

Informacje dla kobiet ze zwiększonym ryzykiem urodzenia dziecka z zespołem Downa

Ta broszura jest przeznaczona dla kobiet, które przeszły przez badanie przesiewowe wykrywające zespół Downa, które zostały poinformowane, że istnieje u nich zwiększone ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa.

Broszura wyjaśnia wyniki badania przesiewowego i informuje o kolejnych działaniach.

Zawiera ponadto informacje na temat osób z zespołem Downa.

Badanie przesiewowe pod kątem zespołu Downa

Z wyniku badania przesiewowego dowiesz się, jak wysokie jest w Twoim wypadku ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa.

Pamiętaj: im niższa liczba, tym większe ryzyko. Oto kilka przykładów:

- **Jeden na 50** oznacza, że na każde 50 przypadków w 1 zachodzi prawdopodobieństwo, że urodzone dziecko będzie miało zespół Downa, a w 49 - że nie będzie miało zespołu Downa.
- **Jeden na 450** oznacza, że ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa jest mniejsze. To znaczy, że na każde 450 przypadków w 1 zachodzi prawdopodobieństwo, że urodzone dziecko będzie miało zespół Downa, a w 449 przypadkach, że nie będzie miało zespołu Downa.

Zawsze istnieje ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa, także w przypadku kobiet, których wyniki wskazują mniejsze ryzyko (tj. mniejsze niż 1 na 150 przypadków).

Jeżeli zaliczasz się do kręgu kobiet o zwiększonym ryzyku urodzenia dziecka z zespołem Downa, możesz omówić wynik i otrzymać skierowanie na test chromosomowy.

Badanie przesiewowe, któremu zostałaś poddana, wykazało, że istnieje ryzyko urodzenia przez Ciebie dziecka z zespołem Downa. W celu ustalenia poziomu ryzyka, że urodzisz dziecko z zespołem Downa, komputer uwzględnił:

- Twój wiek
- wyniki badania Twojej krwi
- Twoje pochodzenie etniczne
- czy palisz tytoń
- wyniki wczesnych badań ultrasonograficznych
- Twoją wagę

Położna pomoże Ci sprawdzić te dane. Jeżeli nie są prawidłowe, komputer jeszcze raz je przeanalizuje.

Ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa zwiększa się wraz z wiekiem kobiety.

Wynik badania przesiewowego uwzględnia Twój wiek. Badanie przesiewowe jest bardziej dokładniejszym wskaźnikiem ryzyka urodzenia dziecka z zespołem Downa niż wyłącznie na podstawie wieku.

Co oznacza wynik badania przesiewowego pod kątem zespołu Downa

Wynik **nie** oznacza, że Twoje dziecko ma zespół Downa. Wskazuje on jedynie, które kobiety znajdują się w kręgu zwiększonego ryzyka urodzenia dziecka z zespołem Downa.

Większość kobiet, których wyniki wskazują zwiększone ryzyko, rodzi dzieci nie mające zespołu Downa. Wynik wskazujący na zwiększone ryzyko może być spowodowany innymi czynnikami, więc nie oznacza z całą pewnością istnienia zaburzeń.

Wynik badania uprawnia Cię do skorzystania z testu chromosomowego. Około 3% kobiet (tzn. trzech na 100), które zostały poddane badaniu przesiewowemu pod kątem zespołu Downa, oferuje się testy chromosomowe.

Żaden test nie jest pewny na 100%, jednak testy chromosomowe wykrywające zespół Downa są bardzo dokładne. Zazwyczaj dają one jednoznaczne wyniki.

W celu wykonania badań diagnostycznych potrzebna jest próbka płynu płodowego. Procedura pobrania tego płynu nazywa się punkcją owodni.

Sama musisz zdecydować, czy chcesz się poddać temu testowi. Położna lub ginekolog-położnik mogą objaśnić Tobie ten test.

Czym jest zespół Downa?

Zespół Downa to trwała wada objawiająca się różnym stopniem ograniczenia zdolności przyswajania wiedzy.

Jest to wada genetyczna spowodowana obecnością dodatkowego chromosomu. Zamiast 46 chromosomów jest 47.

Dodatkowy chromosom pojawia się w momencie zapłodnienia jaja spermą lub wkrótce potem. Przyczyna tego zjawiska jest nieznana. Dodatkowego chromosomu nie da się usunąć z komórek, tak więc nie ma możliwości interwencji nawet w razie wykrycia wady przed urodzeniem dziecka.

Niemowlęta z zespołem Downa

Pracownicy służby zdrowia szukają poniższych oznak, jeżeli podejrzewają zespół Downa. Dzieci z zespołem Downa mogą wykazywać wszystkie lub niektóre z nich.

- Często mają oczy skośne w górę i poziomo. Na powiece może występować dodatkowy fałd skóry (fałd mongolski), który uwydatnia skośność oczu.
- Mogą mieć bardziej luźne mięśnie i stawy niż inne niemowlęta.
- Po urodzeniu mogą ważyć mniej niż przeciętna i przybierać na wadze wolniej niż inne niemowlęta.
- Tył głowy niemowlęcia może być bardziej płaski niż zwykle.
- Wiele dzieci z zespołem Downa ma pojedynczą bruzdę w poprzek dłoni.
- Dzieci z zespołem Downa wciąż wykazują więcej zewnętrznych podobieństw do reszty rodziny niż z innymi osobami.

Dzieci z zespołem Downa zwykle rozwijają się i uczą wolniej niż inne dzieci.

