



Test NIPT

*Badanie pod kątem obecności
syndromu Downa, Edwardsa i Patau*

Treść

Co można poddać badaniom	2
Schorzenia	3
Czy poddać się badaniom: to ty o tym decydujesz	6
Rozmowa o tym, czy poddać się przesiewowym badaniom prenatalnym: konsultacja	8
W jaki sposób przebiega test NIPT?	9
Wynik	11
Konieczność przeprowadzenia dalszych badań kontrolnych	14
Koszty i refundacja	16
Więcej informacji o przesiewowym badaniu prenatalnym	17
Co dzieje się z twoimi danymi?	19
Kto opracował niniejszą broszurę?	21

Co można poddać badaniom

Jesteś w ciąży. Możesz poddać się badaniom, by sprawdzić, czy dziecko które nosisz w brzuchu, cierpi na jakieś schorzenie lub ma wadę fizyczną. Nazywamy to przesiewowym badaniem prenatalnym.

Istnieją dwa rodzaje przesiewowych badań prenatalnych:

- 1. Badania pod kątem obecności zespołu Downa, Edwardsa i Patau: test NIPT. Tych właśnie badań dotyczy ta broszura.*
- 2. Badania pod kątem obecności wad fizycznych: USG 13. i 20. tygodnia ciąży.*

To ty decydujesz o tym, czy chcesz poddać się tym badaniom.

Niniejsza broszura dotyczy badań pod kątem obecności zespołu Downa, Edwardsa i Patau. Istnieje również broszura na temat badań pod kątem obecności wad fizycznych.

Dokonywanie wyboru

Jeśli jesteś w ciąży, skontaktuj się ze świadczeniodawcą opieki położniczej. Na pierwszej wizycie zapyta Cię on, czy pragniesz dowiedzieć się więcej na temat badań pod kątem obecności zespołu Downa, Edwardsa i Patau. Masz wówczas dwie możliwości:

1. Nie chcesz się niczego dowiedzieć. Nie otrzymasz wówczas żadnych informacji, a badania nie zostaną przeprowadzone.
2. Chcesz się czegoś o tym dowiedzieć. Wówczas odbędziesz obszerną rozmowę na temat badań pod kątem wad fizycznych oraz badań pod kątem obecności zespołu Downa, Edwardsa i Patau. Po tej rozmowie zadecydujesz, jak chcesz postąpić:
 - brak przesiewowych badań prenatalnych,
 - badanie pod kątem obecności wad fizycznych lub badanie pod kątem obecności zespołu Downa, Edwardsa i Patau,
 - lub oba badania.

Przez świadczeniodawcę opieki położniczej zwykle rozumiemy (lekarza) położnika lub ginekologa. Może to być również inny świadczeniodawca, np. technik USG lub pielęgniarka

Decydujesz się na rozmowę na temat testu NIPT?

Zapoznaj się z informacją widniejącą na stronie www.pns.nl zanim udasz się na rozmowę na temat badań. Możesz tam przeczytać coś więcej o przesiewowych badaniach prenatalnych. Na tej stronie znajdziesz też krótki film opowiadający o tych badaniach: www.pns.nl/nipt/video-nipt. Jeśli masz jakiegokolwiek pytania, zadaj je podczas rozmowy.

Schorzenia

Test NIPT to badanie krwi pod kątem obecności zespołu Downa, Edwardsa i Patau

Zespół Downa

Czym jest zespół Downa?

Zespół Downa to schorzenie, z którym rodzi się dziecko. Ono już nie przemija. Osoby z zespołem Downa cierpią na niepełnosprawność intelektualną i mają też często odmienny wygląd. Nie wiadomo z góry, jak wysoki będzie stopień niepełnosprawności.

Jak rozwija się dziecko z zespołem Downa?

Dzieci z zespołem Downa rozwijają się wolniej i gorzej niż przeciętnie. Każde dziecko rozwija się inaczej. Nie można przewidzieć, jak dziecko będzie się rozwijać. Dobrze jest stymulować dziecko z zespołem Downa od chwili narodzin. Rodzice mogą uzyskać pomoc w umożliwieniu dziecku jak najlepszego rozwoju.

Małe dzieci dorastają w rodzinie. Zazwyczaj mogą uczęszczać do regularnego przedszkola. Bardzo rzadko wymagany jest wyspecjalizowany ośrodek opieki przedszkolnej. Większość dzieci z zespołem Downa uczęszcza do zwykłej szkoły podstawowej. Niewielka grupa trafia do szkół specjalnych. Dzieci uczęszczające do zwykłej szkoły podstawowej uczą się zazwyczaj lepiej mówić i czytać. W okresie szkoły podstawowej lub średniej większość dzieci uczęszcza do szkół specjalnych. Niektóre korzystają z dziennego ośrodka opieki. Niektóre dzieci korzystają z dziennego ośrodka opieki. Niektóre nastolatki z zespołem Downa zauważają, że mimo wszystko nie są w stanie w pełni uczestniczyć w zajęciach z rówieśnikami. Mogą stać się nieśmiałe, niepewne i wycofane. W rezultacie reagują niekiedy inaczej niż można by tego od nich oczekiwać.

Jedna czwarta dorosłych osób z zespołem Downa nadal mieszka w domu rodziców w wieku 30 lat. Pozostałe osoby zamieszkają samodzielnie. Zazwyczaj mieszkają w projektach mieszkaniowych dla małych grup.

Osoby z zespołem Downa średnio dożywają wieku 60 lat. Przez całe życie potrzebują wskazówek i pomocy ze strony rodziców i rodziny.

Co mówią rodzice i rodzeństwo?

