

Jesteś w ciąży!

Badania i testy

co trzeba
wiedzieć

Polish Version: You're Pregnant

Przesiewowe badania prenatalne w ciąży

NHS
SCOTLAND

Public Health *
Scotland

W tej broszurze wyjaśniono, jakie badania krwi, badania przesiewowe i testy diagnostyczne możesz przejść w czasie ciąży.

Badania przesiewowe w czasie ciąży obejmują proste testy, które pomagają ustalić prawdopodobieństwo wystąpienia schorzeń lub wad chromosomalnych u ciebie lub dziecka.

Badania przesiewowe omówione w tej broszurze to:

- badania krwi
- badania USG.

Badania przesiewowe są oferowane w celu wykrycia niektórych schorzeń i wad chromosomalnych. Większość badań przesiewowych pokaże, że dziecko jest zdrowe. Jeśli jednak wyniki sugerują, że ty lub twoje dziecko możecie być chorzy, wówczas zostanie ci zaproponowane badanie diagnostyczne w celu uzyskania ostatecznej odpowiedzi. Badania nie są obowiązkowe – to ty decydujesz, czy się im poddać.

Omówione w niniejszej broszurze **badania diagnostyczne** to:

- biopsja kosmówki (CVS),
- amniopunkcja (punkcja owodni).

Jeżeli nie znasz angielskiego, NHS zapewni ci osobę, która będzie mogła przetłumaczyć na polski to, co mówi lekarz. Poinformuj pracownika służby zdrowia, jeśli czujesz, że możesz potrzebować tłumacza.

Dodatkowe informacje na temat ciąży możesz znaleźć w publikacji „Gotowi? Czas na dziecko!” albo w Internecie pod adresem **www.nhsinform.scot/ready-steady-baby**

W czasie ciąży zostaną ci zaproponowane szczepienia chroniące ciebie oraz twoje dziecko przed krztuścem i grypą. Dodatkowe informacje na temat szczepień oferowanych kobietom ciężarnym można znaleźć pod adresem:

www.nhsinform.scot/when-to-immunise/pregnancy-and-baby



zalety badań przesiewo- wych

**Rozpoczęcie
wczesnego
i często bardziej
skutecznego
leczenia.**

**Wczesne
podjęcie
leczenia pomaga
poprawić stan
zdrowia twój
i twojego
dziecka.**

**Ich wyniki
pomogą ci
w podjęciu decyzji
dotyczących
ciąży.**

**Pomoże ci
przygotować się
na przyjście na świat
dziecka, które może
wymagać dodatkowej
opieki
i wsparcia.**

**Twoja położna udzieli ci wskazówek na temat
wszystkich testów i badań oferowanych
w czasie ciąży.**

W skrócie

	Przed 10. tygodniem	Badanie przesiewowe na obecność anemii sierpowatej i talasemii*	strona 8
	Od 8. do 12. tygodnia	Pełna morfologia krwi, grupa krwi i czynnik Rh	strona 7
		Badanie przesiewowe krwi na obecność wirusowego zapalenia wątroby typu B, kiły i HIV*	strona 16
	Od 11. do 14. tygodnia	Wczesne badania z krwi pod kątem występowania zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau	strona 32
	Od 11. do 14. tygodnia	NT (badanie przezierności fałdu karkowego) – badanie USG pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau	strona 33
	Od 18. do 21. tygodnia	Badanie USG w połowie ciąży	strona 20

* Te badania najlepiej jest wykonać na wczesnym etapie ciąży, jednak można poddać im się na dowolnym etapie ciąży, w tym na etapie rozwiązania.



Spis treści

Twoja ciąża, twój wybór

4

Badanie przesiewowe z krwi

6

**Badanie przesiewowe na obecność anemii
sierpowatej i talasemii**

8

Badanie przesiewowe na obecność chorób zakaźnych

16

Badanie przesiewowe za pomocą USG

19

**Badanie przesiewowe zespołu Downa, zespołu
Edwardsa i zespołu Patau**

24

Nieinwazyjne badania prenatalne (NIPT)

36

Badania diagnostyczne

39

Co stanie się z informacjami na mój temat?

43

Informacje i wsparcie

44

**Kwestie
dotyczące
wszystkich
badań
przesiewowych
należy omówić
z położną.**



Twoja ciąża,

To ty decydujesz, czy chcesz poddać się badaniom przesiewowym i diagnostycznym. Warto porozmawiać z pracownikiem służby zdrowia, który szczegółowo przedstawi ci badania przesiewowe i wyjaśni znaczenie ich wyników.

Na dowolnym etapie możesz odmówić udziału w badaniach albo zdecydować o wykonaniu tylko niektórych z nich. Nikt nie będzie cię badał, nie mając pewności, że wiesz, czego dotyczy badanie i jak przebiega, a także że jesteś na nie gotowa.

W tej broszurze stosujemy pojęcie „pracownik służby zdrowia”. Może to być położna, twój lekarz rodzinny (GP), lekarz specjalista (położnik), operator ultrasonografu lub każdy inny specjalista odpowiedzialny za opiekę nad tobą w czasie ciąży.

Twój wybór

Kobiety podejmują różne decyzje na temat badań przesiewowych i diagnostycznych. Mogą postanowić:

- **nie poddać się badaniom przesiewowym**, ponieważ nie chcą wiedzieć w czasie ciąży, czy one lub ich dziecko mają problem ze zdrowiem lub wadę chromosomalną,
- **poddać się badaniom przesiewowym i rozważyć badania diagnostyczne**, ponieważ chcą wiedzieć w czasie ciąży, czy one lub ich dziecko mają problem ze zdrowiem lub wadę chromosomalną.

Decyzja o poddaniu się badaniu przesiewowemu lub badaniu diagnostycznemu może być trudna. Możesz chcieć porozmawiać ze swoim partnerem/partnerką, rodziną lub przyjaciółmi. Pomóc mogą ci także pracownicy służby zdrowia oraz organizacje wymienione na końcu broszury. Ostateczna decyzja należy jednak do ciebie.

Bez względu na podjętą przez siebie decyzję możesz uzgodnić odpowiedni plan ciąży ze swoją położną.

Fakty



Wszystkie badania przesiewowe i diagnostyczne opisane w tej broszurze są w Szkocji oferowane bezpłatnie przez NHS. NHS zapewnia w Szkocji bezpłatną opiekę i leczenie dzieciom, które urodziły się chore, z wadami chromosomalnymi lub niepełnosprawnościami.



Badanie

przesiewowe z krwi



W skrócie...

- Badania krwi są ważnym elementem opieki nad tobą w czasie ciąży.
- Pomagają chronić twoje zdrowie i zdrowie twojego dziecka.
- Krew potrzebną do tych badań można zazwyczaj pobrać za jednym razem.
- Twoja położna pobierze ci krew z żyły łokciowej podczas jednej z twoich pierwszych wizyt, a wyniki powinnaś otrzymać na kolejnej wizycie w przychodni.
- Niektóre badania mogą być rutynowo powtarzane na późniejszym etapie ciąży. Zostaną one z tobą omówione.

Jakie badania zostaną wykonane?

Morfologia krwi

W tym badaniu analizowane są twoje czerwone krwinki, białe krwinki i płytki krwi. Badanie to wykaże, czy cierpisz na anemię, czyli niedobór zdrowych czerwonych krwinek do przenoszenia tlenu w organizmie. Anemię można leczyć tabletkami zawierającymi żelazo lub w inny sposób, by wspomagać twoje zdrowie i zdrowie twojego dziecka.

Grupa krwi i czynnik Rh

Badanie to pokaże, jaką masz grupę krwi. Ludzie mogą mieć jedną z czterech grup krwi: A, B, O lub AB. Ważne jest, by znać swoją grupę krwi:

- na wypadek, gdyby konieczna była transfuzja,
- ponieważ substancje zawarte we krwi, nazywane przeciwciałami odpornościowymi do antygenów krwinek, mogą czasem negatywnie wpływać na twoje dziecko. Jeżeli ich obecność zostanie stwierdzona, pracownik służby zdrowia omówi z tobą dalsze kroki.

Badanie pokazuje także, czy masz dodatnie, czy ujemne Rh. Jeżeli twój czynnik Rh jest dodatni, nie potrzebujesz leczenia. Mniej więcej jedna na sześć kobiet ma czynnik Rh ujemny. Kobiety takie nie mają we krwinkach czerwonych substancji określanej jako antygen Rh.

Jeżeli twój czynnik Rh jest ujemny, wówczas problemy mogą pojawić się, jeżeli twoje dziecko będzie miało czynnik Rh dodatni, a jego krew przedostanie się do twojego krwiobiegu. Nie stwarza to zagrożenia podczas pierwszej ciąży, ale może spowodować poważne problemy podczas kolejnych. Pracownik służby zdrowia zaproponuje wtedy podanie zastrzyku z immunoglobuliną anti-D w ramię. Zastrzyk ten pomoże ochronić przed zagrożeniem ciebie oraz twoje przyszłe dzieci.

Zapytaj swoją położną, jak zbadać swoją grupę krwi, a także w jaki sposób i kiedy otrzymasz wyniki. W przypadku stwierdzenia jakichkolwiek problemów zdrowotnych pracownik służby zdrowia niezwłocznie skontaktuje się z tobą i zaoferuje zalecenia oraz opiekę.



Badanie

przesiewowe na obecność anemii sierpowatej i talasemii



W skrócie...

