

# Informacje na temat badań przesiewowych w kierunku zespołu Downa

**Przesiewowe badania prenatalne**

*styczeń 2015*



## Badania przesiewowe w kierunku zespołu Downa w skrócie

- Twoja położna, Twój lekarz rodzinny lub ginekolog wyjaśni Ci badanie przesiewowe.
- Po rozmowie zdecydujesz, czy chcesz wziąć udział w badaniu przesiewowym.
- Udział w badaniu przesiewowym jest dobrowolny.
- Podczas badania przesiewowego badana jest krew kobiety w ciąży oraz wykonywane jest badanie USG przezierności karkowej dziecka. Razem zwane są badaniem łączonym.
- Wynik badania łączonego określa ryzyko wystąpienia u dziecka zespołu Downa (trisomią 21), trisomii 18 i trisomii 13.
- Wynik badania łączonego określa ryzyko, ale nie daje pewności.
- W przypadku zwiększonego ryzyka (1 na 200 lub większe) możesz zdecydować się na badanie uzupełniające.
- Wynik może prowadzić do trudnych wyborów, w dokonywaniu których możesz uzyskać pomoc.
  
- Dzieci z zespołem Downa (trisomia 21) cechuje niepełnosprawność umysłowa i częstsze problemy zdrowotne. Możliwości rozwoju są różne. Więcej na ten temat można przeczytać w niniejszym folderze.
- Dzieci z trisomią 18 i 13 często umierają przed porodem lub zaraz po nim. Rzadko żyją dłużej niż rok. U dzieci występują poważne wady fizyczne oraz upośledzenie umysłowe w stopniu znacznym. Więcej na ten temat można przeczytać w niniejszym folderze.

# Spis treści

1. Jakie informacje znajdują się w tej broszurze?	5
2. Zespół Downa	7
Czym jest zespół Downa	
Informacje na temat trisomii 18 i trisomii 13	
3. Badanie łączone	10
Badanie krwi i ocena przezierności karkowej	
Jaką rolę odgrywa wiek matki	
4. Badanie uzupełniające	13
5. Świadomy wybór	15
Pomoc w podjęciu decyzji	
6. Co jeszcze muszą Państwo wiedzieć	16
Kiedy dostępny będzie wynik?	
Koszty i refundacja przesiewowych badań prenatalnych	
7. Dalsze informacje	18
Internet	
Foldery i broszury	
Organizacje i adresy	
8. Wykorzystanie danych osobowych	21

# Zwanger!

Informatie en adviezen van verloskundigen,  
bejaarden en gynaecologen



# Informatie over de 20 wekenecho

Met Informatie over Echoscopisch Onderzoek



# 1 Jakie informacje znajdują się w tej broszurze?

Wielu przyszłych rodziców zastanawia się, czy ich dziecko będzie zdrowe. Na szczęście większość dzieci rodzi się zdrowych. Jako kobieta w ciąży w Holandii masz możliwość wykonania badań dziecka jeszcze przed jego urodzeniem.

W ten sposób możesz sprawdzić, jak duże jest ryzyko wystąpienia u dziecka zespołu Downa (trisomia 21). Możesz również uzyskać informacje na temat trisomii 18 (zespół Edwardsa) oraz trisomii 13 (zespół Patau), chyba że nie chcesz ich znać.

Jeśli zastanawiasz się nad badaniem przesiewowym w kierunku zespołu Downa, przed badaniem prowadzona jest szczegółowa rozmowa z położną, lekarzem rodzinnym lub ginekologiem. Informacje zawarte w tej broszurze mogą pomóc Ci przygotować się do takiej rozmowy.

Również po takiej rozmowie możesz raz jeszcze spokojnie przeczytać informacje zawarte w tej broszurze.

Badanie przesiewowe może uspokoić Cię odnośnie zdrowia Twojego dziecka. Może być jednak również źródłem niepewności i postawić Cię przed trudnymi wyborami. To Ty decydujesz, czy chcesz poddać się badaniom i w razie niekorzystnego wyniku przejść badanie uzupełniające. Badanie można również przerwać w każdej chwili.

Dostępna jest również odrębna broszura z informacjami na temat badania USG w 20 tygodniu ciąży (badanie ultrasonograficzne w kierunku wad strukturalnych). To badanie również stanowi część przesiewowych badań prenatalnych. Broszurę można znaleźć na stronie [www.rivm.nl/zowekenecho](http://www.rivm.nl/zowekenecho). Z pytaniami można również zwrócić się do położnej, lekarza rodzinnego lub ginekologa.

