

Jesteś w ciąży!

Badania i testy

co trzeba
wiedzieć

Polish Version:
You're Pregnant!

Przesiewowe badania prenatalne



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

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

Badania przesiewowe omówione w tej broszurze to:

- badania krwi
- badania USG.

Badania przesiewowe oferuje się w celu wykrycia niektórych schorzeń i wad chromosomalnych. Większość badań przesiewowych wykazuje, że dziecko jest zdrowe. Jeśli jednak wyniki sugerują możliwość schorzenia u matki lub dziecka, oferuje się przeprowadzenie badań diagnostycznych 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).

Osobom, które nie znają angielskiego, służba zdrowia zapewnia usługi tłumacza, który przetłumaczy wszystko podczas wizyt. Jeśli potrzebujesz pomocy tłumacza, poinformuj o tym pracownika służby zdrowia.

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

Kobietom w ciąży proponuje się bezpłatne szczepienia chroniące matkę i dziecko. Dodatkowe informacje na temat szczepień oferowanych kobietom ciężarnym można znaleźć pod adresem:

www.nhsinform.scot/vaccinesinpregnancy



zalety badań przesiewo- wych

Rozpoczęcie
wczesnego
i często bardziej
skutecznego
leczenia.

Wczesne
podjęcie
leczenia pomaga
poprawić stan
zdrowia matki
i dziecka.

Ich wyniki
pomogą
w podjęciu decyzji
dotyczących ciąży.

Pomagają
przygotować się
na przyjście na
świat dziecka, które
może wymagać
dodatkowej opieki
i wsparcia.

Położna udzieli 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

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



Od **11. do 14. tygodnia**

Wczesne badania krwi na obecność 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

Jeśli przeoczyłaś jakieś badanie czy test albo masz wątpliwości co do wyników, porozmawiaj z położną.



Badanie przesiewowe z krwi



Przesiewowe badanie USG

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 pod kątem zespołu Downa,
zespołu Edwardsa i zespołu Patau

24

Nieinwazyjne badania prenatalne (NIPT)

36

Badania diagnostyczne

39

Co robimy z informacjami na temat Państwa?

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 badania przesiewowe i wyjaśni znaczenie ich wyników.

Na dowolnym etapie możesz odmówić udziału w badaniach albo zdecydować o wykonaniu tylko niektórych z nich. Aby móc przeprowadzić jakiekolwiek badania, pracownik służby zdrowia musi najpierw upewnić się, że kobieta chce się ich podjąć, wie, co mają na celu i jak przebiegają.

W tej broszurze używamy zwrotu „pracownik służby zdrowia”. Może to być położna, lekarz rodzinny (GP), lekarz specjalista (położnik), operator ultrasonografu lub każdy inny specjalista zapewniający Ci opiekę 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.

Decyzje o poddaniu się badaniu przesiewowemu lub badaniu diagnostycznemu bywają trudne. Warto omówić to z partnerem/partnerką, rodziną lub przyjaciółmi. Pomóc mogą także pracownicy służby zdrowia oraz organizacje wymienione na końcu broszury. Ostateczna decyzja należy jednak do rodziców.

Bez względu na podjętą decyzję, odpowiedni plan ciąży ustala się z 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.



przesiewowe z krwi



W skrócie...

- Badania krwi są ważnym elementem opieki w czasie ciąży.
- Pomagają chronić zdrowie matki i dziecka.
- Krew potrzebną do tych badań można zazwyczaj pobrać za jednym razem.
- Położna pobiera krew z żyły łokciowej podczas jednej z pierwszych wizyt, a wyniki zwykle otrzymuje się na kolejnej wizycie w przychodni.
- Niektóre badania mogą być rutynowo powtarzane na późniejszym etapie ciąży, co omawia się z pacjentką.

Jakie badania zostaną wykonane?

Morfologia krwi

W tym badaniu analizuje się czerwone krwinki, białe krwinki i płytki krwi. Badanie to wykaże, czy kobieta ma anemię, czyli niedobór zdrowych czerwonych krwinek do przenoszenia tlenu w organizmie. Anemię można leczyć tabletkami zawierającymi żelazo lub w inny sposób, by wspomagać zdrowie matki i dziecka.