- **Anemia sierpowata i talasemia to poważne choroby krwi związane z hemoglobina.**
- **Hemoglobina znajduje się w czerwonych krwinkach i transportuje tlen w organizmie.**
- **Osoby dotknięte tymi chorobami przez całe życie pozostają pod specjalistyczną opieką lekarską.**
- **Ojcu twojego dziecka również może zostać zaproponowane badanie. Pozwoli to uzyskać dokładniejsze wyniki.**

Osoby cierpiące na anemię sierpowatą:

- mogą cierpieć na ataki bardzo silnego bólu,
- mogą zapadać na poważne, zagrażające życiu choroby zakaźne,
- zwykle cierpią na niedokrwistość (co oznacza, że ich krew ma trudności z transportowaniem tlenu),
- mogą potrzebować leków i zastrzyków przez całe życie, by uniknąć zakażeń.

Osoby cierpiące na talasemię:

- mogą mieć ciężką niedokrwistość,
- mogą wymagać transfuzji krwi co 4–6 tygodni,
- mogą wymagać podawania zastrzyków i leków przez całe życie.

Podczas pierwszej wizyty u położnej lub wkrótce potem zostaniesz zaproszona na badanie przesiewowe na obecność anemii sierpowatej i talasemii. Decyzję o poddaniu się tym badaniom powinnaś podjąć możliwie jak najszybciej, ponieważ powinny one zostać przeprowadzone na jak najwcześniejszym etapie ciąży, najlepiej przed 10. tygodniem. Przeprowadzenie ich później również może być jednak pomocne.

Co jest przyczyną tych chorób?

Anemia sierpowata i talasemia to zaburzenia dziedziczne, przekazywane z rodziców na dzieci przez **zmutowane geny hemoglobiny**.

Co to
są...

Geny

Geny decydują o cechach osobniczych – od koloru włosów aż po grupę krwi. W przypadku większości cech otrzymujemy po jednym genie od każdego z rodziców.

Choroby te występują tylko wtedy, gdy dziecko odziedziczy dwa zmutowane geny hemoglobiny — jeden po matce i jeden po **ojcu**. Osoby noszące tylko jeden zmutowany gen, które nie mają żadnej z tych chorób, nazywa się „**nosicielami**”.

Co to
są...

Nosiciele

Nosiciele nie mają ani anemii sierpowatej, ani talasemii. Jeśli jednak nosiciel będzie miał dziecko z osobą chorą lub będącą nosicielem jednej z tych chorób, wtedy istnieje ryzyko, że dziecko tej pary też będzie chore, albo samo zostanie nosicielem.

Każdy może być nosicielem. Jednak bardziej prawdopodobne jest, że nosisz zmutowany gen, jeśli twoi przodkowie (rodzice, dziadkowie lub osoby z jeszcze wcześniejszych pokoleń w twojej rodzinie) pochodzą z regionów świata znanych z występowania malarii, takich jak:

- kraje afrykańskie,
- Azja Południowa (Indie, Pakistan lub sąsiednie kraje),
- Karaiby,
- Bliski Wschód,
- Ameryka Południowa,
- południowa Europa,
- wschodnia i południowo-wschodnia Azja (Chiny, Hongkong, Malezja i sąsiednie kraje).

Może to dotyczyć także osób pochodzących z Polski, ponieważ niektórzy Polacy wyemigrowali wiele pokoleń temu z obszarów, na których występowała malaria.

Fakty



Nosiciele anemii sierpowatej są osobami zdrowymi, choć mogą się zdarzyć sporadyczne sytuacje niedostatecznego dopływu tlenu do organizmu (np. podczas znieczulenia). Świadomość bycia nosicielem może pomóc w takich sytuacjach.

Nosiciele talasemii nie doświadczają takich problemów.

Wywiad środowiskowy (ang. Family Origin Questionnaire)

Aby pomóc stwierdzić, czy ty lub ojciec twojego dziecka możecie być nosicielami genów decydujących o tych chorobach, pracownik służby zdrowia zada wam pytania z kwestionariusza Family Origin Questionnaire.

Pytania kwestionariusza mają na celu określenie, skąd pochodzi twoja najbliższa rodzina i przodkowie — i czy występuje u ciebie podwyższone ryzyko noszenia takich genów.

Jakie badania zostaną wykonane?

Zostaniesz przebadana w kierunku **anemii sierpowatej** i **talasemii** poprzez:

- badanie krwi,
- udzielenie odpowiedzi na pytania z kwestionariusza Family Origin Questionnaire.

Ojciec twojego dziecka może również zostać zaproszony na badanie krwi, ponieważ przebadanie obojga rodziców zapewnia bardziej dokładne wyniki. Jeżeli oboje rodzice są nosicielami lub cierpią na jedną z tych chorób **lub** jeżeli przebadanie obojga rodziców nie jest możliwe, może ci zostać zaoferowane badanie diagnostyczne w celu potwierdzenia, czy twoje dziecko cierpi na jedno z tych schorzeń lub jest jego nosicielem.



Poinformuj położną, jeżeli ...

ty i twój partner jesteście spokrewnieni. Jeżeli każde z was odziedziczyło geny po wspólnym krewnym, wówczas ryzyko, że oboje jesteście nosicielami, może być większe.

Jakie informacje będą zawarte w wynikach?

Najbardziej prawdopodobny wynik to taki, że ani ty, ani ojciec twojego dziecka nie jesteście nosicielami anemii sierpowatej ani talasemii. Jeśli jedno z was jest nosicielem, pracownik służby zdrowia powie ci, co taki wynik oznacza dla ciebie, twojego dziecka i twojej rodziny.

Bardzo rzadko zdarza się, że badanie wykazuje, że ty albo oboje z ojcem dziecka cierpicie na chorobę krwi, nie wiedząc o tym. Pracownik służby zdrowia omówi z wami ten wynik i przekaze dodatkowe informacje.

Badanie jest bardzo wiarygodne, ale jeżeli jego wynik nie jest jasny, dla pewności zaproponowane ci zostanie kolejne badanie.

Wyniki twoich badań i badań ojca twojego dziecka zostaną potem wykorzystane aby stwierdzić, czy wasze dziecko jest bardziej zagrożone wystąpieniem jednej z tych chorób.

Fakty

Jeżeli przebadanie obojga rodziców nie jest możliwe, może ci zostać zaoferowane badanie diagnostyczne w celu potwierdzenia, czy twoje dziecko cierpi na jedno z tych schorzeń lub jest jego nosicielem.



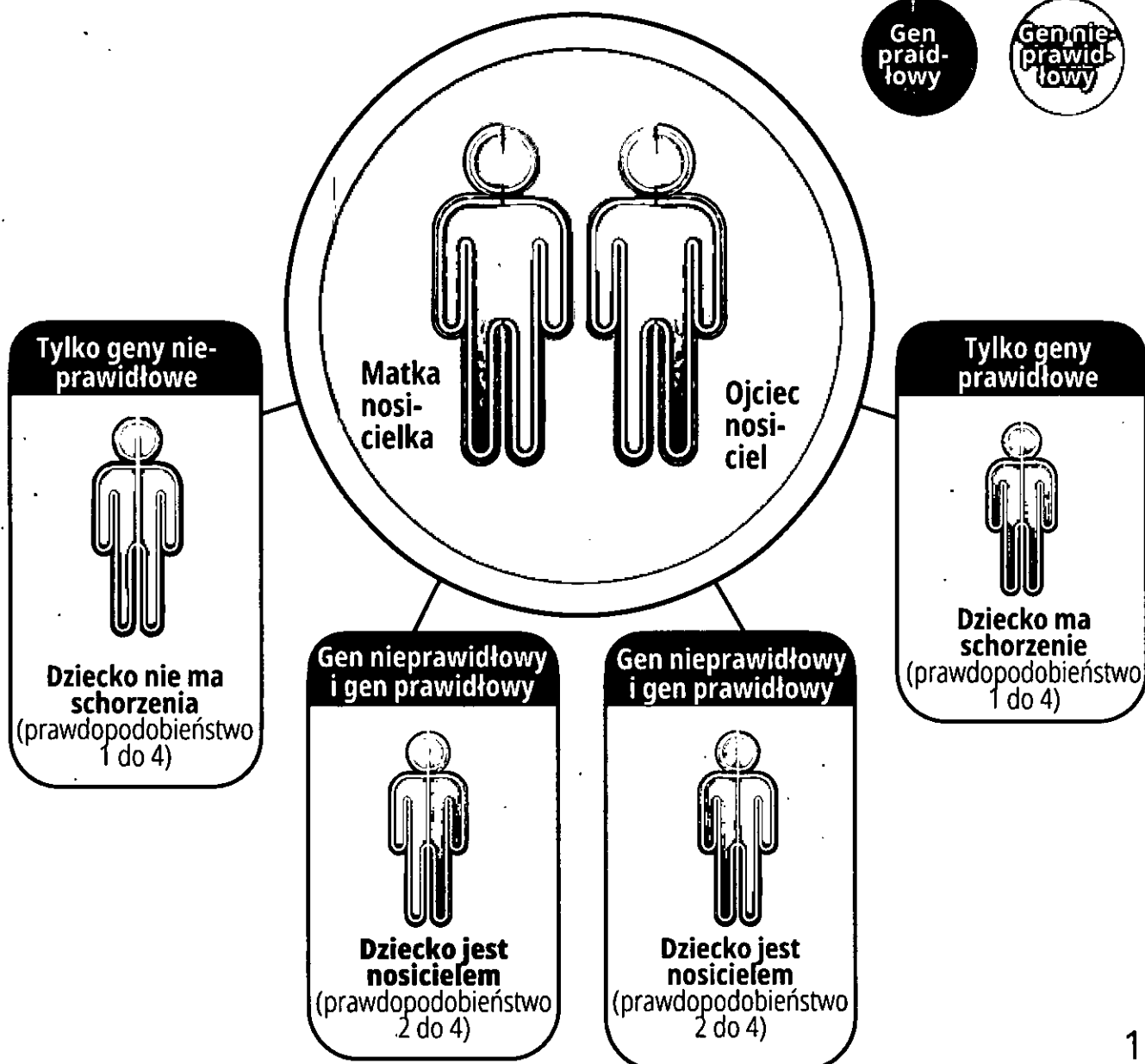
Jeśli i ty, i ojciec dziecka jesteście nosicielami genu anemii sierpowatej, talasemii lub innej choroby krwi, wtedy zazwyczaj istnieje:

25-procentowe
prawdopodo-
bieństwo
(1 do 4), że
**dziecko nie
będzie chore**

50-procentowe
prawdopodo-
bieństwo
(2 do 4), że
**dziecko będzie
nosicielem**

25-procentowe
prawdopodo-
bieństwo
(1 do 4), że
**dziecko będzie
chore**

Ryzyko jest takie samo przy każdej ciąży.



