



Badania przesiewowe dla Ciebie i Twojego dziecka

Ważne informacje o badaniach przesiewowych wykonywanych w czasie ciąży i po porodzie








Niniejsza ulotka zawiera informacje na temat badań przesiewowych, które zostaną Ci zaoferowane podczas ciąży oraz po narodzinach dziecka. Zawarte w niej informacje dotyczą różnych rodzajów badań oraz tego, co jest ich celem.

Mamy nadzieję, że przeczytanie tej ulotki pomoże Ci się przygotować do rozmowy z położną lub lekarzem oraz do zadania im ważnych dla Ciebie pytań. Najlepiej mieć tę ulotkę przy sobie podczas wizyt u położnej lub lekarza. Decyzja o wykonaniu badań opisanych w niniejszej ulotce należy do Ciebie.




Spis treści

Co musisz wiedzieć o badaniach przesiewowych

Badania przesiewowe wykonywane w ciąży

 Choroby zakaźne	6-8
 Anemia sierpowata i talasemia	9-12
 Zespołu Downa, Edwardsa i Patau	13-16
 Wady fizyczne (USG wykonywane w połowie ciąży)	17-19
 Problemy ze wzrokiem u kobiet cierpiących na cukrzycę	20-22

Badania przesiewowe noworodka

 Serce, oczy, biodra i jądra (badanie fizykalne)	23-24
 Utrata słuchu	25-26
 Badanie z kropli krwi	27-30

Wprowadzenie

Co musisz wiedzieć o badaniach przesiewowych

Czym są badania przesiewowe?

Celem badań przesiewowych jest wyodrębnienie osób, u których ryzyko wystąpienia jakiegoś problemu zdrowotnego jest wyższe. Umożliwia to wcześniejsze i prawdopodobnie bardziej skuteczne leczenie lub podjęcie świadomych decyzji dotyczących swojego zdrowia przez pacjenta. Badania przesiewowe można sobie wyobrazić jako przesiewanie osób przez sitko. Większość osób przedostaje się przez sitko, ale niewielka grupa zatrzymuje się na powierzchni. Uważa się, że w przypadku tych osób istnieje wyższe ryzyko wystąpienia problemu zdrowotnego, którego wykrycie jest celem danego badania przesiewowego.

Badania przesiewowe nie są doskonałe. Niektóre osoby dowiedzą się, że w przypadku ich samych lub ich dziecka istnieje wysokie ryzyko istnienia problemu zdrowotnego, podczas gdy w rzeczywistości takiego problemu nie będzie. Również niektóre osoby dowiedzą się, że w przypadku ich samych lub ich dziecka istnieje niskie ryzyko istnienia problemu zdrowotnego, podczas gdy w rzeczywistości taki problem będzie występował.

Partnerzy są mile widziani podczas badań przesiewowych i sesji

Jaka jest różnica między badaniami przesiewowymi a badaniami diagnostycznymi?

Badania przesiewowe pozwalają stwierdzić, jaki poziom ryzyka wystąpienia problemu zdrowotnego istnieje u matki lub dziecka. Może ono być oznaczone jako wysokie lub niskie. Zazwyczaj jednak takie badanie nie pozwala określić tego z całkowitą pewnością, dlatego osobom z wysokim ryzykiem często zostanie zaproponowane kolejne badanie. Będzie to test diagnostyczny, który zapewni bardziej konkretną odpowiedź – pozytywną lub negatywną.

Badania przesiewowe wykonywane w ciąży oraz po porodzie

Podczas ciąży zaoferowane zostaną Ci badania przesiewowe, których celem będzie wykrycie wszelkich problemów zdrowotnych, które mogą mieć wpływ na Ciebie lub Twoje dziecko. Badania takie jak USG, badania krwi oraz kwestionariusz mogą pomóc Ci w podjęciu decyzji o opiece lub leczeniu podczas ciąży lub po narodzinach dziecka. **Badanie ultrasonograficzne zaawansowania ciąży** oferowane mniej więcej między 8. a 14. tygodniem ciąży jest najdokładniejszym sposobem określenia daty narodzin dziecka. **Badanie USG wykonywane** w połowie ciąży oferowane mniej więcej między 18. a 21. jest wykonywane w celu wykrycia wad fizycznych u dziecka.

Niektóre badania przesiewowe są oferowane dziecku niedługo po narodzinach. Celem ich przeprowadzenia jest zapewnienie dziecku odpowiedniego leczenia w możliwie najszybszym czasie, jeżeli zajdzie taka potrzeba.

Niektóre aspekty praktyczne

Jeśli problem zdrowotny, którego wykrycie jest celem przeprowadzanego badania, występuje u Ciebie, ojca dziecka lub członka rodziny, powiedz o tym swojej położnej.

W przypadku przeprowadzki w okresie oczekiwania na wyniki jakichkolwiek badań przesiewowych należy powiadomić położną lub pielęgniarkę środowiskową o zmianie adresu.

Czy muszę wykonać badania przesiewowe?

Decyzja o wykonaniu badania przesiewowego jest decyzją osobistą, którą możesz podjąć tylko Ty. Każde z oferowanych badań przesiewowych możesz omówić z pracownikami służby zdrowia i zdecydować o tym, czy w Twoim przypadku jest ono odpowiednie.

Niektóre z badań przesiewowych opisanych w niniejszej ulotce, takie jak badania krwi pod kątem chorób zakaźnych, badania wzroku u osób cierpiących na cukrzycę oraz bilans noworodka są zalecane przez NHS (Narodową Służbę Zdrowia). To dlatego, gdyż wyniki tych badań mogą pomóc w natychmiastowym zapewnieniu Tobie lub Twojemu dziecku koniecznego leczenia w przypadku poważnych problemów.

Badania przesiewowe wykonywane w ciąży mające na celu określenie ryzyka występowania anemii sierpowatej i talasemii, zespołu Downa i Patau oraz badanie USG wykonywane w połowie ciąży mogą prowadzić do konieczności podjęcia trudnych decyzji np. tego, czy wykonać badanie diagnostyczne, któremu towarzyszy ryzyko poronienia.

Badania diagnostyczne mogą prowadzić do konieczności podjęcia decyzji dotyczącej kontynuowania ciąży lub jej przerwania. Decyzja o wykonaniu kolejnego badania lub przerwaniu ciąży będzie zawsze należała do Ciebie. Pracownicy służby zdrowia zawsze okażą Ci wsparcie, bez względu na podjętą przez Ciebie decyzję. Z tych powodów warto dokładnie przemyśleć decyzję o poddaniu się tym badaniom przesiewowym.

Badania przesiewowe i NHS

NHS decyduje o tym, jakie badania przesiewowe są oferowane, w oparciu o solidne argumenty. Grupa ekspertów zwana Narodowym Komitetem Badań Przesiewowych Wielkiej Brytanii (United Kingdom National Screening Committee, UK NSC) zapewnia doradztwo NHS.

Wszystkie badania przesiewowe zapewniane przez NHS są bezpłatne. Niektóre prywatne firmy również zapewniają badania przesiewowe za opłatą. NHS nie gwarantuje jakości badań przesiewowych wykonywanych prywatnie. Więcej informacji można znaleźć na stronie internetowej

<https://www.gov.uk/guidance/private-screeningfor-health-conditions-nhs-recommendations>

Jeśli termin Twojego rutynowego badania cytologicznego przypada w okresie ciąży, to prawdopodobnie będziesz musiała je przełożyć na 12 tygodni po urodzeniu dziecka.

Zgodnie z przepisami prawa wszyscy pracownicy NHS oraz osoby pracujące w imieniu NHS muszą szanować prywatne informacje o pacjentach i bezpiecznie je przechowywać. Konstytucja NHS zawiera wytyczne dotyczące sposobu, prowadzenia dokumentacji pacjentów w celu chronienia ich prywatności. Ponadto istnieją przepisy prawa, których celem jest zapewnienie poufności.

Dokumentacja badań przesiewowych jest udostępniana wyłącznie tym pracownikom, którzy muszą się z nią zapoznać. Proces ten jest ściśle monitorowany. Niekiedy informacje są wykorzystywane w celu przeprowadzenia kontroli i badań naukowych, aby udoskonalić wyniki badań przesiewowych i usług. Odpowiednie informacje zostaną zapewnione podczas przeprowadzania badania.

Dalsza pomoc

Lista organizacji zapewniających dalszą pomoc w zakresie schorzeń wymienionych w niniejszej ulotce znajduje się na stronie internetowej NHS Choices.

Choroby zakaźne

[nhs.uk/infectiousdiseases](https://www.nhs.uk/infectiousdiseases)

Co wykrywa to badanie przesiewowe?

