Pataua

Podczas pierwszej wizyty położna lub ginekolog zapyta, czy chcesz dowiedzieć się więcej na temat badania przesiewowego. Czy chcesz uzyskać więcej informacji? Wówczas zostanie z Tobą przeprowadzona szczegółowa rozmowa na ten temat. Jest to tak zwana rozmowa doradcza.

Przygotowanie do rozmowy.

W trakcie tej rozmowy otrzymasz wiele informacji. Radzimy Ci, abyś przed tą rozmową zapoznała się z informacjami na stronie www.onderzoekvanmijn-ongeborenkind.nl. Możesz obejrzeć na niej film z objaśnieniami dotyczącymi testu przesiewowego. Znajdziesz tam także informacje i możesz wypełnić formularz *Świadomy wybór*, stanowiący pomoc w dokonaniu wyboru. Jeżeli czegoś nie rozumiesz, w trakcie rozmowy zadawaj pytania.

Zanim zadecydujesz, czy chcesz się poddać badaniu przesiewowemu

Założmy, że będąc w ciąży, chcesz wiedzieć, czy Twoje dziecko ma wrodzoną wadę. Jakie konsekwencje dla Ciebie może mieć wynik badania?

1. **Zaniepokoisz się:** wynik wskazuje na to, że być może Twoje dziecko ma wadę. Z reguły konieczne jest dalsze badanie, aby stwierdzić to z całą pewnością. Czy chcesz przeprowadzić to badanie?
2. **Możesz stanąć przed trudnymi wyborami:** dalsze badanie może potwierdzić, że Twoje dziecko ma wadę. Musisz się wówczas zastanowić, co chcesz zrobić. Czy chciałabyś donosić ciążę czy ją przerwać? Czy chcesz zmierzyć się z tym wyborem czy też nie chcesz musieć się nad tym zastanawiać?
3. **Uspokoisz się:** badanie przesiewowe nie wykazało obecności wad. Albo znaleziono wadę, która w życiu codziennym sprawia niewiele problemów. Nawet jeżeli wynik będzie pomyślny, Twoje dziecko może mieć jednak jakąś wadę. Test przesiewowy nie wykrywa bowiem wszystkich wad.

Sama decydujesz o tym, czy chcesz, aby przeprowadzone zostało prenatalne badanie przesiewowe i jak w jakim zakresie chcesz poddać się badaniom. Jeżeli chcesz, możesz w każdej chwili przerwać badania.



2 Wady

Co to jest zespół Downa?

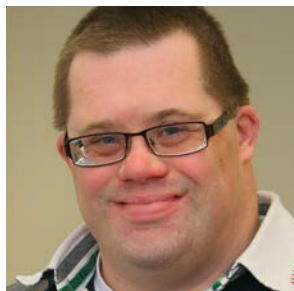
Zespół Downa to wada wrodzona, która jest nieuleczalna. Osoby z zespołem Downa mają niepełnosprawność intelektualną o różnym stopniu zaawansowania. Nie można przewidzieć, jak zaawansowane jest upośledzenie.

Osoby z zespołem Downa mają dodatkowy chromosom

Chromosomy znajdują się we wszystkich komórkach naszego organizmu i są w nich zakodowane nasze cechy dziedziczne. Zespół Downa to aberracja chromosomowa. U ludzi występują dwa egzemplarze każdego chromosomu w każdej komórce. U osoby z zespołem Downa w każdej komórce występują nie dwa, ale trzy egzemplarze jednego określonego chromosomu (chromosomu 21). Inna nazwa zespołu Downa to trisomia 21. Na każde 10 000 urodzonych dzieci od 11 do 16 ma zespół Downa.

Rozwój

Dzieci z zespołem Downa rozwijają się wolniej i w bardziej ograniczonym stopniu niż przeciętnie. W przypadku każdego dziecka przebiega to inaczej. Nie można przewidzieć, jak będzie przebiegał ich rozwój. Stymulacja dzieci w okresie ich rozwoju już od najmłodszych lat pomaga im rozwijać się lepiej, niż w przeszłości. W tym celu dostępne są różne programy wspierające, z których mogą korzystać rodzice. Dzieci w młodym wieku wychowują się w normalny sposób w rodzinie. Z reguły mogą one uczęszczać do zwykłego przedszkola. W bardzo rzadkich przypadkach konieczny jest



specjalny ośrodek dziennego pobytu. Większość dzieci z zespołem Downa rozpoczyna naukę w zwykłej szkole. Niewielka grupa idzie do szkoły specjalnej. W ramach regularnych zajęć szkolnych dzieci zasadniczo uczą się lepiej mówić i czytać, a także uczą się lepszemu nawiązywaniu kontaktów z innymi. Po ukończeniu szkoły podstawowej większość dzieci idzie do szkoły specjalnej na poziomie ponadpodstawowym. Niewielka liczba dzieci uczęszcza do ośrodka dziennego pobytu. Niektóre dzieci z zespołem Downa zauważają, będąc w wieku dojrzewania, że jednak niezupełnie sobie radzą. Mogą stać się na skutek tego niepewne, nieśmiałe i wycofane. Ze względu na to reagują nieraz inaczej, niż oczekują tego od nich osoby w ich otoczeniu.

Mniej więcej do momentu ukończenia 30 lat połowa osób z zespołem Downa mieszka w domu rodzinnym. Część osób z zespołem Downa mieszka samodzielnie, korzystając ze wsparcia i opieki. Większość osób z zespołem Downa mieszka w mieszkaniach stworzonych w ramach inicjatywy społecznej (tzw. *kleinschalige woonprojecten*). Osoby z zespołem Downa wymagają opieki i wsparcia przez całe życie. To, ile wsparcia i opieki potrzebują, zależy od stopnia niepełnosprawności intelektualnej. Osoby z zespołem Downa osiągają przeciętnie wiek 60 lat.

Jak rodzice oraz rodzeństwo reagują na dziecko z zespołem Downa?

Z badań wynika, że prawie wszyscy rodzice twierdzą, że bardzo kochają swojego syna czy córkę z zespołem Downa i że są dumni ze swojego dziecka. Większość rodziców (8 na 10) ma poczucie, że dzięki swojemu dziecku nabierają bardziej pozytywnego nastawienia. Dotyczy to również większości braci i sióstr. Twierdzą oni, że w przyszłości chcą być nadal zaangażowani w dorosłe życie ich brata czy siostry. Są jednak rodziny, w których pojawiają się problemy, co w ich odczuciu stanowi dla nich obciążenie.

Wszystkie artykuły naukowe na ten temat można przeczytać na stronie internetowej www.downsyndroom.nl/home/levensloop/kwaliteit-van-leven/.