Przekaż personelowi możliwie jak najwięcej informacji, jeżeli...

twoja ciąża jest wspomagana (np. in vitro, ang. IVF). Może to bowiem mieć wpływ na wynik badania przesiewowego. Pracownik służby zdrowia wyjaśni ci wyniki badania.

Czy mogę przebadać nienarodzone dziecko?

Podobnie jak w przypadku wszystkich badań przesiewowych, badanie na obecność anemii sierpowatej i talasemii nie jest stuprocentowo dokładne. Badania diagnostyczne są jedynym sposobem, aby stwierdzić, czy twoje dziecko cierpi na jedno z opisanych schorzeń. Patrz str. 39–42.

Pracownik służby zdrowia pomoże ci zrozumieć, jakie znaczenie będzie miał ewentualny wynik wskazujący na to, że dziecko cierpi na chorobę krwi. Powie o dostępnej w takich przypadkach opiece oraz spyta o to, czy chcesz utrzymać ciążę.

Doradca genetyczny (ang. genetic counsellor) to specjalista wyszkolony do udzielania informacji oraz wsparcia w przypadku pytań i obaw związanych z wadami genetycznymi. Skierowanie do doradcy genetycznego może wystawić położna lub lekarz rodzinny (GP).

Badanie noworodków na obecność anemii sierpowatej

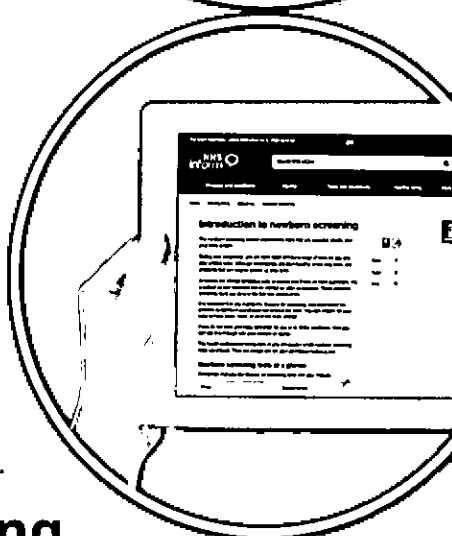
Oprócz opisanych tutaj badań wszystkie noworodki są poddawane badaniu z kropli krwi, najlepiej piątego dnia po urodzeniu. Położna nakłuje piętę dziecka i umieści kilka kropeł krwi na specjalnej karcie. Karta zostaje przesłana do laboratorium, w którym przeprowadza się badania pod kątem 9 schorzeń, w tym anemii sierpowatej. Wyniki badań otrzymasz przy okazji badania kontrolnego w 6.–8. tygodniu życia dziecka.

Dodatkowe informacje na temat badania krwi i innych badań przesiewowych u noworodków

Zapoznaj się z broszurą „Twoje dziecko! Oferowane badania”, którą otrzymasz na późniejszym etapie ciąży.

Możesz także wejść na stronę internetową NHS inform:

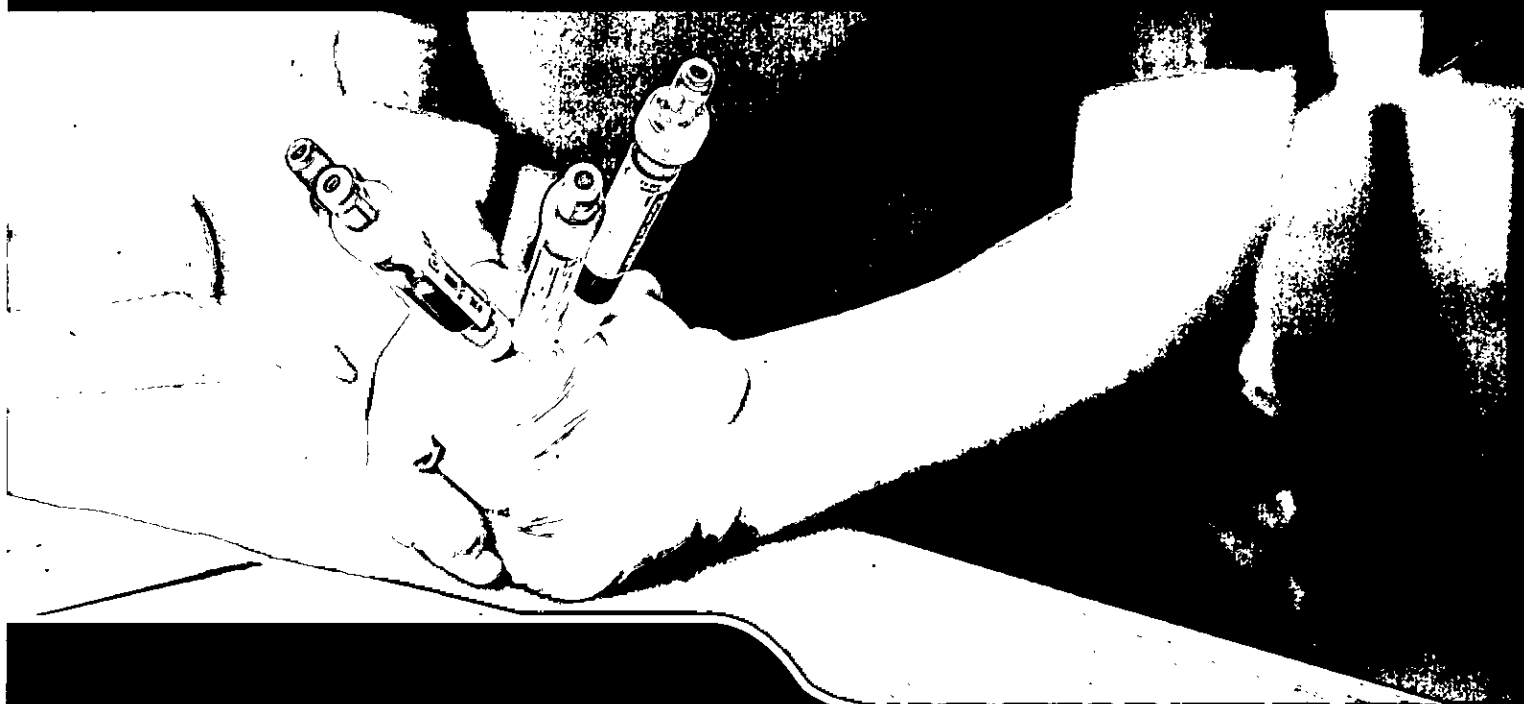
**www.
nhsinform.scot/
newbornscreening**





Badanie

przesiewowe **na obecność chorób zakaźnych**



W skrócie...

- Proste leczenie może często ograniczyć ryzyko wpływu chorób zakaźnych na ciebie i twoje dziecko. Zostaną ci zaproponowane badania krwi na obecność wirusowego zapalenia wątroby typu B, kiły i ludzkiego wirusa niedoboru odporności (HIV).
- Zazwyczaj wyniki są gotowe do odebrania przy następnej wizycie w przychodni, ale w razie stwierdzenia zakażenia skontaktujemy się z tobą wcześniej.
- Dodatkowe informacje na temat przyczyn, diagnostyki, leczenia i profilaktyki chorób zakaźnych możesz znaleźć pod adresem: www.nhsinform.scot/psid
- Zapytaj położną o bezpłatne szczepienia przeciwko krztuścowi, grypie i COVID-19.



Jakie badania zostaną wykonane?

Wirusowe zapalenie wątroby typu B (WZW B)

Przyczyną wirusowego zapalenia wątroby typu B jest wirus, który może przejść z matki na dziecko podczas porodu. Wirus może powodować poważną chorobę wątroby, choć u kobiet zakażonych wirusem zapalenia wątroby typu B mogą nie występować żadne oznaki infekcji. Bez badania nie wiedziałyby nawet, że są zarażone.

Bez szczepionki wiele dzieci matek będących nosicielkami WZW B również zaraża się wirusem.

Jeśli badanie wykaze, że jesteś zarażona wirusowym zapaleniem wątroby typu B, zaoferowane ci zostanie specjalistyczne leczenie.

Twoje dziecko zostanie zaszczepione przeciwko WZW B zaraz po urodzeniu. Zwykle zapobiega to zakażeniu i chroni dziecko przed poważną chorobą wątroby.

Kiła

Nierozpoznana i nieleczona kiła może zaszkodzić twojemu zdrowiu i zdrowiu twojego dziecka. Można ją szybko i prosto wyleczyć za pomocą antybiotyków. Ludzie mogą być chorzy na kile, nawet nie zdając sobie z tego sprawy.

HIV

HIV to wirus, który powoduje AIDS. Z czasem wirus HIV uszkadza układ odpornościowy i niszczy mechanizmy chroniące organizm przed infekcjami i chorobami. Nosiciele wirusa HIV nie można wyleczyć, ale osoby otrzymujące leczenie mogą zwykle cieszyć się pełnym i zdrowym życiem.