Prawie wszyscy rodzice mówią, że kochają swojego syna lub córkę z zespołem Downa. Są też dumni ze swojego dziecka. Ośmiu na dziesięciu rodziców uważa, że ich dziecko sprawiło, że spojrzeli pozytywniej na życie. Większość rodzeństwa też tak myśli. Mówią, że chcą być później zaangażowani w życie swojego rodzeństwa. Istnieją jednak też rodziny, które popadają w kłopoty. Trudno im poradzić sobie z napotkanymi problemami. Jeśli masz chęć poczytać coś więcej na ten temat, wejdź na stronę www.downsyndroom.nl/home/levensloop/kwaliteit-van-leven

Problemy zdrowotne u osób z zespołem Downa

Prawdopodobieństwo, że dziecko z zespołem Downa umrze w czasie ciąży jest wyższe niż przeciętne. Ponadto u dziecka z zespołem Downa mogą wystąpić następujące problemy zdrowotne:

- Prawie połowa ma wrodzoną wadę serca. W połowie tych wypadków wada ta zanika samoczynnie. Drugą połowę należy poddać operacji. Zwykle dolegliwości po niej przemijają.
- Jedno na dziesięć dzieci z zespołem Downa ma nieprawidłowości żołądka lub jelit. Można je poddać operacji.
- Dzieci z zespołem Downa częściej mają trudności z oddychaniem, słyszeniem, widzeniem i mówieniem. Są też bardziej podatne na infekcje. To, jak poważne są występujące problemy, jest zależne od każdego dziecka indywidualnie.
- Dorośli z zespołem Downa są bardziej narażeni na rozwój demencji. Średnio zapadają na nią w młodszym wieku.

Jaką pomoc otrzymują dzieci z zespołem Downa i ich rodzice?

Pediatra, poliklinika ds. Zespołu Downa lub 'Downteam' mogą udzielić wsparcia dzieciom lub młodzieży oraz ich rodzicom. W skład 'Downteam' wchodzi:

- Pediatra.
- Logopeda, czyli ktoś, kto pomaga w mówieniu.
- Fizjoterapeuta.
- Pracownik socjalny.

Osoba dorosła z zespołem Downa może uzyskać pomoc od lekarza rodzinnego, lekarza dla osób niepełnosprawnych intelektualnie (skrót holenderski: AVG), polikliniki ds. Zespołu Downa oraz 'Downteam'.

Kto refunduje opiekę i wsparcie?

Ubezpieczenie zdrowotne refunduje opiekę medyczną nad dziećmi z zespołem Downa. Także wyroby medyczne, jeśli są one potrzebne. Istnieją również wszelkiego rodzaju programy dla rodziców, które zwracają dodatkowo poniesione koszty.

Zespół Edwardsa

Czym jest zespół Edwardsa?

Zespół Edwardsa to bardzo poważne schorzenie wrodzone. Występuje znacznie rzadziej niż zespół Downa. Większość dzieci z zespołem Edwardsa umiera w czasie ciąży lub zaraz po urodzeniu. Bardzo często już w macicy ich wzrost jest spowolniony. Ich zdrowie jest niezmiernie kruche a dzieci zwykle umierają przed ukończeniem pierwszego roku życia.

Dzieci z zespołem Edwardsa mają poważne problemy zdrowotne. Sytuacja każdego dziecka wygląda jednak inaczej i to ona decyduje o tym, jakie problemy wystąpią oraz jak poważne one będą. Poniżej lista występujących problemów:

- Bardzo poważna niepełnosprawność intelektualna. Występuje u wszystkich dzieci.

- Poważna wrodzona wada serca. Występuje u dziewięciorga na dziesięciorgo dzieci.
- Problemy z innymi narządami, na przykład nerkami i jelitami. Występują niekiedy.
- Przepuklina brzuszna oraz rozworu przełykowego. Występuje niekiedy
- Drobną twarz z dużą czaszką. Występuje niekiedy.

Zespół Pataua

Czym jest zespół Pataua?

Zespół Pataua jest bardzo poważnym schorzeniem wrodzonym. Występuje znacznie rzadziej niż zespół Downa. Większość dzieci z zespołem Pataua umiera w czasie ciąży lub zaraz po urodzeniu. Bardzo często już w macicy ich wzrost jest spowolniony. Ich zdrowie jest niezmiernie kruche a dzieci zwykle umierają przed ukończeniem pierwszego roku życia.

Dzieci z zespołem Pataua mają poważne problemy zdrowotne. Sytuacja każdego dziecka wygląda jednak inaczej i to ona decyduje o tym, jakie problemy wystąpią oraz jak poważne one będą. Poniżej lista występujących problemów:

- Bardzo poważna niepełnosprawność intelektualna. Występuje u wszystkich dzieci.
- Wady mózgu i serca. Występują u większości dzieci.
- Zaburzenia nerek i nieprawidłowości żołądka i jelit. Występują niekiedy.
- Dodatkowe palce u rąk i nóg. Występują niekiedy.
- Rozszczep wargi, szczęki i podniebienia (schisis palati). Występuje niekiedy.