Wirusowe zapalenie wątroby typu B, HIV (ludzki wirus niedoboru odporności) lub syfilis.



Kobiety, które wiedzą o tym, że są nosicielkami wirusa HIV lub cierpią na wirusowe zapalenie wątroby typu B, potrzebują wizyty u specjalisty na wczesnym etapie ciąży w celu zaplanowania opieki podczas ciąży.

Informacje dotyczące tych schorzeń

Wirus zapalenia wątroby typu B oraz wirus HIV są przenoszone wraz z krwią i płynami ustrojowymi poprzez kontakt seksualny lub zainfekowane igły. Te wirusy mogą również zostać przekazane dziecku przez matkę.

Wirus zapalenia wątroby typu B wpływa na czynność wątroby i może spowodować ostrą (natychmiastową) i przewlekłą (długotrwałą) chorobę. Kobiety z wirusem zapalenia wątroby typu B wymagają opieki specjalisty. Zaszczepienie dziecka w pierwszym roku życia znacznie zmniejsza ryzyko rozwoju zapalenia wątroby typu B u dziecka.

Wirus HIV osłabia układ immunologiczny, utrudniając zwalczanie infekcji. Ostatecznie może prowadzić do rozwoju AIDS (zespołu nabytego niedoboru odporności). Nieleczony, może zostać przekazany przez matkę dziecku podczas ciąży, porodu lub karmienia piersią. Leczenie otrzymane w ciąży znacznie zmniejsza ryzyko przekazania wirusa HIV dziecku z 1 na 4 (25%) do mniej niż 1 na 200 (0,5%).

Dzięki badaniom przesiewowym Anglia może się dzisiaj pochwalić najniższym w historii odsetkiem zakażeń wirusem HIV w wyniku przekazania wirusa dziecku przez matkę

Syfilis to choroba przenoszona drogą płciową. Może również zostać przekazana dziecku przez matkę w okresie ciąży. Nieleczona, może prowadzić do poważnych problemów zdrowotnych u dziecka, spowodować poronienie lub urodzenie martwego dziecka.

Na czym polega to badanie?

Z ramienia zostanie pobrana próbka krwi.

Czy to badanie może zaszkodzić mi lub dziecku?

Z tym badaniem nie wiąże się żadne ryzyko.

Czy muszę się poddać temu badaniu?

Wykonanie tych badań jest **stanowczo** zalecane w celu ochrony zdrowia matki poprzez wczesne zapewnienie leczenia i opieki, tak aby znacznie zmniejszyć ryzyko przekazania infekcji dziecku, partnerowi lub innym członkom rodziny.

Co się stanie, jeżeli nie zdecyduję się na to badanie przesiewowe?

Badanie zostanie Tobie zaproponowane ponownie na późniejszym etapie ciąży, w ok. 28. tygodniu. To badanie przesiewowe można wykonać aż do porodu. Możesz poprosić swoją położną lub swojego lekarza rodzinnego o ponowne wykonanie badania wykrywającego wirusowe zapalenie wątroby typu B, wirusa HIV lub syfilis w każdym momencie w przypadku zmiany partnera seksualnego lub jeśli Twoim zdaniem będziesz zagrożona tymi chorobami.

Możliwe wyniki

Badania powiedzą Tobie, czy cierpisz na te choroby.

Jeśli cierpisz na **wirusowe zapalenie wątroby typu B**, zespół specjalistów będzie monitorować Twoje zdrowie podczas ciąży oraz po porodzie. Twój partner i Twoje dzieci mogą wymagać zbadania i podania szczepionki. Aby zapobiec zakażeniu dziecka wirusem zapalenia wątroby, należy mu podać cztery szczepionki:

- w ciągu doby po porodzie
- w wieku jednego miesiąca
- w wieku dwóch miesięcy
- ostatnia szczepionka zostanie podana po ukończeniu przez dziecko pierwszego roku życia oraz zostanie przeprowadzone badanie krwi w celu sprawdzenia, czy uniknięto zakażenia.

Jeśli Twoje dziecko wymaga podania szczepienia na wirusowe zapalenie wątroby typu B, upewnij się, że otrzyma wszystkie cztery dawki

Bardzo ważne jest, aby dziecko otrzymało wszystkie cztery dawki szczepionki w celu ochrony zdrowia. W razie konieczności poproś swojego lekarza rodzinnego lub pielęgniarkę o podanie dziecku tych szczepionek.

Jeśli jesteś nosicielką **wirusa HIV**, możesz znacznie zmniejszyć ryzyko przekazania wirusa dziecku, jeżeli będziesz znajdować się pod opieką specjalisty, otrzymywać leczenie, przyjmować leki, mieć zaplanowaną opiekę okołoporodową oraz jeśli nie będziesz karmić piersią.

Jeśli cierpisz na **syfilis**, konieczne będzie pilne skierowanie do zespołu specjalistów. Leczenie polega zazwyczaj na podaniu antybiotyków. Są one bezpieczne dla dziecka. Zespół zaproponuje również zbadanie Twojego partnera w celu sprawdzenia, czy wymaga leczenia. Dziecko będzie wymagać zbadania oraz badań krwi po narodzinach. Może również wymagać podania antybiotyków.

Dziecko może wymagać podania antybiotyków po porodzie.

Możesz poprosić o ponowne wykonanie tych badań w każdym momencie, jeśli Twoim zdaniem będziesz narażona na te choroby

Wyniki

Wyniki są zazwyczaj omawiane przed lub podczas kolejnej wizyty prenatalnej mniej więcej w 16. tygodniu ciąży i zostają zamieszczone w Twojej dokumentacji.

Wykwalifikowana położna skontaktuje się z Tobą w przypadku dodatniego wyniku badania na wirusa HIV, syfilis lub wirusowe zapalenie wątroby typu B w celu zaaranżowania wizyt i omówienia wyników oraz skierowania do specjalisty.

Anemia sierpowata i talasemia

nhs.uk/sct

Co wykrywa to badanie przesiewowe?

To, czy jesteś nosicielką genu anemii sierpowatej lub talasemii, i w rezultacie, czy możesz przekazać ten gen dziecku.

Informacje dotyczące tych schorzeń

Anemia sierpowata (niedokrwistość sierpowatokrwinkowa) i ciężka postać talasemii to poważne, dziedziczne choroby krwi. Wpływają one na hemoglobinę – część krwi, która transportuje tlen do całego ciała. Osoby cierpiące na te schorzenia wymagają specjalistycznej opieki podczas całego swojego życia.

Badanie najlepiej wykonać przed 10. tygodniem ciąży

Osoby z anemią sierpowatą mogą doświadczać ataków ostrego bólu, zapadać na poważne, zagrażające życiu infekcje i zazwyczaj mają anemię (w ich organizmach występuje problem z transportem tlenu). Na to schorzenie mogą otrzymać wczesne leczenie, w tym szczepienia i antybiotyki, które, wraz ze wsparciem rodziców, pomogą zapobiec poważnym chorobom i pozwolą dziecku prowadzić zdrowsze życie.

Osoby cierpiące na ciężką postać talasemii mają dużą anemię i wymagają transfuzji krwi co 4-6 tygodni oraz zastrzyków i leków przez całe swoje życie. Mogą również zostać wykryte inne, rzadsze i mniej poważne schorzenia hemoglobinowe.

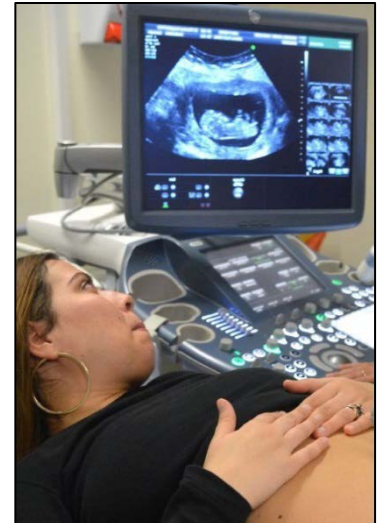
Anemia sierpowata i talasemia to choroby dziedziczne, które są przekazywane dzieciom przez rodziców poprzez nieprawidłowe geny hemoglobiny. Geny to kody występujące w organizmie dla takich elementów jak kolor oczu czy grupa krwi. Geny działają w parach. Wszystkie dziedziczone elementy mają jeden gen pochodzący od matki i jeden pochodzący od ojca.

Anemia sierpowata lub talasemia występuje tylko wtedy, gdy dana osoba odziedziczy dwa nieprawidłowe geny hemoglobiny – jeden od matki i jeden od ojca. Osoby, które dziedziczą tylko jeden nieprawidłowy gen, zwani są „nosicielami”. Nosiciele są zdrowi i nie rozwija się u nich choroba. Mimo to w niektórych sytuacjach mogą doświadczać pewnych problemów, gdy ich organizm może nie być w stanie uzyskać wystarczającej ilości tlenu np. podczas narkozy.