Ponadto, dostępny jest też folder 'W ciąży!'. Folder ten zawiera ogólne informacje na temat ciąży oraz badań krwi w 12 tygodniu ciąży. Badanie obejmuje ustalenie grupy krwi oraz wykrycie chorób zakaźnych.



# 2 Zespół Downa

## Czym jest zespół Downa

Zespół Downa (trisomia 21) jest wadą wrodzoną. Wywołany jest przez dodatkowy chromosom. Chromosomy znajdują się we wszystkich komórkach naszego ciała i zawierają cechy dziedziczne. Zazwyczaj w każdej komórce znajdują się dwie kopie każdego chromosomu. Osoba z zespołem Downa nie ma dwóch, ale trzy kopie danego chromosomu (chromosom 21) w każdej komórce.

## Rozwój

Dzieci z zespołem Downa rozwijają się wolniej, a ich rozwój jest ograniczony. Różni się to w zależności od dziecka. Nie da się również przewidzieć, jak rozwój będzie postępował. Zalecane jest wczesne rozpoczęcie stymulowania rozwoju. Małe dzieci w ciągu dnia zazwyczaj są w domu lub w przedszkolu. Czasem spędzają czas w specjalnym ośrodku opieki dziennej.

Większość dzieci z zespołem Downa chodzi do normalnej szkoły. Niewielka grupa trafia do szkoły specjalnej. Dzieci często robią postępy w mówieniu, kontaktach z innymi oraz w nauce nowych umiejętności, które są ważne dla naszego codziennego życia. W okresie dojrzewania coraz więcej osób z zespołem Downa trafia do szkoły specjalnej lub ośrodka opieki dziennej. Często młodzież z zespołem Downa jest nieśmiała i wycofana. Problemy z koncentracją i zachowaniem występują u takiej młodzieży dwa razy częściej niż u innych nastolatków. To jak poważne są zaburzenia behawioralne bezpośrednio wiąże się ze stopniem niepełnosprawności umysłowej.

Do około 30 roku życia połowa dorosłych z zespołem Downa mieszka w domu. Pozostali żyją w różnym rodzaju małych gospodarstwach domowych lub we własnym mieszkaniu z opieką. Przeciętnie osoby z zespołem downa dożywają 60 roku życia. Osoby z zespołem Downa przez całe życie potrzebują pomocy i wsparcia.

## Zdrowie

Ryzyko poronienia lub późniejszej śmierci dziecka w czasie ciąży w przypadku dziecka z zespołem Downa jest większe niż normalnie. Prawie połowa dzieci z zespołem Downa rodzi się z wadą serca. Jeśli to konieczne, wadę tę można leczyć operacyjnie. Prawie zawsze daje to dobry rezultat.

Może się też zdarzyć, że dziecko z zespołem Downa urodzi się z wadami układu pokarmowego, wówczas również operacja jest konieczna krótko po urodzeniu. Ponadto, dzieci z zespołem Downa są bardziej narażone na problemy z drogami oddechowymi, słuchem, oczami, mową i odpornością na infekcje.

Dorośli z zespołem Downa częściej i w młodszym wieku zapadają na chorobę Alzheimera.

To jak poważne są problemy ze zdrowiem zależy od danej osoby.

Dzieci i młodzież z zespołem Downa oraz ich rodzice mogą zgłaszać się do pediatry, organizacji Downpoli lub Downteam. Downteam składa się m.in. z pediatry, logopedy, fizjoterapeuty oraz pracownika socjalnego. Dorośli z zespołem Downa mogą zgłaszać się do swojego lekarza rodzinnego, organizacji Downpoli lub Downteam.