Dodatkowy chromosom

- We wszystkich komórkach naszego ciała znajdują się chromosomy. Chromosomy składają się z DNA. DNA określa, jak wygląda nasze ciało i jak wszystko w naszym ciele funkcjonuje. Każda komórka zawiera 23 zestawy dwóch chromosomów. Osoba z zespołem Downa, Edwardsa albo Pataua ma dodatkowy chromosom w każdej komórce.
- Dziecko z zespołem Downa ma trzy chromosomy chromosomu 21. zamiast dwóch. Inną nazwą zespołu Downa jest trisomia 21.
- Dziecko z zespołem Edwardsa ma trzy chromosomy chromosomu 18. zamiast dwóch. Inną nazwą zespołu Edwardsa jest trisomia 18.
- Dziecko z zespołem Pataua ma trzy chromosomy chromosomu 13. zamiast dwóch. Inną nazwą zespołu Pataua jest trisomia 13.
- Czy pragniesz poznać prawdopodobieństwo wystąpienia zespołu Downa, Edwardsa i Pataua? Wejdź na stronę www.pns.nl

Czy poddać się badaniom: to ty o tym decydujesz

Nie ma obowiązku przeprowadzenia badań pod kątem obecności zespołu Downa, Edwardsa i Patau. To ty dokonujesz wyboru, czy tego pragniesz. Ty decydujesz, jak daleko chcesz posunąć się z badaniami. Badania możesz przerwać w dowolnej chwili.

Pomoc w dokonaniu wyboru

W dokonaniu wyboru mogą pomóc poniższe sugestie.

- Wypełnij kwestionariusz na stronie www.pns.nl. Ten kwestionariusz da ci wgląd we własne myśli i uczucia.
- Porozmawiaj o tym ze swoim partnerem lub innymi osobami.
- Zadaj pytania podczas rozmowy z twoim świadczeniodawcą opieki położniczej.

Poniższe pytania mogą pomóc ci w podjęciu decyzji o tym, czy chcesz przeprowadzić badania:

- Czy pragniesz dowiedzieć się w trakcie ciąży, czy twoje dziecko cierpi na zespół Downa, Edwardsa albo Patau? A może wolisz poczekać?
- Jak dużo pragniesz dowiedzieć się o swoim dziecku, zanim się urodzi?
- Załóżmy, że w rezultacie twoje dziecko może cierpieć na jakieś schorzenie. Czy pragniesz przeprowadzić dalsze badania kontrolne, czy też nie, aby uzyskać pewność? Możesz uczynić i jedno i drugie, to ty decydujesz.
- Otrzymasz również wyniki innych współistniejących nieprawidłowości w chromosomach (patrz strona 16), jeśli zdecydowałaś, że chcesz je poznać. Czy istnieją wskazania, że istnieją inne wady współistniejące? Wyniki na inne wady współistniejące często nie dają całkowitej pewności. Zanim dowiesz się więcej, może upłynąć dużo czasu. Przemyśl wszystkie kwestie związane z tą opcją.
- Dalsze badanie kontrolne obejmuje badanie biopsji kosmówki lub amniopunkcję (patrz strona 22). Zastanów się, czy wziąć w nim udział.
- Co oznaczałoby dla ciebie życie z dzieckiem z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau?
- Co oznaczałoby dla ciebie możliwe przerwanie ciąży, gdyby twoje dziecko cierpiało na jedno z tych schorzeń?
- Co zrobisz, jeśli dowiesz się, że twoje dziecko cierpi na zespół Downa, Edwardsa albo Patau?

Może zaliczasz się do grupy zawyżonego ryzyka. Na przykład dlatego, że wcześniej urodziłaś już dziecko z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau. Wówczas możesz przeprowadzić rozmowę kwalifikacyjną w Ośrodku Diagnostyki Prenatalnej. Jest to placówka należąca do Uniwersyteckiego Centrum Medycznego. Tam uzyskasz obszernie informacje o możliwościach.

Jaki wpływ mogą wywrzeć na tobie wyniki badania?

Wynik badania może prowadzić do trzech sytuacji:

Uspokoi cię on

Badanie nie wykazało wskazówek schorzeń lub wykazało schorzenie, które stwarza niewiele problemów w życiu codziennym. Uwaga: Twoje dziecko może jednak cierpieć na jakieś schorzenie, nawet jeśli wynik jest poprawny, ponieważ badania nie wykrywają wszystkich schorzeń.

Zaniepokoi cię on

Wynik wskazuje, że twoje dziecko cierpi na jakieś schorzenie. Aby mieć pewność, potrzebne jest przeprowadzenie dalszych badań kontrolnych. To ty decydujesz, czy pragniesz poddać się dalszym badaniom kontrolnym.

Musisz dokonać trudnego wyboru

Badanie kontrolne wykaże, że twoje dziecko cierpi na zespół Downa, Edwardsa albo Patau albo jakiegokolwiek inne zaburzenie. Wówczas musisz pomyśleć o tym, co zrobić.

Rozmowa o tym, czy poddać się przesiewowym badaniom prenatalnym: konsultacja

Czy podczas pierwszej wizyty u świadczeniodawcy opieki położniczej wspominałaś, że chciałabyś dowiedzieć się więcej o przesiewowych badaniach prenatalnych? Wówczas przeprowadzona zostanie z tobą obszerna rozmowa na ten temat.

Podczas tej rozmowy możesz także zadawać pytania. Rozmowa nazywana jest również konsultacją. Osoba, z którą rozmawiasz, nazywana jest konsultantem.

Przyprowadź kogoś ze sobą

Dwie osoby usłyszą więcej niż jedna. Przyprowadź zatem kogoś ze sobą na tę rozmowę. Na przykład swego partnera życiowego, przyjaciółkę lub jednego z rodziców. Nie przyprowadzaj więcej niż jednej osoby. Nie przyprowadzaj też dzieci. Wówczas będziesz mogła spokojnie porozmawiać.