Grupa krwi i czynnik Rh

Badanie to określa 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 dziecko. Jeżeli ich obecność zostanie stwierdzona, pracownik służby zdrowia omówi to z pacjentką.

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

Jeśli czynnik Rh u matki jest ujemny, a u dziecka pozytywny, może dojść do problemów, jeśli krew dziecka przedostanie się do krwiobiegu matki. 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 zdrowie matki i jej przyszłych 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 udzieli porad i zaoferuje opiekę.



Badanie

przesiewowe na obecność anemii sierpowatej i talasemii



W skrócie...

- Anemia sierpowata i talasemia to poważne choroby krwi mające wpływ na hemoglobinę.
- Hemoglobina znajduje się w czerwonych krwinkach i transportuje tlen w organizmie.
- Osoby dotknięte tymi chorobami przez całe życie pozostają pod specjalistyczną opieką lekarską.
- Niekiedy na badanie zaprasza się również ojca dziecka, co pozwala 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.

Badanie przesiewowe na obecność anemii sierpowatej i talasemii oferuje się podczas pierwszej wizyty u położnej lub tuż po. Decyzję o poddaniu się tym badaniom należy podjąć możliwie jak najszybciej, ponieważ trzeba je wykonać 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. Wszystkie te cechy uzyskujemy, otrzymując 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. Nosicielstwo zmutowanych genów jest jednak bardziej prawdopodobne u osób, których przodkowie (rodzice, dziadkowie lub osoby z jeszcze wcześniejszych pokoleń w 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 południowowschodnia Azja (Chiny, Hongkong, Malezja i sąsiednie kraje).

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

Fakty



Nosiciele anemii sierpowatej są osobami zdrowymi, choć mogą niekiedy mieć problemy w sytuacjach niedostatecznego dopływu tlenu do organizmu (np. podczas znieczulenia). Wiedząc, że jesteś nosicielem, łatwiej sobie poradzisz w takich sytuacjach.

Nosiciele talasemii nie doświadczają takich problemów.

Wywiad o pochodzeniu rodziny

Aby ustalić, czy rodzice dziecka są nosicielami genów decydujących o tych chorobach, pracownik służby zdrowia przeprowadzi wywiad, zadając pytania o pochodzenie rodziny.

Pytania kwestionariusza mają na celu ustalić pochodzenie najbliższej rodziny i przodków obu rodziców, co pozwoli określić istnienie podwyższonego ryzyka nosicielstwa tych genów.

Jakie badania zostaną wykonane?

Badania w kierunku **anemii sierpowatej** i **talasemii** przeprowadza się na podstawie:

- badania krwi,
- odpowiedzi na pytania o pochodzenie rodziny.

Ojciec dziecka może również zostać zaproszony na badanie krwi, ponieważ przebadanie obojga rodziców zapewni bardziej dokładne wyniki. Jeżeli oboje rodzice są nosicielami lub cierpią na jedną z tych chorób **lub** jeżeli przebadanie obojga rodziców nie jest możliwe, można przeprowadzić badanie diagnostyczne w celu potwierdzenia, czy 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.

Co wykażą wyniki?

Wynik najprawdopodobniej wykaże, że ani matka ani ojciec dziecka nie są nosicielami anemii sierpowatej ani talasemii. Jeśli jednak któregoś z rodziców jest nosicielem, pracownik służby zdrowia wyjaśni, co taki wynik oznacza dla rodziców, dla dziecka i dla całej rodziny.

Choć zdarza się to bardzo rzadko, niekiedy badanie wykrywa chorobę krwi na którą cierpi jedno lub oboje rodziców, 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 oferuje się kolejne badanie.

Wyniki badań matki jak i ojca dziecka bierze się pod uwagę, aby ustalić, czy ryzyko wystąpienia którejś z tych chorób u dziecka jest zwiększone.

Fakty

Jeżeli przebadanie obojga rodziców nie jest możliwe, proponuje się badanie diagnostyczne w celu potwierdzenia, czy dziecko cierpi na jedno z tych schorzeń lub jest jego nosicielem.