Aby dziecko było zagrożone, oboje rodziców musi być nosicielami

Jeśli **oboje rodziców** jest nosicielami, u każdego dziecka występuje:

- prawdopodobieństwo 1 na 4 (25%), że dziecko nie będzie zagrożone – nie będzie ono nosicielem ani nie odziedziczy choroby
- prawdopodobieństwo 1 na 4 (25%) odziedziczenia obu nieprawidłowych genów i rozwoju choroby hemoglobinowej
- prawdopodobieństwo 2 na 4 (50%) odziedziczenia jednego nieprawidłowego genu hemoglobiny i stania się nosicielem.

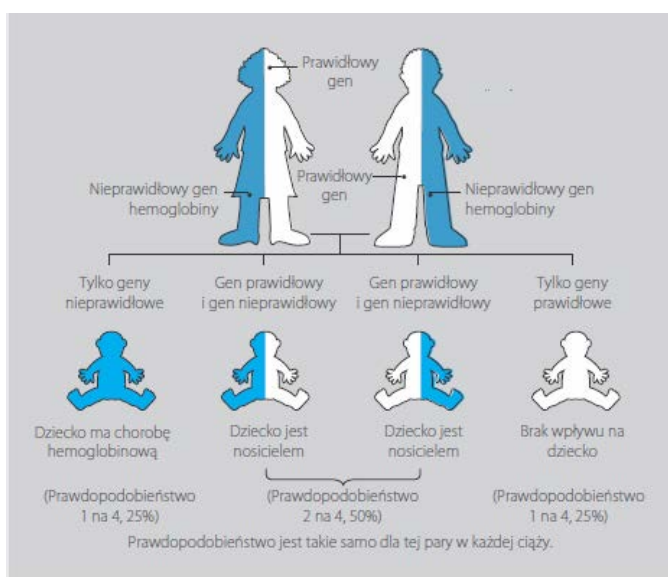


Każdy może być nosicielem choroby hemoglobinowej. Jednakże choroba ta występuje częściej u osób, których przodkowie pochodzili z Afryki, Karaibów, basenu Morza Śródziemnego, Indii, Pakistanu, Azji Południowej i Południowo-Wschodniej oraz Bliskiego Wschodu.

Z czym wiąże się to badanie przesiewowe?

Badanie przesiewowe wykonywane w ciąży na anemię sierpowatą i talasemię wiąże się z wykonaniem badania krwi. Badanie najlepiej wykonać przed 10. tygodniem ciąży. Badanie na talasemię jest oferowane wszystkim ciężarnym. Natomiast nie wszystkim jest oferowane automatycznie badanie na anemię sierpowatą. Oferowane badania przesiewowe zależą od tego, gdzie mieszkasz.

W przypadku obszarów, w których choroby hemoglobinowe występują częściej, zaproponowane zostanie Ci badanie krwi na anemię sierpowatą. W przypadku obszarów, w których choroby hemoglobinowe występują rzadko, specjalny kwestionariusz pomaga poznać pochodzenie rodziny matki i ojca. Jeśli kwestionariusz wykaże, że jedno z rodziców może być nosicielem anemii sierpowatej, kobiecie zostanie zaproponowane badanie przesiewowe. Możesz poprosić o wykonanie badania nawet wtedy, gdy pochodzenie Twojej rodziny nie wskazuje na to, że dziecko mogłoby być zagrożone chorobą hemoglobinową.



Czy to badanie przesiewowe może zaszkodzić mi lub dziecku?

To badanie przesiewowe nie może zaszkodzić ani Tobie ani dziecku, ale ważne jest, aby dokładnie rozważyć decyzję o wykonaniu tego badania. To badanie przesiewowe może dostarczyć informacji, które sprawią, że będziesz musiała podjąć kolejne ważne decyzje. Na przykład, mogą zostać Ci zaoferowane dalsze badania, z którymi wiąże się ryzyko poronienia.

Ojcowie – jeśli matka jest nosicielką, ważne jest, aby również poddać się badaniu

Czy muszę się poddać temu badaniu?

Nie musisz poddawać się temu badaniu przesiewowemu. Niektóre osoby chcą dowiedzieć się, czy ich dziecko cierpi na anemię sierpowatą lub talasemię, a inne nie.

Co się stanie, jeżeli nie zdecyduję się na to badanie?

Jeśli zdecydujesz, że nie chcesz poddawać się temu badaniu przesiewowemu w czasie ciąży, dziecko może zostać zbadane pod kątem anemii sierpowatej w piątym dniu życia poprzez pobranie kropli krwi noworodkowej.

Możliwe wyniki

Badanie powie Tobie, czy jesteś nosicielką oraz czy sama cierpisz na tę chorobę.

Czy konieczne będą dalsze badania?

Jeśli jesteś nosicielką choroby hemoglobinowej, badanie krwi zostanie zaproponowane ojcu dziecka. Jeśli ojciec dziecka również okaże się nosicielem, zostanie Tobie zaproponowane badanie diagnostyczne w celu sprawdzenia, czy choroba ta dotyczy również dziecka.

Jeśli ojciec dziecka jest niedostępny, a Ty jesteś nosicielką, zostanie Tobie zaproponowane badanie diagnostyczne.

Okolo 1 na 100 (1%) badań diagnostycznych skutkuje poronieniem. Decyzja o poddaniu się dalszemu badaniu należy do Ciebie.

Dostępne są dwa rodzaje badań diagnostycznych.

Biopsję kosmówki (ang. chorionic villus sampling, CVS) zazwyczaj przeprowadza się od 11.

do 14. tygodnia ciąży. W brzuch matki zwykle wbija się cienką igłę, za pomocą której pobiera się niewielką próbkę tkanki z łożyska. Komórki tej tkanki można zbadać pod kątem anemii sierpowatej lub talasemii.

Amniopunkcję zazwyczaj przeprowadza się po 15. tygodniu ciąży.

W brzuch matki, do macicy, wbija się cienką igłę, za pomocą której pobiera się niewielką próbkę wód płodowych. Płyn ten zawiera niektóre z komórek dziecka, które można zbadać pod kątem anemii sierpowatej lub talasemii.

Jeśli okaże się, że dziecko cierpi na anemię sierpowatą lub talasemię, zostanie Ci zaproponowana wizyta u pracownika służby zdrowia. Uzyskasz informacje o schorzeniu odziedziczonym przez dziecko oraz będziesz mogła omówić swoje opcje. Niektóre schorzenia są poważniejsze niż inne.

Niektóre kobiety decydują się kontynuować ciążę, podczas gdy inne decydują się na jej przerwanie.

Jeśli staniesz przed takim wyborem, otrzymasz odpowiednie wsparcie, które pomoże Ci podjąć decyzję.

Jeśli badanie wykaże, że jesteś nosicielką, istnieje ryzyko, że inni członkowie Twojej rodziny również są nosicielami. Być może będziesz chciała zachęcić ich do zbadania się, szczególnie, jeśli będą planować ciążę.

Wyniki

Osoba przeprowadzająca badanie poinformuje Cię o tym, kiedy i w jaki sposób wyniki zostaną Ci przekazane.

Zespół Downa, Edwardsa i Patau

nhs.uk/downs

Co wykrywa to badanie przesiewowe?

Prawdopodobieństwo występowania u dziecka zespołu Downa (zwanego również trisomią 21 lub T21), zespołu Edwardsa (trisomia 18 / T18) lub zespołu Patau (trisomia 13 / T13).

Informacje dotyczące tych schorzeń

Wewnątrz komórek naszego ciała znajdują się małe struktury zwane chromosomami. Chromosomy przenoszą geny, które determinują to, jak się rozwijamy. W każdej komórce znajdują się 23 pary genów. Problem może pojawić się podczas produkcji plemników i jajeczek, co może prowadzić do pojawienia się u dziecka dodatkowego chromosomu.

Dzieci z zespołem Downa, Edwardsa lub Patau rodzą się matkom w każdym wieku, ale prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z jednym z tych schorzeń zwiększa się wraz z wiekiem matki.

Zespół Downa (T21)

W przypadku zespołu Downa w każdej komórce znajduje się dodatkowa kopia chromosomu 21. Ta trisomia dotyka ok. 1 na każde 1000 dzieci.