To ty dokonujesz wyboru

Po rozmowie to ty decydujesz, czy pragniesz przeprowadzić badania. Czy nadal masz wątpliwości? Wówczas możesz ponownie porozmawiać ze swoim świadczeniodawcą opieki położniczej. Ta rozmowa może tobie wiele wyjaśnić. Po rozmowie lub rozmowach to ty decydujesz, czy chcesz, aby Twoje dziecko zostało przebadane pod kątem obecności zespołu Downa, Edwardsa i Patau.

W jaki sposób przebiega test NIPT?

NIPT to test, w którym kobieta ciężarna oddaje nieco krwi. Laboratorium bada krew. Jeśli badanie krwi wskazuje, że dziecko może cierpieć na zespół Downa, Edwardsa albo Patau, to wówczas konieczne jest dalsze badanie kontrolne, aby upewnić się, czy dziecko jest chore. Test NIPT możesz wykonać od 10. tygodnia ciąży.

Dodatkowa opcja wyboru przy teście NIPT: wyniki współistniejące

Decydujesz się na test NIPT? Jeśli tak, musisz jeszcze podjąć decyzję, czy chcesz też poznać inne nieprawidłowości w chromosomach. Nazywamy to wynikami współistniejącymi.

Jeśli laboratorium wykryje wskazania co do istnienia wyników współistniejących, nieprawidłowości te mogą występować u dziecka, w łożysku lub – bardzo sporadycznie – u kobiety ciężarnej. Za pomocą testu NIPT nie można określić, gdzie dokładnie umiejscowione są nieprawidłowości w chromosomach, jak bardzo są poważne i co taka nieprawidłowość oznacza dla ciężarnej i jej dziecka. Tylko dzięki dodatkowym badaniom można dowiedzieć się więcej o innych nieprawidłowościach dotyczących chromosomów.

Jeśli laboratorium stwierdzi, że występuje wskazanie co do istnienia wyników współistniejących, możesz zdecydować się na badanie kontrolne.

Laboratorium nie wykrywa wszystkich nieprawidłowości w chromosomach. Nawet jeśli wynik będzie prawidłowy, istnieje niewielka możliwość, że twoje dziecko ma jednak dane schorzenie.

Test NIPT może więc nieść ze sobą niepewność.

Test NIPT i badanie USG 13. tygodnia ciąży

Podobnie jak USG 13. tygodnia ciąży, test NIPT jest badaniem, które można wykonać na wczesnym etapie ciąży. Warto jednak wiedzieć, że są to dwa różne badania ukierunkowane na wykrywanie zupełnie innych schorzeń i nieprawidłowości. Badania te nie zastępują się wzajemnie:

- test NIPT to badanie pod kątem występowania zespołu Downa, Edwardsa i Patau, czyli aberracji chromosomowych;
- badanie USG 13. tygodnia ciąży służy czemu innemu – wykryciu wad ciała dziecka.

Jeśli chcesz wykonać badanie pozwalające sprawdzić, czy Twoje dziecko ma zespół Downa, Edwardsa lub Patau, zdecyduj się na wykonanie testu NIPT.

Więcej informacji na temat testu NIPT?

Wejdź na stronę www.pns.nl/nipt w celu uzyskania informacji uzupełniających na temat testu NIPT oraz wyników współistniejących.

Badanie przesiewowe dla bliźniąt

Spodziewasz się bliźniąt lub wieloraczków? Możesz również zdecydować się na test NIPT. Wejdź na stronę www.pns.nl/nipt/tweeling .

Wynik

Jaki wynik można uzyskać z testu NIPT? Czy wynik jest pewny?

Wynik testu NIPT nie daje żadnej pewności. Niemniej jednak wynik jest zwykle uspokajający: jeśli wynik nie jest nieprawidłowy, prawdopodobieństwo wystąpienia nieprawidłowości jest bardzo niskie. Dalsze badania kontrolne nie zostaną zatem przeprowadzone. Czy otrzymałaś nieprawidłowy wynik? Wówczas możesz zdecydować się na dalsze badania kontrolne. To daje ci więcej pewności. Chcesz dowiedzieć się czegoś więcej o pewności wyniku? Wejdź na stronę www.pns.nl.

Od kogo otrzymasz wyniki?

Otrzymasz wyniki od swojego świadczeniodawcy opieki położniczej. Wyjaśni on tobie, co te wyniki dla ciebie oznaczają. Czy pragniesz również poznać inne nieprawidłowości w chromosomach (wyniki współistniejące)? Wówczas może też do Ciebie zadzwonić lekarz (genetyk kliniczny) z Uniwersyteckiego Centrum Medycznego.

Kiedy otrzymasz wyniki?

Wyniki otrzymasz w ciągu 10 dni kalendarzowych.

Jakie wyniki możesz uzyskać z testu NIPT?

Możesz otrzymać następujące wyniki:

Wynik nie odbiega od normy.

Wynik ten otrzymuje około 995 na 1000 kobiet. Ten wynik jest prawie zawsze poprawny. Prawdopodobieństwo, że jesteś w ciąży z dzieckiem z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau, jest bardzo niskie. Mniej niż 1 na 1000 kobiet w ciąży z takim wynikiem jest w ciąży z dzieckiem z jednym z tych schorzeń. *Dalsze badania kontrolne nie są konieczne.*

Wynik odbiega od normy.

Pięć na 1000 kobiet, które wykonują test NIPT, otrzymuje taki wynik. Możesz być w ciąży z dzieckiem z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau. Wynik wskazuje również, które z trzech nieprawidłowości może występować u twojego dziecka.