Zdrowie

Istnieje większe niż przeciętnie ryzyko, że dziecko z zespołem Downa umrze w czasie ciąży. Prawie połowa dzieci z zespołem Downa rodzi się z wadą serca. Prawie zawsze da się ją skutecznie leczyć operacyjnie. Z reguły po operacji dolegliwości ustępują. U dzieci z zespołem Downa może występować wada żołądka i jelit, którą również można leczyć operacyjnie. U dzieci z zespołem Downa występuje zwiększone ryzyko problemów związanych z drogami oddechowymi, słuchem, wzrokiem, mową oraz odpornością na infekcje. Istnieją indywidualne różnice co do stopnia zaawansowania tych problemów zdrowotnych u poszczególnych osób. U osób dorosłych z zespołem Downa częściej niż przeciętnie i w stosunkowo młodszy wiek pojawia się jedna z form demencji (choroby Alzheimera).

Wsparcie

Dzieci i młodzież z zespołem Downa oraz ich rodzice mogą uzyskać wsparcie ze strony lekarza pediatry, polikliniki dla osób z zespołem Downa lub wielodyscyplinarnego zespołu wyspecjalizowanego w dziedzinie zespołu Downa. W skład wielodyscyplinarnego zespołu wyspecjalizowanego w dziedzinie zespołu Downa wchodzi między innymi lekarz pediatra, logopeda, fizjoterapeuta oraz pracownik socjalny. Osoby dorosłe z zespołem Downa mogą korzystać z pomocy ze strony lekarza rodzinnego, polikliniki dla osób z zespołem Downa lub wielodyscyplinarnego zespołu wyspecjalizowanego w dziedzinie zespołu Downa. Koszty opieki medycznej nad dziećmi z zespołem Downa, włącznie z kosztami środków pomocniczych, są refundowane przez ubezpieczenie zdrowotne. Ich rodzice mogą również korzystać z różnego rodzaju wsparcia finansowego.

Co to jest zespół Edwardsa?

Zespół Edwardsa to bardzo poważna wada wrodzona. U dziecka z zespołem Edwardsa w każdej komórce występują nie dwa, lecz trzy egzemplarze chromosomu 18. Inna nazwa zespołu Edwardsa to trisomia 18. Występuje on znacznie rzadziej niż zespół Downa. Na każde 10 000 urodzonych dzieci od 1 do 16 ma zespół Edwardsa.

Większość dzieci z zespołem Edwardsa umiera w czasie ciąży lub krótko po porodzie. U dzieci tych opóźnienie w rozwoju pojawia się często już przed urodzeniem. Dzieci z zespołem Edwardsa, które urodzą się żywe, mają w chwili urodzenia niską wagę. Dzieci te są bardzo podatne na choroby i umierają najczęściej w ciągu pierwszego roku życia. U dzieci z zespołem Edwardsa występuje głęboka niepełnosprawność intelektualna. U mniej więcej 9 na 10 dzieci występuje poważna wrodzona wada serca. Często występują zmiany również w innych narządach, na przykład w nerkach i jelitach. Dzieci też mogą mieć także wadę przedniej ściany brzucha oraz wrodzone zarośnięcie przełyku. Dziecko może mieć małą twarz i dużą czaszkę. Problemy zdrowotne są zawsze bardzo poważne. Istnieją indywidualne różnice co do rodzaju i stopnia zaawansowania tych problemów u poszczególnych dzieci.

Co to jest zespół Pataua?

Zespół Pataua to bardzo poważna wada wrodzona. U dziecka z zespołem Pataua w każdej komórce występują nie dwa, lecz trzy egzemplarze chromosomu 13. Inna nazwa zespołu Pataua to trisomia 13. Występuje on znacznie rzadziej niż zespół Downa. Na każde 10 000 urodzonych dzieci od 1 do 16 ma zespół Pataua.

Większość dzieci z zespołem Pataua umiera w czasie ciąży lub krótko po porodzie. U dzieci tych opóźnienie w rozwoju pojawia się często już przed urodzeniem. Dzieci z zespołem Pataua, które urodzą się żywe, mają w chwili urodzenia niską wagę. Dzieci te są bardzo podatne na choroby i umierają najczęściej w ciągu pierwszego roku życia. U dzieci z zespołem Pataua występuje głęboka niepełnosprawność intelektualna. Z reguły istnieją zaburzenia w rozwoju i budowie mózgu oraz serca. Czasami występują również schorzenia nerek oraz wady przewodu pokarmowego. Poza tym mogą występować dodatkowe palce u rąk lub stóp. Mogą też być obecne deformacje twarzy, takie jak na przykład rozszczep wargi i podniebienia (schisis). Problemy zdrowotne są zawsze bardzo poważne. Istnieją indywidualne różnice co do rodzaju i stopnia zaawansowania tych problemów u poszczególnych dzieci.

3 Badania przesiewowe

Decydujesz się na badania przesiewowe pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau? Masz wówczas do wyboru dwa testy:

1. Test zintegrowany
2. Test NIPT

Test zintegrowany

Test zintegrowany stanowi połączenie dwóch badań:

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

Wynik testu zintegrowanego

Test zintegrowany określa, jak duże jest ryzyko, że Twoje dziecko ma zespół Downa, zespół Edwardsa lub zespół Patau. Tak więc test ten nie daje żadnej pewności. W przypadku zwiększonego ryzyka urodzenia dziecka z zespołem Downa, zespołem Edwardsa lub zespołem Patau możesz zdecydować, czy chcesz poddać się dalszemu badaniu (patrz rozdział 4 - „Dalsze badanie”). Na podstawie tego dalszego badania można z całą pewnością stwierdzić, czy Twoje dziecko ma jedno z tych schorzeń czy nie.

„Istnieje zwiększone ryzyko, że Twoje dziecko ma zespół Downa, zespół Edwardsa lub zespół Patau.”

Oznacza to, że ryzyko, że Twoje nienarodzone dziecko ma zespół Downa, zespół Edwardsa lub zespół Patau wynosi 1 do 200 lub więcej. Ryzyko 1 do 200 oznacza, że spośród wszystkich 200 ciężarnych kobiet dziecko jednej z nich ma zespół Downa, zespół Edwardsa lub zespół Patau. Pozostałe 199 kobiet spodziewa się dziecka, które nie ma zespołu Downa, zespołu Edwardsa ani zespołu Patau. Tak więc zwiększone ryzyko to nie to samo co wysokie lub duże ryzyko. Aby mieć pewność, możesz poddać się dalszym badaniom.

„Nie istnieje zwiększone ryzyko, że Twoje dziecko ma zespół Downa, zespół Edwardsa lub zespół Patau.”