Dziecko z zespołem Downa będzie miało trudności w uczeniu się. To oznacza, że będzie mu trudniej niż innym osobom zrozumieć i uczyć się nowych rzeczy. Dziecko może mieć problemy z komunikacją oraz trudności w wykonywaniu codziennych czynności. Niemożliwym jest przewidzieć stopień upośledzenia dziecka z zespołem Downa. Może wahać się od lekkiego do ciężkiego.

Większość dzieci z zespołem Downa uczęszcza do powszechnych szkół podstawowych. Wiele dzisiaj wiadomo o tym, jak rozwijać potencjał dzieci z zespołem Downa. Osoby z zespołem Downa mogą prowadzić dobrej jakości życie. Przy wsparciu rodziny i innych osób wiele z nich jest w stanie zdobyć pracę i prowadzić niezależne życie.

Osoby z zespołem Downa częściej mają pewne problemy zdrowotne, np. związane z sercem, układem pokarmowym, słuchem i wzrokiem. Niektóre problemy mogą być poważne, ale wiele z nich można leczyć. Przy zapewnieniu dobrej opieki zdrowotnej osoba z zespołem Downa może przeżyć około 60 lat.

Osoby z zespołem Downa mają oczy w kształcie migdałów oraz charakterystyczne twarze, ale nie wszystkie wyglądają tak samo. Tak jak wszystkie dzieci, osoby te dziedziczą cechy po swoich rodzicach.



Zespół Edwardsa (T18) i zespół Patau (T13)

W przypadku zespołu Edwardsa w każdej komórce znajduje się dodatkowa kopia chromosomu 18. Podobnie, w przypadku zespołu Patau w każdej komórce znajduje się dodatkowa kopia chromosomu 13.

Niestety większość dzieci z zespołem Edwardsa lub Patau umiera przed narodzinami, podczas porodu lub tuż po porodzie. Niektóre dzieci dożywają wieku dorosłego, ale zdarza się to rzadko.

Wszystkie dzieci z zespołem Edwardsa i Patau mają wiele problemów zdrowotnych, zazwyczaj bardzo poważnych np. poważne nieprawidłowości w mózgu.

Dzieci z zespołem Edwardsa mogą mieć problemy z sercem, niezwykajny kształt głowy czy cechy twarzy, problemy ze wzrostem, mogą nie być w stanie stać czy chodzić. Zespół Edwardsa dotyka ok. 3 na każde 10 000 dzieci.

Dzieci z zespołem Patau mogą mieć problemy z sercem, rozszczep wargi i podniebienia, problemy ze wzrostem, słabo ukształtowane oczy i uszy oraz problemy z nerkami. Mogą nie być w stanie stać lub chodzić. Zespół Patau dotyka ok. 2 na każde 10 000 dzieci.

Na czym polega to badanie?

Badanie przesiewowe pod kątem tych schorzeń zwane „badaniem łączonym” jest dostępne między 10. a 14. tygodniem ciąży.

Jeśli zdecydujesz się na to badanie, zostanie pobrana od Ciebie próbka krwi. Podczas badania USG zaawansowania ciąży (patrz strona 5) zostanie zmierzona ilość płynu znajdującego się w fałdzie karkowym dziecka (przezierność fałdu karkowego). Informacje uzyskane na podstawie tych dwóch badań służą do obliczenia ryzyka występowania u dziecka zespołu Downa, Edwardsa lub Patau.

Decyzja o wykonaniu badania przesiewowego należy do Ciebie

Jeśli Twoja ciąża jest zbyt zaawansowana do przeprowadzenia badania łączonego pod kątem zespołu Downa, zostanie Ci zaoferowane badanie krwi między 14. a 20. tygodniem ciąży. To badanie nie jest tak dokładne jak badanie łączone. Jeśli Twoja ciąża jest zbyt zaawansowana do przeprowadzenia badania łączonego pod kątem zespołu Edwardsa i Patau, zostanie Tobie zaproponowane USG w połowie ciąży w celu wykrycia wad fizycznych płodu.

Czy to badanie przesiewowe może zaszkodzić mi lub dziecku?

To badanie przesiewowe nie może zaszkodzić ani Tobie ani dziecku, ale ważne jest, aby dokładnie rozważyć decyzję o wykonaniu tego badania. To badanie nie może definitywnie stwierdzić lub wykluczyć tego, czy dziecko ma zespół Downa, Edwardsa lub Patau. To badanie przesiewowe może dostarczyć informacji, które sprawią, że będziesz musiała podjąć kolejne ważne decyzje. Na przykład, mogą zostać Ci zaoferowane badania diagnostyczne, z którymi wiąże się ryzyko poronienia.

Czy muszę się poddać temu badaniu?

Nie musisz poddawać się temu badaniu przesiewowemu. Niektóre osoby chcą wiedzieć, czy ich dziecko ma zespół Downa, Edwardsa lub Patau, a inne nie.

Możesz zdecydować się na przeprowadzenie badania przesiewowego pod kątem:

- zespołu Downa, Edwardsa i Patau
- tylko zespołu Downa
- tylko zespołu Edwardsa i Patau
- żadnego ze schorzeń

Co się stanie, jeżeli nie zdecyduję się na to badanie?

Jeśli nie zdecydujesz się na wykonanie badania przesiewowego pod kątem zespołu Downa, Edwardsa i Patau, możesz nadal zdecydować się na inne badania.

Jeśli nie zdecydujesz się wykonanie badania przesiewowego pod kątem tych schorzeń, ważne jest, abyś zrozumiała, że podczas badania USG przeprowadzanego w ciąży mogą zostać wykryte wady fizyczne. Mogą one mieć związek z zespołem Downa, Edwardsa lub Patau, ale możliwe jest również, że podczas badania USG zostaną wykryte inne problemy. Osoba przeprowadzająca badanie USG zawsze poinformuje Cię o ewentualnym wykryciu wszelkich wad.

Możliwe wyniki

Otrzymasz dwa wyniki ryzyka: jeden dotyczący zespołu Downa i drugi dotyczący zespołu Edwardsa i Patau.

Jeśli badanie przesiewowe wykaże, iż prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z zespołem Downa, Edwardsa lub Patau jest mniejsze niż 1 na 150, jest to wynik „niskiego ryzyka”. Taki wynik uzyskuje się w ponad 95 na 100 (95%) przypadków.

Wynik niskiego ryzyka nie oznacza, że ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa, Edwardsa lub Patau nie istnieje. Jeśli badanie przesiewowe wykaże, iż prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z zespołem Downa, Edwardsa lub Patau jest większe niż 1 na 150, czyli od 1 na 2 do 1 na 150, jest to wynik „wysokiego ryzyka”.

Wynik wysokiego ryzyka nie oznacza, że dziecko z pewnością ma zespół Downa, Edwardsa lub Patau.

Czy konieczne będą dalsze badania?

W przypadku wyniku niskiego ryzyka nie zostaną zaproponowane żadne dalsze badania.

W przypadku wyniku wysokiego ryzyka zostanie zaproponowane badanie diagnostyczne w celu stwierdzenia, czy dziecko ma na pewno zespół Downa, Edwardsa lub Patau, czy nie.

Badania diagnostyczne pod kątem zespołu Downa analizują również chromosomy 18 i 13, dlatego dowiesz się również, czy dziecko ma zespół Edwardsa lub Patau, czy nie. Podobnie, badania diagnostyczne pod kątem zespołu Edwardsa i Patau analizują również chromosom 21 odpowiedzialny za zespół Downa.

Okolo 1 na 100 (1%) badań diagnostycznych skutkuje poronieniem. Decyzja o poddaniu się dalszemu badaniu należy do Ciebie.

Badania przesiewowe nie dostarczają definitywnych odpowiedzi. To dlatego może Tobie zostać zaproponowane badanie diagnostyczne

Dostępne są dwa rodzaje badań diagnostycznych.

Biopsję kosmówki (ang. chorionic villus sampling, CVS) zazwyczaj przeprowadza się od 11. do 14. tygodnia ciąży. W brzuch matki zwykle wbija się cienką igłę, za pomocą której pobiera się niewielką próbkę tkanki z łożyska. Komórki tkanki są następnie badane pod kątem zespołu Downa, Edwardsa i Patau.

Amniopunkcję zazwyczaj przeprowadza się po 15. tygodniu ciąży. W brzuch matki, do macicy, wbija się cienką igłę, za pomocą której pobiera się niewielką próbkę wód płodowych. Płyn ten, zawierający komórki dziecka, jest badany pod kątem zespołu Downa, Edwardsa i Patau.

Niewielka liczba kobiet, które zdecydują się na przeprowadzenie badania diagnostycznego, dowie się, że ich dziecko ma zespół Downa, Edwardsa lub Patau. Następnie do wyboru są dwie opcje. Niektóre kobiety decydują się kontynuować ciążę i przygotować na przyjście na świat dziecka ze schorzeniem, podczas gdy inne decydują się na przerwanie ciąży.