- Około 90 na 100 kobiet z takim wynikiem jest rzeczywiście w ciąży z dzieckiem z zespołem Downa.
- Około 90 na 100 kobiet z takim wynikiem jest rzeczywiście w ciąży z dzieckiem z zespołem Edwardsa.
- Około 50 na 100 kobiet z takim wynikiem jest rzeczywiście w ciąży z dzieckiem z zespołem Patau. Myślisz o przerwaniu ciąży? Wówczas musisz najpierw poddać się dalszym badaniom kontrolnym. Wynik odbiega od normy. Nie musisz za to ponownie płacić. Taki wynik uzyskują dwie na 100 kobiet, które poddały się testowi NIPT. Możesz zdecydować się na przeprowadzenie ponownego testu NIPT.

Możesz poddać się dalszym badaniom kontrolnym. Wówczas upewnisz się, czy rzeczywiście jesteś w ciąży z dzieckiem z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau.

Test się nie powiódł.

Taki wynik uzyskały dwie na 100 kobiet, które wykonują test NIPT. Możesz ponownie wykonać test NIPT. Nie musisz za to ponownie płacić.

Czy chciałabyś również uzyskać informacje o wynikach współistniejących? Wówczas również zostaniesz powiadomiona o tych wynikach.

Możliwe są następujące wyniki:

Brak jest wyników współistniejących

Wynik ten otrzymuje około 996 na 1000 kobiet. W liście z wynikami testu NIPT stwierdzono, że brak jest wyników współistniejących. Ale uwaga: test NIPT nie wykrywa wszystkich możliwych nieprawidłowości chromosomowych. Więc nadal istnieje niewielkie prawdopodobieństwo tego, że twoje dziecko jest chore.

Dalsze badania kontrolne nie są konieczne.

Stwierdzono obecność wyników współistniejących

Wynik ten otrzymuje około 4 na 1000 kobiet. Szansa na wystąpienie wskazania, że istnieją wyniki współistniejące wykryte za pomocą testu NIPT jest mniej więcej taka samo mała, jak szansa na znalezienie wskazania dotyczącego występowania zespołu Downa.

Jeśli otrzymasz wynik ze wskazaniem, że istnieją wyniki współistniejące, zadzwoni do ciebie lekarz (genetyk kliniczny), który wyjaśni ci, co zostało wykryte i co to może oznaczać dla twojego dziecka lub dla ciebie. Otrzymasz zaproszenie na rozmowę w Poradni Genetyki Klinicznej przy Uniwersyteckim Centrum Medycznym, gdzie uzyskasz więcej informacji.

Przeprowadzenie dalszych badań kontrolnych jest zawsze konieczne w celu uzyskania pewności.

O niektórych wskazaniach co do istnienia wyników współistniejących zostaniesz zawsze poinformowana

O wskazaniu dotyczącym istnienia wyników współistniejących zostaniesz poinformowana tylko wtedy, gdy wcześniej wyraźnie zaznaczysz, że chcesz się o nich dowiedzieć. Nazywamy to prawem do niewiedzy. Niemniej jednak czasami zdarza się, że kobieta w ciąży, która nie chce wiedzieć, czy istnieje takie wskazanie, zostaje jednak o nim poinformowana.

Dzieje się tak tylko wtedy, gdy jest ku temu poważny powód. Na przykład gdy istnieje wskazanie występowania innej nieprawidłowości chromosomalnej na chromosomie 21, 18 lub 13, bądź też wynik współistniejący może wskazywać na występowanie raka u matki. Zostaniesz więc poinformowana o wskazaniu co do istnienia wyników

współistniejących tylko wtedy, gdy będzie to niezbędne dla dobra matki i dziecka.

Konieczność przeprowadzenia dalszych badań kontrolnych

Czy istnieją wskazówki ku temu, że twoje dziecko cierpi na zespół Downa, Edwardsa albo Patau? Porozmawiaj wówczas ze swoim świadczeniodawcą opieki położniczej. On lub ona może udzielić tobie wsparcia.

Masz wybór:

- Nie robisz nic. Pozostajesz w ciąży, nie przeprowadzasz dalszych badań kontrolnych i pozwalasz na urodzenie dziecka.
- Przeprowadziłeś dalsze badania kontrolne. Uzyskasz wtedy pewność, czy twoje dziecko ma zespół Downa, Edwardsa albo Patau.

To ty decydujesz

Czy pragniesz dowiedzieć się więcej o dalszych badaniach kontrolnych? Zostaniesz wówczas zaproszona na rozmowę w Ośrodku Diagnostyki Prenatalnej. Dopiero potem dokonasz wyboru. Możesz również zdecydować, że nie chcesz przeprowadzać dalszych badań kontrolnych.

Czy decydujesz się na dalsze badania kontrolne?

Dalsze badanie kontrolne obejmują jedno z dwóch poniższych badań:

- Badanie biopsji kosmówki. Lekarz pobiera mały kawałek łożyska i bada go. Jest to możliwe po 11. tygodniu ciąży.
- Amniopunkcja. Lekarz pobiera trochę płynu owodniowego i bada go. Jest to możliwe po 15. tygodniu ciąży.

Po przeprowadzeniu tych badań upewnij się, czy Twoje dziecko cierpi na zespół Downa, Edwardsa albo Patau. Wadą badania jest niewielkie prawdopodobieństwo poronienia z jego powodu. Występuje ono u dwóch na 1000 kobiet.

Wyniki dalszych badań kontrolnych

Lekarz przekaże tobie wyniki dalszych badań kontrolnych. Wynik może oznaczać, że nie ma nieprawidłowości. Istnieje też jednak prawdopodobieństwo tego, że badanie wykaże, że jesteś w ciąży z dzieckiem z zespołem Downa, Edwardsa, Patau albo inną nieprawidłowością chromosomową. Ta wiadomość może Cię zmartwić lub zasmucić. Prawdopodobnie wywoła ona w tobie wiele pytań. Dlatego szybko przeprowadzisz obszerną rozmowę z jednym lub kilkoma lekarzami, na przykład z ginekologiem, genetykiem klinicznym lub pediatrą.