Nie istnieją testy, które wykazałyby, jakie trudności dziecko może mieć w przyszłości. Większość dzieci z zespołem Downa nauczy się chodzić i mówić. Większość chodzi do normalnych szkół i uczy się czytać i pisać.

Mogą cierpieć na powikłania zdrowotne wymagające szczególnej opieki i leczenia. Około połowy dzieci z zespołem Downa rodzi się z wadami serca wymagającymi czasem operacji. Niektóre z tych wad zagrażają życiu. Około 20% dzieci (tj. jedno na pięć) z zespołem Downa umiera przed ukończeniem 5 roku życia.

Pod odpowiednią opieką medyczną większość dzieci i dorosłych z zespołem Downa ma szansę na zdrowe życie.

Dorośli z zespołem Downa mogą prowadzić częściowo niezależny tryb życia, dobierać sobie przyjaciół i partnerów oraz pracować albo działać na rzecz społeczeństwa w inny sposób. Mogą potrzebować pomocy w radzeniu sobie z życiem.

Średnia wieku osób z zespołem Downa wynosi 55 lat. Wiele z nich żyje dłużej niż 60 lat.

Choroba Alzheimera (forma otępienia) może dotknąć osoby z zespołem Downa wcześniej niż innych.

Działają organizacje wspierające rodziny mające dzieci z zespołem Downa. Jest wśród nich stowarzyszenie Down's Syndrome Association (adres znajduje się na końcu broszury).

Termin badania w szpitalu

Być może już otrzymałaś termin na wizytę u szpitalnej położnej specjalizującej się w prenatalnych badaniach przesiewowych, do lekarza lub ich obu. Na tej wizycie zostaną szczegółowo wyjaśnione wyniki badań przesiewowych i zostaniesz zapytana, czy chcesz, aby wykonano Ci punkcję owodni niezbędną do przeprowadzenia testu chromosomowego.

Szpitalna położna i lekarz wytłumaczą Ci dokładniej, na czym polega punkcja owodni i jak się ją wykonuje. Nie musisz się poddawać temu testowi. Niektóre kobiety decydują się tego nie robić. Położna i lekarz pomogą Ci bez względu na to, co postanowisz.

Być może potrzebujesz więcej czasu do namysłu, zanim podejmiesz decyzję. Może będziesz chciała zadać położnej lub lekarzowi pytania i umówić się na dodatkową wizytę. Może zechcesz, aby przyszedł z Tobą Twój partner lub przyjaciółka.

Jeżeli zdecydujesz się na punkcję owodni, być może zostanie Ci zaproponowana kolejna wizyta w możliwie najkrótszym terminie.

Punkcja nie jest wykonywana w każdym szpitalu, więc niewykluczone, że umówiona wizyta odbędzie się w innym szpitalu.

Punkcja owodni

Wykonanie punkcji owodni jest niezbędne, jeżeli chcesz się dowiedzieć przed urodzeniem, czy Twoje dziecko jest dotknięte zaburzeniami chromosomowymi.

Testy chromosomowe są bardzo dokładną metodą stwierdzenia, czy dziecko ma zespół Downa.

Punkcja owodni polega na pobraniu niewielkiej ilości (15 do 20 mililitrów) płynu płodowego z łożyska.

Komórki Twojego dziecka pływające w tym płynie poddaje się badaniom laboratoryjnym chromosomów.

W Walii przeprowadza się dwa testy chromosomowe płynu płodowego. Są to reakcja łańcuchowa polimerazy (**PCR**) i badanie **kariotypu**. Wyniki testu PCR są gotowe w ciągu trzech dni roboczych, natomiast wynik badania kariotypu w ciągu ok. dwóch tygodni.

Istnieje ryzyko, że punkcja owodni spowoduje poronienie. Ryzyko poronienia wynosi 1% (tzn. na każde 100 kobiet jedna może poronić). Istnieje więc ryzyko utraty dziecka - dotkniętego zespołem Downa lub nie.

Dalsze informacje o tym teście zawiera ulotka „Amniocentesis” (punkcja owodni), można ją otrzymać od położnej lub na witrynie www.antenatalscreening.org.

Być może warto się zastanowić, co zrobisz w przypadku wykazania przez badania zaburzeń. Niektóre kobiety chcą się przygotować do porodu wiedząc, że ich dziecko ma problem. Inne mogą się zdecydować na usunięcie ciąży. Jeszcze inne decydują się na urodzenie dziecka i oddanie go do adopcji.

Dalsze informacje na temat zespołu Downa i badań prenatalnych możesz otrzymać od położnej lub na oddziale położniczym szpitala.

Dalsze informacje

Dalsze informacje możesz otrzymać od:

Antenatal Results and Choices (ARC)

ARC jest niezależną organizacją charytatywną dostarczającą specjalistycznych informacji i wsparcia w związku z badaniami przesiewowymi, testami i ich konsekwencjami.

Antenatal Results and Choices
73 Charlotte Street
London
W1T 4PN
Infolinia: 0207 631 0285
Internet: www.arc-uk.org
E-mail: info@arc-uk.org

Down's Syndrome Association (DSA)

Pomoc Down's Syndrome Association to m.in. porady dla rodzin na każdym etapie procesu badań, w okresie dzieciństwa i dorosłym życiu.

Down's Syndrome Association
Langdon Down Centre
2a Langdon Park
Teddington
TW11 9PS
Tel.: 0845 230 0372
Fax: 0845 230 0373
Internet: www.downs-syndrome.org.uk
E-mail: info@downs-syndrome.org

© Public Health Wales
www.antenatalscreening.org
HDS 5