Jeśli staniesz przed takim wyborem, otrzymasz odpowiednie wsparcie, które pomoże Ci podjąć decyzję.

Wyniki

Jeśli wynik Twojego badania przesiewowego wykaże niskie ryzyko, powinnaś się o tym dowiedzieć w ciągu dwóch tygodni od wykonania badania.

Jeśli wynik Twojego badania przesiewowego wykaże wysokie ryzyko, powinnaś się o tym dowiedzieć w ciągu trzech dni roboczych od uzyskania wyniku badania krwi. Zostaniesz zaproszona na wizytę w celu omówienia wyników badania oraz przedstawienia dalszych opcji.

Wady fizyczne (USG wykonywane w połowie ciąży)

[nhs.uk/anomalyscan](https://www.nhs.uk/anomalyscan)

Dlaczego wykonuje się to badanie USG?

Celem tego badania jest wykrycie wad fizycznych u dziecka. Podczas tego badania USG wyszukiwane są tylko określone problemy i niemożliwe jest wykrycie wszystkich możliwych zaburzeń.

Schorzenia, których wykrycie jest celem badania

Celem tego USG jest szczegółowe zbadanie kości, serca, mózgu, rdzenia kręgowego, twarzy, nerek i brzucha dziecka.

W większości przypadków okaże się, że dziecko rozwija się prawidłowo, lecz niekiedy zostanie wykryty lub będzie podejrzewany problem. Niektóre wady są bardziej oczywiste niż inne.

Przykładowo, niektóre dzieci mają rozszczep kręgosłupa, co ma wpływ na rdzeń kręgowy. Rozszczep kręgosłupa można zazwyczaj zobaczyć wyraźnie podczas badania USG. To badanie wykrywa ok. 9 na 10 (90%) przypadków.

Niektóre wady, np. wady serca, jest trudniej zobaczyć. Podczas badania USG wykrywana jest około połowa (50%) przypadków wad serca.

Podczas tego badania USG wyszukiwane są tylko określone wady fizyczne i niemożliwe jest wykrycie wszystkich możliwych zaburzeń

Wykrycie niektórych wad podczas badania USG będzie oznaczać, że dziecko będzie potrzebować leczenia lub operacji po urodzeniu np. w przypadku rozszczepu wargi. W niewielu przypadkach podczas tego badania wykryte zostaną poważne problemy np. może okazać się, że mózg, nerki, organy wewnętrzne lub kości dziecka nie rozwinęły się prawidłowo. W niektórych bardzo poważnych przypadkach leczenie nie będzie możliwe, a dziecko umrze wkrótce po urodzeniu lub może umrzeć podczas trwania ciąży.

Więcej szczegółowych informacji o głównych schorzeniach wykrywanych podczas badania USG przeprowadzanego w połowie ciąży można znaleźć na stronie internetowej: www.nhs.uk/anomalyscan.

Z czym wiąże się to badanie przesiewowe?

To badanie USG zazwyczaj jest przeprowadzane między 18. tygodniem a 20. tygodniem i 6. dniem ciąży. Większość badań USG jest przeprowadzanych przez wyszkolony personel – techników ultrasonografii. Aby osoba przeprowadzająca



badanie mogła uzyskać wyraźny obraz dziecka, badanie USG jest przeprowadzane w przyciemnionym pomieszczeniu.

Zostaniesz poproszona o położenie się na kozetce. Następnie zostaniesz poproszona o odsłonięcie brzucha od bioder do klatki piersiowej.

Odzież zostanie zabezpieczona ręcznikami papierowymi w celu jej ochrony przed żelem, który zostanie rozprowadzony na brzuchu. Następnie osoba przeprowadzająca badanie będzie przesuwając po skórze sondę w celu obejrzenia dziecka. Żel zapewnia płynne przesuwanie sondy po skórze.

W przypadku podejrzenia problemu mogą zostać Ci zaoferowane

Badanie USG jest bezbolesne, ale może się zdarzyć, że przeprowadzająca je osoba będzie musiała mocniej przycisnąć sondę w celu uzyskania lepszego obrazu dziecka. Może to być nieprzyjemne. Na ekranie urządzenia USG pojawi się czarno-biały obraz dziecka. Podczas badania osoba je przeprowadzająca musi ustawić ekran tak, aby dobrze widzieć dziecko. Ekran będzie zwrócony w kierunku technika przeprowadzającego badanie lub ustawiony pod kątem.

Badanie trwa zazwyczaj około 30 minut. Czasami trudno jest uzyskać wyraźny obraz dziecka np. z powodu pozycji, w jakiej ułożyło się dziecko, jeżeli dużo się ono rusza lub w przypadku nadwagi u kobiety. Jednak nie należy się tym martwić. Niekiedy na badanie trzeba przyjść z pełnym pęcherzem. Zostaniesz o tym poinformowana z wyprzedzeniem. W przypadku pytań możesz skontaktować się ze swoim lekarzem lub położną.

Badanie USG wykonywane w połowie ciąży może niekiedy wykryć wady u dziecka. Możesz chcieć przybyć na to badanie z osobą towarzyszącą. W większości szpitali nie jest dozwolona obecność dzieci podczas badania ultrasonograficznego, gdyż zazwyczaj opieka nad dziećmi nie jest dostępna. Należy dowiedzieć się o to w szpitalu przed badaniem.

Czy to badanie USG może zaszkodzić mi lub dziecku?

Badanie ultrasonograficzne nie wiąże się z żadnymi znanymi zagrożeniami dla dziecka lub matki, ale ważne jest, aby dokładnie rozważyć decyzję o jego wykonaniu. To badanie USG może dostarczyć informacji, które sprawią, że będziesz musiała podjąć kolejne ważne decyzje.

Na przykład, mogą zostać Ci zaoferowane dalsze badania, z którymi wiąże się ryzyko poronienia.

Czy muszę poddać się temu badaniu USG?

Nie musisz poddawać się temu badaniu USG. Niektóre osoby chcą wiedzieć, czy ich dziecko ma pewne wady, a inne nie.

Co się stanie, jeżeli nie zdecyduję się na to badanie USG?

Jeżeli nie zdecydujesz się na to badanie USG, Twoja opieka prenatalna będzie kontynuowana normalnie.

Możliwe wyniki

W wyniku większości badań USG okazuje się, że dziecko rozwija się prawidłowo i nie są wykrywane żadne problemy.

W przypadku wykrycia lub podejrzewania problemu technik ultrasonografii może poprosić innego członka personelu o drugą opinię.

Badania USG nie wykrywają wszystkich problemów. Zawsze istnieje ryzyko, że dziecko może się urodzić z problemem zdrowotnym, który nie mógł zostać wykryty podczas badania ultrasonograficznego.

Czy konieczne będą dalsze badania?

Może zostać Ci zaoferowane kolejne badanie w celu jednoznacznego potwierdzenia istnienia problemu.

W przypadku zaproponowania dalszych badań otrzymasz więcej informacji, tak aby ułatwić Ci podjęcie decyzji o ich wykonaniu. Będziesz mogła omówić tę kwestię ze swoją położną lub lekarzem. W razie konieczności zostaniesz skierowana do lekarza specjalisty, być może w innym szpitalu.

Wyniki

Technik ultrasonografii będzie w stanie poinformować Cię o wynikach badania USG podczas jego trwania.

Problemy ze wzrokiem u kobiet cierpiących na cukrzycę

nhs.uk/diabeticeye

Co wykrywa to badanie?

Celem tego badania jest wykrycie objawów retinopatii cukrzycowej i innych problemów ze wzrokiem spowodowanych cukrzycą oraz monitorowanie stanu oczu u ciężarnej z cukrzycą typu 1 lub 2. Kobiety, które nie cierpiały na cukrzycę przed zajściem w ciążę, nie będą potrzebowały tego badania przesiewowego.

U niektórych kobiet cukrzyca ciężarnych rozwija się w zaawansowanej ciąży (od 28. Tygodnia). Cukrzycę ciężarnych można leczyć, modyfikując dietę. Schorzenie zazwyczaj przechodzi po urodzeniu dziecka. Kobietom, u których rozwinęła się cukrzyca ciężarnych, nie zostanie zaproponowane badanie przesiewowe wzroku.

Badanie przesiewowe zostanie Ci zaoferowane, tylko jeśli cierpiałaś na cukrzycę jeszcze przed zajściem w ciążę

Informacje o tym schorzeniu

Retinopatia cukrzycowa pojawia się, gdy cukrzyca wpływa na małe naczynia krwionośne znajdujące się w siatkówce, na dnie oka.