To, z kim przeprowadzisz rozmowę, zależy od wykrytej nieprawidłowości lub schorzenia.

Kompleksowe wsparcie

Podczas rozmowy jeden lub więcej lekarzy jest do twojej dyspozycji, aby tobie pomóc i udzielić dodatkowych informacji. Podczas rozmowy dowiesz się:

- Jak mogłoby wyglądać życie twojego dziecka.
- Jakie konsekwencje dana nieprawidłowość ma dla ciebie i twojego dziecka.
- Czy można leczyć nieprawidłowość twojego dziecka.
- Gdzie można znaleźć więcej informacji na temat nieprawidłowości. Strona 15 niniejszej broszury zawiera listę najważniejszych organizacji i stron internetowych, na których można znaleźć więcej informacji.

Ty i twój partner życiowy możecie oczywiście zadać wszystkie pytania podczas rozmowy.

Pomoc w podjęciu decyzji o tym, co zrobić z wynikami

Następnie musisz zazwyczaj dokonać trudnego wyboru. Musisz zdecydować, co zrobić z wynikami. Pomogą tobie w tym eksperci z Ośrodka Diagnostyki Prenatalnej.

- Możesz pozostać w ciąży i urodzić dziecko. Możesz zacząć przygotowywać się do przybycia dziecka z chorobą lub nieprawidłowością. Możesz również zorganizować dodatkową opiekę nad ciążą i porodem.
- W przypadku niektórych nieprawidłowości dziecko może umrzeć w czasie ciąży lub podczas porodu bądź zaraz po nim. Poprowadzi cię w tym świadczeniodawca opieki położniczej.
- Możesz zdecydować się na przerwanie ciąży. Dziecko wtedy umiera. Porozmawiaj o tym ze swoim świadczeniodawcą opieki położniczej, ginekologiem, pediatrą lub genetykiem klinicznym. I zadaj wszystkie swoje pytania. Możesz także porozmawiać z innym ekspertem, na przykład z psychologiem lub pracownikiem socjalnym. Czy decydujesz się na usunięcie ciąży? Jest to wówczas możliwe do 24. tygodnia ciąży.

Niezależnie od wyniku badania kontrolnego, porozmawiaj z kimś o tym. Choćby ze swoim partnerem, położną, ginekologiem, lekarzem rodzinnym, pracownikiem socjalnym lub psychologiem.

Koszty i refundacja

Ile kosztują badania? I czy ubezpieczenie zwraca te koszty?

Koszt konsultacji

Twój ubezpieczyciel zdrowotny pokrywa koszty konsultacji. Konsultacja stanowi obszerną rozmowę na temat możliwości przeprowadzenia badań pod kątem obecności zespołu Downa, Edwardsa i Patau. Nie ponosisz żadnych opłat. Nie jest to również zaliczane na poczet franszyzy redukcyjnej ubezpieczenia zdrowotnego.

Test jest bezpłatny

Nie ponosisz żadnych kosztów za wykonanie testu NIPT. Więcej informacji znajdziesz na stronie www.pns.nl/nipt/kosten.

Czy występuje u ciebie większe prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z zespołem Downa, Edwardsa lub Patau, np. dlatego, że wcześniej urodziłaś dziecko z tymi wadami? Również w takim przypadku nie płacisz za wykonanie testu (nie płacisz też kwoty franszyzy redukcyjnej ubezpieczenia zdrowotnego, zwanej też „ryzykiem własnym”).

Koszty dalszych badań kontrolnych

Czy twój wynik testu NIPT jest nieprawidłowy? Możesz zdecydować się wówczas na dalsze badania kontrolne. Twoje ubezpieczenie zdrowotne pokryje ich koszty. Świadczenie to ujęte jest w podstawowym pakiecie opieki zdrowotnej. Zwykle zobowiązana jesteś zapłacić najpierw kwotę franszyzy redukcyjnej ubezpieczenia zdrowotnego. Zapytaj o to swojego ubezpieczyciela zdrowotnego. Ekspert z Ośrodka Diagnostyki Prenatalnej również powie tobie więcej na ten temat.

Warunki twojego ubezpieczenia zdrowotnego mogą mieć wpływ na przysługującą tobie refundację kosztów opieki. Wymienione powyżej opłaty i koszty również mogą ulec zmianie. Chcesz dowiedzieć, ile obecnie wynoszą te koszty? Wejdź na stronę www.pns.nl.

Więcej informacji o przesiewowym badaniu prenatalnym

Istnieją różne organizacje, strony internetowe i broszury pozwalające na uzyskanie więcej informacji, nie tylko na temat ciąży, ale także o różnych nieprawidłowościach i zaburzeniach.

Internet

Na stronie www.pns.nl znajdziesz więcej informacji na ten temat. Znajdziesz tam również kwestionariusz. Czy masz trudności z podjęciem decyzji o tym, czy poddać swoje dziecko badaniom pod kątem obecności zespołu Downa, Edwardsa i Patau? Kwestionariusz ten może wówczas tobie pomóc. Kwestionariusz zawiera również wskazówki dotyczące omawiania tego tematu z innymi osobami.