## Informacje na temat trisomii 18 (zespół Edwardsa) oraz trisomii 13 (zespół Patau)

Poza ryzykiem wystąpienia zespołu Downa wynik badania łączonego określa również ryzyko wystąpienia trisomii 18 (zespół Edwardsa) oraz trisomii 13 (zespół Patau). Możesz uzyskać takie informacje, o ile nie zaznaczyłaś, że nie chcesz ich poznać. Ryzyko urodzenia dziecka z trisomią 18 i trisomią 13 zwiększa się wraz z wiekiem matki. Trisomia 18 i trisomia 13, tak jak zespół Downa (trisomia 21), są wadami wrodzonymi. Również wywoływane są przez dodatkowy chromosom. Dziecko z trisomią 18 w każdej komórce posiada nie dwie, lecz trzy kopie chromosomu 18, a dziecko z trisomią 13 posiada trzy kopie chromosomu 13. Trisomia 18 i trisomia 13 występują zdecydowanie rzadziej niż zespół Downa.



### *Trisomia 18 (zespół Edwardsa)*

Dzieci z trisomią 18 są bardzo słabego zdrowia. Większość dzieci z trisomią 18 umiera w czasie ciąży lub krótko po urodzeniu.

Dzieci z trisomią 18, które urodziły się żywe, najczęściej umierają w pierwszym roku życia.

Dzieci z trisomią 18 cechuje bardzo poważne upośledzenie umysłowe. Około 9 na 10 dzieci ma bardzo poważną wrodzoną wadę serca. Wadliwe są również inne organy, jak nerki lub jelita. Wystąpić może również otwarta jama brzuszna lub zamknięcie przełyku. W przypadku trisomii 18 często dochodzi do zahamowania wzrostu jeszcze przed urodzeniem. Dlatego też waga urodzeniowa jest niska. Dzieci mają małą twarz z dużą czaszką. Problemy zdrowotne zawsze są poważne, jednak ich rodzaj i nasilenie różnią się w zależności od dziecka.

### *Trisomia 13 (zespół Patau)*

Dzieci z trisomią 13 są bardzo słabego zdrowia. Większość dzieci z trisomią tego typu umiera w czasie ciąży lub krótko po urodzeniu. Dzieci z trisomią 13, które urodziły się żywe, najczęściej umierają w pierwszym roku życia.

Dzieci z trisomią 13 cechuje poważne upośledzenie umysłowe.

Zwykle występuje zaburzenie w budowie mózgu i serca. Czasem występują zaburzenia nerek i przewodu pokarmowego. Dzieci mogą mieć również więcej palców u rąk i u nóg. Często dochodzi do zahamowania wzrostu jeszcze przed urodzeniem. Dlatego też waga urodzeniowa jest niska. Wystąpić może również deformacja twarzy, jak rozszczep wargi i podniebienia (schisis). Problemy zdrowotne zawsze są poważne, jednak ich rodzaj i nasilenie różnią się w zależności od dziecka.

# 3 Badanie łączone

Na podstawie badania łączonego już we wczesnej ciąży można stwierdzić, czy istnieje zwiększone ryzyko, że dziecko będzie miało zespół Downa. Badanie nie wiąże się z żadnym zagrożeniem dla Ciebie ani dla dziecka.

Badanie to składa się z połączenia dwóch badań:

1. badania krwi u matki w okresie od 9 do 14 tygodnia ciąży;
2. oceny przezierności karkowej u dziecka. Ocena wykonywana jest za pomocą badania USG w okresie od 11 do 14 tygodnia ciąży.

## Badanie krwi i ocena przezierności karkowej

W przypadku badania krwi krew jest pobierana i badana w laboratorium.

W przypadku oceny przezierności karkowej wykonywane jest badanie USG. Podczas tego badania mierzona jest grubość przezierności karkowej dziecka. Przezierność karkowa to cienka warstwa płynu pod skórą w karku. Ta warstwa płynu jest zawsze obecna, również u zdrowych dzieci. Im grubsza przezierność, tym większa szansa, że dziecko ma zespół Downa.



## Wynik określa ryzyko

Wyniki badań krwi i ocena przezierności karkowej w połączeniu z Twoim wiekiem oraz dokładnym czasem trwania ciąży określają, jak duże jest ryzyko wystąpienia zespołu Downa u dziecka. Badanie nie daje żadnej pewności.

W przypadku zwiększonego ryzyka urodzenia dziecka z zespołem Downa zaproponowane zostanie Ci badanie uzupełniające (patrz str. 4 i 13). Dzięki badaniu uzupełniającemu z całą pewnością można stwierdzić, czy Twoje dziecko ma zespół Downa czy nie.