Badanie przesiewowe wzroku jest oferowane wszystkim osobom cierpiącym na cukrzycę, ale jego wykonanie jest bardzo ważne u kobiet ciężarnych z uwagi na większe ryzyko wystąpienia poważnych problemów ze wzrokiem.

Z czym wiąże się to badanie?

To badanie przesiewowe zostanie Ci zaoferowane podczas pierwszej wizyty prenatalnej w klinice lub tuż po niej oraz po 28. tygodniu ciąży. Jeżeli podczas pierwszego badania przesiewowego zostanie wykryte wczesne stadium retinopatii, zostanie Ci zaoferowane kolejne badanie między 16. a 20. tygodniem ciąży. W przypadku wykrycia retinopatii w zaawansowanym stadium podczas jakiegokolwiek badania przesiewowego, zostaniesz skierowana do okulisty.

Badanie przesiewowe wzroku pod kątem cukrzycy przeprowadzane w ciąży jest tym samym rutynowym badaniem wzroku wykonywanym u osób cierpiących na cukrzycę. Personel przeprowadzający to badanie przesiewowe zapisze Twoje dane oraz poziom wzroku. Oczy zostaną zakroplone w celu poszerzenia źrenic, tak aby siatkówka była lepiej widoczna, a następnie zostaną wykonane zdjęcia cyfrowe siatkówki w obu oczach.

Jeśli zdjęcia nie będą wystarczająco wyraźne, zostaniesz skierowana do okulisty w celu wykonania innego badania.

Czy to badanie przesiewowe może zaszkodzić mi lub dziecku?

Wykonanie zdjęcia jest bezbolesne, a aparat fotograficzny nie dotyka bezpośrednio oczu. Krople do oczu mogą szczypać przez kilka sekund i spowodować niewyraźne widzenie przez 2-6 godzin po badaniu. Zabierz ze sobą wszystkie używane na co dzień okulary. Zabierz ze sobą okulary przeciwsłoneczne, które przydadzą się w

drodze powrotnej do domu, gdyż po wykonaniu badania przesiewowego może wystąpić nadmierna wrażliwość na światło.

Należy skorzystać z transportu publicznego lub poprosić kogoś o odwiezienie do domu. **Po tym badaniu przesiewowym nie należy prowadzić samochodu, ponieważ krople do oczu mogą uniemożliwić wyraźne widzenie.**

Niezwykle rzadko podanie kropli może spowodować nagły, gwałtowny wzrost ciśnienia w gałce ocznej. Objawy wzrostu ciśnienia obejmują:

- ból lub poważny dyskomfort odczuwany w oku
- zaczerwienienie białkówki oka
- utrzymujące się, niewyraźne widzenie.



Jeśli po badaniu przesiewowym będziesz odczuwać którykolwiek z wymienionych objawów, zgłoś się do ośrodka wykonującego badanie lub na ostry dyżur.

Czy muszę poddać się temu badaniu?

To badanie jest stanowczo zalecane u kobiet, u których zdiagnozowano cukrzycę jeszcze przed zajściem w ciążę.

Badanie przesiewowe wzroku oferowane jest w ramach leczenia cukrzycy. Retinopatia cukrzycowa jest uleczalna, szczególnie w przypadku zdiagnozowania we wczesnym stadium.

Co się stanie, jeżeli nie zdecyduję się na to badanie?

Osoby cierpiące na cukrzycę mogą zdecydować się nie przychodzić na wizyty związane z badaniami przesiewowymi wzroku.

Jeśli nie zdecydujesz się na to badanie, powinnaś poinformować o tym lekarza opiekującego się Tobą w ramach leczenia Twojej cukrzycy podczas ciąży.

Możliwe wyniki

Wyniki otrzymywane w wyniku badania przesiewowego:

- brak retinopatii
- wczesne oznaki retinopatii
- bardziej zaawansowana retinopatia wymagająca skierowania do specjalisty.

Jeśli badanie przesiewowe wykaże wczesne oznaki retinopatii, opiekujący się Tobą pracownik służby zdrowia udzieli Ci rad dotyczących leczenia Twojej cukrzycy podczas ciąży. Zostaniesz również zaproszona na dodatkowe badania przesiewowe podczas ciąży. Jeśli palisz tytoń, poszukaj pomocy w rzuceniu nałogu lub przynajmniej ogranicz palenie tytoniu.

Jeśli wynik badania wykaże, że musisz zostać skierowana do specjalisty, zostanie zaaranżowana wizyta u okulisty.

Wyniki

W ciągu sześciu tygodni po badaniu przesiewowym Ty i Twój lekarz rodzinny otrzymacie list.

Serce, oczy, biodra i jądra (badanie fizykalne)

nhs.uk/newborninfantexam

Co wykrywa to badanie przesiewowe?

W ciągu 72 godzin od urodzenia dziecka zostanie Ci zaoferowane badanie fizykalne dziecka. Badanie to obejmuje cztery określone badania przesiewowe, których celem jest wykrycie, czy dziecko ma problem z oczami, sercem, biodrami lub, w przypadku chłopców, jądrami, tak aby można było jak najwcześniej przeprowadzić odpowiednie badania i wdrożyć odpowiednie leczenie.



Badania przesiewowe są przeprowadzane ponownie między 6. a 8. tygodniem życia dziecka, gdyż niektóre ze schorzeń zaczynają się rozwijać lub stają się oczywiste dopiero w tym czasie.

Badanie przesiewowe jest częścią badania fizykalnego dziecka

Informacje dotyczące tych schorzeń

Celem każdej z części badania fizykalnego jest wykrycie innych schorzeń.

Oczy – podczas tego badania sprawdzany jest wygląd i ruch gałek ocznych. Bada się, czy dziecko cierpi na kataraktę lub ma inne problemy. Około 2-3 noworodków na 10 000 rodzi się z kataraktą – zmętnieniem przezroczystej soczewki wewnątrz oka. Badanie nie jest w stanie stwierdzić, jak dobrze dziecko widzi.

Serce – przeprowadzane jest ogólne badanie serca dziecka i niekiedy wykrywane są szmery. Szmer to hałas powodowany przez krew przepływającą przez serce. W niemal wszystkich przypadkach wykrycia szmeru serce działa prawidłowo. Szmery występują powszechnie u noworodków i nie zawsze oznaczają one, że istnieje problem. Niemniej jednak ok. 1 na 200 noworodków ma problem z sercem, który wymaga leczenia.

Biodra – dzieci mogą urodzić się z nieprawidłowo uformowanymi stawami biodrowymi. W przypadku braku leczenia może to prowadzić do kulenia i problemów ze stawami. Około 1-2 noworodków na 1000 ma problemy z biodrami wymagające leczenia.

Jądra – u chłopców bada się, czy jądra znajdują się we właściwym miejscu. Zstąpienie jąder do moszny może potrwać kilka miesięcy.

Z czym wiąże się to badanie?

Pracownik służby zdrowia przeprowadzi badanie fizykalne dziecka i zada pytania dotyczące karmienia dziecka, jego zachowania i ogólnego samopoczucia. Dziecko należy rozebrać na część badania.

Podczas badania pracownik służby zdrowia:

- przyjrzy się oczom dziecka, temu, jak wyglądają i jak się poruszają

- posłucha serca dziecka za pomocą stetoskopu w celu wykrycia dźwięków wydawanych przez serce
- zbada biodra dziecka, aby upewnić się, że stawy znajdują się w odpowiednim miejscu
- zbada jądra u chłopców, aby sprawdzić, czy znajdują się we właściwym miejscu.

Te badania przesiewowe są wykonywane w ciągu 72 godzin od urodzenia dziecka oraz ponownie, między 6. a 8. tygodniem życia dziecka.

Badanie przesiewowe jest oferowane w ciągu 72 godzin od urodzenia dziecka oraz ponownie, między 6. a 8. tygodniem życia dziecka.

Czy to badanie może zaszkodzić dziecku?

Z tym badaniem nie wiąże się żadne ryzyko.

Czy to badanie musi zostać przeprowadzone u mojego dziecka?

Celem tego badania jest wczesne wykrycie wszelkich problemów, tak aby można było jak najszybciej wdrożyć leczenie.

Dlatego ogólne badanie fizykalne obejmujące to badanie przesiewowe jest zalecane u dziecka.

Co się stanie, jeżeli nie zdecyduję się na to badanie?

Możesz zdecydować o przeprowadzeniu u dziecka badań pod kątem wszystkich lub wybranych schorzeń. Wszelkie wątpliwości należy omówić z położną oraz pracownikiem służby zdrowia proponującym wykonanie badania.