Oznacza to, że ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa, zespołem Edwardsa lub zespołem Patau jest mniejsze niż 1 do 200. W Twoim przypadku dalsze badanie nie jest potrzebne. Wynik testu zintegrowanego określa poziom ryzyka, jednakże nie daje stuprocentowej pewności. Istnieje więc niewielkie ryzyko, że Twoje dziecko mimo wszystko ma zespół Downa, zespół Edwardsa lub zespół Patau. Wejdź na stronę internetową www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl w celu uzyskania bardziej szczegółowych informacji na temat testu zintegrowanego oraz objaśnienia, co dokładnie oznacza ryzyko.

Dodatkowe rozpoznanie na podstawie testu zintegrowanego

Jeżeli grubość łańdu karkowego wynosi co najmniej 3,5 milimetra, zawsze zostanie Ci zaproponowane dodatkowe badanie USG. Pogrubiony łańd karkowy występuje nie tylko w przypadku zespołu Downa, zespołu Edwardsa oraz zespołu Patau, lecz może także świadczyć o innych aberracjach chromosomowych lub wadach fizycznych u dziecka, takich jak wady serca. Czasami pogrubienie łańdu karkowego nie ma żadnego podłoża i dziecko rodzi się bez wady. Podczas pomiaru grubości łańdu karkowego osoba wykonująca badanie USG może także zauważyć u dziecka inne wady (ustalenia dodatkowe). Chodzi tu o poważne wady, takie jak brak rąk, nóg lub bezmózgowie. Jeżeli zdecydujesz się na wykonanie testu zintegrowanego, zawsze zostaniesz powiadomiona o ewentualnym dodatkowym rozpoznaniu.

Nieinwazyjny test prenatalny NIPT

Test NIPT to badanie, w ramach którego zostaje pobrana, a następnie poddana analizie krew kobiety ciężarnej. Laboratorium bada DNA w krwi pod kątem aberracji chromosomowych, co pozwala ustalić, czy dziecko ma zespół Downa, zespół Edwardsa lub zespół Patau. We krwi kobiety ciężarnej znajduje się DNA, które pochodzi z płacenty (łożyska) oraz DNA pochodzące od matki. DNA pochodzące z płacenty jest prawie zawsze takie samo, jak DNA dziecka.

Test NIPT można wykonywać od 11 tygodnia ciąży.

Eksperyment naukowy

Od 1 kwietnia 2017 r. wszystkie kobiety ciężarne w Holandii mogą wykonać test NIPT, jednakże jest to jednoznaczne z przystąpieniem do eksperymentu naukowego TRIDENT-2). Dlaczego przeprowadza się eksperyment naukowy? Doświadczenia w zakresie testu NIPT są dużo większe za granicą. Stwierdzono tam, że test NIPT jest bardzo wiarygodny. Ministerstwo chce w chwili obecnej sprawdzić, czy test ten sprawdzi się również w Holandii. Chce również przekonać się, co kobiety sądzą na temat testu NIPT. Jeżeli zdecydujesz się na wykonanie testu NIPT, wyrażasz zgodę na wykorzystanie Twoich danych przez naukowców. W tym celu podpiszesz formularz zgody.

Na stronie internetowej www.meerovernipt.nl dowiesz się więcej na temat tego eksperymentu naukowego oraz na temat tego, co stanie się z Twoimi danymi.

Dodatkowe rozpoznanie na podstawie testu NIPT

Laboratorium może również wykryć u dziecka, w placencie (łożysku) oraz bardzo rzadko u kobiety ciężarnej, inne aberracje chromosomowe niebędące zespołem Downa, zespołem Edwardsa albo zespołem Patau. Jest to rozpoznanie dodatkowe. Sama zdecydujesz o tym, czy chcesz wiedzieć, jakie rozpoznanie dodatkowe wykazało badanie.

Istnieją różne rodzaje rozpoznania dodatkowego: od bardzo poważnych do mniej poważnych. Aby z całą pewnością wiedzieć, o jakie rozpoznanie dodatkowe chodzi, konieczne są dalsze badania. Z reguły jest to amniopunkcja lub biopsja kosmówki. Na każde 1000 kobiet, które decydują się na wykonanie testu NIPT, około 4 dowiadują się o rozpoznaniu dodatkowym.

Wejść na stronę internetową www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl, aby uzyskać więcej informacji na temat testu NIPT oraz rozpoznania dodatkowego.

Jeżeli zdecydujesz się na wykonanie testu NIPT, będziesz mogła podjąć decyzję, czy chcesz poznać ewentualne m rozpoznaniu dodatkowym. Istnieją dwie możliwości:

1. Chcesz poddać swoje dziecko wyłącznie badaniu przesiewowemu pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau. Laboratorium nie wie wówczas o rozpoznaniu dodatkowym.
albo
2. Chcesz poddać swoje dziecko badaniu przesiewowemu pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau, a także chcesz wiedzieć, czy wykazało ono rozpoznanie dodatkowe.

Wynik testu NIPT

„Wynik w granicach normy.”

Ten wynik prawie zawsze się zgadza. Ryzyko, że Twoje nienarodzone dziecko ma zespół Downa, zespół Edwardsa lub zespół Patau, jest bardzo niewielkie. Dalsze badanie nie jest więc konieczne. Wynik przekaże Ci ginekolog lub położna.

„Wynik nie mieści się w granicach normy i istnieje możliwość, że Twoje nienarodzone dziecko ma zespół Downa, zespół Edwardsa lub zespół Patau.”

Wynik przekaże Ci ginekolog lub położna. Co mówi ten wynik? Oto kilka przykładów:

- U 75 na 100 kobiet, które otrzymują wynik świadczący o tym, że być może ich dziecko ma zespół Downa, rzeczywiście się to potwierdza; oznacza to, że dzieci 25 kobiet nie mają zespołu Downa.
- U 24 na 100 kobiet, które otrzymują wynik świadczący o tym, że być może ich dziecko ma zespół Edwardsa, rzeczywiście się to potwierdza; oznacza to, że dzieci 76 kobiet nie mają zespołu Edwardsa.
- U 23 na 100 kobiet, które otrzymują wynik świadczący o tym, że być może ich dziecko ma zespół Patau, rzeczywiście się to potwierdza; oznacza to, że dzieci 77 kobiet nie mają zespołu Patau.

W przypadku wyniku odbiegającego od normy mimo tego istnieje szansa, że dziecko nie ma tej wady. Całkowitą pewność możesz uzyskać wyłącznie, poddając się biopsji kosmówki lub amniopunkcji. Czy myślisz o tym, aby przerwać ciążę? W takim razie najpierw konieczne są dalsze badania, aby uzyskać całkowitą pewność.

„Stwierdzono dodatkowe rozpoznanie.”