### *Zwiększone ryzyko*

Zwiększone ryzyko w Holandii oznacza, że szansa wynosi 1 na 200 lub więcej w momencie badania. Szansa 1 na 200 oznacza, że z każdych 200 kobiet w ciąży jedna kobieta jest w ciąży z dzieckiem z zespołem Downa. Pozostałe 199 kobiet nie spodziewa się dziecka z zespołem Downa. Zwiększone ryzyko nie jest zatem tym samym co wysokie lub duże ryzyko.

Nawet jeśli badanie nie wykaże zwiększonego ryzyka, nie jest to gwarancją zdrowego dziecka.

### *Zwiększona przezierność karkowa*

Zwiększona przezierność karkowa nie występuje jedynie w przypadku zespołu Downa. Również u zdrowych dzieci czasem obserwowana jest zwiększona przezierność karkowa. Zwiększona przezierność karkowa może wskazywać również na inne zaburzenia chromosomowe i wady fizyczne u dziecka, jak wady serca. Zawsze jeśli przezierność karkowa wynosi 3,5 milimetra lub więcej, proponowane jest rozszerzone uzupełniające badanie USG.

## Jaką rolę odgrywa wiek matki?

Wiek matki wiąże się z ryzykiem wystąpienia zespołu Downa u dziecka.

### *Ryzyko wystąpienia zespołu Downa u dziecka*

Ryzyko wystąpienia zespołu Downa u dziecka zwiększa się wraz z wiekiem matki.

Wiek matki	Ryzyko wystąpienia zespołu Downa u dziecka w momencie wykonywania badania
20 – 25 lat	11 do 13 na 10.000
26 – 30 lat	14 do 19 na 10.000
31 – 35 lat	20 do 45 na 10.000
36 – 40 lat	60 do 155 na 10.000
41 – 45 lat	200 do 615 na 10.000

### *Objaśnienie tabeli*

Jeśli 10 000 kobiet w wieku 30 lat jest w ciąży, 19 z nich jest w ciąży z dzieckiem z zespołem Downa. Oznacza to, że 9981 kobiet jest w ciąży z dzieckiem bez zespołu Downa.

Jeśli 10 000 kobiet w wieku 40 lat jest w ciąży, 155 z nich jest w ciąży z dzieckiem z zespołem Downa. Oznacza to, że 9845 kobiet jest w ciąży z dzieckiem bez zespołu Downa.

## Badanie łączone u bliźniąt

Jeśli spodziewasz się bliźniąt, otrzymasz osobne wyniki dla każdego dziecka.

Jeśli ryzyko wystąpienia zespołu Downa jest zwiększone dla jednego dziecka lub dla dwojga, wówczas zaproponowane zostanie badanie uzupełniające.

# 4 Badanie uzupełniające

Wynik badania łączonego określa ryzyko. W przypadku zwiększonego ryzyka możesz zdecydować się na badanie uzupełniające. To badanie uzupełniające składa się z biopsji kosmówki (pomiędzy 11 a 14 tygodniem ciąży) lub amniopunkcji (po 15 tygodniu ciąży). Dzięki remu zyskasz pewność, czy Twoje dziecko ma wady. Czasem wykonywane jest również rozszerzone badanie USG. Od 1 kwietnia 2014 roku masz również możliwość wzięcia udziału w badaniach nad badaniami prenatalnymi nieinwazyjnymi (hol. NIPT).

W niektórych przypadkach możesz bezpośrednio wybrać biopsję kosmówki lub amniopunkcję w centrum diagnostyki prenatalnej. Może być to uzasadnione powodem medycznym lub faktem, że masz 36 lat lub więcej i wówczas od razu możesz zdecydować się na badanie uzupełniające zamiast badania łączonego. Będzie to następnie omawiane podczas rozmowy objaśniającej.

W przypadku biopsji kosmówki pobierany jest i badany kawałek tkanki łożyska. W przypadku amniopunkcji pobierane są i badane wody płodowe. W przypadku obu badań istnieje niewielkie ryzyko poronienia w wyniku badania. Zdarza się to w 3 do 5 przypadków na 1000. Ryzyko to jest nieco większe w przypadku biopsji kosmówki niż amniopunkcji.

Chcesz dowiedzieć się więcej na temat biopsji kosmówki lub amniopunkcji? Odwiedź strony [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) oraz [www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening).