Możliwe wyniki

Zazwyczaj nie wykrywa się żadnych problemów. W przypadku wykrycia problemu dziecko zostanie skierowane do dalszej oceny i na dalsze badania, o ile to będzie konieczne.

Wczesne wykrycie problemów oznacza szybsze leczenie i lepszą prognozę

Wyniki

Przeprowadzając badanie pracownik służby zdrowia poinformuje Cię o wynikach badania natychmiast. W przypadku konieczności skierowania dziecka do dalszej oceny zostanie to również omówione z Tobą podczas przeprowadzania badania.

Wyniki badania zostaną zanotowane w dokumentacji dziecka oraz w osobistej książeczce zdrowia dziecka („czerwonej książce”). Dokument ten należy przechowywać w bezpiecznym miejscu i zawsze zabierać go na wizyty lekarskie.

Utrata słuchu

nhs.uk/newbornhearing

Co wykrywa to badanie przesiewowe?

Utratę słuchu u dziecka, w celu zapewnienia jak najszybszego wsparcia i porady.

Większość dzieci z utratą słuchu przychodzi na świat w rodzinach bez historii medycznej tego schorzenia

Informacje o tym schorzeniu

1-2 dzieci na 1000 rodzi się z permanentną utratą słuchu w jednym lub obu uszach. Większość tych dzieci przychodzi na świat w rodzinach bez historii medycznej utraty słuchu.

Trwała utrata słuchu można znacząco wpłynąć na rozwój dziecka. Szybka diagnoza może zapewnić tym dzieciom lepszą szansę na rozwój mowy i umiejętności językowych. **Pomoże dzieciom w nawiązaniu relacji z rodziną i opiekunami we wczesnym wieku.**

Na czym polega to badanie?

W wielu szpitalach zostanie Ci zaoferowane badanie słuchu dla dziecka przed wypisaniem ze szpitala lub zostaniesz zaproszona na wizytę w przychodni. Na niektórych obszarach badanie to zostanie przeprowadzone przez pielęgniarkę środowiskową w ciągu kilku pierwszych tygodni. Najlepiej przeprowadzić to badanie w ciągu pierwszych 4-5 tygodni życia dziecka, ale można je przeprowadzić do 3. miesiąca.



Badanie zwane automatyczną otoemisją akustyczną (AOAE) trwa kilka minut. Mała, miękka słuchawka douszna jest umieszczana w uchu zewnętrznym dziecka, a następnie odtwarzane są miękkie dźwięki przypominające „kliknięcia”. Część wewnętrzna ucha (zwana ślimakiem) reaguje na dźwięk, co jest wykrywane przez sprzęt badawczy.

Uzyskanie jasnych wyników podczas pierwszego badania nie zawsze jest możliwe. Nie oznacza to, że dziecko rzeczywiście cierpi na utratę słuchu. Co to może oznaczać:

- dziecko było niespokojne podczas wykonywania badania
- w tle słuchać było szumy
- w uchu dziecka znajduje się płyn lub jest ono tymczasowo zatkane – zdarza się to często i przemija z czasem.
- dziecko cierpi na utratę słuchu

W takim przypadku dziecku zostanie zaoferowane kolejne badanie. Może być ono takie samo jak pierwsze badanie lub może być to inny typ badania – rejestracja słuchowych potencjałów wywołanych prądem mózgu (AABR).

Badanie to polega na umieszczeniu trzech małych czujników na głowie i szyi dziecka. Na uszach dziecka umieszczane są miękkie słuchawki, a następnie odtwarzane są miękkie „kliknięcia”. To badanie trwa 5-15 minut.

Badanie słuchu jest proste i większość dzieci śpi podczas jego wykonywania

Czy to badanie może zaszkodzić dziecku?

Z tymi badaniami nie wiąże się żadne ryzyko.

Czy to badanie musi zostać przeprowadzone u mojego dziecka?

To badanie przesiewowe jest zalecane u dziecka. Wczesne zdiagnozowanie utraty słuchu jest ważne dla rozwoju dziecka.

Co się stanie, jeżeli nie zdecyduję się na to badanie?

Jeśli nie zdecydujesz się na przeprowadzenie badania przesiewowego słuchu u dziecka, otrzymasz listę kontrolną, która pomoże Ci sprawdzać słuch dziecka w miarę jego rozwoju. W przypadku jakichkolwiek obaw należy porozmawiać z pielęgniarką środowiskową lub lekarzem rodzinnym.

Możliwe wyniki

W przypadku uzyskania wyraźnej reakcji w obu uszach dziecko prawdopodobnie nie cierpi na trwałą utratę słuchu. Niemniej jednak noworodkowe badanie przesiewowe słuchu nie wykrywa każdego rodzaju utraty słuchu i może się ona pojawić później. Ważne jest, aby sprawdzać słuch dziecka w miarę jego rozwoju. Więcej informacji na ten temat można znaleźć w osobistej książeczce zdrowia dziecka („czerwonej książeczce”). Jeśli masz jakiegokolwiek obawy dotyczące słuchu dziecka, powiedz o tym pielęgniarce środowiskowej lub lekarzowi rodzinnemu.

Jeśli wyniki badań przesiewowych nie wykażą wyraźnej reakcji jednego ucha lub obu uszu dziecka, zostanie zaaranżowana wizyta u lekarza specjalisty słuchu. U około 2-3 na 100 dzieci nie pojawia się wyraźna reakcja podczas badań przesiewowych słuchu. Wysłanie dziecka na dalsze badania niekoniecznie oznacza, że dziecko cierpi na utratę słuchu.

Wizyta u lekarza specjalisty słuchu powinna odbyć się w ciągu czterech tygodni od przeprowadzenia badania przesiewowego słuchu u dziecka. Bardzo ważne jest, aby udać się na wizytę, jeżeli dziecko cierpi na utratę słuchu.

Wyniki

Wyniki otrzymasz natychmiast po przeprowadzeniu badania słuchu u dziecka.

Badanie z kropli krwi

nhs.uk/bloodspot

Co wykrywa to badanie?

Celem tego badania jest wykrycie u dziecka którejkolwiek z dziewięciu rzadkich lecz poważnych chorób. Wczesne rozpoczęcie leczenia może poprawić stan zdrowia dziecka i zapobiec poważnej niepełnosprawności lub nawet śmierci. Jeśli Ty, ojciec dziecka lub inny członek rodziny cierpicie na jedną z tych chorób, bezzwłocznie poinformuj o tym pracownika służby zdrowia.



Informacje dotyczące tych schorzeń

Anemia sierpowata

Okolo 1 na 2000 dzieci urodzonych w Wielkiej Brytanii cierpi na anemię sierpowatą. To poważne, dziedziczne choroby krwi. Wpływają one na hemoglobinę – część krwi, która transportuje tlen do całego ciała. Dzieci cierpiące na te schorzenia będą wymagać specjalistycznej opieki podczas całego swojego życia.

Osoby z anemią sierpowatą mogą doświadczać ataków ostrego bólu, zapadać na poważne, zagrażające życiu infekcje i zazwyczaj mają anemię (w ich organizmach występuje problem z transportem tlenu). Dzieci cierpiące na to schorzenie mogą otrzymać wczesne leczenie, w tym szczepienia i antybiotyki, które, wraz ze wsparciem rodziców, pomogą zapobiec poważnym chorobom i pozwolą dziecku prowadzić zdrowsze życie.

Badanie przesiewowe z kropli krwi jest zalecane, gdyż może uratować życie dziecka

Mukowiscydoza

Okolo 1 na 2500 dzieci urodzonych w Wielkiej Brytanii cierpi na mukowiscydozę. Ta dziedziczna choroba wpływa na trawienie i płuca. Dzieci cierpiące na mukowiscydozę nie przybierają na wadze i często zapadają na infekcje dróg oddechowych.

Leczenie dzieci chorych na mukowiscydozę można zacząć wcześnie przy pomocy wysokoenergetycznej diety, leków i fizjoterapii. Mukowiscydoza może mieć bardzo ciężki przebieg, jednakże wcześnie wdrożone leczenie pomaga dzieciom chorym na nią prowadzić dłuższe i zdrowsze życie.

Wrodzona niedoczynność tarczycy

Okolo 1 na 3000 dzieci urodzonych w Wielkiej Brytanii cierpi na wrodzoną niedoczynność tarczycy. Dzieci z wrodzoną niedoczynnością tarczycy nie wytwarzają wystarczającej ilości hormonu zwanego tyroksyną. Bez tyroksyny dzieci nie rosną prawidłowo i mogą się u nich rozwinąć permanentne, poważne problemy fizyczne oraz trudności w uczeniu się. U dzieci z wrodzoną niedoczynnością tarczycy można wcześnie wdrożyć leczenie poprzez podawanie tabletek z tyroksyną, co umożliwi im prawidłowy rozwój.