Zostanie z Tobą nawiązany kontakt telefoniczny i otrzymasz objaśnienie, co wykryto i co to ewentualnie może oznaczać dla Twojego dziecka oraz dla Ciebie. Zostaniesz zaproszona na rozmowę w poliklinice genetyki klinicznej szpitala uniwersyteckiego. Podczas tej rozmowy otrzymasz więcej informacji na temat rozpoznania dodatkowego oraz na temat tego, jakie są możliwości (patrz także strona 22). Najpierw konieczne są dalsze badania, aby uzyskać całkowitą pewność.

„Nie stwierdzono dodatkowego rozpoznania.”

Jeżeli wynik nie podaje żadnych informacji na temat dodatkowego rozpoznania, oznacza to, że go nie stwierdzono.

Porównanie testu zintegrowanego i nieinwazyjnego testu prenatalnego NIPT

	Test zintegrowany	Test NIPT
Jak przebiega ten test?	Przeprowadza się badanie krwi kobiety ciężarnej oraz pomiar przezierności łańdźu karkowego dziecka przy pomocy badania USG.	Przeprowadza się badanie krwi u kobiety ciężarnej.
Czy ten test jest eksperymentem naukowym?	Nie, ten test jest już wykorzystywany w Holandii od dłuższego czasu.	Tak, jest to w Holandii nowy test. Musisz wyrazić zgodę na wykorzystanie Twoich danych na potrzeby eksperymentu naukowego. Wejdź również na stronę internetową www.meerovernipt.nl .
Kiedy mogę poddać się temu testowi?	Badanie krwi – między 9 a 14 tygodniem ciąży, a pomiar przezierności łańdźu karkowego – między 11 a 14 tygodniem ciąży.	Od 11 tygodnia ciąży.
Po jakim czasie otrzymam wynik?	Różni się to w poszczególnych pracowniach USG. Jeżeli krew została pobrana jeden czy dwa tygodnie przed badaniem USG, z reguły wynik otrzymasz w dniu wykonania badania USG. Jeżeli krew została pobrana później, wynik otrzymasz kilka dni po badaniu USG.	W ciągu 10 dni roboczych.
Czy test wykrywa zespół Downa, zespół Edwardsa i zespół Patau u wszystkich dzieci?	Nie. Test ten wykrywa schorzenie u <ul style="list-style-type: none"> • 85 na 100 dzieci z zespołem Downa, • 77 na 100 dzieci z zespołem Edwardsa, • 65 na 100 dzieci z zespołem Patau. 	Nie. Test ten wykrywa mniej więcej <ul style="list-style-type: none"> • 96 na 100 dzieci z zespołem Downa, • 87 na 100 dzieci z zespołem Edwardsa, • 78 na 100 dzieci z zespołem Patau.

	Test zintegrowany	Test NIPT
Czy test ten daje całkowitą pewność?	<p>Nie. Test ten określa ryzyko wady. Wynik („1 na”) określa, jak duże jest ryzyko, że ten wynik jest prawidłowy.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Czy ryzyko jest mniejsze, niż 1 na 200 (na przykład 1 na 1000)? Brak zwiększonego ryzyka. Dalsze badania nie są konieczne. • Czy ryzyko wynosi 1 na 200 lub więcej (na przykład 1 na 50)? Ryzyko jest zwiększone. Możesz wykonać dalsze badania, aby uzyskać całkowitą pewność. 	<p>Nie.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Czy otrzymany wynik mieści się w granicach normy? Wówczas wynik prawie zawsze się potwierdza. Dalsze badania nie są konieczne. • Czy otrzymany wynik nie mieści się w granicach normy? Około 75 na 100 kobiet z takim wynikiem rzeczywiście jest spodziewa się dziecka z zespołem Downa. Odnosnie do zespołu Edwardsa i zespołu Patau dotyczy to odpowiednio 24 i 23 na 100 kobiet z wynikiem niemieszczącym się w granicach normy. Możesz zdecydować się na dalsze badanie, aby uzyskać całkowitą pewność.
Czy test ten może doprowadzić do nieoczekiwanego rozpoznania dodatkowego?	<p>W przypadku pomiaru przezierności łańdru karkowego mogą wyjść również na jaw inne wady, które są często poważne. Chodzi tu o znaczne wady, takie jak brak rąk, nóg lub bezmózgowie oraz wadę przedniej ściany brzucha.</p>	<p>Test NIPT może wykazać aberracje chromosomowe u dziecka, w płacencie (łożysku) oraz bardzo rzadko u kobiety ciężarnej. Te wady mogą być różnego rodzaju, od bardzo poważnych do mniej poważnych.</p>
Czy mogę zdecydować, czy chcę zostać poinformowana o tym, jakie rozpoznanie dodatkowe stwierdzono na podstawie testu?	<p>Zawsze możesz zostać poinformowana o ewentualnym rozpoznaniu dodatkowym.</p>	<p>Możesz zdecydować, że nie chcesz zostać poinformowana o ewentualnym rozpoznaniu dodatkowym.</p>
Ile kosztuje test?	168 euro (w przypadku ciąży pojedynczej)	175 euro

Zestawienie różnic

Decydujesz się wykonać badanie przesiewowe pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau, ale trudno jest Ci dokonać wyboru pomiędzy dwoma testami? Skorzystaj z tabeli na stronach 14 i 15, aby dokonać pierwszego porównania. Badania wskazują, że test NIPT wykrywa więcej przypadków zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau niż test zintegrowany, a jego wynik częściej się potwierdza (oznacza to, że mniej kobiet ciężarnych jest niepotrzebnie kierowanych na dalsze badania). Na stronie internetowej www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl znajdziesz więcej informacji na temat testów oraz szczegółową tabelę. Bardziej szczegółowych objaśnień na temat testów udzieli Ci również położna albo ginekolog.

Test przesiewowy w przypadku ciąży bliźniaczej

Czy jesteś w ciąży bliźniaczej? W takim razie możesz wybrać test zintegrowany, a w niektórych przypadkach test NIPT. Zasięgnij dokładnych informacji na ten temat u swojej położnej lub u swojego ginekologa.

Jeżeli wybierzesz test zintegrowany

Dla każdego dziecka otrzymasz osobny wynik. Jeżeli u jednego dziecka lub u obydwu dzieci istnieje zwiększone ryzyko obecności zespołu Downa, zespołu Edwardsa lub zespołu Patau, będziesz mogła poddać się dalszym badaniom.

Jeżeli wybierzesz test NIPT

Jeżeli jesteś w ciąży bliźniaczej, przeprowadzenie testu NIPT nie zawsze jest możliwe. Więcej informacji na ten temat uzyskasz od położnej lub ginekologa.

Czy istnieją w Twoim przypadku wskazania medyczne?

