



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	10
Konieczność przeprowadzenia dalszych badań kontrolnych	12
Koszty i refundacja	14
Więcej informacji o przesiewowym badaniu prenatalnym	15
Co dzieje się z twoimi danymi?	17
Kto opracował niniejszą broszurę?	18

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 Pataua: test NIPT.*
- 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 Pataua. 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 Pataua. 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 Pataua. 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 Pataua,
 - 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 również filmik instruktażowy wyjaśniający, na czym te badania polegają. 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.

Po szkole podstawowej większość dzieci uczęszcza do specjalnej szkoły średniej. 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 zamieszkują 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 tobie wgląd we własne myśli i uczucia.
- Porozmawiaj o tym ze swoim partnerem lub innymi osobami.
- Zadaj pytania podczas rozmowy z twoim świadczeniodawcą opieki położniczej. 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 oddział podlegający szpitalom akademickim. Tam uzyskasz obszernie informacje o możliwościach.

Poniższe pytania mogą pomóc tobie 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.
- Dalsze badanie kontrolne stanowią biopsja kosmówki i amniopunkcja. Istnieje niewielkie prawdopodobieństwo poronienia. Jak się do tego odnosisz?
- 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?

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. Możesz wykonać test NIPT od 11. tygodnia ciąży.

Dodatkowa opcja wyboru przy teście NIPT

Czy decydujesz się na test NIPT? Wówczas musisz dokonać dodatkowego wyboru. Mianowicie: czy chcesz też poznać inne nieprawidłowości w chromosomach? Nazywamy to wynikami współistniejącymi. Laboratorium nie wykrywa wszystkich nieprawidłowości w chromosomach. Nawet jeśli wynik jest prawidłowy, istnieje niewielkie prawdopodobieństwo, że twoje dziecko jest chore.

Czy laboratorium wykazało wyniki współistniejące? Wówczas możesz zdecydować się na dalsze badania kontrolne. W ten sposób upewnisz się, co wyniki współistniejące oznaczają dla twojego dziecka lub dla ciebie. Spośród wszystkich 1000 kobiet, które decydują się na test NIPT, u około czterech wykrywa się wyniki współistniejące.

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.

W Holandii możesz wybrać test NIPT tylko wtedy, gdy bierzesz udział w badaniach naukowych (TRIDENT-2). Oznacza to, że naukowcy mogą wykorzystywać twoje dane do badań. Podpisujesz w tym celu formularz zgody. Chcesz dowiedzieć się więcej o badaniach naukowych lub o tym, co dzieje się z twoimi danymi? Wejdź na stronę www.meerovernipt.nl

Badanie przesiewowe dla bliźniąt Czy spodziewasz się bliźniąt lub wieloraczków? Możesz również zdecydować się na test NIPT. Wejdź na stronę www.pns.nl

Czy twój wiek odgrywa rolę? Starsze kobiety w ciąży mają większe prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z zespołem Downa niż młodsze kobiety w ciąży. Na 10 000 kobiet ciężarnych w wieku 30 lat średnio 19 jest w ciąży z dzieckiem z zespołem Downa. Na 10 000 kobiet ciężarnych w wieku 40 lat średnio 155 jest w ciąży z dzieckiem z zespołem Downa. Prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z zespołem Edwardsa albo Patau jest również większe u starszych kobiet ciężarnych.

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? Wówczas również skontaktuje się z tobą ekspert z Ośrodka Diagnostyki Prenatalnej lub Poradni Genetyki Klinicznej szpitala akademickiego.

Kiedy otrzymasz wyniki?

Wyniki otrzymasz w ciągu 10 dni roboczych po oddaniu krwi do laboratorium.

Jakie wyniki możesz uzyskać z testu NIPT?

Możesz otrzymać następujące wyniki:

Wynik nie odbiega od normy.

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.

- Pięc 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.

Wynik 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

W powiadomieniu o wynikach testu NIPT stwierdza się, że brak jest wyników współistniejących. Dalsze badania kontrolne nie są konieczne. Ale uwaga: test NIPT nie wykrywa wszystkich możliwych nieprawidłowości chromosomowych. *Więc nadal istnieje niewielkie prawdopodobieństwo tego, że twoje dziecko jest chore.*

Stwierdzono obecność wyników współistniejących

Telefonicznie zostaniesz powiadomiona o treści wyników. Wytłumaczone zostanie tobie również, co to może oznaczać dla twojego dziecka lub dla ciebie. Zostaniesz wezwana na rozmowę w Poradni Genetyki Klinicznej szpitala akademickiego. Tam uzyskasz więcej informacji o wykrytej nieprawidłowości. *Przeprowadzenie dalszych badań kontrolnych jest zawsze konieczne w celu uzyskania pewności.*

Konieczność przeprowadzenia dalszych badań kontrolnych

Czy istnieją wskazówki ku temu, że twoje dziecko cierpi na zespół Downa, Edwardsa albo Pataua? 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. Wtedy z całą pewnością wiesz, czy twoje dziecko cierpi na zespół Downa, Edwardsa albo Pataua. Myślisz o usunięciu ciąży? Musisz wówczas najpierw przeprowadzić dalsze badania kontrolne.