## Badanie nad NIPT w latach 2014 i 2015

Od 1 kwietnia 2014 roku jako kobieta w ciąży możesz wziąć udział w badaniu nad nowym badaniem krwi; NIPT. Pobierana jest wówczas krew w celu zbadania DNA płodu. W laboratorium krew badana jest w kierunku zespołu Downa (trisomia 21), zespołu Edwardsa (trisomia 18) i zespołu Patau (trisomia 13). Zaletą badania NIPT jest brak ryzyka poronienia. Jednak badanie NIPT nie daje 100% pewności.

Badanie nad NIPT będzie prowadzone w latach 2014 i 2015. Do badania NIPT kwalifikujesz się tylko wtedy, gdy badanie łączone wykaże zwiększone ryzyko wystąpienia trisomii u dziecka (równe lub większe niż 1 na 200). Lub jeśli istnieją powody medyczne. Nawet jeśli masz 36 lat lub więcej, do badań NIPT kwalifikujesz się tylko wtedy, gdy badanie łączone wykaże zwiększone ryzyko wystąpienia trisomii.

Wynik badania NIPT może być prawidłowy lub nieprawidłowy.

- Nawet w przypadku wyniku nieprawidłowego, może okazać się, że Twoje dziecko jednak nie ma wad. Jeśli chcesz mieć pewność lub rozważasz przerwanie ciąży, konieczne jest dalsze badanie w celu potwierdzenia wyniku NIPT.
- W przypadku wyniku prawidłowego badanie uzupełniające nie jest zalecane: ryzyko wad u dziecka jest wówczas bardzo małe.

Badanie naukowe nad NIPT ma na celu zapewnienie, aby mniejsza liczba kobiet niż wcześniej była kierowana na biopsję kosmówki lub amniopunkcję.

Chcesz dowiedzieć się więcej? Odwiedź stronę **[www.meerovernipt.nl](http://www.meerovernipt.nl)**

# 5 Świadomy wybór

To Ty decydujesz, czy chcesz poddać się badaniu przesiewowemu w kierunku zespołu Downa. Jeśli badanie wykaże, że ryzyko wystąpienia zespołu Downa u dziecka (trisomia 18 lub 13) jest zwiększone, do Ciebie należy decyzja, czy chcesz poddać się badaniu uzupełniającemu.

Co należy rozważyć? Pod uwagę można wziąć następujące kwestie:

- Jak dużo chcesz wiedzieć o swoim dziecku zanim się urodzi?
- Jeśli na podstawie badania skojarzonego okaże się, że Twoje dziecko ma wady, czy będziesz chciała poddać się badaniu uzupełniającemu?
- Co sądzisz o biopsji kosmówki lub amniopunkcji, które niosą ze sobą zwiększone ryzyko poronienia? Czy może chcesz wziąć udział w badaniu NIPT?
- Jeśli na podstawie badania uzupełniającego okaże się, że Twoje dziecko rzeczywiście ma wady, jak możesz się do tego przygotować?
- Co sądzisz o życiu z dzieckiem z zespołem Downa (trisomia 21), zespołem Edwardsa (trisomia 18) lub zespołem Patau (trisomia 13)?
- Co sądzisz o ewentualnym przerwaniu ciąży w przypadku wady fizycznej dziecka?

Na podstawie badania uzupełniającego może okazać się, że spodziewasz się dziecka z zespołem Downa (trisomia 21), zespołem Edwardsa (trisomia 18) lub zespołem Patau (trisomia 13). Może się również okazać, że spodziewasz się dziecka z innymi zaburzeniami chromosomowymi. Może to postawić Cię przed trudnymi wyborami. Porozmawiaj o tym ze swoim partnerem, położną, lekarzem rodzinnym lub ginekologiem. Jeśli zdecydujesz się przerwać ciążę, możesz zrobić to do 24 tygodnia ciąży. Jeśli zdecydujesz się donosić ciążę, uzyskasz pomoc pracownika służby zdrowia świadczącego opiekę położniczą.

## Pomoc w podjęciu decyzji

Czy potrzebujesz pomocy w podjęciu decyzji o poddaniu się badaniu przesiewowemu w kierunku zespołu Downa? Zawsze możesz zwrócić się w tej sprawie do położnej, lekarza rodzinnego lub ginekologa. Inną możliwością jest zapoznanie się z informacjami na stronach internetowych.