W Twoim przypadku istnieją wskazania medyczne, jeżeli na przykład już wcześniej miałaś dziecko z zespołem Downa, zespołem Edwardsa lub zespołem Patau. Czy zastanawiasz się nad wykonaniem prenatalnych badań przesiewowych? Wówczas zostaniesz zaproszona na rozmowę w Ośrodku Diagnostyki Prenatalnej. Jeżeli zdecydujesz, że chcesz poddać swoje dziecko badaniom przesiewowym pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau, w porozumieniu z Tobą zostanie ustalone, jakie badanie będzie najlepszym wyborem.

Jaką rolę odgrywa wiek kobiety ciężarnej?

Kobiety ciężarne w starszym wieku są narażone na większe ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa niż kobiety ciężarne w młodszym wieku. To samo dotyczy ryzyka urodzenia dziecka z zespołem Edwardsa lub zespołem Patau.

Wiek kobiety ciężarnej	Ryzyko na urodzenie dziecka z zespołem Downa w chwili
20 – 25 lat	od 11 do 13 na 10 000
26 – 30 lat	od 14 do 19 na 10 000
31 – 35 lat	od 20 do 45 na 10 000
36 – 40 lat	Od 60 do 155 na 10 000
41 – 45 lat	Od 200 do 615 na 10 000

Objaśnienia dotyczące tabeli

Jeżeli 10 000 kobiet w wieku 25 lat jest w ciąży, wówczas dziecko 13 z nich ma zespół Downa. Oznacza to, że 9987 kobiet spodziewa się dziecka, które nie ma zespołu Downa. Jeżeli 10 000 kobiet w wieku 41 lat jest w ciąży, wówczas dziecko 200 z nich ma zespół Downa. Oznacza to, że 9800 kobiet spodziewa się dziecka, które nie ma zespołu Downa.

Aby uzyskać więcej informacji, wejdź także na stronę internetową www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl.

4 Dalsze badania

Czy otrzymałaś niepomyślny wynik? Możesz wówczas postanowić, że nie będziesz już robić żadnych dalszych badań i że donosisz ciążę. Nie masz obowiązku poddania się dalszym badaniom. Chcesz mieć całkowitą pewność, czy Twoje dziecko ma wadę? Wówczas możesz zdecydować się na dalsze badania. Jeżeli rozważasz możliwość przerwania ciąży, zawsze musisz się najpierw poddać dalszym badaniom.

Jeżeli rozważasz poddanie się dalszym badaniom, zostaniesz zaproszona na rozmowę w Ośrodku Diagnostyki Prenatalnej. Dopiero potem podejmiesz decyzję zgodną ze swoim życzeniem.

Czy pierwszy test był testem zintegrowanym?

Możesz wybrać możliwość przeprowadzenia dalszych badań, jeżeli występuje u Ciebie zwiększone ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa, zespołem Edwardsa lub zespołem Patau. Zwiększone ryzyko to ryzyko 1 na 200 lub większe, na przykład 1 na 150 lub 1 na 100, lub 1 na 20. Więcej objaśnień na temat zwiększonego ryzyka znajdziesz na stronach internetowych www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl i www.erfelijkheid.nl.



Jeżeli po stwierdzeniu zwiększonego ryzyka na podstawie badania zintegrowanego chcesz się poddać dalszym badaniom, masz następujące możliwości;

1. Możesz wybrać test NIPT. Zaleta testu NIPT polega na tym, że nie wiąże się on z ryzykiem poronienia. Z drugiej strony test NIPT nie daje jednak w 100% pewności. Jeżeli wynik testu NIPT nie będzie odbiegać od normy, istnieje bardzo duże prawdopodobieństwo, że Twoje nienarodzone dziecko nie ma zespołu Downa, zespołu Edwardsa albo zespołu Patau. Nie zostanie wówczas przeprowadzona u Ciebie amniopunkcja ani biopsja kosmówki. Jeżeli wynik testu NIPT będzie odbiegać od normy, możesz wówczas zdecydować się na amniopunkcję albo biopsję kosmówki, aby uzyskać całkowitą pewność. Nie masz możliwości wyboru testu NIPT, jeżeli jesteś w ciąży z bliźniakami dwujajowymi albo jeżeli podczas badania USG u dziecka stwierdzone zostaną wady, takie jak na przykład pogrubiony fałd karkowy.
2. Możesz od razu wybrać biopsję kosmówki albo amniopunkcję.

Czy pierwszy test był testem NIPT?

Jeżeli wynik testu NIPT odbiegał od normy, możesz się zdecydować na dalsze badania. Dalsze badania polegają na biopsji kosmówki albo amniopunkcji.

Amniopunkcja i biopsja kosmówki

Biopsji kosmówki możesz się poddać od 11 tygodnia ciąży. Pobrany i zbadany zostaje fragment tkanki z placenty (łożyska). Biopsji kosmówki możesz się poddać od 15 tygodnia ciąży. W przypadku amniopunkcji zostają pobrane i zbadane wody płodowe. Na podstawie biopsji kosmówki albo amniopunkcji uzyskasz całkowitą pewność co do tego, czy Twoje dziecko ma zespół Downa, zespół Edwardsa albo zespół Patau. Wadą tych badań jest fakt, że istnieje ryzyko poronienia na skutek tych badań. Ma to miejsce u 2 na 1000 kobiet, u których przeprowadza się to badanie; u 998 kobiet badanie to nie prowadzi do poronienia.

Czy chcesz otrzymać więcej informacji na temat biopsji kosmówki oraz amniopunkcji? Wejdź na stronę internetową www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl i www.erfelijkheid.nl.

5 Świadomy wybór

Postanawiasz samodzielnie, czy chcesz się poddać badaniu przesiewowemu pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Pataua? Co bierzesz pod uwagę? Możesz rozważyć następujące informacje:

- Ile chcesz wiedzieć na temat swojego dziecka, zanim się ono urodzi?
- Wyobraź sobie, że otrzymasz niepomysłny wynik i że będzie istniała możliwość, że Twoje dziecko ma wadę. Czy chcesz wówczas poddać się dalszym badaniom, aby uzyskać całkowitą pewność co do tego czy też nie? Możesz też nic nie robić i donosić ciążę. Zależy to od Twojej decyzji.
- Co sądzisz na temat amniopunkcji lub biopsji kosmówki, które są związane ze zwiększonym ryzykiem poronienia?
- Jeżeli dalsze badania wykażą, że Twoje dziecko rzeczywiście ma wadę, jak możesz się na to przygotować?
- Co sądzisz na temat życia z dzieckiem z zespołem Downa, zespołem Edwardsa lub zespołem Pataua?
- Co sądzisz na temat ewentualnego przerwania ciąży w przypadku dziecka z wadą?