Kobieta będąca nosicielką wirusa HIV może przekazać go swojemu dziecku przy porodzie oraz podczas karmienia piersią. Podobnie jak w przypadku WZW B i kiły, wiele kobiet zakażonych HIV może nie wiedzieć o tym, dopóki się nie przebada – zanim wirus HIV wywoła chorobę, może minąć wiele lat.

Jeżeli badanie przesiewowe przeprowadzone w czasie ciąży wykaże, że możesz mieć HIV, zaoferowane ci zostanie kolejne badanie, aby potwierdzić tę diagnozę. Lekarz zaproponuje ci leczenie lekami przeciwwirusowymi, które pomogą ci zachować zdrowie i znacząco ograniczą ryzyko przeniesienia wirusa HIV na twoje dziecko. Pracownik służby zdrowia przekaże ci informacje na temat jak najbezpieczniejszego porodu i sposobu karmienia dziecka. Otrzymasz także informacje na temat leków, które mogą zostać podane twojemu dziecku po porodzie, aby pomóc uchronić je przed zakażeniem HIV.

Pomoc i porady

Dodatkowe informacje i wsparcie na temat chorób zakaźnych można uzyskać w organizacjach wymienionych na końcu broszury.

Fakty



Poddanie się badaniu na obecność wirusa HIV nie ma wpływu na twoje obecne lub przyszłe polisy ubezpieczeniowe na życie, jeśli jednak stwierdzone zostanie zakażenie, może to mieć wpływ na twoje ubezpieczenie. Szczegółowe informacje można znaleźć w posiadanych umowach ubezpieczeniowych.

Mimo to zalecamy poddanie się badaniu.



Badanie

przesiewowe za pomocą USG



W skrócie...

- **Twoja położna zaproponuje ci dwa badania USG. Pierwsze między 11. a 14. tygodniem, a drugie między 18. a 21. tygodniem ciąży.**
- **Badania te wykonywane są przez wykwalifikowanych specjalistów nazywanych operatorami ultrasonografu. Niektóre położne są także operatorkami ultrasonografów.**
- **Badania USG nie są stuprocentowo dokładne. Czasem zdarzają się schorzenia, których nie da się stwierdzić na podstawie USG.**
- **Twoje badanie będzie dwuwymiarowym czarno-białym obrazem. USG trójwymiarowe (3D) i kolorowe nie są standardowo oferowane przez NHS.**
- **Badania USG są bezpieczne dla matki i dziecka.**

Badanie ma na celu wykrycie problemów i stwierdzenie, czy dziecko rozwija się prawidłowo. Przeczytaj ten rozdział dokładnie i porozmawiaj z pracownikiem służby zdrowia, zanim postanowisz, czy chcesz poddać się badaniom USG.

Badanie USG na wczesnym etapie ciąży

Twoje pierwsze przesiewowe badanie USG zostanie zaoferowane między 11. a 14. tygodniem ciąży. Celem badania jest:

- ocena tętna i rozwoju dziecka,
- oszacowanie etapu ciąży,
- potwierdzenie, czy ciąża jest pojedyncza, czy mnoga,
- dokonanie pomiaru przezierności fałdu karkowego (zob. str. 33).

Jeżeli na tym etapie zostanie stwierdzony konkretny problem, pracownik służby zdrowia od razu go z tobą omówi.

Badanie USG w połowie ciąży

To badanie USG oferowane jest między 18. a 21. tygodniem ciąży. Nazywane jest ono także badaniem wykrywającym anomalie płodu. Ma ono na celu wykluczenie różnych problemów ze zdrowiem dziecka. Jeżeli USG wykaże, że twoje dziecko może mieć jedno ze schorzeń, których dotyczy to badanie, pracownik służby zdrowia porozmawia o tym z tobą od razu.

Badanie USG w połowie ciąży służy do oceny rozwoju twojego dziecka, w tym:



Czasem zdarzają się schorzenia, których nie da się stwierdzić na podstawie USG wykonywanego w połowie ciąży. W przypadku podejrzenia schorzenia operator ultrasonografu może poprosić o opinię innego pracownika służby zdrowia. W takim wypadku zostaniesz poinformowana, co chcą sprawdzić specjaliści, ale nic nie musi być jeszcze pewne. Jeśli operator ultrasonografu zauważy coś, co oznacza wyższe prawdopodobieństwo schorzenia chromosomalnego u twojego dziecka, zaoferowane zostać ci może badanie diagnostyczne.

Jeżeli podczas badania USG w połowie ciąży nie zostaną stwierdzone żadne problemy, prawdopodobnie nie będziesz potrzebowała kolejnego badania w ciąży. Możesz jednak zostać poproszona o przyście na kolejne badanie USG w innym terminie, jeżeli operator ultrasonografu nie był w stanie dokładnie obejrzeć dziecka.

Przed badaniem, w trakcie oraz po badaniu

- Zostaniesz poproszona o wypicie około 500 ml wody na godzinę przed badaniem USG na wczesnym etapie ciąży. Obecność płynu w pęcherzu moczowym pomoże operatorowi ultrasonografu wyraźniej obejrzeć dziecko.

- W przypadku badania USG w połowie ciąży pęcherz nie musi być pełny, ale wypicie jednej lub dwóch szklanek wody ułatwi badanie operatorowi ultrasonografu.
- W większości szpitali nie ma problemu z tym, aby towarzyszyła ci podczas badania jedna osoba. Małe dzieci mogą jednak nie zostać wpuszczone do gabinetu, ponieważ ich obecność może rozpraszać operatora ultrasonografu. Warto sprawdzić to przed wizytą.
- Operator poprosi cię o położenie się na kozetce, podciągnięcie bluzki pod piersi i opuszczenie spódnicy lub spodni na biodra. Wycisnie niewielką ilość żelu na twój brzuch, a następnie przesunie po nim głowicę ultrasonografu. Wysyła ona i odbiera fale ultradźwiękowe, które pozwalają komputerowi na stworzenie na ekranie obrazu twojego dziecka.
- Badanie USG nie boli; jedynie żel może na początku być trochę chłodny. Operator czasem musi nacisnąć na brzuch, jeśli niektóre części ciała dziecka trudno dostrzec.

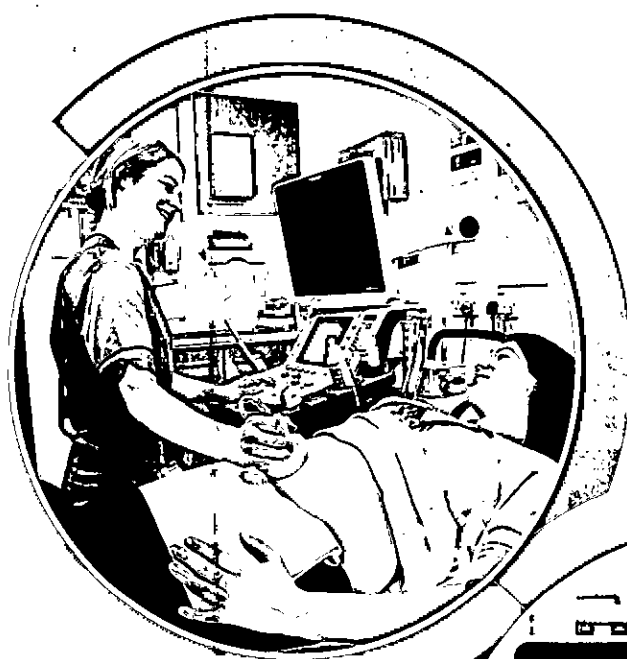
Rodzice, którzy dowiedzą się o istnieniu schorzenia jeszcze przed porodem, mogą się odpowiednio przygotować. Na przykład: jeżeli twoje dziecko może potrzebować leczenia tuż po porodzie, pracownicy służby zdrowia mogą pomóc ci zaplanować poród w szpitalu, w którym ty i twoje dziecko otrzymacie potrzebną wam opiekę.

Fakty



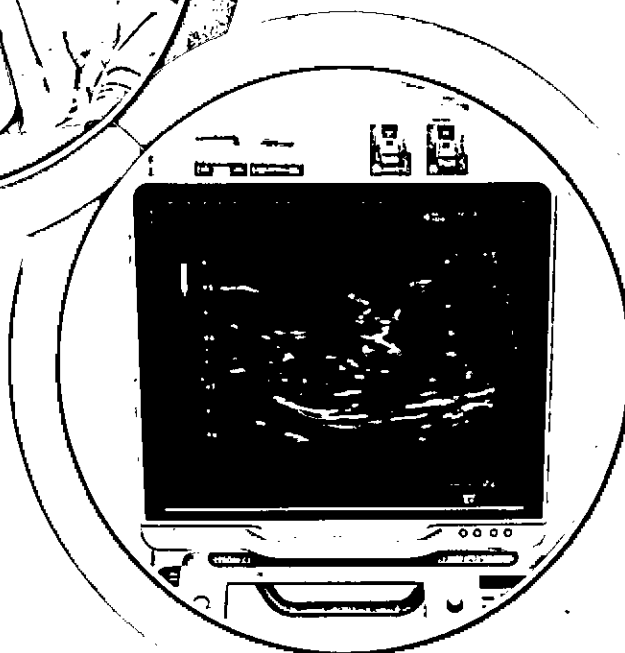
Badania przesiewowe nie są w stanie wykryć wszystkich schorzeń.