# 6 Co jeszcze muszą Państwo wiedzieć

Jeśli zastanawiasz się nad badaniem przesiewowym w kierunku zespołu Downa, przed badaniem prowadzona jest szczegółowa rozmowa z położną, lekarzem rodzinnym lub ginekologiem. Uzyskasz wówczas:

- informacje na temat wady
- informacje na temat badania
- wyjaśnienie dotyczące sposobu, w jaki badanie zostanie przeprowadzone
- wyjaśnienie dotyczące znaczenia wyników

Jeśli masz jakiegokolwiek pytania, możesz zadawać je podczas rozmowy.

## Kiedy dostępny będzie wynik?

To, kiedy otrzymasz wynik, zależy od badania i różni się w zależności od położnej, lekarza rodzinnego i/lub szpitala. Zostaniesz o tym poinformowana przed badaniem.

## Koszty i refundacja przesiewowych badań prenatalnych

### Koszt testu łączonego

Koszt testu łączonego (zob. strona 10) pokrywają Państwo sami. Być może koszt tego badania pokrywa dodatkowe ubezpieczenie zdrowotne. Proszę skontaktować się w tym celu ze swoim ubezpieczycielem. Test łączony jest refundowany, jeżeli jest wykonywany ze wskazań medycznych. Może się zdarzyć, że będzie on pokrywany z Państwa wkładu własnego. Proszę skontaktować się w tym celu ze swoim ubezpieczycielem.

### Koszty i refundacja dalszych badań

Test łączony wykazał, że występuje zwiększone ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa (lub trisomią 18 bądź 13) lub też występują u Pani wskazania medyczne? Może Pani wówczas zostać poddana kolejnym badaniom (zob. strona 13). Ich koszt wchodzi w zakres pakietu podstawowego ubezpieczenia zdrowotnego. Może się zdarzyć, że będzie on pokrywany z Państwa wkładu własnego. Proszę skontaktować się w tym celu ze swoim ubezpieczycielem.



### **Brak rozróżnienia ze względu na wiek**

Do 1 stycznia 2015 r. ciężarne kobiety w wieku 36 lat i starsze miały bezpośredni dostęp do dalszych badań (biopsja kosmówki lub amniopunkcja). Z dniem 1 stycznia 2015 r. zasada ta została zniesiona. Mogą one jedynie poddać się testowi łączonemu, podobnie jak kobiety poniżej 36. roku życia. Kobiety w wieku 36 lat i starsze muszą samodzielnie opłacić koszt przeprowadzenia testu łączonego.

### **Ceny badań oraz kwestie dotyczące ich refundacji mogą jeszcze ulec zmianie**

Koszty oraz kwestie dotyczące refundacji opisane powyżej mogą jeszcze ulec zmianie. Aktualne informacje na ten temat można znaleźć na stronie: [www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening) > Hoe verloopt de screening > Kosten. Proszę sprawdzić także warunki swojego ubezpieczenia.

### **Wymagana umowa**

Rozszerzoną wizytę (konsultację) oraz test łączony można wykonać wyłącznie w placówce opieki zdrowotnej, która podpisała umowę z regionalnym centrum badań prenatalnych. Koszt rozszerzonej wizyty (konsultacji) zostanie zrefundowany również wyłącznie, jeżeli dana placówka podpisała tego rodzaju umowę. Zalecamy, aby najpierw uzyskać informację na ten temat u swojej położnej, lekarza rodzinnego lub ginekologa. Na stronie [www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening) > Veel gestelde vragen > Wat kost de combinatietest > Kosten van de screening można sprawdzić, które położne, ginekologów lub lekarzy rodzinnych w Państwa regionie podpisali taką umowę. Zaleca się także, aby sprawdzić, czy ubezpieczyciel ma podpisany kontrakt z daną placówką. Proszę skontaktować się w tym celu ze swoim ubezpieczycielem.

# 7 Dalsze informacje

## Internet

Informacje zawarte w tej broszurze można również znaleźć w Internecie na stronie [www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening). Na stronie [www.prenatalescreening.nl](http://www.prenatalescreening.nl) można również uzyskać pomoc w podjęciu decyzji. Znajdują się tam również dalsze informacje na temat przesiewowych badań prenatalnych, badań uzupełniających oraz wad wrodzonych.