Dalsze badania mogą wykazać, że spodziewasz się dziecka z zespołem Downa, zespołem Edwardsa lub zespołem Pataua. Możliwe jest też, że spodziewasz się dziecka z inną aberracją chromosomową. Może Cię to postawić przed trudnymi wyborami. Porozmawiaj na ten temat ze swoim partnerem, ze swoją położną, lekarzem rodzinnym, ginekologiem lub z innymi osobami, które są dla Ciebie ważne. Jeżeli postanowisz, że chcesz przerwać ciążę, wówczas jest to możliwe do 24 tygodnia ciąży.

Niezależnie od tego, jaką decyzję podejmiesz, zawsze otrzymasz wsparcie ze strony osoby, która sprawuje nad Tobą opiekę położniczą w trakcie ciąży.

Pomoc w dokonaniu wyboru

Na stronie internetowej www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl znajdziesz pomoc w dokonaniu *Świadomego wyboru*. Może Ci to pomóc w uporządkowaniu swoich myśli na temat badania przesiewowego. Są tam także porady, dotyczące przeprowadzenia rozmowy na ten temat ze swoim partnerem albo z innymi osobami. Rozmowa z Twoją położną lub ginekologiem także ma na celu udzielenie pomocy w dokonaniu wyboru.

6 Co powinnaś jeszcze wiedzieć

Szczegółowa rozmowa (doradztwo)

Rozważasz przeprowadzenie u swojego dziecka badania przesiewowego pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau? W takim razie najpierw czeka Cię szczegółowa rozmowa z położną lub ginekologiem. Otrzymasz wówczas odpowiedzi na następujące pytania:

- Co to jest zespół Downa, zespół Edwardsa i zespół Patau?
- Jakie testy masz do wyboru?
- Jakie są wady i zalety tych testów?
- Jak długo to potrwa, zanim dowiesz się więcej?
- Ile kosztuje to badanie?
- Jakie dalsze badania są możliwe, jeżeli otrzymałabyś niepomysłny wynik?

Jeżeli masz pytania, zadaj je w trakcie rozmowy. Czy po rozmowie masz wątpliwości, czy chcesz się poddać badaniu przesiewowemu? Możesz ponownie odbyć na ten temat rozmowę ze swoją położną lub ginekologiem. Być może taka rozmowa więcej Ci wyjaśni. Po tej szczegółowej rozmowie (rozmowie doradczej) zdecydujesz, czy chcesz poddać się badaniu przesiewowemu pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau, czy nie.



Przygotowanie do rozmowy

Możesz się przygotować, czytając informacje na stronie internetowej www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl. Będziesz wówczas mogła zadawać pytania w trakcie rozmowy, aby uzyskać pomoc w dokonaniu wyboru od położnej lub ginekologa.

Kiedy i w jaki sposób otrzymasz wynik?

To, kiedy zostaniesz poinformowana o wyniku, zależy od badania i różni się z zależności od położnej, ginekologa i/lub szpitala. Otrzymasz na ten temat informacje przed badaniem. Zapoznaj się również z tabelą na stronie 14. Czy wybrałaś test NIPT i chcesz zostać poinformowana o ewentualny rozpoznaniu dodatkowym, a laboratorium takiego rozpoznania dokonało? Wówczas o wyniku dowiesz się od osoby, która sprawuje nad Tobą opiekę położniczą w trakcie ciąży. Możliwe jest także, że zadzwoni do Ciebie specjalista z jednego z Ośrodków Diagnostyki Prenatalnej lub z polikliniki genetyki klinicznej szpitala uniwersyteckiego.

Koszty i zwroty kosztów przesiewowych badań prenatalnych

Koszty szczegółowej rozmowy (doradztwa)

Twoje ubezpieczenie zdrowotne pokrywa koszty szczegółowej rozmowy (doradztwa), którą przeprowadza z Twoją położną lub ginekolog na temat możliwości przeprowadzenia badania przesiewowego pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Pataua. Nie wiąże się to z kosztami z tytułu udziału własnego Twojego ubezpieczenia zdrowotnego. Nie ponosisz więc żadnych kosztów.

Koszty badania przesiewowego

Koszty testów pokrywasz we własnym zakresie. Test zintegrowany kosztuje 168 euro (w przypadku ciąży pojedynczej); opłata za test NIPT wynosi około 175 euro. Możesz dowiedzieć się u swojego ubezpieczyciela zdrowotnego, czy testy te są refundowane na podstawie ubezpieczenia fakultatywnego.

Koszty badania przesiewowego w przypadku wskazań medycznych

Czy istnieją w Twoim przypadku wskazania medyczne? Wówczas zostaniesz zaproszona na rozmowę w Ośrodku Diagnostyki Prenatalnej. W porozumieniu z Tobą zostanie uzgodnione, jakie badanie będzie stanowić dla Ciebie najlepszy wybór. Twój ubezpieczyciel zdrowotny pokryje koszty rozmowy oraz testu, jednakże możliwe jest, że poniesiesz w związku z tym koszty w ramach udziału własnego. Skontaktuj się w tej sprawie ze swoim ubezpieczycielem zdrowotnym.

Koszty i zwrot kosztów dalszych badań

Otrzymasz niepomyślny wynik testu zintegrowanego lub testu NIPT? Wówczas możesz skorzystać z możliwości przeprowadzenia badań dodatkowych (patrz strona 18). Koszty tego badania pokrywane są w ramach podstawowego ubezpieczenia zdrowotnego. Możliwe jest, że koszty będziesz musiała pokryć z udziału własnego. Skontaktuj się w tej sprawie ze swoim ubezpieczycielem zdrowotnym. Więcej informacji na ten temat udzieli również specjalista z Ośrodka Diagnostyki Prenatalnej.

Koszty i zwroty kosztów mogą ulec zmianie

Koszty i zwroty kosztów, które zostały opisane powyżej mogą ulec zmianie. Aktualne informacje na temat kosztów można znaleźć na stronie internetowej: **www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten**. Zawsze sprawdzaj warunki swojego ubezpieczenia.

Konieczna jest umowa

Szczegółowa rozmowa (doradztwo) oraz test zintegrowany mogą zostać przeprowadzone wyłącznie przez świadczeniodawcę usług medycznych, który zawarł umowę z Regionalnym Ośrodkiem Prenatalnych Badań Przesiewowych. Koszty szczegółowej rozmowy (doradztwa) są refundowane wyłącznie, jeżeli dostawca usług opieki zdrowotnej zawarł taką umowę. Radzimy, aby wcześniej zasięgnąć na ten temat informacji u swojej położnej, lekarza rodzinnego lub ginekologa. Sprawdź na stronie internetowej **www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten**, które położne i którzy ginekolodzy w Twoim regionie zawarli umowę. Różnorodnie też jest sprawdzić, czy ubezpieczyciel zdrowotny zawarł umowę z dostawcą usług opieki zdrowotnej. Skontaktuj się w tej sprawie ze swoim ubezpieczycielem zdrowotnym.