- **Operator ultrasonografu może nie być w stanie dokładnie obejrzeć dziecka.**
- **Niektóre problemy pojawiają się dopiero po 21. tygodniu ciąży.**
- **Niektórych problemów nie widać na USG, ponieważ nie wpływają na wygląd dziecka.**



**Operator
ultrasonografu
wykonuje
badanie USG**

**Ekran
ultrasonografu
z obrazem
dziecka**



- Badanie USG zajmie do 30 minut.
- Powinnaś być w stanie rozpoznać na ekranie części ciała dziecka wskazane przez operatora podczas badania USG.
- Celem badania nie jest ustalanie płci dziecka, chyba że istnieją ku temu powody medyczne. W wielu przypadkach nie można ustalić płci dziecka ze względu na jego ułożenie. Identyfikacja płci nie jest stuprocentowo pewna i może okazać się błędna.
- W większości przypadków badanie pokazuje, że dziecko jest zdrowe i nie stwierdza się żadnych problemów.



Badanie

przesiewowe **pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau**

Zostanie ci zaoferowane badanie przesiewowe, które pozwoli stwierdzić, jak wysokie jest ryzyko wystąpienia zespołu Downa, zespołu Edwardsa lub zespołu Patau u twojego dziecka. Decyzja o tym, czy chcesz znać poziom ryzyka, należy do ciebie. To twój wybór.

W pierwszym trymestrze możesz zdecydować się na badanie przesiewowe pod kątem:

- wyłącznie zespołu Downa,
- wyłącznie zespołu Edwardsa i zespołu Patau,
- wszystkich trzech schorzeń.

Możesz także zrezygnować z wszelkich badań, jeżeli nie chcesz z nich skorzystać.

W Wielkiej Brytanii mniej więcej jedno dziecko na 700 rodzi się z zespołem Downa. Jest to najczęściej występujące zaburzenie chromosomalne.

W Wielkiej Brytanii mniej więcej jedno dziecko na 5000 rodzi się z zespołem Edwardsa. Jest to drugie pod względem częstości występowania zaburzenie chromosomalne.

W Wielkiej Brytanii mniej więcej jedno dziecko na 16 tysięcy rodzi się z zespołem Edwardsa.



Co to
są...

Chromosomy

Nasze organizmy składają się z milionów komórek, a w każdej z nich znajdują się chromosomy. W chromosomach znajdują się geny decydujące o tym, jak rozwija się człowiek. Ludzie zwykle mają 46 chromosomów – 23 chromosomy od matki i 23 chromosomy od ojca. Jeżeli w komórkach organizmu dziecka znajdzie się cały dodatkowy chromosom lub jego część, dziecko będzie miało schorzenie chromosomalne. Jeśli dodatkowy chromosom występuje tylko w niektórych komórkach, wówczas mówimy o mozaicyzmie.

Jeśli uzyskasz wynik badania wskazujący na wyższe ryzyko jednego ze schorzeń chromosomalnych, możesz zdecydować się na kolejne badanie przesiewowe (nazywane NIPT, czyli nieinwazyjne badania prenatalne), test diagnostyczny lub zrezygnować z dalszych badań. Zespół Downa, zespół Edwardsa i zespół Patau to zdarzenia losowe. Nie są one następstwem postępowania rodziców przed ani w czasie ciąży:

Prawdopodobieństwo wystąpienia u dziecka jednego z tych schorzeń jest większe w przypadku kobiet zachodzących w ciążę w późniejszym wieku i wzrasta wraz z upływem lat. Jednak zespół Downa, zespół Edwardsa i zespół Patau może wystąpić u dziecka bez względu na wiek matki. Badaniu może poddać się każda kobieta ciężarna bez względu na wiek.

Zespół Downa



● Dziecko z zespołem Downa rodzi się z dodatkowym chromosomem 21 we wszystkich komórkach ciała. Zespół Downa zwany jest także trisomią 21.

● Osoby z zespołem Downa mogą prowadzić aktywne, zdrowe i w znacznym stopniu samodzielne życie do 60., 70. roku życia i dłużej.

● U większości osób z zespołem Downa występują łagodne lub umiarkowane trudności w uczeniu się, a niektóre z nich mogą mieć nieco bardziej złożone potrzeby. Nie można tego stwierdzić przed porodem.

● Niektóre schorzenia częściej występują u osób z zespołem Downa, a inne – rzadziej.

Życie z zespołem Downa

Osoby z zespołem Downa mogą korzystać z coraz szerszego wsparcia w zakresie edukacji, podjęcia pracy czy też odpowiednich warunków mieszkaniowych. Osoby z tym schorzeniem mogą prowadzić zdrowe i spełnione życie w otoczeniu swojej rodziny i społeczności. Niektóre osoby z zespołem Downa mogą żyć samodzielnie, pracować zawodowo, wchodzić w związki i prowadzić życie towarzyskie, wymagając minimalnego wsparcia. Dane wskazują, że większość osób z zespołem Downa oraz większość rodzin czują się zadowolone ze swojego życia.

Dzieci z zespołem Downa mogą uczęszczać do zwykłej szkoły i w razie potrzeby otrzymać dodatkową pomoc. Nie da się jednak stwierdzić przed porodem, czy dana osoba będzie wymagała dodatkowej pomocy i wsparcia.

Zespół Downa a stan zdrowia

Wiele dzieci z zespołem Downa zmaga się z podobnymi problemami zdrowotnymi jak reszta dzieci. Niektóre schorzenia częściej występują u osób z zespołem Downa, a inne – rzadziej.

Mniej więcej 5 na 10 dzieci urodzonych z zespołem Downa ma choroby serca, a mniej niż 1 na 5 spośród nich może wymagać operacji. Prawdopodobieństwo wystąpienia u osób z zespołem Downa problemów z napięciem mięśniowym i trawieniem jest wyższe. Możliwe są także wady słuchu i wzroku. Dorosłe osoby z zespołem Downa są narażone na wyższe ryzyko pojawienia się wczesnych oznak demencji, ale jest ono niższe w przypadku niektórych nowotworów i rodzajów chorób serca. Regularne badania lekarskie pozwolą na wczesne wykrycie wszelkich problemów zdrowotnych i rozpoczęcie leczenia.

Zespół Downa a średnia długość życia

Osoby z zespołem Downa mogą żyć 60, 70 lat i dłużej.

Dodatkowe informacje

Dodatkowe informacje i wsparcie można uzyskać na stronie Down's Syndrome Scotland: **www.dsscotland.org.uk**

Zespół Edwardsa



Dzieci z zespołem Edwardsa posiadają dodatkowy chromosom 18 we wszystkich lub niektórych komórkach ciała. Zespół Edwardsa zwany jest także trisomią 18.

Jeżeli dziecko cierpi na zespół Edwardsa, ryzyko poronienia lub martwego urodzenia jest wyższe.

Zespół Edwardsa negatywnie wpływa na przewidywaną długość życia dziecka.

Dzieci z częściową lub mozaikową postacią zespołu Edwardsa cierpią na mniej nasilone schorzenia niż dzieci z pełną postacią tego zespołu. Badania przesiewowe nie są w stanie wskazać przed urodzeniem dziecka, na ile poważne będą występujące u niego schorzenia.

Życie z zespołem Edwardsa

Możliwy wpływ zespołu Edwardsa na życie twojego dziecka zależy od szeregu czynników. Dzieci z pełną postacią zespołu Edwardsa mają poważne opóźnienia w uczeniu się i rozwoju fizycznym. Prawdopodobnie będą potrzebowały pomocy przez całe życie w związku ze zdrowiem, opieką i nauką. Nasilenie tego schorzenia może być mniejsze u dzieci z częściową lub mozaikową postacią tego zespołu.

Zespół Edwardsa a stan zdrowia

Niektóre oznaki fizyczne tego schorzenia można dostrzec podczas badania USG w połowie ciąży (w 18.–21. tygodniu ciąży). Niemowlęta cierpiące na pełną postać zespołu Edwardsa zwykle częściej cierpią na różne dolegliwości, niektóre poważne.

Mniej więcej 9 na 10 dzieci ma choroby serca, u 5 na 10 dzieci może wystąpić utrata słuchu. Podobnie 5 na 10 dzieci może mieć problemy z mięśniami i stawami. Część dzieci wymaga pomocy w karmieniu, połykaniu i oddychaniu. Zazwyczaj występuje u nich niska masa urodzeniowa oraz wyższe prawdopodobieństwo występowania infekcji i konieczności hospitalizacji.

Zespół Edwardsa a średnia długość życia

Mniej więcej 7 na 10 ciąż, w przypadku których rozpoznano zespół Edwardsa w 12. tygodniu, kończy się poronieniem lub martwym urodzeniem. Ryzyko jest wyższe na wczesnym etapie ciąży i spada wraz z jej rozwojem.

Zespół Edwardsa negatywnie wpłynie na przewidywaną długość życia dziecka. Spośród wszystkich dzieci urodzonych z zespołem Edwardsa 5 na 10 będzie żyło dłużej niż 1 tydzień, a mniej więcej jedno na 10 będzie żyło dłużej niż 5 lat. Niektóre dzieci z zespołem Edwardsa mogą dożyć dorosłości. Jest to bardziej prawdopodobne w przypadku dzieci z częściową lub mozaikową postacią tego schorzenia.

Dodatkowe informacje

Dodatkowe informacje i wsparcie można uzyskać na stronie Support Organisation for Trisomy 13 and Trisomy 18 (SOFT):
www.soft.org.uk

Zespół Patau



○ Dzieci z zespołem Patau posiadają dodatkowy chromosom 13 we wszystkich lub niektórych komórkach ciała. Zespół Patau zwany jest także trisomią 13.

○ Jeżeli dziecko cierpi na zespół Patau, ryzyko poronienia lub martwego urodzenia jest wyższe.

○ Zespół Patau negatywnie wpływa na przewidywaną długość życia dziecka.

○ Dzieci z częściową lub mozaikową postacią zespołu Patau cierpią na mniej nasilone schorzenia niż dzieci z pełną postacią tego zespołu. Badania przesiewowe nie są w stanie wskazać przed urodzeniem dziecka, na ile poważne będą występujące u niego schorzenia.