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 obejmuje 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 upewnisz się, czy Twoje dziecko cierpi na zespół Downa, Edwardsa albo Pataua. 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, Pataua 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 pracownikiem socjalnym. Czy decydujesz się na usunięcie ciąży? Jest to wówczas możliwe do 24. tygodnia ciąży.

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.

Koszty testu

Musisz zapłacić za ten test. Nie możesz zadeklarować rachunku ubezpieczycielowi. Test NIPT kosztuje około 175,- euro.

Koszty badania z uwagi na zawyżone prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau

Czy występuje u ciebie zawyżone prawdopodobieństwo, na przykład dlatego, że urodziłaś wcześniej dziecko z zespołem Downa, Edwardsa albo Patau? W takim wypadku za badanie zapłaci ubezpieczyciel. Zwykle płacisz najpierw jednak kwotę franszyzy redukcyjnej ubezpieczenia zdrowotnego. Skontaktuj się ze swoim ubezpieczycielem zdrowotnym.

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.meerovernipt.nl

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 o 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 stowarzyszeniem, w którym współpracuje 81 organizacji rodziców i pacjentów. VSOP broni interesów wszystkich osób z rzadkimi i

genetycznymi schorzeniami. Wpływa na politykę, stymuluje badania naukowe i uświadamia lekarzom i innym osobom znaczenie rzadkich chorób. Ich stroną internetową jest www.vsop.nl.

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 SUN [Platforma SUN]

Platforma SUN jest organizacją dla rodziców dzieci z bardzo rzadkim albo nieznanym schorzeniem. Przykładami są zespół Edwardsa i zespół Patau. Jej stroną internetową jest www.ziekteonbekend.nl.

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. Część tych danych jest wprowadzana do krajowej bazy danych (Peridos). Jest to niezbędne do sprawnego przebiegu badań.

Tylko świadczeniodawcy opieki zdrowotnej mają prawo przeglądać twoje dane. Należą do nich świadczeniodawca opieki położniczej, ginekolog, laborant, pielęgniarka i technik USG.

Do czego wykorzystywane są twoje dane

1. Do sprawdzenia, czy badania są właściwie przeprowadzane. I czy świadczeniodawcy opieki zdrowotnej prawidłowo wykonują swoją pracę. Dokonuje tego Ośrodek Regionalny. Ośrodek ten zapewnia, że przesiewowe badania prenatalne są odpowiednio zorganizowane w twoim regionie. Ośrodek posiada na to zezwolenie Ministerstwa Zdrowia, Opieki Społecznej i Sportu. Pracownik Ośrodka Regionalnego może przeglądać i sprawdzać dane. System jest skutecznie zabezpieczony.
2. Dalsze doskonalenie badań naukowych. 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. Naukowcy nie mają wglądu w to, do kogo te dane należą. Niekiedy naukowcy muszą o tym wiedzieć. Na przykład podczas badań przeprowadzanych nad nowymi metodami. Jeśli pragniemy wykorzystać w tym celu twoje dane, poprosimy najpierw o twoją zgodę.

Nie chcesz, abyśmy wykorzystali twoje dane?

Nie chcesz, abyśmy wykorzystali twoje dane do kontroli jakości i badań naukowych? Poinformuj wówczas o tym swojego świadczeniodawcę opieki położniczej. Twoje dane zostaną wówczas usunięte z bazy danych. Stanie się to po dniu, na który twój świadczeniodawca opieki położniczej wyznaczył datę porodu. Baza danych będzie wtedy zawierała tylko anonimowe zgłoszenie poddania się przesiewowym badaniom prenatalnym, by móc uwzględnić je w statystykach. Nikt nie ma wglądu w twoje dane osobowe.

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. Możesz też zajrzeć na strony www.peridos.nl oraz www.pns.nl. Badania TRIDENT-1 i TRIDENT-2. Jeśli decydujesz się na test NIPT, wówczas bierzesz udział w badaniu naukowym. Twoje dane osobowe są nam niezbędne. Pragniesz dowiedzieć się czegoś więcej na ten temat? Zajrzyj na stronę www.meerovernipt.nl

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, październik 2021