Dziedziczne choroby metaboliczne

Ważne jest, aby poinformować opiekującego się Tobą pracownika służby zdrowia o występowaniu choroby metabolicznej w rodzinie.

Dzieci są poddawane badaniu przesiewowemu pod kątem sześciu różnych dziedzicznych chorób metabolicznych. Lista chorób:

- fenyloketonuria (PKU)
- niedobór dehydrogenazy acylokoenzymu A średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych (MCADD)
- choroba syropu klonowego (MSUD)
- acydemia izowalerianowa (IVA)
- acyduria glutarowa typu I (GA1)
- homocystynuria (brak odpowiedzi na pirydoksynę) (HCU).

Okolo 1 na 10 000 dzieci urodzonych w Wielkiej Brytanii cierpi na fenyloketonurię lub niedobór dehydrogenazy acylokoenzymu A średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych. Pozostałe schorzenia występują rzadziej, u od 1 na 100 000 dzieci do 1 na 150 000 dzieci.

Dzieci cierpiące na te dziedziczne schorzenia nie przetwarzają pewnych substancji pokarmowych. Nielezione, niektóre z tych schorzeń mogą spowodować u dzieci nagłą i poważną chorobę. Objawy schorzeń są zróżnicowane; niektóre mogą zagrażać życiu lub prowadzić do poważnych problemów rozwojowych. Wszystkie z nich można leczyć odpowiednio skomponowaną dietą, która jest inna w przypadku każdego schorzenia i może obejmować podawanie dodatkowych leków.

Informacje umieszczone na bibule z kroplą krwi dziecka są ważne – należy upewnić się, że są prawidłowe

Na czym polega to badanie?

W piątym dniu życia dziecka pracownik służby zdrowia ukłuje piętę dziecka przy pomocy specjalnego przyrządu i pobierze kilka kropli krwi na bibułę. Czasami to badanie może zostać wykonane później. Ukłucie w piętę może być nieprzyjemne i dziecko może płakać. Można pomóc dziecku, upewniając się, że jest mu ciepło i wygodnie, tuląc je i karmiąc.

Niekiedy później wymagane jest pobranie drugiej próbki kropli krwi. W takim przypadku pracownik służby zdrowia poinformuje, dlaczego jest to konieczne. Niekoniecznie oznacza to, że u dziecka występuje problem.

Czy to badanie może zaszkodzić dziecku?

Z tym badaniem nie wiąże się żadne znane ryzyko dla dziecka.

Czy to badanie musi zostać przeprowadzone u mojego dziecka?

Przeprowadzenie badania przesiewowego u dziecka pod kątem tych schorzeń jest zalecane, ponieważ może uratować jego życie, ale nie jest obowiązkowe. Możesz zdecydować się na osobne przeprowadzenie badania przesiewowego pod kątem anemii sierpowatej, mukowiscydozy lub wrodzonej niedoczynności tarczycy.

Natomiast w przypadku dziedzicznych chorób metabolicznych możliwe jest wyłącznie zbadanie pod kątem wszystkich sześciu chorób lub żadnej. Jeśli nie chcesz, aby dziecko zostało zbadane pod kątem jakiegokolwiek z tych chorób, omów to z położną.

Czy badanie może zostać przeprowadzone u mojego dziecka później, jeśli zmienię zdanie?

Tak. Dziecko można poddać temu badaniu przesiewowemu do pierwszego roku życia pod kątem wszystkich chorób oprócz mukowiscydozy (w tym przypadku badanie należy wykonać do 8. tygodnia życia dziecka). Wszelkie wątpliwości dotyczące tych badań należy omówić z pracownikiem służby zdrowia.

Możliwe wyniki

W przypadku większości dzieci wyniki badania są prawidłowe, co oznacza, że występowanie jakichkolwiek z tych schorzeń jest u nich mało prawdopodobne. U niewielkiej liczby dzieci stwierdzi się wynik dodatki dla jednego ze schorzeń. Nie oznacza to, że dziecko cierpi na daną chorobę, ale że wystąpienie danego schorzenia jest bardziej prawdopodobne. Dziecko zostanie skierowane do lekarza specjalisty w celu przeprowadzenia dalszych badań.

W wyniku badania przesiewowego pod kątem mukowiscydozy może okazać się, że dziecko może być nosicielem genetycznym schorzenia. W takim przypadku mogą być konieczne dalsze badania. Badanie przesiewowe nie wykrywa wszystkich nosicieli.

Niekiedy badania przesiewowe mogą wykryć występowanie innych schorzeń. Jednym z takich schorzeń jest ciężka postać talasemii beta (poważna choroba krwi). Dzieci, u których wykryto takie schorzenie, muszą znajdować się pod odpowiednią opieką i być leczone przez całe życie.

Badanie przesiewowe pod kątem anemii sierpowatej wykrywa również dzieci, które są genetycznymi nosicielami tej lub innych chorób związanych z czerwonymi krwinkami. Nosiciele są zdrowi. Mimo to w niektórych sytuacjach mogą doświadczać pewnych problemów, gdy ich organizm może nie być w stanie uzyskać wystarczającej ilości tlenu np. podczas narkozy.

Wyniki

Pracownik służby zdrowia powinien przekazać wyniki badania przed ukończeniem przez dziecko 6-8. tygodnia życia. Wyniki badania zostaną zanotowane w osobistej książeczce zdrowia dziecka („czerwonej książce”). Należy ją przechowywać w bezpiecznym miejscu i przynosić ze sobą na kolejne wizyty.

W przypadku podejrzenia występowania jakichkolwiek problemów z dzieckiem rodzice zostaną o tym poinformowani wcześniej.

Co dzieje się z bibułą z kroplą krwi dziecka oraz danymi po przeprowadzeniu badania przesiewowego?

Po przeprowadzeniu badania przesiewowego bibuły z kroplą krwi są przechowywane przez co najmniej pięć lat i mogą zostać wykorzystane w następujących celach:

- sprawdzenie wyniku lub inne badania zalecone przez lekarza
- doskonalenie programu badań przesiewowych
- przeprowadzenie badań naukowych w celu ulepszenia zdrowia dzieci i ich rodzin w Wielkiej Brytanii

Te badania naukowe nie spowodują ujawnienia tożsamości dziecka. Nikt się też nie skontaktuje z jego rodzicami. Wykorzystywanie tych kropeł krwi odbywa się zgodnie z kodeksem praktyk, który można uzyskać od położnej lub zapoznać się z nim na stronie internetowej.

Istnieje niewielkie prawdopodobieństwo, że badacze mogą chcieć zaprosić Ciebie lub Twoje dziecko do wzięcia udziału w badaniach naukowych związanych z tym programem badań przesiewowych. Jeśli nie chcesz otrzymać takiego zaproszenia do wzięcia udziału w badaniu, poinformuj o tym położną.

Należy również wiedzieć, że identyfikowalne dane dotyczące dzieci cierpiących na anemię sierpowatą lub talasemię mogą zostać wykorzystane do oceny i udoskonalenia badania przesiewowego. Jeśli nie chcesz, aby dane Twojego dziecka pochodzące z badania przesiewowego zostały wykorzystane w ten sposób, zadzwoń pod numer: 0207 848 6627 lub dowiedz się więcej na stronie internetowej www.gov.uk/newbornoutcomes-project-definition-and-implementation.

Pierwsza publikacja Październik 2014 r.
Aktualizacja kwiecień 2016 r.
Termin przeglądu Październik 2016 r.
Nr ref. 1014ANPL

© Prawa autorskie Korony 2016



Niniejsze informacje można bezpłatnie wykorzystać ponownie (z wyjątkiem logo) w dowolnym formacie lub środku przekazu na mocy warunków Otwartej Licencji Rządowej (Open Government Licence, OGL) wersja 3.0. Aby zapoznać się z treścią licencji, należy odwiedzić stronę internetową Otwartej Licencji Rządowej lub wysłać wiadomość e-mail na adres psi@nationalarchives.gsi.gov.uk.

Adres strony internetowej: www.gov.uk/topic/population-screening-programmes

ziękowania za udostępnienie zdjęcia

Podziękowania dla Stowarzyszenia Zespołu Downa za zgodę na wykorzystanie zdjęć na stronie 12. Zdjęcia zawarte w niniejszym dokumencie wykorzystywane na mocy licencji nie są objęte Otwartą Licencją Rządową. W celu uzyskania zezwolenia do dalszego wykorzystania należy skontaktować się z posiadaczem praw autorskich.