Inne strony internetowe zawierające informacje na temat przesiewowych badań prenatalnych:

[www.zwangerwijzer.nl](http://www.zwangerwijzer.nl)

[www.nvog.nl](http://www.nvog.nl)

[www.knov.nl](http://www.knov.nl)

[www.meerovernipt.nl](http://www.meerovernipt.nl)

## Foldery i broszury

Chcesz dowiedzieć się więcej na temat badań i nieprawidłowości wymienionych w niniejszej broszurze?

Poproś o broszury informacyjne swoją położną, swojego lekarza rodzinnego lub ginekologa. Broszury informacyjne na temat:

- Trisomii 21 (zespół Downa)
- Trisomii 18 (zespół Edwardsa)
- Trisomii 13 (zespół Pataua)
- Rozszczepu kręgosłupa i bezmózgowia

Powyższe broszury informacyjne można również pobrać na stronie

[www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening).

Chcesz dowiedzieć się więcej na temat innych badań podczas i po ciąży, jak standardowe badanie krwi u kobiet w ciąży w celu ustalenia grupy krwi i wykrycia chorób zakaźnych? Poproś położną, lekarza rodzinnego lub ginekologa o folder 'W ciąży!' lub odwiedź stronę [www.rivm.nl/zwanger](http://www.rivm.nl/zwanger)!

## Organizacje i adresy

### **Erfocentrum**

Erfocentrum to krajowe centrum informacyjne ds. dotyczących zdrowia kwestii związanych z dziedzicznością. [www.erfocentrum.nl](http://www.erfocentrum.nl), [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl),

[www.zwangerwijzer.nl](http://www.zwangerwijzer.nl)

E-mail: Erfolijn: [erfolijn@erfocentrum.nl](mailto:erfolijn@erfocentrum.nl).

### **VSOP**

Jest to stowarzyszenie współpracujących ze sobą rodziców i pacjentów zajmujące się kwestiami dziedziczności. VSOP jest związkiem około 60 organizacji zrzeszających pacjentów, większość z nich zajmujących się schorzeniami o charakterze genetycznym, wrodzonym lub rzadkim. VSOP reprezentuje już przeszło 30 lat ich wspólne interesy w kwestiach dziedziczności, etyki, ciąży, badań biomedycznych oraz opieki w zakresie rzadkich chorób.

[www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)

Telefon: +31-(0)35 - 603 40 40

### **Stowarzyszenie Stichting Downsyndroom**

Jest to stowarzyszenie rodziców, którzy poświęcają się interesom osób z zespołem Downa i ich rodziców. Można zwrócić się do tego stowarzyszenia w celu uzyskania informacji na temat zespołu Downa. Stowarzyszenie pomaga również rodzicom nowo narodzonych dzieci z zespołem Downa.

[www.downsyndroom.nl](http://www.downsyndroom.nl)

E-mail: [helpdesk@downsyndroom.nl](mailto:helpdesk@downsyndroom.nl) Telefon: +31-(0)522 - 28 13 37

### **Stowarzyszenie Vereniging VG netwerken**

Stowarzyszenie Vereniging VG netwerken łączy rodziców i osoby z bardzo rzadkimi zespołami, które wiążą się z niepełnosprawnością umysłową i/lub trudnościami w uczeniu się.

**[www.vgnetwerken.nl](http://www.vgnetwerken.nl)**

E-mail: [info@vgnetwerken.nl](mailto:info@vgnetwerken.nl) Telefon: +31-(0)30 27 27 307

### **RIVM**

Na wniosek holenderskiego Ministerstwa Zdrowia Publicznego, Opieki Społecznej i Sportu (VWS) oraz za zgodą medycznych grup zawodowych RVIM koordynuje badania przesiewowe w kierunku zespołu Downa i wad fizycznych. Więcej informacji można znaleźć na stronie:

**[www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening)** oraz **[www.rivm.nl/zowekenecho](http://www.rivm.nl/zowekenecho)**.

### **Centra regionalne**

Do tych badań przesiewowych licencjonowanych jest osiem centrów regionalnych. Zawierają one umowy z wykonawcami badań przesiewowych i są odpowiedzialne za zapewnienie jakości badań w danym regionie. Więcej informacji na temat centrów regionalnych można znaleźć na stronie: **[www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening)** w zakładce 'najczęściej zadawane pytania'.