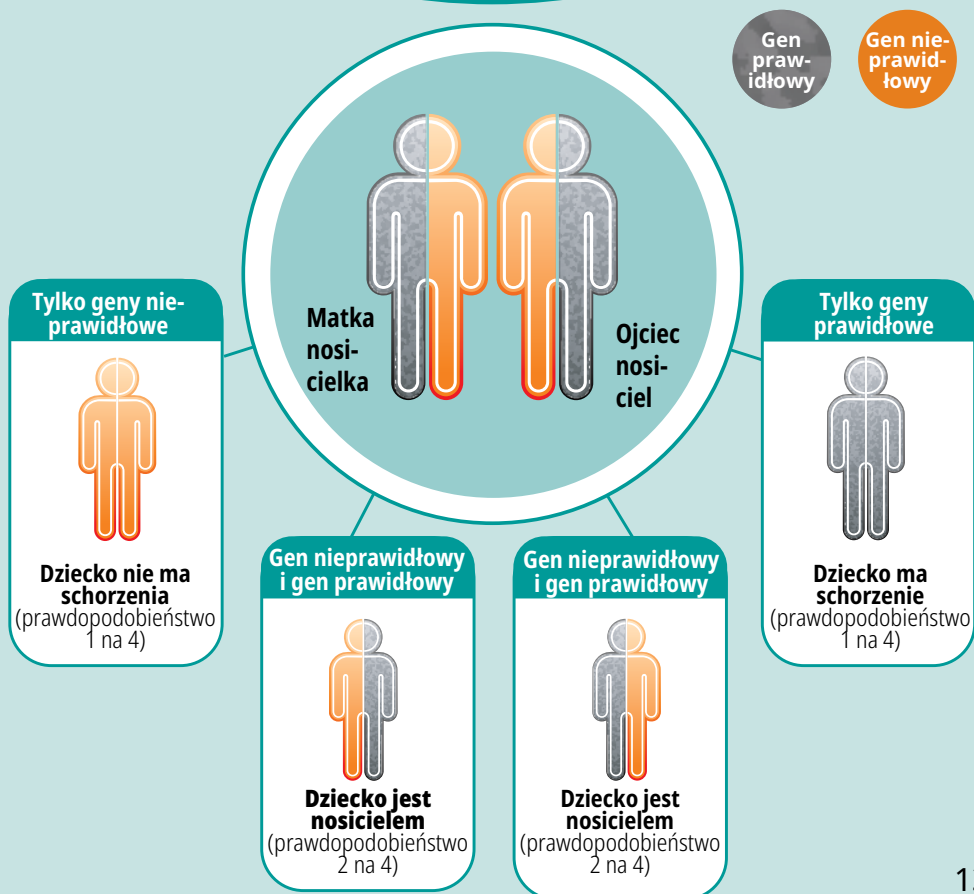
Jeśli oboje rodzice są nosicielami genu anemii sierpowatej, talasemii lub innej choroby krwi, wtedy zazwyczaj istnieje:

25-procentowe prawdopodobieństwo (1 na 4), że **dziecko nie będzie chore**

50-procentowe prawdopodobieństwo (2 na 4), że **dziecko będzie nosicielem**

25-procentowe prawdopodobieństwo (1 na 4), że **dziecko będzie chore**

Ryzyko jest takie samo przy każdej ciąży.



Przekaż personelowi możliwie jak najwięcej informacji, jeżeli...

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

Czy nienarodzone dziecko można poddać badaniom?

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 dziecko cierpi na jedno z opisanych schorzeń. Patrz str. 39–42.

Pracownik służby zdrowia wyjaśni, 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 nakłuwa piętę dziecka i kilka kropeł krwi nanosi na specjalną kartę. Kartę przesyła się do laboratorium, w którym przeprowadza się badania pod kątem wielu 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**





W skrócie...

Proste leczenie może często ograniczyć ryzyko wystąpienia chorób zakaźnych u matki i dziecka. Oferuje się 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 szczepionki w ciąży.



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 będących nosicielkami WZW B zakażenie może przebiegać bezobjawowo. Bez badania nie wiedziałyby nawet, że są zarażone.

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

Jeśli badanie wykaże, że matka jest zarażona wirusowym zapaleniem wątroby typu B, oferuje się specjalistyczne leczenie.

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 zdrowiu matki i dziecka. Można ją szybko i prosto wyleczyć za pomocą antybiotyków. Ludzie mogą być chorzy na kiłę, 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. Nosicieli 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 w okresie ciąży, w trakcie porodu oraz podczas karmienia piersią. Podobnie jak w przypadku WZW B i kiły, wiele kobiet zakażonych HIV może nie wiedzieć o tym, dopóki nie wykonają badań – zanim wirus HIV wywoła chorobę, może minąć wiele lat.

