

Badania przesiewowe w kierunku zespołu Downa w ciąży

Ta ulotka zawiera informacje o badaniach, które można wykonać w ciąży, żeby dowiedzieć się, czy dziecko ma zespół Downa. Kobiety, w których przypadku okaże się, że istnieje większe ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa, mogą mieć wykonane badanie diagnostyczne. Nazywa się ono amniopunkcją (amniocentezą, punkcją obwodni). Do Pani należy decyzja, czy poddać się temu badaniu, czy też nie.

Czym jest zespół Downa?

Zespół Downa jest zaburzeniem genetycznym spowodowanym przez dodatkowy chromosom. Osoba z zespołem Downa ma 47 chromosomów zamiast prawidłowej liczby 46 chromosomów.

Osoby mające zespół Downa są dotknięte tym zaburzeniem w różny sposób. Wszystkie mają pewne upośledzenie umysłowe. Niektórzy łagodne, inni cięższe. Większość może prowadzić niemal niezależne życie jako dorośli, lecz niektórzy wymagają więcej pomocy niż inni. Niektóre osoby z zespołem Downa mają też pewne choroby, takie jak problemy z sercem. Wiele z tych chorób można leczyć.

Jakie jest ryzyko, że urodzę dziecko z zespołem Downa?

Zespół Downa występuje w około 1 na 500 ciąż. Zazwyczaj nie występuje u innych członków danej rodziny. Ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa dotyczy każdej kobiety. Ryzyko to wzrasta wraz z wiekiem ciężarnej, lecz również u młodych kobiet rodzą się dzieci z zespołem Downa. Z tego powodu wykonanie badania przesiewowego jest proponowane kobietom w każdym wieku.

Wynik badania przesiewowego pokaże, jakie jest ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa w tej ciąży.

O czym mówią wyniki badań przesiewowych?

Istnieje kilka badań przesiewowych w kierunku zespołu Downa. Żadne z tych badań nie określa jednoznacznie, czy na pewno dziecko ma zespół Downa czy też nie. Wyniki wskazują, jakie jest prawdopodobieństwo tego, że Pani dziecko ma zespół Downa.

Badanie przesiewowe nie wykrywa wszystkich przypadków, kiedy dziecko ma zespół Downa. Przeciętnie na każde 10 dzieci z zespołem Downa tylko 7 przypadków tego zaburzenia zostanie wskazanych przez badanie przesiewowe. Oznacza to, że badanie nie wskaże 3 z 10 przypadków, kiedy dziecko ma zespół Downa.

Czy z badaniem przesiewowym w kierunku zespołu Downa wiąże się jakieś ryzyko?

Badanie przesiewowe jest zwykłym badaniem krwi. Ryzyko jest takie samo jak przy każdym innym pobraniu krwi do badań.

Jakie są korzyści związane z wykonaniem badania przesiewowego w kierunku zespołu Downa?

Jeśli Pani dziecko ma zespół Downa, może Pani zdecydować, czy chciałaby kontynuować ciążę, czy też nie.

Jakie są minusy wykonania badania przesiewowego w kierunku zespołu Downa?

Wykonanie badania może wywołać zaniepokojenie, szczególnie jeśli wynik wskaże, że ma Pani wyższe ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa. O wyższym ryzyku mówimy wtedy, gdy wynik mieści się między 1 na 2 a 1 na 150. Jeśli Pani wynik będzie mieścił się między 1 na 2 a 1 na 150, zaproponujemy Pani badanie, aby sprawdzić, czy na pewno Pani dziecko ma zespół Downa. Ponieważ badanie diagnostyczne może prowadzić do poronienia dla wielu kobiet poddanie się temu badaniu jest trudną decyzją. Niektóre kobiety wolałyby nie mieć badania przesiewowego ponieważ podjęcie tej decyzji jest dla nich trudne.

Czy powinnam wykonać badanie w kierunku zespołu Downa?

Tylko Pani może zdecydować, czy wykonać badanie, czy też nie. Niektóre kobiety chcą dowiedzieć się, czy ich dziecko ma zespół Downa, a inne nie. Wszystkie szpitale w Walii oferują ciężarnym wykonanie badania przesiewowego w kierunku zespołu Downa, lecz decyzja, czy poddać się temu badaniu czy też nie, należy do kobiety. Można porozmawiać na ten temat ze swoją położną, która będzie wspierała Panią niezależnie od tego, jaką decyzję Pani podejmie.

Jakie badanie przesiewowe zostanie mi zaproponowane?

Przed badaniem krwi potrzebne jest badanie USG. Badanie krwi może być wykonane od 15 do 18 tygodnia ciąży.

To badanie nie jest oferowane w Walii jeśli spodziewa się Pani bliźniąt lub wieloraczków.

Zazwyczaj badanie przesiewowe nie jest oferowane po 18 tygodniu ciąży. Jeśli jest Pani w ciąży późniejszej niż 18 tygodni i chciałaby wykonać badanie przesiewowe w kierunku zespołu Downa, należy porozmawiać o tym z położną lub z lekarzem w szpitalu (położnikiem).

Gdzie może być wykonane badanie?

Położna poinformuje Panią gdzie można wykonać badanie.

Wyniki

Zazwyczaj wyniki badania krwi gotowe są w ciągu dwóch tygodni.

