

## Screening na Downův syndrom v těhotenství

Tento letáček Vám vysvětluje testy, které lze provést během těhotenství, aby se zjistilo, zda Vaše dítě nemá Downův syndrom. Ženy, které zjistí, že u jejich dítěte je vyšší pravděpodobnost Downova syndromu, se mohou podrobit diagnostickému testu. Tento test se nazývá amniocentéza. Můžete si zvolit, zda se tomuto testu chcete či nechcete podrobit.

### Co je to Downův syndrom?

Downův syndrom je genetický stav vyvolaný nadbytečným chromozomem. Člověk s Downovým syndromem má 47 chromozomů namísto 46.

Lidé s Downovým syndromem jsou postiženi různými způsoby. Všichni mají poruchy učení. U některých lidí je tato porucha mírná, u jiných závažnější. Mnozí mohou vést v dospělosti téměř samostatný život, někteří však potřebují větší pomoc. Někteří také mají zdravotní potíže, jako jsou srdeční problémy. Mnohé z těchto stavů se dají léčit.

### Jaká je pravděpodobnost, že budu mít dítě s Downovým syndromem?

Downův syndrom se vyskytuje zhruba v 1 500 těhotenství. Obvykle není dědičný v rodině. Riziko, že budou mít dítě s Downovým syndromem, existuje u všech žen. Toto riziko se zvyšuje stářím, ale děti s Downovým syndromem se rodí i mladším ženám. Proto se screeningový test nabízí ženám každého věku.

Výsledky screeningového testu Vám sdělí, jaké je riziko, že budete mít v tomto těhotenství dítě s Downovým syndromem.

### Co mi ukážou výsledky screeningového testu?

Existuje řada screeningových testů na Downův syndrom. Žádné z těchto testů neukážou jednoznačně, zda dítě má či nemá Downův syndrom. Ukážou, jaká je pravděpodobnost, že Vaše dítě bude mít Downův syndrom.

Screeningový test nezachytí všechny děti postižené Downovým syndromem. Na každých 10 dětí s Downovým syndromem jich bude v průměru pouze 7 zachyceno při screeningu. To znamená, že 3 z 10 dětí s Downovým syndromem nebudou zachyceny.

## Má screening na Downův syndrom nějaká rizika?

Screening je jednoduchý krevní test. Riziko je stejné jako u kteréhokoli jiného krevního testu.

## Jaké jsou výhody screeningu na Downův syndrom?

Má-li Vaše dítě Downův syndrom, můžete se rozhodnout, zda budete v těhotenství pokračovat nebo ne.

## Jaké jsou nevýhody screeningu na Downův syndrom?

Podrobíte-li se tomuto testu, můžete pociťovat znepokojení, zvláště máte-li výsledky, které ukazují vyšší pravděpodobnost, že budete mít dítě s Downovým syndromem. O vyšší pravděpodobnosti hovoříme, jsou-li Vaše výsledky mezi 1:2 a 1:150. Jsou-li výsledky mezi 1:2 a 1:150, bude Vám nabídnut test ke zjištění, má-li Vaše dítě určitě Downův syndrom. Jelikož diagnostické testy mohou vyvolat potrat, pro mnohé ženy je to obtížné rozhodování. Některé ženy mohou litovat, že se screeningovému testu podrobily, neboť přijmout toto rozhodnutí je obtížné.

## Mám se podrobit testu na Downův syndrom?

Pouze Vy se můžete rozhodnout, zda se testu podrobit nebo ne. Některé ženy chtějí zjistit, má-li jejich dítě Downův syndrom, jiné nechtějí. Screeningový test na Downův syndrom nabízejí ženám všechny nemocnice ve Walesu, ale rozhodnutí, zda se testu podrobit, je na Vás. Můžete si promluvit se svou porodní asistentkou o tom, co chcete udělat. Pomůže Vám, ať se rozhodnete jakkoli.

## Jaký screeningový test mi bude nabídnut?

Před krevním testem potřebujete ultrazvukový sken. Krevní test lze provést od 15. do 18. týdne těhotenství.

Tomuto testu nabízenému ve Walesu se nemůžete podrobit, máte-li dvojčata nebo větší počet dětí.

Screeningový test se obvykle nenabízí po 18. týdnu těhotenství. Jste-li již těhotná déle než 18 týdnů a chtěla byste se podrobit screeningu na Downův syndrom, musíte si o tom pohovořit se svou porodní asistentkou nebo nemocničním lékařem (porodníkem).

## Kde bude test proveden?

Vaše porodní asistentka Vám řekne, kde si můžete dát test provést.

## Výsledky

Obvykle dostanete výsledky svého krevního testu do 14 dnů.

## Budou mé výsledky důvěrné?

NHS uchovává výsledky všech testů v důvěrnosti. Každá nemocnice má odlišnou politiku týkající se počtu lidí, kteří mají přístup k výsledkům Vašeho testu. Vaše porodní asistentka Vám bude moci vysvětlit místní podmínky.