7 Więcej informacji

Internet

Na stronie internetowej www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl również wyszczególniono informacje ujęte w niniejszej broszurze. Czy masz problem z podjęciem decyzji, czy chcesz się poddać badaniu przesiewowemu pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau? Być może przydatna okaże się lektura tekstu *Świadomy wybór* na stronie internetowej. Są tam także rady dotyczące przeprowadzenia rozmowy na ten temat ze swoim partnerem albo z innymi osobami.

Inne strony internetowe zawierające informacje na temat przesiewowych badań prenatalnych:

www.erfelijkheid.nl

www.deverloskundige.nl

www.thuisarts.nl

www.meerovernipt.nl

Ulotki informacyjne

Czy chcesz dowiedzieć się więcej na temat schorzeń wymienionych w niniejszej broszurze? Poproś swoją położną lub swojego ginekologa o ulotki informacyjne.

Dostępne są ulotki informacyjne na temat:

- zespołu Downa (trisomii 21);
- trisomii 18 (zespołu Edwardsa);
- trisomii 13 (zespołu Patau);
- rozszczepu kręgosłupa i rozszczepu czaszki.

Broszury informacyjne możesz także pobrać na stronach internetowych

www.rivm.nl/down-edwards-patau/informatieblad i

www.rivm.nl/zowekenecho/informatieblad.

Broszury na temat innych badań w trakcie ciąży

Dostępna jest osobna broszura na temat badania USG w 20 tygodniu ciąży. To badanie także stanowi część prenatalnych badań przesiewowych. Broszurę znajdziesz na stronie www.rivm.nl/zowekenecho/folder. W ulotce *Zwanger! (Ciąża!)* podane są ogólne informacje na temat ciąży. Znajdziesz tam również informacje na temat badania krwi, które zostanie u Ciebie przeprowadzone, gdy będziesz w 12 tygodniu ciąży. Na podstawie tego badania określona zostanie między innymi Twoja grupa krwi oraz sprawdzona zostanie obecność chorób infekcyjnych. Tę ulotkę znajdziesz na stronie internetowej www.rivm.nl/folderzwanger!

O ulotki możesz także poprosić swoją położną, swojego lekarza rodzinnego lub ginekologa.



Zwanger!

Landelijke folder met informatie en adviezen van verloskundigen, huisartsen en gynaecologen

Informatie over de 20 wekenecho

Het Structureel Echoscopisch Onderzoek



Organizacje i adresy

Stichting Downsyndroom (Stowarzyszenie na rzecz osób z zespołem Downa)

Jest to stowarzyszenie zrzeszające rodziców, którzy poświęcają się interesom osób z zespołem Downa i ich rodziców. Stowarzyszenie to udziela bardziej szczegółowych informacji na temat zespołu Downa. Wspiera także kobiety ciężarne, które chcą zdecydować, czy są w stanie wychowywać dziecko z zespołem Downa. Otrzymują one informacje na temat wychowywania dziecka z zespołem Downa, aby mogły podjąć decyzję, która jest odpowiednia w ich sytuacji. Stowarzyszenie to wspiera także rodziców noworodków z zespołem Downa.

www.downsyndroom.nl

E-mail: helpdesk@downsyndroom.nl

Telefon: 0522 - 281 337

Erfocentrum

Erfocentrum to krajowe centrum informacyjne ds. dziedziczości.

www.erfocentrum.nl, www.erfelijkheid.nl, www.zwangerwijzer.nl

E-mail infolinii Erfocentrum: erfolijn@erfocentrum.nl

Infolinia Erfocentrum: 033 - 303 2110

VSOP

To Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (Stowarzyszenie zrzeszające współpracujące ze sobą organizacje rodziców i pacjentów) zajmuje się kwestiami dotyczącymi dziedziczości. VSOP jest zrzeszeniem około 60 organizacji pacjentów, z których większość zajmuje się schorzeniami o charakterze genetycznym, wrodzonym lub rzadkim. VSOP reprezentuje już od ponad 30 lat ich wspólne interesy w kwestiach dotyczących dziedziczości, etyki, ciąży, badań biomedycznych oraz opieki w przypadku rzadko występujących schorzeń.

www.vsop.nl

Telefon: 035 - 603 4040

Stowarzyszenie VG netwerken

Stowarzyszenie VG netwerken łączy ze sobą rodziców i osoby z bardzo rzadko występującymi zespołami, które wiążą się z niepełnosprawnością intelektualną lub trudnościami w przyswajaniu wiedzy.

www.vgnetwerken.nl

E-mail: **info@vgnetwerken.nl**

Telefon: 030 - 720 0030

Platforma ZON

Organizacja zrzeszająca pacjentów, działająca na rzecz rodziców z dziećmi, u których występują rzadkie lub nieznanne schorzenia, jak również aberracje chromosomowe, takie jak zespół Edwardsa i zespół Patau.

www.ziekteonbekend.nl

RIVM

Na wniosek Ministerstwa Zdrowia Publicznego, Opieki Społecznej i Sportu (VWS) oraz za zgodą medycznych grup zawodowych RIVM koordynuje badania przesiewowe w kierunku zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau oraz wad fizycznych. Więcej informacji można znaleźć na stronie: **www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo** w zakładce Organisatie (Organizacja).

Regionalne Ośrodki Prenatalnych Badań Przesiewowych

Osiem istniejących Ośrodków Regionalnych posiada zezwolenie na przeprowadzanie tych badań przesiewowych. Ośrodki te zawierają umowy z wykonawcami tych badań przesiewowych i są odpowiedzialne za zapewnienie jakości badań w danym regionie. Więcej informacji na temat tych Regionalnych Ośrodków można znaleźć na stronie: **www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo** w zakładce Organisatie (Organizacja).

8 Wykorzystanie Twoich danych

Jeżeli bierzesz udział w badaniu przesiewowym pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau, miej świadomość, że Twoje dane zostaną wykorzystane. Dane te są konieczne w celu przeprowadzenia badania przesiewowego i zaproponowania ewentualnego leczenia, a także w celu zapewnienia jakości świadczonej opieki zdrowotnej. Dane te zostaną zapisane w Twojej dokumentacji medycznej oraz w bazie danych o nazwie Peridos. Jest to system, z którego korzystają wszyscy świadczeniodawcy usług medycznych, którzy są zaangażowani w prenatalne badania przesiewowe w Holandii. Jednakże dostęp do Twoich danych mają wyłącznie świadczeniodawcy usług medycznych, którzy zajmują się Twoimi badaniami przesiewowymi. System ten jest optymalnie zabezpieczony w celu zapewnienia Twojej prywatności.