Życie z zespołem Patau

Możliwy wpływ zespołu Patau na życie twojego dziecka zależy od szeregu czynników. Dzieci z pełną postacią zespołu Patau mają poważne opóźnienia w uczeniu się i rozwoju fizycznym. Prawdopodobnie będą potrzebowały pomocy przez całe życie w związku ze zdrowiem, opieką i nauką. Nasilenie tego schorzenia może być mniejsze u dzieci z częściową lub mozaikową postacią tego zespołu.

Zespół Patau a stan zdrowia

Niektóre oznaki fizyczne tego schorzenia można dostrzec podczas badania USG w połowie ciąży (w 18.-21. tygodniu ciąży). Niemowlęta cierpiące na pełną postać zespołu Patau zwykle częściej cierpią na różne schorzenia, niektóre poważne.

Mniej więcej 8 na 10 dzieci może mieć choroby serca, u 6 na 10 dzieci mogą wystąpić zaburzenia rozwoju mózgu. Podobnie u 6 na 10 dzieci może wystąpić rozszczep wargi i podniebienia. U niektórych niemowląt występują drgawki, problemy z oczami i nerkami. Niektóre rodzą się z narządami poza obrębem ciała. Część dzieci wymaga pomocy w karmieniu, połykaniu i oddychaniu. Zazwyczaj występuje u nich niska masa urodzeniowa oraz wyższe prawdopodobieństwo występowania infekcji i konieczności hospitalizacji.

Zespół Patau a średnia długość życia

Mniej więcej 7 na 10 ciąż, w przypadku których rozpoznano zespół Patau w 12. tygodniu, kończy się poronieniem lub martwym urodzeniem. Ryzyko jest wyższe na wczesnym etapie ciąży i spada wraz z jej rozwojem.

Zespół Patau negatywnie wpłynie na przewidywaną długość życia dziecka. Spośród wszystkich dzieci urodzonych z zespołem Patau, 4 na 10 będzie żyło dłużej niż 1 tydzień, a mniej więcej jedno na 10 będzie żyło dłużej niż 5 lat. Niektóre dzieci z zespołem Patau mogą dożyć dorosłości. Jest to bardziej prawdopodobne w przypadku dzieci z częściową lub mozaikową postacią tego schorzenia.

Dodatkowe informacje

Dodatkowe informacje i wsparcie można uzyskać na stronie:
www.soft.org.uk

Jakie badania przesiewowe zostaną mi zaproponowane pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau?

Zaproponowana ci zostanie jedna z poniższych możliwości:

Pierwszy trymestr

**badanie krwi
połączone
z badaniem USG
przezierności
karkowej (NT)**

(między 11. a 14.
tygodniem ciąży)



Drugi trymestr

**samo badanie
krwi wyłącznie
pod kątem
zespołu Downa**

(między 1. a 4.
tygodniem ciąży)



Niektóre badania można przeprowadzić wyłącznie w określonym momencie ciąży. Jeżeli badanie USG przeprowadzone na początku ciąży wykaze, że jesteś na innym etapie ciąży, niż myślałaś, położna wyjaśni ci, jakim badaniom możesz się poddać.

Jeżeli nie możesz poddać się badaniu przesiewowemu pod kątem zespołu Downa i/lub zespołu Edwardsa oraz zespołu Patau w pierwszym trymestrze, to w drugim trymestrze będziesz mogła poddać się badaniu wyłącznie na obecność zespołu Downa.

Badania krwi

Badanie krwi pozwala zmierzyć zawartość substancji przekazywanych między organizmami matki i dziecka. Jeśli postanowisz poddać się badaniu, między 11. a 20. tygodniem ciąży zostanie od ciebie pobrana próbka krwi.

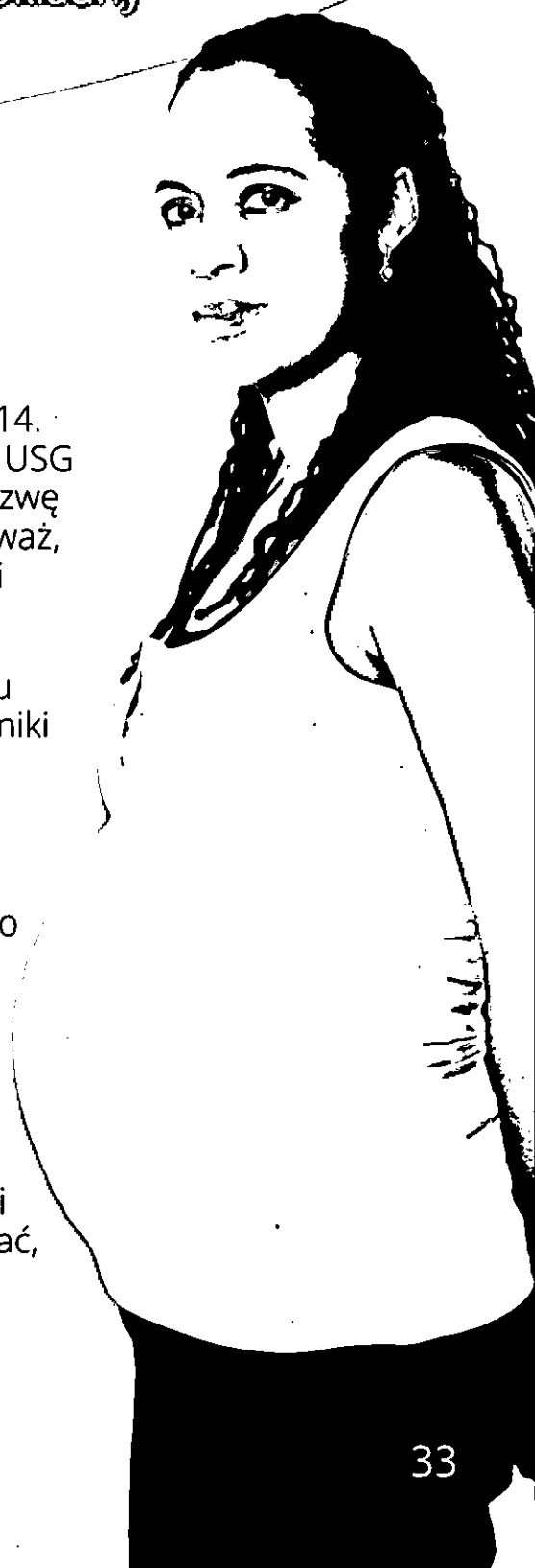
Porozmawiaj z pracownikiem służby zdrowia, jeżeli...

- palisz papierosy
- twoja ciąża jest wspomagana (np. in vitro, ang. IVF). Do obliczeń wykorzystywany jest twój wiek (o ile dotyczy) oraz wiek dawczyni komórki jajowej. Posiadanie tych informacji może zapewnić bardziej dokładny wynik badania przesiewowego.

Badanie USG przezierności karkowej (NT)

Badanie USG przezierności fałdu karkowego (ang. nuchal translucency, NT) to badanie ultrasonograficzne wykonywane między 11. a 14. tygodniem ciąży, zazwyczaj w ramach badania USG na wczesnym etapie ciąży. Możesz usłyszeć nazwę „badanie łączone” (ang. combined test), ponieważ, łączy się w nim wyniki badania USG z wynikami badania krwi.

Podczas badania USG mierzona jest ilość płynu znajdująca się pod skórą na karku dziecka. Wyniki badania NT i badania krwi wraz z informacjami o twoim wieku, wadze, etapie ciąży i wszelkimi innymi danymi (np. czy palisz papierosy) zostaną wprowadzone do komputera w celu stwierdzenia, jak wysokie jest ryzyko, że dziecko będzie miało zespół Downa lub łączne ryzyko zespołu Edwardsa i zespołu Patau. Jeżeli spodziewasz się bliźniąt, zaoferowane ci zostaną takie same możliwości badania jak w przypadku ciąży pojedynczej. W przypadku ciąży bliźniaczej badania przesiewowe mogą jednak być mniej dokładne. Położna pomoże ci zrozumieć, co to oznacza, i pomoże zdecydować, czy dodatkowe badania wydają się dobrym rozwiązaniem dla ciebie i twoich dzieci.



Co się stanie, jeżeli zdecyduję się na badanie przesiewowe pod kątem zespołu Downa i/lub zespołu Edwardsa oraz zespołu Patau?

Być może zdecydowałaś się na badanie wyłącznie pod kątem zespołu Downa, wyłącznie zespołu Edwardsa oraz zespołu Patau – lub wszystkich tych trzech schorzeń jednocześnie. Otrzymasz jedynie te wyniki, o które poprosiłaś.

A jeśli uzyskam wynik niższego ryzyka?

U większości kobiet wynik wskazuje na niższe ryzyko. Oznacza to, że istnieje niewielkie prawdopodobieństwo, że dziecko ma jedno z tych schorzeń. Zazwyczaj oznacza to, że ryzyko wystąpienia jednego z tych schorzeń u twojego dziecka jest niższe niż 1 na 150.

Jeśli badanie przesiewowe wykaże, że ryzyko obecności zespołu Downa, zespołu Edwardsa lub zespołu Patau u dziecka jest niewielkie, nie zostaną ci zaoferowane dalsze badania.

Fakty



Ponad 95% wyników badań przesiewowych pokazuje, że ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa, zespołem Edwardsa lub Patau jest niskie. Nie oznacza to jednak, że w ogóle nie ma ryzyka wystąpienia jednego z tych schorzeń – a tylko to, że jest ono mało prawdopodobne.

A jeśli uzyskam wynik podwyższonego ryzyka?