Lekarz zaproponuje leczenie lekami przeciwwirusowymi, które pomogą mamie zachować zdrowie i znacząco ograniczą ryzyko przeniesienia wirusa HIV na dziecko. Pracownik służby zdrowia udzieli informacji na temat jak najbezpieczniejszego porodu i sposobu karmienia dziecka. Wyjaśni również, jakie leki można podać dziecku po porodzie, aby uchronić je przed zakażeniem HIV.

Pomoc i porady

Jeśli badanie przesiewowe w ciąży wykaże u Ciebie wirusowe zapalenie wątroby typu B, kiłę lub obecność wirusa HIV, zwykle oferuje się kolejny test, aby to potwierdzić. Dodatkowe informacje na temat chorób zakaźnych oraz wsparcie w tym zakresie oferują organizacje wymienione na końcu broszury.

Fakty



Poddanie się badaniu na obecność wirusa HIV nie ma wpływu na 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 przesiewowe badania USG – jedno pomiędzy 11. a 14. tygodniem i drugie pomiędzy 18. a 21. tygodniem ciąży.

Badania te wykonuje wykwalifikowany pracownik służby zdrowia zwany operatorem ultrasonografu. Niektóre położne również mogą obsługiwać ultrasonograf.

Badania USG nie są stuprocentowo dokładne. Czasem zdarzają się schorzenia, których nie da się stwierdzić na podstawie USG.

NHS nie oferuje zwykle USG trójwymiarowego (3D) ani w kolorze, wobec czego obraz powstający w trakcie badania będzie czarno-biały i dwuwymiarowy.

Badania USG są bezpieczne dla matki i dziecka.

Badanie ma na celu wykrycie problemów i stwierdzenie, czy dziecko rozwija się prawidłowo. Przed podjęciem decyzji o poddaniu się badaniom USG, należy dokładnie przeczytać ten rozdział i porozmawiać z pracownikiem służby zdrowia.

Badanie USG na wczesnym etapie ciąży

Pierwsze przesiewowe badanie USG przeprowadza się między 11. a 14. tygodniem ciąży. Celem badania jest:

- ocena pracy serca i rozwoju dziecka,
- określa termin porodu,
- 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 omówi tę sprawę od razu podczas badania.

Badanie USG w połowie ciąży

Celem badania jest wykrycie następujących schorzeń:

- | | |
|------------------------------|--|
| • Bezmózgowie | • Agenezja obustronna nerek |
| • Jawny rozszczep kręgosłupa | • Poważne wady serca |
| • Rozszczep wargi | • Dysplazja śmiertelna |
| • Przepuklina przeponowa | • Zespół Edwardsa, czyli trisomii chromosomu 18* |
| • Wytrzewienie | • Zespół Pataua, czyli trisomii chromosomu 13* |
| • Przepuklina pępowinowa | |

* Badanie nie jest w stanie ustalić rodzaju zespołu Edwardsa lub Pataua, tzn. czy ma on postać pełną czy częściową.

Badanie USG w połowie ciąży ma na celu sprawdzić rozwój dziecka, w tym jego:



Niektórych schorzeń nie da się wykryć na podstawie USG wykonywanego w połowie ciąży. W przypadku podejrzenia schorzenia operator ultrasonografu może poprosić o opinię innego pracownika służby zdrowia. W takim wypadku specjaliści informują, co wymaga sprawdzenia, choć na tym etapie brak jeszcze pewności. Jeśli operator sonografu wykryje oznaki zwiększonego ryzyka, że dziecko może mieć chorobę chromosomalną, położna w rozmowie wyjaśni, co to może oznaczać.

Jeżeli podczas badania USG w połowie ciąży nie zostaną stwierdzone żadne problemy, kolejne badanie w okresie ciąży nie będzie prawdopodobnie konieczne. Jeśli jednak operator nie uzyska dokładnego obrazu dziecka, trzeba będzie powtórzyć badanie w innym terminie.