Czy wyniki są poufne?

Państwowa służba zdrowia NHS przestrzega poufności wyników wszystkich badań. Zasady szpitali co do tego, ile osób ma dostęp do wyników badań, są różne. Położna będzie mogła wyjaśnić, jakie zasady panują w danej placówce.

W jaki sposób będę mogła otrzymać wyniki badań przesiewowych?

Położna powie Pani, w jaki sposób i kiedy otrzyma Pani wynik badania. Wyniki podawane są jako "podwyższone ryzyko" (higher chance) lub "niskie ryzyko" (low chance).

Co będzie dalej, jeśli otrzymam wynik mówiący o niskim ryzyku?

Jeśli wynik wskaże, że w Pani przypadku jest niskie ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa, dalsze badania nie będą oferowane. Prosimy pamiętać, iż niskie ryzyko nie oznacza, że nie istnieje **żadne** ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa.

Co będzie dalej, jeśli otrzymam wynik mówiący o wysokim ryzyku?

Jeśli wynik wskaże, że w Pani przypadku jest podwyższone ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa (to znaczy jeśli wynik mieści się między 1 na 2 a 1 na 150) zaproponujemy Pani spotkanie z położną lub lekarzem. Wyjaśnią oni wynik Pani badania i będzie można porozmawiać na temat tego, czy chciałaby Pani mieć badanie diagnostyczne czy też nie. Wynik badania diagnostycznego może postawić Panią przed trudnymi decyzjami do podjęcia, co należy sobie uzmysłowić przed poddaniem się badaniu.

Prosimy pamiętać, że im niższa jest druga liczba podawana w wyniku, tym wyższe jest ryzyko tego, że dziecko ma zespół Downa. Na przykład wynik 1 na 80 oznacza wyższe ryzyko niż 1 na 400.

Między 3% a 5% kobiet (to znaczy między trzy a pięć kobiet na 100), które miały wykonane badanie przesiewowe otrzymuje wynik wskazujący na podwyższone ryzyko tego, iż ich dziecko ma zespół Downa.

Wyniki badań krwi oferowanych przez NHS w Walii są monitorowane.

Niektóre kobiety płacą za prywatne wykonanie badań przesiewowych w kierunku zespołu Downa. Badania przesiewowe wykonywane w prywatnych klinikach nie są kontrolowane przez NHS. Oznacza to, że zajmująca się Panią położna nie będzie miała żadnych informacji na temat jakości i dokładności wszelkich badań przesiewowych przeprowadzonych w prywatnych klinikach. Tak jak w przypadku badania NHS, z badania przesiewowego wykonanego prywatnie nie będzie można dowiedzieć się jednoznacznie, czy dziecko ma czy też nie ma zespołu Downa.

Badanie diagnostyczne wykrywające zespół Downa

Czym są badania diagnostyczne?

Jeśli w Pani przypadku występuje podwyższone ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa, zostanie Pani zaproponowane badanie diagnostyczne.

Ta broszura zawiera podstawowe informacje na temat testów diagnostycznych, które mogą zostać Pani zaproponowane po otrzymaniu wyniku badania przesiewowego.

Czym jest amniopunkcja?

Amniopunkcja jest zabiegiem polegającym na pobraniu 15 do 20 mililitrów (jest to objętość trzech do czterech łyżeczek) płynu owodniowego znajdującego się wokół dziecka w macicy. W pobranym płynie unoszą się komórki dziecka, które mogą zostać przebadane w laboratorium pod kątem chromosomów.

Zabieg amniopunkcji może zostać wykonany po 15 tygodniu ciąży.

Z amniopunkcją wiąże się pewne ryzyko. Zabieg ten powoduje poronienia w około 1 na 100 ciąż (1%).

O czym dowiem się z wyniku badania diagnostycznego?

Wynik badania diagnostycznego pokaże, czy Pani dziecko ma zespół Downa. Jeśli dziecko ma zespół Downa może Pani zdecydować, czy przygotować się na urodzenie dziecka z zespołem Downa czy przerwać ciążę.

Badanie chromosomów może także wykryć inne zaburzenia chromosomalne poza zespołem Downa. Jeśli zostanie Pani zaproponowane wykonanie amniopunkcji, uzyska Pani więcej informacji na ten temat.

Więcej informacji

Więcej informacji na temat zespołu Downa można uzyskać od swojej położnej, lekarza w szpitalu (położnika) lub wchodząc na stronę www.antenatalscreening.org

Antenatal Results and Choices (ARC) (Wyniki Badań Prenatalnych i Wybór)

73 Charlotte Street
London
W1T 4PN
Infolinia: 020 7631 0285
E-mail: info@arc-uk.org
www.arc-uk.org

Down's Syndrome Association (DSA) (Stowarzyszenie na Rzecz Osób z Zespołem Downa)

Langdon Down Centre
2a Langdon Park
Teddington
TW11 9PS
Telefon: 0845 230 0372
Faks: 0845 230 0373
E-mail: info@downs-syndrome.org.uk
Website: www.downs-syndrome.org.uk

© Copyright 2010 Public Health Wales NHS Trust. Wszelkie prawa zastrzeżone. Zabrania się powielania w całości lub w części bez zgody właściciela praw autorskich.

www.antenatalscreening.org

kwiecień 2010

DS Wydanie 9