

### \*\*\* 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 możliwe jest do rozpoznania we wczesnym okresie ciąży (I i II trymestr ciąży).

3. **Badania biochemiczne wykonywane w pierwszym trymestrze ciąży, wspólnie z badaniem USG, oceną przezierności karku (NT – nuchal translucency), obecnością kości nosowej (NB – nasal bone) i pomiarem stężenia PAPP-P oraz wolnej gonadotropiny kosmówkowej. Wartość wykrywcza (DR-Detection Rate) tego badania, wykonanego pomiędzy 11 a 13 (+6 dni) tygodniem ciąży wynosi 95 %, a procent 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 od 1/300). TEST NIPT (komercyjny) do rozważenia przy ryzyku pośrednim (ryzyko mniejsze od 1/300 -1/1000)**

**Do włączenia do programu 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 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.

**W zależności od wskazań i decyzji lekarza badanie wykonuje się w innym terminie.**

#### **Czas oczekiwania na wynik kariotypu płodu:**

- **met. rutynowe** - ok. 17 dni roboczych
- **met aCGH:** 3-7 dni roboczych( badanie wykonywane wg. wskazań medycznych)
- **badanie R-FISH ( badanie komercyjne)** - 2 dni robocze

#### **Możliwe typy powikłań:**

- wywołanie czynności skurczowej macicy,
- odpływanie płynu owodniowego/ całkowite odejście płynu owodniowego ,
- wprowadzenie infekcji do jaja płodowego

Powikłania występują rzadko. **Ryzyko powikłań po amniopunkcji: 0,5 - 1% / po biopsji trofoblastu ok. 1%**  
**Wynik badania kariotypu płodu jest wiarygodny w granicach 99,7%.** Badanie nie wyklucza chorób monogenowych ani uwarunkowanych wieloczynnikowo. 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. Będzie wydana karta informacyjna diagnostyki prenatalnej.

## ANKIETA DLA PACJENTEK KONSULTOWANYCH PRZED DIAGNOSTYKĄ PRENATALNĄ

Data: .....

IMIĘ i NAZWISKO Pacjentki ..... Rodowe .....

PESEL ..... Telefon .....

Adres e-mail do kontaktu .....

IMIĘ i NAZWISKO Męża/Partnera .....

PESEL ..... Telefon .....

Adres e-mail do kontaktu .....

Aktualny wiek: pacjentki ..... Męża/Partnera .....

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

Liczba poprzednich ciąż: z tego samego związku: .....

z innego związku: .....

Poronienia..... ciążę obumarłe .....

Przedwczesny zgon dziecka: wiek ..... Przyczyna .....

Urodzenie dziecka z wadą / chorobą w poprzedniej ciąży: tak\* / nie

Jaka choroba/wada:.....

Spokrewnienie małżonków: tak\* / nie

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

.....  
Kariotypy małżonków: prawidłowe / nieprawidłowe / nie badano

wynik nieprawidłowy: jaki .....

Przypadki chorób wrodzonych /wad wrodzonych, niepełnosprawności intelektualnej / autyzmu u krewnych: tak\* /nie

Jeśli tak: proszę sprecyzować u kogo i jaka choroba (jaki stopień pokrewieństwa

.....  
Rodzeństwo Pacjentki: zdrowe / chore

Rodzeństwo Pacjentki: płeć męska...../ zdrowe..... / chore.....

płeć żeńska...../zdrowe..... / chore .....

Rodzeństwo Męża / Partnera: płeć męska...../ zdrowe..... / chore.....

płeć żeńska...../zdrowe..... / chore .....

Czy przyjmowała Pani kwas foliowy: przed ciążą / w trakcie ciąży tak\* /nie

Jaka dawka: 0,4mg / 5mg dziennie

Usg w obecnej ciąży: prawidłowe ...../ nieprawidłowe

Czy był test Pappa: tak...../ nie.....

Czy był test NIPT (prenatalny test nieinwazyjny z krwi kobiety ciężarnej:

tak..... / nie.....

Czy wyraża Pani zgodę na wysłanie wyniku diagnostyki prenatalnej drogą mailową ? tak / nie

Data.....

Podpis Pacjentki .....

\*NIEWŁAŚCIWE SKREŚLIĆ

## Załącznik do dokumentacji Poradni Genetycznej IMiD

Ja, niżej podpisana (-y):

.....  
niniejszym wyrażam zgodę / nie wyrażam zgody\* (niepotrzebne skreślić) aby  
lekarz Poradni Genetycznej IMiD przekazał mi lub osobie przeze mnie  
upoważnionej (Imię, Nazwisko, PESEL):

.....  
informację o wynikach badań: moich / mojego dziecka / wyniku diagnostyki  
Prenatalnej u płodu wykonanych w Zakładzie Instytutu Matki i Dziecka  
(diagnostyka prenatalna / diagnostyka pourodzeniowa) w formie telefonicznej na  
Nr telefonu:

.....  
.....  
**Data, czytelny podpis**

Oświadczam, że zostałam poinformowana (-y), że forma telefoniczna informacji  
o wynikach badań nie zapewnia pełnego bezpieczeństwa informacji i zwalням  
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): .....

W przypadku braku możliwości kontaktu telefonicznego :

- wyrażam zgodę\*\* na przesłanie dokumentacji medycznej listem poleconym na poniższy  
adres korespondencyjny (proszę wypełnić literami drukowanymi):

.....  
Albo na adres mailowy: .....

- wyrażam zgodę\*\* tylko na osobisty odbiór wyniku/ lub przez osobę przeze mnie upoważnioną,  
po okazaniu dokumentu tożsamości.

\*\* (właściwe podkreślić)

.....  
**Data, czytelny podpis**

## ZASADY REALIZACJI PROGRAMU BADAŃ PRENATALNYCH

### Zgoda świadczeniobiorcy na przetwarzanie danych

Nr telefonu komórkowego:.....

Nr 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.

.....

Miejscowość i data

\*niepotrzebne skreślić

.....

czytelny podpis świadczeniobiorcy