Przed badaniem, w trakcie oraz po badaniu

- Na godzinę przed badaniem USG na wczesnym etapie ciąży należy wypić około pół litra wody. Obecność płynu w pęcherzu moczowym pomoże operatorowi ultrasonografu wyraźniej obejrzyć 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 podczas badania mamie może towarzyszyć jedna osoba. Małych dzieci zwykle nie wpuszcza się do gabinetu, żeby nie rozpraszały operatora. Warto sprawdzić to przed wizytą.
- Operator poprosi Cię, abyś, położyła się na leżance, podciągnęła bluzkę pod piersi i zsunęła spódnicę lub spodnie na wysokość bioder. Wycisnie niewielką ilość żelu na brzuch, a następnie przesunie po nim głowicę ultrasonografu. Wysyła ona i odbiera fale ultradźwiękowe, które pozwalają komputerowi na stworzenie na ekranie obrazu 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 dziecko może potrzebować leczenia tuż po porodzie, pracownicy służby zdrowia pomogą zaplanować poród w szpitalu, gdzie mama i dziecko otrzymają niezbędną 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.
- Podczas badania USG zwykle da się rozpoznać na ekranie części ciała dziecka, które wskazuje operator.
- 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.



przesiewowe pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau

Badania przesiewowe oferuje się, aby stwierdzić, jak wysokie jest ryzyko wystąpienia zespołu Downa, zespołu Edwardsa lub zespołu Patau u dziecka. Decyzja o tym, czy poznać poziom ryzyka jest kwestią indywidualnego wyboru każdej matki.

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

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

Jeśli matka nie chce żadnych z tych badań, może z nich zrezygnować.

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 wynik badania wskazuje na wyższe ryzyko jednego ze schorzeń chromosomalnych, można 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 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

Wpływ zespołu Edwardsa na życie 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 cierpią na różne dolegliwości, niektóre poważne.

Mniej więcej 9 na 10 dzieci urodzonych z zespołem Edwardsa 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 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 Pataua



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

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

• Zespół Pataua negatywnie wpływa na przewidywaną długość życia dziecka.

• Dzieci z częściową lub mozaikową postacią zespołu Pataua 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 Pataua

Wpływ zespołu Pataua na życie dziecka zależy od szeregu czynników. Dzieci z pełną postacią zespołu Pataua 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 Pataua 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 Pataua zwykle cierpią na różne schorzenia, niektóre poważne.

Mniej więcej 8 na 10 dzieci urodzonych z zespołem Patau 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 infekcji i konieczności hospitalizacji.

Zespół Pataua a średnia długość życia

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

Zespół Pataua negatywnie wpłynie na przewidywaną długość życia dziecka. Spośród wszystkich dzieci urodzonych z zespołem Pataua 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 Pataua 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 proponuje się pod kątem zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau?

Można wybrać jedną 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 14. a 20.
tygodniem ciąży)



Niektóre badania można przeprowadzić wyłącznie w określonym momencie ciąży. Jeżeli badanie USG przeprowadzone na początku ciąży wykaże, że kobieta jest na innym etapie ciąży, niż myślała, położna wyjaśni, jakim badaniom może się poddać.

Jeżeli badań przesiewowych pod kątem zespołu Downa i/lub zespołu Edwardsa oraz zespołu Patau nie da się przeprowadzić w pierwszym trymestrze, to w drugim trymestrze będzie można poddać się badaniu wyłącznie na obecność zespołu Downa.

Badania krwi

Badanie krwi pozwala zmierzyć zawartość substancji przekazywanych między organizmami matki i dziecka. Jeśli matka chce poddać się badaniu, próbkę krwi pobiera się między 11. a 20. tygodniem ciąży.

Porozmawiaj z pracownikiem służby zdrowia, jeżeli...

- palisz papierosy
- twoja ciąża jest wspomagana (np. in vitro, ang. IVF).
W obliczeniach bierze się pod uwagę wiek matki, termin pobrania komórki jajowej oraz wiek dawczyni komórki jajowej (o ile dotyczy).
Informacje te są niezbędne do uzyskania właściwego wyniku badania.

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. Niekiedy mówi się o nim „badanie łączone” (ang. combined test), ponieważ, łączy się w nim wyniki badania USG z wynikami badania krwi.