## 8 Wykorzystanie danych osobowych

Jeśli zdecydujesz się na udział w badaniu łączonym, wykorzystane zostaną w nim Twoje dane osobowe. Dane te są niezbędne do postawienia diagnozy i zaproponowania ewentualnego leczenia oraz do zapewnienia jakości świadczonej opieki.

Dane te zapisywane są w Twojej karcie zdrowia oraz w bazie danych o nazwie Peridos. Jest to system, z którego korzystają wszyscy pracownicy służby zdrowia, którzy są zaangażowani w przesiewowe badania prenatalne w Holandii. Ale jedynie pracownicy służby zdrowia, którzy są zaangażowani w Twoje przesiewowe badania prenatalne, mogą uzyskać dostęp do Twoich danych. System jest optymalnie zabezpieczony w celu zapewnienia Twojej prywatności. W razie potrzeby dostęp do danych w Peridos może uzyskać również centrum regionalne. Centrum regionalne koordynuje program badań przesiewowych i zapewnia jakość usług świadczonych przez wszystkich zaangażowanych pracowników służby zdrowia. W tym celu posiada zgodę holenderskiego Ministerstwa Zdrowia Publicznego, Opieki Społecznej i Sportu (VWS). Badanie przesiewowe musi spełniać krajowe normy jakości.

Centrum regionalne zapewnia jakość między innymi na podstawie danych z Peridos. Również sami pracownicy służby zdrowia angażują się w kontrolę jakości. Czasem w tym celu muszą porównywać nawzajem swoje dane.

Twój lekarz może udzielić Ci więcej informacji na temat ochrony Twoich danych. Nie chcą Państwo, aby Państwa dane osobiste znajdowały się w systemie Peridos po wykonaniu badań przesiewowych? Proszę poinformować o tym instytucję, która objęła Państwa opieką położniczą.

## Badania naukowe

Poza pracownikami służby zdrowia i centrum regionalnym nikt nie może uzyskać dostępu do Twoich danych osobowych. Do celów statystycznych (np. ile kobiet w ciąży korzysta z przesiewowych badań prenatalnych) wykorzystywane są jedynie anonimowe dane. Oznacza to, że dane te w żaden sposób nie mogą zostać powiązane z Tobą. Nawet przez osoby, które sporządzają statystyki.

Odnosi się to również do badań naukowych. W celu ciągłego udoskonalania przesiewowych badań prenatalnych konieczne są badania naukowe.

Do badań naukowych wykorzystywane są wyłącznie anonimowe dane. Jeśli jednak dane osobowe są wymagane do badań naukowych, będzie do tego niezbędna Twoja wyraźna zgoda.

Oczywiście Twoja decyzja nie będzie miała żadnego wpływu na opiekę medyczną świadczoną podczas badania przesiewowego i po nim. Chcą Państwo dowiedzieć się więcej na temat kwestii ochrony prywatności podczas udziału w badaniach?

Na stronie [www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening) pod hasłem 'Juridische informatie' znajdą Państwo dalsze informacje na ten temat.

## Stopka redakcyjna

Treść niniejszej broszury została opracowana przez grupę roboczą. W skład tej grupy wchodzi m.in. organizacje zrzeszające lekarzy rodzinnych (NHG), położne (KNOV), ginekologów (NVOG), techników USG (BEN), lekarzy pediatrów (NVK), genetyków klinicznych (VKGN), Erfocentrum, stowarzyszenie współpracujących ze sobą rodziców i pacjentów (VSOP) oraz centra regionalne ds. przesiewowych badań prenatalnych i RVIM.

© Centralny organ RIVM.

*Niniejsza broszura prezentuje stan faktyczny na podstawie dostępnej wiedzy. Autorzy niniejszej broszury nie ponoszą odpowiedzialności za jakiegokolwiek błędy ani nieprawidłowości. W celu uzyskania indywidualnej porady zawsze można zwrócić się do położnej, lekarza rodzinnego lub ginekologa.*

Tę broszurę można również znaleźć na stronie [www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening).

Położne, ginekolodzy, lekarze rodzinni, technicy USG oraz inne instytucje zajmujące się opieką położniczą mogą zamówić dodatkowe egzemplarze niniejszej broszury pod adresem: [www.rivm.nl/downscreening](http://www.rivm.nl/downscreening).

Projekt: Vijfkeerblauw - RIVM, styczeń 2015



Rijksinstituut voor Volksgezondheid  
en Milieu  
Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