Jeżeli jest to konieczne, dostęp do danych w systemie Peridos może uzyskać także Ośrodek Regionalny. Ośrodek Regionalny koordynuje program badań przesiewowych i zapewnia jakość jego realizacji przez wszystkich zaangażowanych świadczeniodawców usług medycznych. Posiada na ten cel zezwolenie Ministerstwa Zdrowia Publicznego, Opieki Społecznej i Sportu (VWS). Badanie przesiewowe musi spełniać krajowe normy jakości.

Ośrodek Regionalny zapewnia jakość między innymi na podstawie danych z systemu Peridos. Również sami świadczeniodawcy usług medycznych angażują się w kontrolę jakości. Czasem w tym celu muszą porównywać nawzajem swoje dane. Twój świadczeniodawca usług medycznych może udzielić Ci więcej informacji na temat ochrony Twoich danych. Nie chcesz, aby Twoje dane osobowe pozostały w systemie Peridos po zakończeniu badań przesiewowych? Poinformuj o tym osobę, która sprawuje nad Tobą opiekę położniczą w trakcie ciąży.

Badania naukowe

Do Twoich danych osobowych nie mają dostępu żadne inne osoby oprócz świadczeniodawców świadczących Ci usługi medyczne oraz Ośrodka Regionalnego. Do celów statystycznych, na przykład w celu ustalenia, ile kobiet ciężarnych korzysta z prenatalnych badań przesiewowych, wykorzystywane są wyłącznie anonimowe dane. Oznacza to, że dane te w żaden sposób nie mogą zostać powiązane z Twoją osobą. Nawet przez osoby, które sporządzają statystyki.

W celu ciągłego udoskonalania prenatalnych badań przesiewowych konieczne jest prowadzenie badań naukowych. W przypadku tego rodzaju badań Twoja prywatność jest chroniona. Naukowcy nigdy nie mają dostępu do Twojego nazwiska ani adresu. Jeżeli jednak te dane osobowe będą konieczne do celów badań naukowych, zostaniesz wyraźnie poproszona o wyrażenie na to zgody. Twoja decyzja nie będzie oczywiście miała żadnego wpływu na to, w jaki sposób będziesz traktowana podczas badań przesiewowych oraz po ich przeprowadzeniu.

Więcej informacji na te tematy znajdziesz na stronie internetowej www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/privacy

Badania TRIDENT-1 i TRIDENT-2

Decydujesz się na przeprowadzenie testu NIPT? W takim razie bierzesz udział w eksperymencie naukowym.

Zostaną wówczas wykorzystane Twoje dane. Wejdź na stronę internetową www.meerovernipt.nl w celu uzyskania bardziej szczegółowych informacji.

English

This brochure is designed to inform you (and your partner) about prenatal screening for Down syndrome, Edwards' syndrome and Patau's syndrome. The English brochure text is available on www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Deutsch

Diese Broschüre bietet Ihnen (und Ihrem Partner) Informationen über das pränatale Screening auf Down-, Edwards- und Patau-Syndrom. Sie finden den deutschen Text der Broschüre auf der Internetseite www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Français

Dans cette brochure, vous (votre conjoint ou compagnon) trouverez des informations sur le dépistage prénatal du syndrome de Down, d'Edwards et de Patau. Vous trouverez la version française de cette brochure sur www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Español

Este folleto ofrece información a usted y a su pareja, sobre el screening prenatal del síndrome de Down, Edwards y Patau. Encontrará el texto en español de este folleto en www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Polski

Niniejszą broszurę opracowano w celu poinformowania Ciebie oraz Twojego partnera/Twojej partnerki o przesiewowym badaniu w kierunku zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau. Broszura w języku polskim jest dostępna na stronie www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Português

Esta brochura proporciona a si (e ao seu marido ou companheiro) informação sobre o exame pré-natal para deteção das síndromes de Down, Edwards e Patau. O texto desta brochura em português encontra-se em www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Papiamentu

Den e foyeto aki abo (i bo partner) ta haña informashon tokante screening prenatal di e síndrome di Down, Edwards I Patau. Bo ta haña e kontenido di e foyeto aki na Papiamentu na www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Türkçe

Bu broşür, Down, Edwards ve Patau sendromu için doğum öncesinde uygulanan tarama testi hakkında size (ve eşinize) bilgi vermek amacıyla hazırlanmıştır. Türkçe metne www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder adresinde bulabilirsiniz.

عربي

تم إعداد هذا الكتيب لتعريفك (وتعريف شريكك) على الفحص السابق للولادة للكشف عن متلازمة داون وإدوارد وباتو. يمكن العثور على نص هذا الكتيب باللغة العربية على الموقع التالي www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder

本信息小册是为您（和您的伴侣）提供关于唐氏、爱德华、帕陶综合症产前筛查的信息。本信息小册的中文版可以在 www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder 网站获取。

Stopka redakcyjna

Treść niniejszej broszury została opracowana przez grupę roboczą. W skład tej grupy roboczej wchodzi między innymi organizacje zrzeszające lekarzy rodzinnych (NHG), położne (KNOV), ginekologów (NVOG), Regionalne Ośrodki Prenatalnych Badań Przesiewowych, techników USG (BEN), lekarzy pediatrów (NVK), genetyków klinicznych (VKGN), Erfocentrum, Stowarzyszenie zrzeszające współpracujące ze sobą organizacje rodziców i pacjentów (VSOP) oraz RIVM.

© RIVM-CvB

Niniejsza broszura reprezentuje stan faktyczny na podstawie dostępnej wiedzy. Autorzy niniejszej broszury nie ponoszą odpowiedzialności za ewentualne błędy lub nieścisłości. W celu uzyskania indywidualnej porady zawsze możesz się zwrócić do swojej położnej, lekarza rodzinnego lub ginekologa.

Niniejszą broszurę można także znaleźć na stronie internetowej www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Położne, ginekologicy, lekarze rodzinni, technicy USG oraz inni świadczeniodawcy usług położniczych mogą zamawiać więcej egzemplarzy niniejszej broszury na stronie internetowej www.rivm.nl/pns-folders.

Opracowanie graficzne: Xerox/OBT, Haga

RIVM, kwiecień 2017 r.



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport



NEDERLANDSE VERENIGING VOOR
OBSTETRIE & GYNAECOLOGIE



KONINKLIJKE NEDERLANDSE
ORGANISATIE VAN VERLOSKUNDIGEN



BEROEPSVERENIGING
ECHOSCOPISTEN
NEDERLAND

VOOR VERLOSKUNDE EN GYNAECOLOGIE



VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN



nederlands huisartsen
genootschap



VERENIGING
KLINISCHE GENETICA
NEDERLAND



8 REGIONALE
CENTRA VOOR
PRENATALE
SCREENING