Podczas badania USG mierzy się ilość płynu znajdującego się pod skórą na karku dziecka. Wyniki badania NT i badania krwi wraz z informacjami na temat wieku i wagi ciała matki, etapu ciąży i innymi danymi (np. czy palisz) przesyła się do laboratorium, gdzie na ich podstawie ustala się prawdopodobieństwo wystąpienia zespołu Downa lub łączne prawdopodobieństwo wystąpienia zespołu Edwardsa i Patau. W przypadku ciąży bliźniaczej oferuje się takie same możliwości badania jak w przypadku ciąży pojedynczej. W przypadku ciąży bliźniaczej badania przesiewowe mogą jednak być mniej dokładne. Położna wyjaśni, co to oznacza, i pomoże zdecydować, czy dodatkowe badania wydają się dobrym rozwiązaniem dla mamy i 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.

Co oznacza wynik niższego ryzyka?

U większości kobiet wynik wskazuje na niższe ryzyko. Oznacza to, że obecność jednego z tych schorzeń u dziecka jest mało prawdopodobna. Zazwyczaj oznacza to, że ryzyko wystąpienia jednego z tych schorzeń jest niższe niż 1 na 150.

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

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.

Co oznacza wynik podwyższonego ryzyka?

Jeżeli otrzymasz wynik podwyższonego ryzyka, nie oznacza to, że 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 dziecka jest wyższe niż 1 na 150.

Możesz otrzymać wynik podwyższonego ryzyka dla jednego z tych schorzeń, kiedy u dziecka może występować inne schorzenie. Jest bardzo niewielkie prawdopodobieństwo uzyskania wyniku podwyższonego ryzyka dla zespołu Downa, podczas gdy faktycznie u dziecka może występować zespół Patau.

W przypadku otrzymania wyniku bardzo podwyższonego ryzyka (pomiędzy '1 na 2' a '1 na 10') dla zespołu Edwardsa lub zespołu Patau badanie NIPT jest mniej precyzyjne i może wpłynąć na możliwość dalszych badań.

Otrzymałam wynik podwyższonego ryzyka – co dalej?

Położna omówi wyniki badania, wyjaśni, co one oznaczają, po czym poinformuje o możliwościach dalszego działania. Będzie czas na przemyślenie dostępnych opcji i podjęcie decyzji, które będą najlepsze dla mamy i dziecka. Nie trzeba od razu podejmować żadnych decyzji.

W przypadku wyniku podwyższonego ryzyka można wybrać jedną z następujących możliwości:

- żadnych 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 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 dziecko ma jedno z tych schorzeń.

- Podobnie jak inne badania przesiewowe wykonywane w czasie ciąży, jest ono całkowicie bezpieczne i nie stanowi zagrożenia ani dla matki ani dla 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 jej krwi znajduje się zarówno własne DNA, jak i to pochodzące z łożyska. I właśnie ten element badany jest w ramach NIPT. Jeżeli badanie NIPT we krwi matki wykryje większe niż spodziewane ilości DNA z chromosomami 21,18 lub 13, można przypuścić, że u dziecka występuje jeden z tych zespołów.

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 dziecka.

Jeżeli kobieta nie chce od razu poddać się badaniu diagnostycznemu, wynik badania NIPT może pomóc w podjęciu decyzji w tej sprawie. Pomoże także przygotować się na przyjście na świat dziecka, które może wymagać dodatkowej opieki i wsparcia.

Jeżeli otrzymasz wynik bardzo podwyższonego ryzyka (pomiędzy '1 na 2' a '1 na 10') po pierwszym badaniu przesiewowym, należy porozmawiać ze swoim specjalistą opieki zdrowotnej o dalszych opcjach, gdyż badanie NIPT jest mniej precyzyjne, kiedy otrzymano wynik bardzo podwyższonego ryzyka dla zespołu Edwardsa lub zespołu Patau.

Wynik niskiego ryzyka

Większość kobiet, która skorzystała z badania NIPT, otrzymuje „wynik niskiego ryzyka” (ang. low chance result). Oznacza to, że obecność jednego z tych schorzeń u dziecka jest mało prawdopodobna. W przypadku takiego wyniku nie są konieczne dalsze badania pod kątem tych schorzeń.

Istnieje niewielkie ryzyko, że pomimo wyniku wskazującego na niskie ryzyko, dziecko będzie miało jedno z omawianych schorzeń. Taki wynik nazywa się wynikiem fałszywie ujemnym. Położna udzieli więcej informacji na ten temat.