Jeżeli otrzymasz wynik podwyższonego ryzyka, nie oznacza to, że twoje dziecko ma na pewno jedno z tych schorzeń, ale że prawdopodobieństwo jego wystąpienia jest wyższe. Zazwyczaj oznacza to, że ryzyko wystąpienia jednego z tych schorzeń u twojego dziecka jest wyższe niż 1 na 150.

Otrzymałam wynik podwyższonego ryzyka – co dalej?

Położna omówi z tobą wyniki badania i wyjaśni ci, co one oznaczają. Następnie poinformuje cię o możliwościach dalszego działania. Będziesz miała czas na przemyślenie dostępnych opcji i podjęcie decyzji, które uznasz za najlepsze dla ciebie i twojego dziecka. Nie musisz od razu podejmować żadnych decyzji.

Po uzyskaniu wyniku podwyższonego ryzyka zaproponowane ci zostaną następujące możliwości:

- brak dodatkowych badań,
- dalsze badania przesiewowe – nieinwazyjne badania prenatalne (ang. non-invasive prenatal testing, NIPT),
- badanie diagnostyczne – biopsja kosmówki (ang. chorionic villus sampling, CVS) lub amniopunkcja (punkcja owodni).

Dodatkowe informacje

Na stronach 44 i 45 znajduje się wykaz organizacji, które mogą udzielić ci dodatkowych informacji i wsparcia po otrzymaniu dodatniego wyniku badania przesiewowego.

Nieinwazyjne badania prenatalne (NIPT)

- NIPT jest bardziej dokładnym badaniem krwi przeznaczonym dla kobiet, które uzyskały wynik podwyższonego ryzyka przy poprzednim badaniu przesiewowym pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau.
- Żadne badanie przesiewowe nie daje stuprocentowego wyniku, dlatego badanie NIPT nie może potwierdzić na pewno, czy twoje dziecko ma jedno z tych schorzeń.
- Podobnie jak inne badania przesiewowe wykonywane w czasie ciąży, jest ono całkowicie bezpieczne i nie stanowi zagrożenia dla ciebie ani twojego dziecka.
- Wynik badania NIPT dotyczy trzech schorzeń. Nie można wybrać badania wyłącznie pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa lub zespołu Patau jak w przypadku poprzedniego badania przesiewowego.

Na czym polega NIPT ?

Podczas ciąży łożysko uwalnia część swojego DNA do krwiobiegu matki, dlatego też w twojej krwi znajduje się zarówno twoje DNA, jak i to pochodzące z łożyska. I właśnie ten element badany jest w ramach NIPT. Jeżeli podczas badania NIPT w twojej krwi stwierdzona zostanie większa niż spodziewana ilość DNA z dodatkowym chromosomem 21, 18 lub 13, może to oznaczać, że twoje dziecko cierpi na jedno z tych schorzeń.

Badanie NIPT wykonywane u kobiet w ciąży w ramach badań przesiewowych oferowanych przez NHSScotland nie służy do diagnozowania innych schorzeń lub wad chromosomalnych ani do określenia płci twojego dziecka.

Czy powinnam poddać się badaniu NIPT?

Jeżeli nie chcesz od razu poddać się badaniu diagnostycznemu, wynik badania NIPT może pomóc ci w podjęciu decyzji, czy chcesz się mu poddać, czy nie. Może także pomóc ci przygotować się na przyjście na świat dziecka, które może wymagać dodatkowej opieki i wsparcia.

Jakie są możliwe wyniki badania?

Wynik niskiego ryzyka

Większość kobiet, która skorzystała z badania NIPT, otrzymuje „wynik niskiego ryzyka” (ang. low chance result). Oznacza to, że istnieje niewielkie prawdopodobieństwo, że dziecko ma jedno z tych schorzeń. Jeżeli otrzymasz taki wynik, nie zostaną ci zaoferowane żadne dalsze badania pod kątem tych schorzeń.

Istnieje niewielkie ryzyko, że otrzymasz wynik wskazujący na niskie ryzyko, a twoje dziecko będzie mimo to miało jedno z omawianych schorzeń. Taki wynik nazywa się wynikiem fałszywie ujemnym. Twoja położona będzie mogła udzielić ci więcej informacji na ten temat.

Wynik wysokiego ryzyka

Jeżeli otrzymasz wynik wysokiego ryzyka (ang. high chance result) z badania NIPT, nie oznacza to, że twoje dziecko ma na pewno jedno z tych schorzeń, ale że prawdopodobieństwo jego wystąpienia jest bardzo wysokie. Zaproponowane zostaną ci badania diagnostyczne, które pozwolą stwierdzić na pewno, czy twoje dziecko ma jedno z tych schorzeń. Bez względu na podjętą decyzję pracownicy służby zdrowia zapewnią ci wszelkie informacje i wsparcie.

Istnieje niewielkie ryzyko, że otrzymasz wynik wskazujący na wysokie ryzyko, a twoje dziecko nie będzie miało żadnego z tych schorzeń. Taki wynik nazywa się wynikiem fałszywie dodatnim.

Brak wyniku

Badanie NIPT czasem nie daje żadnego wyniku, jeżeli w pobranej próbce krwi nie ma wystarczająco dużo DNA lub jeżeli podczas badania wystąpił problem techniczny. Jeżeli nie otrzymasz żadnego wyniku, możesz zdecydować o powtórzeniu badania NIPT, skorzystać od razu z badania diagnostycznego albo zrezygnować z dalszych badań.

Na ile dokładnie jest badanie NIPT?

Wynik wskazujący na wysokie ryzyko wystąpienia u dziecka jednego z omawianych schorzeń oznacza, że:

- w 91 przypadkach na 100 wykryty zostanie zespół Downa,
- w 84 przypadkach na 100 wykryty zostanie zespół Edwardsa,
- w 87 przypadkach na 100 wykryty zostanie zespół Patau.

Badania pokazują, że badanie NIPT skuteczniej wykrywa zespół Downa niż zespół Edwardsa lub zespół Patau. Może to wynikać z faktu, że dzieci z zespołem Edwardsa lub zespołem Patau zwykle są mniejsze. Mniejsze jest także ich łożysko. Z tego powodu w twoim krwiobiegu może znajdować się mniej DNA pochodzącego z łożyska.

Badanie NIPT jest bardziej dokładne w przypadku kobiet, które już w pierwszym badaniu przesiewowym otrzymały wynik wskazujący na wyższe ryzyko. Żadne badanie przesiewowe nie daje jednak stuprocentowego wyniku.

Badanie NIPT może być tak samo dokładne w przypadku ciąży bliźniaczej jednojajowej, jak i w przypadku ciąży pojedynczej. Badanie NIPT może jednak być mniej dokładne w przypadku ciąży bliźniaczej dwujajowej, ponieważ istnieją wówczas dwa łożyska uwalniające swoje DNA. Niekiedy nie da się dokładnie stwierdzić, jakiego rodzaju jest dana ciąża bliźniacza.

Badanie NIPT nie jest odpowiednie dla wszystkich. Twoja położna udzieli ci wyjaśnień, jeżeli badanie NIPT nie jest u ciebie wskazane, np. jeżeli miałaś przetaczaną krew lub masz chorobę związaną z chromosomami 21, 18 lub 13.

Badania diagnostyczne



● Badania te oferowane są kobietom, u których badania przesiewowe wykazały wyższe ryzyko nosicielstwa (lub występowanie) anemii sierpowatej lub talasemii, albo których dzieci są bardziej zagrożone wystąpieniem zespołu Downa, zespołu Edwardsa lub zespołu Patau.

● Istnieją dwa rodzaje badań diagnostycznych: biopsja kosmówki (CVS) i punkcja owodni.

● Badania diagnostyczne mogą wykazać z całkowitą pewnością, czy twoje dziecko cierpi na jedno z tych schorzeń.

● Badania diagnostyczne zwiększają jednak ryzyko poronienia.

Niezwykle ważne jest, żebyś pamiętała o tym, że **to ty decydujesz, czy chcesz się poddać badaniu diagnostycznemu, czy nie.**

Pracownik służby zdrowia porozmawia o tym z tobą i odpowie na wszelkie ewentualne pytania. Personel pomoże ci podjąć decyzję, którą uznasz za właściwą. Na końcu broszury wymieniono inne źródła informacji i wsparcia.

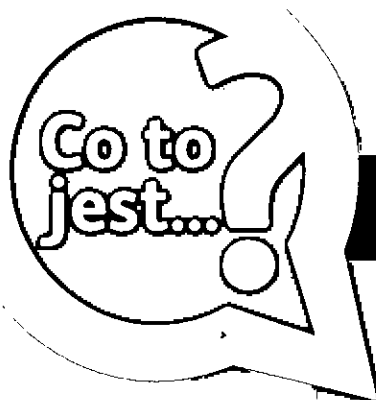
Badań diagnostycznych nie zaleca się zazwyczaj po 22. tygodniu ciąży.

Biopsja kosmówki (CVS)

Biopsję kosmówki można wykonywać od 11. tygodnia ciąży. Zazwyczaj wykonuje się ją tylko w specjalistycznych przychodniach.

Kierując się wskazaniem aparatu USG, lekarz specjalista (położnik) wprowadza cienką igłę przez brzuch i pobiera małą próbkę tkanki łożyska.

Na podstawie tej próbki można policzyć chromosomy u twojego dziecka. CVS nie daje jednoznacznych wyników w około 2 przypadkach na 100. W takim wypadku lekarz może zaproponować powtórzenie badania. Lekarz położnik pomoże ci zrozumieć, co oznaczają wyniki badania.



