

**Dokumenty do dostarczenia (pacjentka prenatalna/w ciąży):**

Bardzo proszę o zapoznanie się z informacją dotyczącą Programu Badań Prenatalnych, zamieszczoną na stronie <http://zgm.imid.med.pl/2020/03/pilna-informacja-dla-pacjentek-w-ciazy/>, oraz dostanie:

- wypełnionych stron dokumentów pobranych ze strony/otrzymanych w sekretariacie
- skanu/zdjęcia skierowania **do Poradni Genetycznej** lub kodu e-skierowania
- skanu/zdjęć wykonanych dotychczas badań ciążowych - usg, Test Pappa, itp. (opisy, zdjęcia usg niekoniecznie)
- tydzień ciąży
- nr karty w Poradni Genetycznej (tzw. RODOWÓD) – jeśli ktoś z rodziny jest już pacjentem Poradni Genetycznej
- NIP zakładu pracy, gdzie ubezpieczona jest pacjentka

Prosimy o wysyłkę na adres [skierowania@imid.med.pl](mailto:skierowania@imid.med.pl) ; Call Center tel. (22) 32 77 050; (22) 32 77 051

Sekretariat Poradni Genetycznej IMiD tel. (22) 32 77 361/362; (22) 32 77 138; [sekretariat.genetyki@imid.med.pl](mailto:sekretariat.genetyki@imid.med.pl)

### \*\*\* 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 ( $\beta$ 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 (proponujemy badania 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 Pappa lub 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 PACJENTEK 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 Pacjenta ..... 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 ciąż: z tego samego związku ..... płęć.....; z innego związku: ..... płęć.....

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 Pacjenta: płęć męska: zdrowe (liczba) ..... / chore (liczba) .....

płęć żeńska: zdrowe (liczba) ..... / chore (liczba) .....

Rodzeństwo Partnera/Męża: płęć męska: zdrowe (liczba) ..... / chore (liczba) .....

płęć 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 zwalniam 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:

.....

**oraz** 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:*