Wynik wysokiego ryzyka

Wynik wysokiego ryzyka (ang. high chance result) z badania NIPT nie oznacza, że dziecko ma na pewno jedno z tych schorzeń, ale że prawdopodobieństwo jego wystąpienia jest bardzo wysokie. Oferuje się wtedy badania diagnostyczne, które pozwolą stwierdzić na pewno, czy dziecko ma jedno z tych schorzeń. Bez względu na podjętą decyzję pracownicy służby zdrowia udzielą wszelkich informacji i zapewnią wsparcie.

Istnieje niewielkie prawdopodobieństwo, że pomimo wyniku wskazującego na wysokie ryzyko, 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. W takim przypadku można zdecydować o powtórzeniu badania NIPT, skorzystać od razu z badania diagnostycznego albo zrezygnować z dalszych badań.

Na ile dokładne 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 Pataua.

Badania pokazują, że badanie NIPT skuteczniej wykrywa zespół Downa niż zespół Edwardsa lub zespół Pataua. Może to wynikać z faktu, że dzieci z zespołem Edwardsa lub zespołem Pataua zwykle są mniejsze. Mniejsze jest także ich łożysko. Z tego powodu w krwiobiegu matki 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 bywa 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 każdego. Położna wyjaśni Ci, w jakich przypadkach nie wykonuje się badania NIPT, np. jeśli miałaś niedawno transfuzję krwi lub cierpisz na raka lub chorobę chromosomową.

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 dziecko cierpi na jedno z tych schorzeń.

● Badania diagnostyczne zwiększają jednak ryzyko poronienia.

Należy zawsze pamiętać, że to **matka decyduje o tym, czy przejść badania diagnostyczne, czy też nie.**

Pracownik służby zdrowia wyjaśni wszystko podczas rozmowy, odpowie na wszelkie ewentualne pytania i pomoże rodzicom podjąć decyzję, którą uznają za właściwą. Inne źródła informacji oraz wsparcia wymienione zostały na końcu niniejszej broszury.

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.

Korzystając z pomocy aparatu USG, lekarz specjalista (położnik) wprowadza cienką igłę przez brzuch i pobiera małą próbkę tkanki łożyska.

Na podstawie tej próbki można policzyć chromosomy w łożysku. W około 2 przypadkach na 100 wynik CVS jest niejednoznaczny. W takim wypadku proponuje się powtórzenie badania. Lekarz położnik wyjaśni, co oznaczają wyniki badania.



Co to jest...

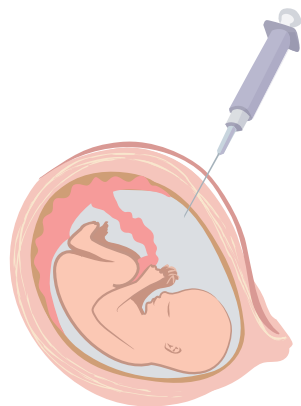
Łożysko

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

Punkcja owodni

Punkcję owodni (ang. amniocentesis, używa się też skróconego zwrotu „amnio”) można przeprowadzić po 15. tygodniu ciąży. Badanie zazwyczaj trwa ok. 10 minut.

Za pomocą badania USG sprawdza się ułożenie 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 dziecka. Wynik punkcji owodni bywa niejednoznaczny w 1 przypadku na 100. W takim wypadku lekarz może zaproponować powtórzenie badania.

Przekazanie pod opiekę zespołu medycyny płodowej

Pracownik służby zdrowia może wystawić skierowanie do zespołu medycyny płodowej, który może działać w innym szpitalu.

Zespół ten obejmuje lekarza specjalistę, położną oraz innych pracowników służby zdrowia. Zespół może zaproponować dodatkowe badania, a także przekazać informacje i porady dotyczące wszelkich problemów zdrowotnych, wad chromosomalnych lub niepełnosprawności, jakie mogą występować u matki i dziecka. Termin wizyty wyznacza się zwykle 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 dziecko cierpi na jedno z omawianych schorzeń. Wybór należy wyłącznie do matki, a pracownicy służby zdrowia okażą wsparcie niezależnie od podjętej decyzji.

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.

