

***** KRÓTKA INFORMACJA O DIAGNOSTYCE PRENATALNEJ *****

(wg Program badań Prenatalnych/Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników)

1. W ostatnich latach wzrasta systematycznie średni wiek kobiet rodzących. Szacuje się, że rodzące powyżej 35 roku życia stanowią 8–10% ogólnej liczby porodów. Powyżej 35 r.ż. wzrasta statystycznie istotnie ryzyko wystąpienia patologii płodu uwarunkowanej aberracją chromosomalną.

2. Ryzyko populacyjne urodzenia dziecka z wadą wrodzoną wynosi około 3 - 5%. Część z tych wad dzięki diagnostyce obrazowej możliwa jest do rozpoznania we wczesnym okresie ciąży (I i II trymestr ciąży).

3. **Badania biochemiczne wykonywane w pierwszym trymestrze ciąży (11-13 tydzień + 6 dni) równoległe z badaniem USG (ocena przezierności karku NT – nuchal translucency), oceną kości nosowej (NB – nasal bone) i pomiar stężenia białka PAPP-A oraz wolnej gonadotropiny kosmówkowej (β hCG). Wartość wykrywcza (DR-Detection Rate) tego badania w kierunku trisomii 21 (zespół Downa), trisomii 18 (zespół Edwardsa) i trisomii 13 (zespół Patau'a), wykonanego pomiędzy 11 a 13 (+6 dni) tygodniem ciąży wynosi 95%, a wyników fałszywie pozytywnych 5%.**

4. **Podjęcie decyzji o włączeniu pacjentki do dalszych etapów postępowania diagnostycznego w zależności od uzyskanych wartości ryzyka wystąpienia aberracji chromosomowych (proponycja badań inwazyjnych przy ryzyku równym lub wyższym 1:300). TEST NIPT (NonInvasive Prenatal Test, komercyjny) z wolnego DNA płodowego w układzie krążenia matki - do rozważenia przy ryzyku pośrednim (ryzyko mniejsze od 1/300 -1/1000).**

Do włączenia do Programu Badań Prenatalnych uprawnione są kobiety w ciąży, spełniające co najmniej jedno z poniższych kryteriów:

1. Wiek matki powyżej 35 lat;
2. Wystąpienie w poprzedniej ciąży aberracji chromosomowej płodu lub dziecka;
3. Stwierdzenie wystąpienia strukturalnych aberracji chromosomowych u ciężarnej lub u ojca dziecka;
4. Stwierdzenie znacznie większego ryzyka urodzenia dziecka dotkniętego chorobą uwarunkowaną monogenetycznie lub wieloczynnikową;
5. Stwierdzenie w czasie ciąży nieprawidłowego wyniku badania USG i/lub badań biochemicznych (test podwójny Pappalub test NIPT) wskazujących na zwiększone ryzyko aberracji chromosomowej lub wady płodu.

Czas wykonania badania inwazyjnego:

- **biopsja trofoblastu** - 10-12 tydzień ciąży
 - **amniopunkcja** - pobranie płynu owodniowego - optymalnie 16 – 17 tydzień ciąży.
 - **kordocenteza** - 20 tydzień ciąży
- W zależności od wskazań i decyzji lekarza badanie wykonuje się w innym terminie.

Czas oczekiwania na wynik kariotypu płodu:

- **met. rutynową:** ok. 17 dni roboczych - wynik analizy DNA (określonego markera genetycznego, mutacji)
- **met. aCGH do mikromacierzy genomowej:** 3-7 dni roboczych(badanie wykonywane wg. wskazań medycznych)
- **badanie R-FISH (badanie komercyjne):** 2 dni robocze
- **wynik analizy określonej mutacji:** średnio do 3-4 tyg. w zależności od stosowanej procedury diagnostycznej, po przeprowadzeniu procedur inwazyjnych

Możliwe typy powikłań po przeprowadzeniu metody inwazyjnej:

- wywołanie czynności skurczowej macicy,
- pęknięcie błon płodowych z całkowitym odejściem płynu owodniowego,
- przedwczesne oddalenie łożyska/kosmówki
- poronienie/poród przedwczesny
- wprowadzenie infekcji do środowiska jaja płodowego
- zaburzenia rytmu serca u płodu

Powikłania występują rzadko. **Ryzyko powikłań po amniopunkcji: 0,5 - 1% / po biopsji trofoblastu ok.0,5- 1% / kordocenteza ok. 1-1,5% .Wynik badania kariotypu płodu jest wiarygodny w granicach 99,7%.** Prawidłowy wynik badania kariotypu nie wyklucza chorób monogenowych ani uwarunkowanych wieloczynnikowo. Wynik analizy mutacji określonego genu jest wiarygodny w zależności od metody (ok. 99%). Prawidłowy wynik diagnostyki prenatalnej nie daje gwarancji prawidłowego rozwoju dziecka po urodzeniu – nie wyklucza wszystkich możliwych chorób. Wynik diagnostyki prenatalnej będzie omówiony przez lekarza genetyka. Po zakończeniu diagnostyki odbędzie się konsultacja genetyczna i zostanie wydana karta informacyjna diagnostyki prenatalnej.

Przed decyzją o wykonaniu inwazyjnej procedury diagnostyki prenatalnej jest przewidziana konsultacja genetyczna, w czasie której będzie możliwe wyjaśnienie wszelkich wątpliwości.

ANKIETA DLA PACJENEK KONSULTOWANYCH W PORADNI GENETYCZNEJ

w ramach Programu Badań Prenatalnych
(prosimy o czytelne wypełnianie, najlepiej WIELKIMI LITERAMI)

(Załącznik 1/PBP)

(* *niepotrzebne skreślić*)

(** *właściwe zakreślić*)

Data:

Dane:

IMIĘ i NAZWISKO Pacjentki Nazwisko rodowe.....

Adres e-mail..... NIP zakładu, przy którym ubezpieczony jest pacjentka.....

PESEL..... Telefon:..... Wykształcenie:.....

IMIĘ i NAZWISKO Męża/Partnera.....

PESEL Telefon Wykształcenie

Adres e-mail do kontaktu

Wywiad:

Aktualny wiek pacjentki Męża/Partnera

Aktualna wielkość ciąży..... tydz. I dzień ostatniej miesiączki.....

Liczba ciąży: z tego samego związku płć.....; z innego związku: płć.....

Poronienia (ilość, wielkość ciąży) Ciężce obumarłe (ilość, wielkość ciąży)

Przedwczesny zgon dziecka: wiek Przyczyna.....

Urodzenie dziecka z wadą / chorobą: tak* / nie, jeśli tak, jaka choroba/wada:.....

Rodzeństwo Pacjentki: płć męska: zdrowe (liczba) / chore (liczba)

płć żeńska: zdrowe (liczba) / chore (liczba)

Rodzeństwo Partnera/Męża: płć męska: zdrowe (liczba) / chore (liczba)

płć żeńska: zdrowe (liczba) / chore (liczba)

Spokrewnienie małżonków: tak* / nie, jeśli tak, jaki stopień pokrewieństwa

Choroba/ wada genetyczna u któregoś z małżonków/rodziców (u kogo, jaka):
.....

Kariotypy małżonków/rodziców: prawidłowe / nieprawidłowe / nie badano / nie wiem*, jeśli nieprawidłowe jaki wynik:
.....

Przypadki chorób wrodzonych /wad wrodzonych, niepełnosprawności intelektualnej / autyzmu / inna choroba w rodzinie krewnych:
tak* /nie, jeśli tak, proszę sprecyzować u kogo(stopień pokrewieństwa i jaka choroba).....
.....

Suplementacja kwasu foliowego przed ciążą: tak/nie*, w trakcie ciąży: tak/nie*, jeśli tak od którego tygodnia dawka 0,4mg / 5mg / inna*:

USG w obecnej ciąży: wielkość ciąży..... wynik prawidłowy/nieprawidłowy*.....