Informacje na temat przesiewowych badań prenatalnych można również znaleźć na tych stronach internetowych:

www.erfelijkheid.nl

www.deverloeskundige.nl

www.thuisarts.nl

www.degynaecoloog.nl

Holenderska Fundacja ds. Zespołu Downa [Stichting Downsyndroom]

Jest stowarzyszeniem rodziców dzieci z zespołem Downa.

Stowarzyszenie jest zaangażowane w interesy osób z zespołem Downa oraz ich rodziców. Fundacja oferuje następującą pomoc:

- Wspieranie kobiet w ciąży z dzieckiem z zespołem Downa.
- Jeśli chcą one same ustalić, czy poradzą sobie z wychowaniem dziecka z zespołem Downa. Fundacja udziela wówczas informacji na temat życia z zespołem Downa. Pozwala to rodzicom podjąć właściwą dla nich decyzję.
- Wspieranie rodziców noworodków z zespołem Downa.
- Strona Fundacji ds. Zespołu Downa to www.downsyndroom.nl.

Książka „Downsyndroom – Alle medische problemen op een rij” [„Zespół Downa – wszystkie problemy medyczne pod rząd” wydana przez Artsen voor Kinderen [Lekarze dzieciom] (2010) zawiera przegląd problemów medycznych, które występują u wielu osób z zespołem Downa, od narodzin do wieku nastoletniego. Możesz też pobrać tę książkę w aplikacji on nazwie „Downsyndroom – Medisch op weg” [„Downsyndrome – wstępne wsparcie medyczne”].

Strona "cyberpoli"

Jest to strona internetowa zawierająca wiele informacji dla dzieci i młodzieży z chorobami przewlekłymi lub niepełnosprawnością.

Znajdziesz na niej wiele informacji i doświadczeń, możesz także zadać swe pytania. Jej strona internetowa to www.cyberpoli.nl/downsyndroom

VSOP

VSOP jest organizacją parasolową skupiającą pacjentów cierpiących na schorzenia rzadkie i genetyczne. Reprezentuje ponad 100 stowarzyszeń

działających na rzecz osób z chorobami rzadkimi i genetycznymi oraz ich rodzin.

Centrum ds. Genetyki [Het Erfocentrum]

Centrum ds. Genetyki udziela informacji o chorobach genetycznych. Możesz sprawdzić jego strony internetowe www.erfelijkheid.nl i www.zwangerwijzer.nl

Stowarzyszenie sieci VG [Vereniging VG-netwerken]

To stowarzyszenie skierowane jest do osób z niepełnosprawnością intelektualną lub trudnościami w nauce z powodu bardzo rzadkiego zespołu oraz do ich rodziców. Jego stroną internetową jest www.vgnetwerken.nl.

Platforma ZON

Platforma ZON łączy rodziców przewlekłe chorych dzieci z niediagnozowanymi lub niezwykle rzadkimi chorobami.

Fundacja Serce [Hartstichting]

Więcej informacji o wrodzonych wadach serca można znaleźć na www.hartstichting.nl.

Fetusned

Strona www.fetusned.nl zawiera informacje o nieprawidłowościach kości, rąk lub nóg, a także informacje o możliwych zabiegach leczniczych.

Holenderski Krajowy Instytut Zdrowia Publicznego i Środowiska [RIVM]

RIVM ustala i koordynuje wszystko to, co dotyczy organizacji przesiewowych badań prenatalnych. Na przykład przekaz informacji i przeprowadzanie badań. RIVM robi to w imieniu Ministerstwa Zdrowia, Opieki Społecznej i Sportu. Wejdź na stronę www.rivm.nl.

Regionalne Ośrodki Przesiewowych Badań Prenatalnych

Regionalne Ośrodki Przesiewowych Badań Prenatalnych zapewniają, że przesiewowe badania prenatalne są prawidłowo zorganizowane w twoim regionie. Więcej informacji znajdziesz na stronie www.pns.nl.

Broszury o innych testach w trakcie ciąży

Możesz przeczytać więcej w poniższych broszurach:

USG 13. i 20. tygodnia ciąży. Możesz zapoznać się z treścią tej broszury na stronie www.pns.nl/folders.

W ciąży! To jest ogólna broszura na temat ciąży. Znajdziesz w niej również informacje o badaniu krwi, któremu poddajesz się w 12. tygodniu ciąży. Badanie to określa twoją grupę krwi. Wykazuje również obecność chorób zakaźnych. Broszurę można znaleźć na stronie www.pns.nl/folders.

Broszury można również znaleźć u świadczeniodawcy opieki położniczej, lekarza rodzinnego lub ginekologa. Poproś o nie.

Co dzieje się z twoimi danymi?

Czy decydujesz się na przeprowadzenie przesiewowych badań prenatalnych? W takim wypadku twoi świadczeniodawcy opieki zdrowotnej przechowują twoje dane w dokumentacji medycznej. Jest to niezbędne do sprawnego przebiegu badań.

Dane dotyczące twoich przesiewowych badań prenatalnych będą przechowywane w krajowej bazie danych (Peridos). Jeśli zdecydujesz się na wykonanie testu NIPT, po badaniu może pozostać trochę twojego osocza krwi. Laboratorium wykonujące test przechowuje osocze krwi i przynależne do niego dane w odpowiednio zabezpieczonym systemie. Osocze to płynna część krwi bez zawartych w niej płytek i komórek krwi.

Tylko osoby i podmioty świadczące ci opiekę zdrowotną mogą przeglądać twoje dane przechowywane w bazie Peridos. Należą do nich świadczeniodawca opieki położniczej, ginekolog, laborant, pielęgniarka i technik USG.