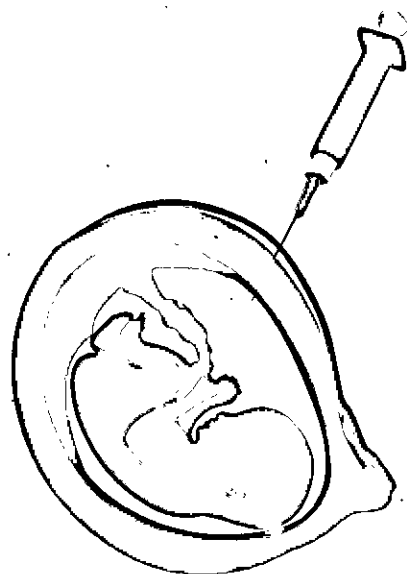
Łożysko

Łożysko znajduje się w macicy matki. Łączy krwiobieg kobiety z jej nienarodzonym dzieckiem i zapewnia mu składniki odżywcze.

Punkcja owodni

Punkcję owodni (ang. amniocentesis, możesz usłyszeć też skróconą nazwę „amnio”) można przeprowadzić po 15. tygodniu ciąży. Badanie zazwyczaj trwa ok. 10 minut.

Za pomocą badania USG zostanie sprawdzone ułożenie twojego dziecka w macicy. Następnie lekarz specjalista (położnik) wprowadzi cienką igłę przez brzuch do macicy. Przez igłę pobierze próbkę płynu otaczającego dziecko (płynu owodniowego).



Na podstawie tej próbki można policzyć chromosomy u twojego dziecka. Punkcja owodni nie daje jednoznacznych wyników w około 1 przypadku na 100. W takim wypadku lekarz może zaproponować powtórzenie badania.

Przekazanie pod opiekę zespołu medycyny płodowej

Pracownik służby zdrowia może skierować cię do zespołu medycyny płodowej.

Zespół ten obejmuje lekarza specjalistę, położną oraz innych pracowników służby zdrowia. Zespół, który może pracować w innym szpitalu, może zaproponować ci dodatkowe badania, a także przekazać ci informacje i porady dotyczące wszelkich problemów zdrowotnych, wad chromosomalnych lub niepełnosprawności, które mogą dotyczyć ciebie lub twojego dziecka. Zazwyczaj wizyta jest umawiana w ciągu kilku dni.

Na ile bezpieczne są badania diagnostyczne?

CVS (biopsja kosmówki) i punkcja owodni nie są całkowicie bezpieczne, ale są jedynym sposobem na jednoznaczne stwierdzenie, czy twoje dziecko cierpi na jedno z omawianych schorzeń. Decyzja należy wyłącznie do ciebie, a pracownicy służby zdrowia będą cię wspierać niezależnie od tego, co postanowisz.

Wsparcie

Dodatkowe informacje i wsparcie można uzyskać w organizacjach wymienionych na końcu broszury.

Badania diagnostyczne wiążą się z pewnym ryzykiem. Mniej więcej 1 ciąża na 200 (0,5%) u kobiet, u których przeprowadzono badanie diagnostyczne, kończy się poronieniem z powodu badania. Ryzyko to może być wyższe w przypadku ciąży bliźniaczej.



Czy badania diagnostyczne są bolesne?

U wielu kobiet badania te powodują dyskomfort, a czasem ból.

Normalne jest odczuwanie pewnego dyskomfortu w dolnej części brzucha przez kilka dni – w takim przypadku możesz wziąć paracetamol. Przez jeden, dwa dni po badaniu powinnaś unikać wysiłku i ciężkich ćwiczeń. Jeżeli po tym czasie nadal będziesz odczuwała dyskomfort lub będziesz miała inne obawy, skontaktuj się ze swoją położną.



Co się stanie, jeśli badanie diagnostyczne wykaże schorzenie?

Jeżeli badanie diagnostyczne wykaże, że twoje dziecko ma jedno ze schorzeń, twoja położna lub lekarz położnik omówi z tobą uzyskany wynik i da ci czas na zrozumienie ich znaczenia.

Niektórzy rodzice decydują się kontynuować ciążę, zaś inni uznają, że właściwe w ich sytuacji jest przerwanie ciąży. Tylko ty możesz zdecydować, co jest najlepsze dla ciebie i twojej rodziny.

Położna może przekazać ci także informacje o organizacjach, które mogą udzielić ci emocjonalnego i praktycznego wsparcia.



Co stanie się z informacjami na mój temat?

Informacje na temat twojego stanu zdrowia są przechowywane z zachowaniem poufności, co oznacza, że będą udostępniane wyłącznie personelowi zaangażowanemu w opiekę nad tobą. Regularnie analizujemy nasze procesy, by zapewnić możliwie jak najwyższy poziom usług.

Niewykorzystane próbki krwi mogą zostać anonimowo wykorzystane do monitorowania, w celach laboratoryjnych, edukacyjnych i szkoleniowych w ramach starań o poprawę jakości opieki nad pacjentami. Mogą one służyć do porównywania różnych metod badań i opracowywania nowych testów.

W takich przypadkach usuwamy z takich badań twoje dane osobowe. Próbkę umożliwiającą ustalenie twojej tożsamości nigdy nie będą wykorzystywane bez twojej zgody.

Jeżeli nie chcesz, aby wykorzystywano przechowywane próbki twojej krwi do celów badawczych, poproś położną, aby w polu komentarzy na wniosku wpisała „no research” (brak zgody na wykorzystanie do badań).

Przysługują ci prawa dotyczące dostępu do danych na temat twojego stanu zdrowia i ich wykorzystania. Wejdź na stronę:

www.nhsinform.scot/confidentiality oraz www.nhsinform.scot/data-protection

Informacje i wsparcie

Zamieszczone w niniejszej broszurze informacje o badaniach przesiewowych wykonywanych w trakcie ciąży może być trudno sobie przyswoić. Jeżeli masz jakiegokolwiek obawy lub pytania, porozmawiaj o nich z pracownikiem służby zdrowia.

Możesz zapytać, które organizacje mogą zapewnić ci wsparcie odpowiednie dla ciebie i twojej rodziny. Przydatne mogą być poniższe dane kontaktowe.

NHS inform

Informacje na temat badań przesiewowych dla kobiet w ciąży można znaleźć na stronie: **www.nhsinform.scot/pregnancyscreening** lub otrzymać pod numerem telefonu: **0800 22 44 88 (telefon tekstowy: 18001 0800 22 44 88)**

Antenatal Results and Choices (ARC)

Oferuje informacje i wsparcie rodzicom podejmującym decyzję o przeprowadzeniu badań prenatalnych oraz o kontynuowaniu lub przerwaniu ciąży. Tel.: 0845 077 2290 lub 0207 713 7486 z telefonu komórkowego albo wejdź na stronę: **www.arc-uk.org**

Contact

Informacje, porady i wsparcie dla rodziców i opiekunów dzieci niepełnosprawnych lub ze specjalnymi potrzebami.

Tel.: 0808 808 3555
(połączenia głosowe i tekstowe)
<http://contact.org.uk>

Down's Syndrome Scotland

Wspiera pary spodziewające się dzieci i świeżo upieczonych rodziców w całej Szkocji w podejmowaniu świadomych decyzji poprzez przekazywanie im aktualnych, dokładnych i obiektywnych informacji na temat osób żyjących z zespołem Downa. Zadzwoń pod numer: 0300 030 2121 lub wejdź na stronę: **www.dsscotland.org.uk**

Positively UK

Oferuje wsparcie, porady, informacje oraz działa na rzecz osób zakażonych wirusem HIV.

Tel.: 0207 713 0444

<http://positivelyuk.org>

SOFT UK

Wspiera rodziny osób chorych na zespół Patau, zespół Edwardsa i schorzenia pokrewne. Zadzwoń pod numer: 0300 102 7638 lub wejdź na stronę:

www.soft.org.uk

Spina Bifida Hydrocephalus Scotland

Wsparcie dla rodzin osób chorych na rozszczep kręgosłupa tylnego, wodogłowie i pokrewne schorzenia.

Infolinia: 0345 521 1300

www.sbhscotland.org.uk

UK Thalassaemia Society

Tel.: 0208 882 0011

<http://ukts.org>

Waverley Care

Zapewnia opiekę i wsparcie przeznaczone dla osób zakażonych wirusem HIV lub chorujących na zapalenie wątroby typu C oraz ich partnerów, rodzin i opiekunów.

Tel.: 0131 558 1425

www.waverleycare.org

Sickle Cell Society

Sickle Cell Society wspiera i reprezentuje osoby dotknięte anemią sierpowatą, działając na rzecz poprawy ich ogólnej jakości życia.

Tel.: 020 8961 7795

www.sicklecellsociety.org

British Pregnancy Advisory Service (BPAS)

BPAS zapewnia pomoc kobietom w nieplanowanej ciąży lub w ciąży, której nie planują kontynuować.

Tel.: 03457 30 40 30

E-mail: info@bpas.org

www.bpas.org



Tłumaczenia



Format
łatwy do
czytania



BSL



Audio



Wydruk
dużą
czcionką



Alfabet
Braille'a

Inne formaty dostępne są pod adresami i numerami telefonów:



www.nhsinform.scot/otherformatspregnancyscreening



0131 314 5300



p hs.otherformats@p hs.scot



Zeskanuj kod

Uwaga: Wszystkie zdjęcia zawarte w niniejszej ulotce zostały wykonane przed pandemią COVID-19. Na zdjęciach nie pokazano środków bezpieczeństwa takich jak maski i dystans społeczny.

Opublikowano przez Public Health Scotland
1 South Gyle Crescent
Edinburgh EH12 9EB
© Public Health Scotland 2021
Wszelkie prawa zastrzeżone.
Publikacja wydana poprzednio przez NHS
Health Scotland.

Powołana do życia 1 kwietnia 2020 r. agencja Public Health Scotland jest państwową instytucją publiczną, której celem jest poprawa oraz ochrona zdrowia i dobrostanu mieszkańców Szkocji.

www.publichealthscotland.scot