Pewien dyskomfort w dolnej części brzucha utrzymuje się zwykle przez kilka dni – w takim przypadku można zażyć paracetamol. Przez jeden, dwa dni po badaniu należy unikać wysiłku i ciężkich ćwiczeń. Jeżeli po tym czasie dyskomfort nadal się utrzymuje lub pojawią się inne objawy, należy skontaktować się z położną.



Co się stanie, jeśli badanie diagnostyczne wykaże schorzenie?

Jeżeli badanie diagnostyczne wykaże, że dziecko ma jedno ze schorzeń, położna lub lekarz położnik wyjaśni uzyskany wynik i da czas na zrozumienie jego znaczenia.

Niektórzy rodzice decydują się kontynuować ciążę, zaś inni uznają, że właściwe w ich sytuacji jest przerwanie ciąży. Tylko oni mogą zdecydować, co jest najlepsze dla ich rodziny.

Położna przekaze także informacje o organizacjach, które udzielają emocjonalnego i praktycznego wsparcia.



Co robimy z informacjami na temat Państwa?

W naszej bazie danych odnotowujemy Twoje dane osobowe związane z badaniami przesiewowymi, w tym wyniki. Zapewniamy prywatność Twoich medycznych danych osobowych, co oznacza, że przekazujemy je wyłącznie innym członkom personelu, którzy udzielają Ci leczenia. Regularnie oceniamy nasze działania, aby mieć pewność, że oferujemy świadczenia na najwyższym poziomie.

Wyniki niektórych badań przesiewowych i testów są przekazywane agencji Public Health Scotland, należącej do krajowej służby zdrowia NHS. Agencja Public Health Scotland wykorzystuje te informacje, aby wspierać bieżące monitorowanie i ulepszanie standardu prenatalnych badań przesiewowych.

Dodatkowe informacje dostępne są na stronie:

www.publichealthscotland.scot/our-privacy-notice

Dzieci z niektórymi schorzeniami objętymi prenatalnymi badaniami przesiewowymi są włączone do bezpiecznego rejestru chorób wrodzonych i rzadkich, prowadzonego przez agencję Public Health Scotland. Rejestr ten odnotowuje ilość dzieci z tymi schorzeniami i służy planowaniu i poprawie usług z zakresu zdrowia, opieki i innych usług publicznych. Informacje o rejestrze dostępne są na stronie

www.publichealthscotland.scot/cardriss

Masz prawa w związku z dostępem do i wykorzystaniem swoich medycznych danych osobowych. Aby uzyskać więcej informacji o swoich prawach lub dowiedzieć się, jak NHS wykorzystuje Twoje dane osobowe, proszę zadzwonić na bezpłatną infolinię NHS inform pod numerem **0800 22 44 88** (telefon tekstowy **18001 0800 22 44 88**) lub odwiedzić strony **www.nhsinform.scot/confidentiality** i **www.nhsinform.scot/data-protection**

Informacje i wsparcie

Trudno niekiedy w pełni zrozumieć wszystkie informacje na temat prenatalnych badań przesiewowych. Wszelkie pytania i obawy można omówić z pracownikiem służby zdrowia.

Warto poprosić o informacje na temat organizacji oferujących pomoc odpowiednią dla Waszej 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.: **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) lub wejdź na stronę:

<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.

Tel.: **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.

Tel.: **0300 102 7638**

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.: **0208 961 7795**

www.sicklecellsociety.org

British Pregnancy Advisory Service (BPAS)

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

Tel.: **0345 730 4030**

E-mail: **info@bpas.org**

www.bpas.org



Inne wersje
językowe



Wersja
uproszczona



Brytyjski język
migowy



Audio



Duża czcionka



Braille

Aby uzyskać więcej informacji, w tym informacje w innych formatach, jak również pomoc w zakresie tłumaczenia:



www.nhsinform.scot/otherformatspregnancyscreening



phs.otherformats@phs.scot



0131 314 5300



Public Health Scotland jest agencją krajową,
której celem jest poprawa oraz ochrona zdrowia i
dobrostanu mieszkańców Szkocji.

© Public Health Scotland 2024

OGL

Publikację niniejszą można powielać zgodnie z
zezwoleniem Open Government Licence v.3.0

Dodatkowe informacje uzyskać można na stronie:
www.publichealthscotland.scot/ogl

www.publichealthscotland.scot