## Jak dostanu výsledky svého screeningového testu?

Vaše porodní asistentka Vám řekne, jak a kdy výsledky testu dostanete. Výsledky se uvádějí buď jako ‚vyšší pravděpodobnost‘ nebo ‚nízká pravděpodobnost‘.

## Co se stane, dostanu-li výsledky s nízkou pravděpodobností?

Pokud výsledky ukazují, že je u Vás nízká pravděpodobnost, že budete mít dítě s Downovým syndromem, další testy už nejsou nabízeny. Pamatujte prosím, že nízká pravděpodobnost neznámá, že neexistuje vůbec **žádná** pravděpodobnost, že budete mít dítě s Downovým syndromem.

## Co když mám výsledky s vyšší pravděpodobností?

Pokud výsledky Vašeho testu ukazují, že je u Vás vyšší pravděpodobnost, že budete mít dítě s Downovým syndromem, (to znamená pravděpodobnost mezi 1:2 a 1:150), bude Vám nabídnout pohovor s porodní asistentkou nebo lékařem. Vysvětlí Vám výsledky testu a můžete s nimi probrat, zda se chcete či nechcete podrobit diagnostickému testu. Po diagnostickém testu můžete stát před určitým obtížným rozhodnutím, kterého si musíte být vědomy, než se necháte testovat.

Pamatujte, že čím je číslo nižší, tím je vyšší pravděpodobnost. Tak např. 1:80 znamená vyšší pravděpodobnost než 1:400.

3 až 5 % žen (to znamená 3 až 5 ze sta), které se podrobily screeningovému testu, mají výsledky, jež ukazují zvýšenou pravděpodobnost, že budou mít dítě s Downovým syndromem.

Výsledky krevních testů nabízených NHS ve Walesu se monitorují.

Některé ženy platí soukromě za provedení screeningu na Downův syndrom. Screening prováděný na soukromých klinikách není monitorován NHS. To znamená, že Vaše porodní asistentka nebude mít žádné informace o kvalitě a přesnosti jakýchkoli screeningových testů provedených na soukromé klinice. Stejně jako u testů NHS Vám soukromý test nedokáže sdělit, zda Vaše dítě má či nemá Downův syndrom.

## Diagnostický test na Downův syndrom

### Co jsou to diagnostické testy?

Je-li u Vás vyšší pravděpodobnost, že budete mít dítě s Downovým syndromem, bude Vám nabídnut diagnostický test.

V tomto letáčku se uvádějí základní informace o diagnostických testech, které Vám mohou být nabídnuty po screeningovém testu.

### Co je to amniocentéza?

Amniocentéza je postup, při kterém se odebere 15 až 20 ml (asi tři až čtyři čajové lžičky) plodové vody kolem dítěte v děloze. Buňky z dítěte, které plavou v plodové vodě, mohou být testovány v laboratoři.

Lze to provést po 15. týdnu těhotenství.

Amniocentéza zahrnuje určité riziko. Způsobuje potrat asi u jednoho ze 100 těhotenství (1 %).

### Co by mi výsledky diagnostického testu řekly?

Výsledky by Vám řekly, zda má Vaše dítě Downův syndrom. Pokud dítě má Downův syndrom, můžete se rozhodnout, zda se připravit na porod dítěte s Downovým syndromem nebo těhotenství ukončit.

Testy chromozomů mohou kromě Downova syndromu zjistit i další abnormality chromozomů, a bude-li Vám nabídnuta amniocentéza, bude Vám to vysvětleno.

## Další informace

Další informace o screeningu na Downův syndrom Vám může poskytnout Vaše porodní asistentka nebo nemocniční lékař (porodník), nebo je najdete na:

[www.antenatalscreening.org](http://www.antenatalscreening.org)

### **Antenatal Results and Choices (ARC) (Předporodní výsledky a volby)**

73 Charlotte Street

London

W1T 4PN

Linka pomoci: 020 7631 0285

E-mail: [info@arc-uk.org](mailto:info@arc-uk.org)

Webová stránka: [www.arc-uk.org](http://www.arc-uk.org)

### **Down's Syndrome Association (DSA) (Sdružení pro Downův syndrom)**

Langdon Down Centre

2a Langdon Park

Teddington

TW11 9PS

Tel.: 0845 230 0372

Fax: 0845 230 0373

E-mail: [info@downs-syndrome.org.uk](mailto:info@downs-syndrome.org.uk)

Webová stránka: [www.downs-syndrome.org.uk](http://www.downs-syndrome.org.uk)

© Copyright 2010 Public Health Wales NHS Trust. Všechna práva vyhrazena.

Zákaz reprodukce celého textu nebo jeho části bez svolení vlastníka copyrightu.

[www.antenatalscreening.org](http://www.antenatalscreening.org)

Duben 2010

DS 9. vydání