Do czego wykorzystywane są twoje dane

1. W celu kontroli, czy test NIPT, USG 13. tygodnia ciąży i USG 20. tygodnia ciąży zostały wykonane prawidłowo oraz czy podmioty świadczące opiekę zdrowotną i laboratoria należycie wykonują swoją pracę (kontrola jakości). Zajmuje się tym Ośrodek Referencyjny ds. testów NIPT (jest to wydział RIVM, który monitoruje jakość testów NIPT) i Ośrodek Regionalny. Ośrodek posiada na to zezwolenie Ministerstwa Zdrowia, Opieki Społecznej i Sportu. Pracownik Ośrodka Regionalnego może przeglądać i sprawdzać dane (anonimowo). System jest skutecznie zabezpieczony.
2. W celu dalszego ulepszania testów NIPT, jak również badań USG 13. i 20. tygodnia ciąży (monitorowanie i ocena). W tym celu wykorzystywane są dane statystyczne dotyczące badań i efektów badań. Są to na przykład dane statystyczne dotyczące tego, ile kobiet w ciąży decyduje się na przesiewowe badania prenatalne, jakie są wyniki różnych badań.
3. Na potrzeby ewentualnych badań naukowych, jakie zostaną przeprowadzone w przyszłości. Naukowcy prowadzący takie badania mogą (pod ściśle określonymi warunkami) uzyskać dane pochodzące z testu NIPT, a także badań USG 13. i 20. tygodnia ciąży. Jednak aby móc wykorzystać twoje dane lub osocze krwi do przyszłych badań naukowych, poprosimy cię najpierw o wyrażenie na to zgody – patrz ramka na stronie 27.

Badania naukowe w przyszłości

W przyszłości badacze mogą chcieć wykorzystać twoje dane pochodzące z testów NIPT i/lub badań USG 13. i 20. tygodnia ciąży i/lub twoje osocze krwi pozostałe po teście NIPT. Obejmuje to dane pochodzące z

wszelkich badań kontrolnych, jak również dotyczące stanu zdrowia dziecka po urodzeniu.

Podczas rozmowy konsultacyjnej lekarz zapyta cię, czy zgadzasz się na to, by w przyszłości badacze naukowcy mogli wykorzystać dane pochodzące z twojego testu NIPT i twoje osocza krwi. Wyłącznie ty decydujesz, czy wydasz na to swoją zgodę, czy też nie. Twoja zgoda lub jej brak zostanie wprowadzona do bazy danych Peridos i zapisana w laboratorium wykonującym test NIPT.

Należyta ochrona danych

Jeśli wyrazisz zgodę na wykorzystanie twoich danych w przyszłych badaniach naukowych, twoje dane osobowe będą dobrze chronione. Naukowcy nie będą mogli zobaczyć twojego nazwiska ani adresu. Nie dowiedzą się więc, do kogo należą dane z badań i/lub osocze krwi.

Wycofanie zgody

Jeśli zechcesz wycofać swoją zgodę na wykorzystanie danych i osocza krwi do przyszłych badań, zgłoś to swojemu świadczeniodawcy opieki położniczej. Baza danych Peridos poinformuje wtedy także laboratorium przeprowadzające test NIPT o wycofaniu zgody.

Nie chcesz, byśmy przechowywali twoje dane w bazie danych Peridos?

Jeśli nie życzysz sobie, byśmy przechowywali twoje dane w bazie danych Peridos po zakończeniu przesiewowych badaniach prenatalnych na potrzeby kontroli i/lub dalszego doskonalenia badań prenatalnych, zgłoś to swojemu świadczeniodawcy opieki położniczej. Zadbaj o to, by po porodzie w bazie danych pozostały tylko twoje anonimowe dane potrzebne do celów statystycznych. Jednak nikt nie będzie mógł zobaczyć twoich danych.

Więcej informacji?

Chcesz dowiedzieć się więcej o tym, w jaki sposób chronimy twoje dane? Twój świadczeniodawca opieki położniczej może powiedzieć tobie więcej na ten temat.

Kto opracował niniejszą broszurę?

Niniejsza broszura została opracowana przez grupę roboczą. W skład tej grupy roboczej wchodzi wiele różnych holenderskich organizacji:

- Organizacja Techników Ultrasonografii (skrót holenderski: BEN)
- Regionalne Ośrodki Badań Przesiewowych
- Centrum ds. Genetyki (nazwa holenderska: Het Erfocentrum)
- Organizacja położnych domowych (skrót holenderski: KNOV)
- Organizacja pediatrów (skrót holenderski: NVK)
- Organizacja ginekologów (skrót holenderski: NVOG)
- Krajowy Instytut Zdrowia Publicznego i Środowiska (skrót holenderski: RIVM)
- Organizacja genetyków klinicznych (skrót holenderski: VKGN)
- Organizacja pacjentów zrzeszająca 90 organizacji ds. rzadkich i genetycznych schorzeń (skrót holenderski: VSOP)

Kolofon

Niniejsza broszura została opracowana w oparciu o wiedzę, którą teraz dysponujemy. Osoby oraz organizacje, które opracowały niniejszą broszurę, nie ponoszą odpowiedzialności za ewentualne błędy w niej widniejące. Osobistej porady zasięgnąć można u świadczeniodawcy opieki położniczej lub ginekologa.

Niniejsza broszura widnieje również na stronie www.pns.nl, gdzie umieszczono informacje dotyczące badań w trakcie ciąży oraz po jej zakończeniu (przesiewowe badania prenatalne i noworodków). Czy jesteś świadczeniodawcą opieki położniczej? Wówczas możesz zamówić dodatkowe egzemplarze broszury w sklepie internetowym na stronie www.pns.nl/webshop.

RIVM, marzec 2023 r.