Test Pappa w obecnej ciąży: tak/nie*, jeśli tak wynik prawidłowy/nieprawidłowy*.....

Test NIPT(prenatalny test nieinwazyjny z krwi kobiety ciężarnej) w obecnej ciąży: tak/nie*, jeśli tak wynik prawidłowy/nieprawidłowy*.....

Wyrażam zgodę/nie wyrażam zgody* na wysłanie wyników badań/kart informacyjnych drogą e-mailową.

Wyrażam zgodę/nie wyrażam zgody* na wysłanie wyników badań/kart informacyjnych pocztą (listem poleconym).

Wyrażam zgodę/nie wyrażam zgody* na konsultację genetyczną w formie teleporady.

W przypadku braku zgody na teleporadę zobowiązuję się do przyjazdu do IMiD w wyznaczonym terminie.

.....
Data, miejscowość i czytelny podpis pacjenta:

ZGODY I UPOWAŻNIENIA DLA PACJENTÓW KONSULTOWANYCH W PORADNI GENETYCZNEJ
(prosimy o czytelne wypełnianie, najlepiej WIELKIMI LITERAMI)
(Załącznik 2)

(* *niepotrzebne skreślić*)

(** *właściwe zakreślić*)

Wyrażam zgodę / nie wyrażam zgody* aby lekarz Poradni Genetycznej IMiD przekazał mi lub osobie przeze mnie upoważnionej informację o wynikach badań moich / mojego dziecka / diagnostyki prenatalnej u płodu** wykonanych w Zakładzie Genetyki Medycznej IMiD w ramach diagnostyki prenatalnej i/lub diagnostyki postnatalnej pourodzeniowej. Informacje o terminie teleporady/bezpośredniej konsultacji w IMiD proszę przekazać w trakcie teleporady na *mój numer telefonu*:

.....

Nazwisko i imię, PESEL *osoby upoważnionej*:

Numer telefonu *osoby upoważnionej*:

Oświadczam, że zostałam/-em poinformowana/-y, że forma telefoniczna informacji o wynikach badań nie zapewnia pełnego bezpieczeństwa informacji i zwalnim Instytut Matki i Dziecka w Warszawie oraz jego personel medyczny z jakiegokolwiek odpowiedzialności w tym zakresie.

Równocześnie oświadczam, że zostałam poinformowana/-y, że przekazanie informacji o wynikach badań będzie poprzedzone autoryzacją rozmówcy polegającą na konieczności podania przez osobę odbierającą informację następujących danych np. : PESEL pacjenta, data urodzenia, (inne, np.: hasło):

W przypadku braku możliwości kontaktu telefonicznego:

- **wyrażam zgodę**** na przesłanie dokumentacji medycznej listem poleconym lub poleconym-priorytetem na adres korespondencyjny podany poniżej:

.....

lub na adres mailowy:

.....

LUB

- **wyrażam zgodę**** tylko na osobisty odbiór wyniku przeze mnie lub przez osobę przeze mnie upoważnioną po okazaniu dokumentu tożsamości i zgodnością danych podanych poniżej (nazwisko i imię, PESEL *osoby upoważnionej*):

.....

Zgoda pacjenta / świadczeniobiorcy na przetwarzanie danych

Numer telefonu komórkowego:

Numer telefonu stacjonarnego:

Adres e-mail:

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych z przepisami ustawy z dnia 29 sierpnia 1997 r. o ochronie danych osobowych (Dz. U. z 2002 r. Nr 101, poz. 926, z późn. zm.), w szczególności przekazanych przeze mnie danych oraz wyników badań dla potrzeb realizacji i monitorowania profilaktycznych programów zdrowotnych. Wyrażam zgodę na przysłanie pocztą prawidłowego wyniku badania oraz na przekazanie pocztą/pocztą e-mail/ przekazanie drogą SMS* zawiadomienia o kolejnej wizycie.

.....

Data, miejscowość i czytelny podpis pacjenta: