



**PRZYCHODNIA LEKARSKA  
PRENAGEN s.c.**  
ul. Piotrkowska 204/210  
90-369 Łódź  
tel. 0603667616; 0607977088;  
(042) 636 43 38 ; fax (042)645 71 05  
[www.prenagen.com.pl](http://www.prenagen.com.pl)  
e-mail : [prenagen@prenagen.com.pl](mailto:prenagen@prenagen.com.pl)

Bank PKO S.A. II O/Łódź

Nr konta 16124030281111000028236746

TEST POTRÓJNY

#### INFORMACJE DLA KOBIET

Jeżeli jest Pani w ciąży, to zachęcamy do przeczytania tej ulotki. Znajdzie w niej Pani podstawowe informacje dotyczące możliwości wykonania badania, tzw. testu potrójnego. Test ten jest wykonywany w celu określenia jak wysokie jest ryzyko wystąpienia u Pani nienarodzonego dziecka jednej z najczęściej spotykanych nieprawidłowości genetycznych – zespołu Downa, zespołu Edwardsa lub otwartej wady ośrodkowego układu nerwowego (OUN). Wynik testu potrójnego nie informuje bezpośrednio czy płód jest obciążony jedną z wymienionych wad, lecz ocenia prawdopodobieństwo jej wystąpienia. Jeżeli w teście ryzyko wystąpienia u płodu nieprawidłowości zostanie uznane za podwyższone wówczas istnieje możliwość przeprowadzenia dalszych, specjalistycznych badań genetycznych, które ostatecznie rozstrzygają czy płód jest dotknięty jedną z powyższych wad. U większości kobiet wynik testu wskazuje na niskie ryzyko występowania wymienionych nieprawidłowości, co wpływa na zmniejszenie u ciężarnych lęku wynikającego z obawy o prawidłowy rozwój nienarodzonego dziecka.

#### Na czym polega test potrójny ?

Test potrójny jest badaniem całkowicie bezpiecznym dla płodu. Polega na pobraniu małej ilości krwi matki, w której oznaczają się substancje takie jak: alfa-fetoproteinę (AFP), hormon gonadotropowy (hCG) oraz wolny estriol (uE<sub>3</sub>). Związki te są produkowane przez płód i przenikają do krwi matki. Jeżeli płód obciążony jest nieprawidłowościami genetycznymi takimi jak zespół Downa, zespół Edwardsa lub otwartą wadą ośrodkowego układu nerwowego (OUN), stężenia tych związków w krwi ciężarnej przyjmują charakterystyczne wartości w porównaniu z poziomem u kobiet ze zdrowym płodem.

-1-

Specjalistyczny program komputerowy wylicza jak wysokie jest prawdopodobieństwo, że płód obciążony jest jedną z wymienionych nieprawidłowości.

**Zespół Downa** - u dziecka z tym zespołem w komórkach ciała zamiast 46 jest 47 chromosomów. Występowanie dodatkowego chromosomu z 21 pary jest przyczyną upośledzenia umysłowego i fizycznego oraz częstego występowania innych poważnych wad wrodzonych np. serca, przewodu pokarmowego.

**Zespół Edwardsa** – spowodowany jest występowaniem u dziecka dodatkowego chromosomu z 18 pary. U dzieci z tym zespołem występują mnogie wady. Tylko 10% z nich przeżywa pierwszy rok życia i wszystkie z nich wykazują głębokie opóźnienie rozwoju umysłowego i fizycznego. Ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa i Edwardsa wzrasta wraz z wiekiem matki.

**Otwarta wada ośrodkowego układu nerwowego** - powstaje w wyniku defektu w procesie formowania się cewy nerwowej w czasie rozwoju zarodkowego. Istnieją dwie grupy otwartych wad OUN:

- rozszczep kręgosłupa – wada polegająca na braku spojenia łuków kręgowych co doprowadza do uwypuklenia się opon i/lub rdzenia kręgowego i powstania przepukliny. Stan taki może doprowadzić do umysłowego i fizycznego kalectwa.
- bezmózgowie – polega na braku mózgu lub większości jego struktur. Wada ta wyklucza możliwość utrzymania noworodka przy życiu.

Częstość występowania otwartych wad OUN nie zależy od wieku ciężarnej.

#### Co oznacza pozytywny wynik testu potrójnego ?

Pozytywny wynik testu w ocenie ryzyka urodzenia dziecka z zespołem Downa, zespołem Edwardsa lub z otwartą wadą ośrodkowego układu nerwowego oznacza jedynie, że prawdopodobieństwo występowania u płodu tych nieprawidłowości jest podwyższone.

#### Jakie jest dalsze postępowanie w przypadku uzyskania wyniku pozytywnego ?

Gdy wynik testu będzie pozytywny istnieje możliwość wykonania dalszych badań:

- badanie ultrasonograficzne (USG)
- amniopunkcja (badanie płynu owodniowego).

-2-

## DANE DOTYCZĄCE CIĘŻARNEJ

Test : \*potrójny

\* potrójny do testu zintegrowanego  
(gdy wysłano wcześniej krew na test PAPP-A)

Data pobrania krwi.....

Nazwisko.....

Imię .....

Data urodzenia.....

Adres: ulica i nr domu .....

Kod pocztowy .....-..... Miejscowość.....

Telefon (nr kier.) .....

Data wykonania badania USG .....

Wiek ciąży w dniu wykonania USG na według wymiaru :

BPD - ..... tyg. .... dni lub

CRL - .. .....mm → ..... tyg. .... dni lub

GS - tyg. .... dni

NT (pomiar między 10 a 13 tyg. 6 dniem ciąży) ..... mm

Wniosek : C ..... Grav. ....

Czy w ocenie ryzyka uwzględnić pomiar NT: \* tak \*nie

Data ostatniej miesiączki .....

\* nie \* tak cukrzyca insulinozależna u ciężarnej

\* nie \* tak palenie papierosów w czasie ciąży

Masa ciała ciężarnej w dniu pobrania krwi ..... kg

Czy w przeszłości doszło do urodzenia dziecka z :

- zespołem Downa (lub z inną aberracją )

\* nie \* tak (zapis kariotypu) .....

- z otwartą wadą ośrodkowego układu nerwowego

\*nie \* tak (rodzaj wady).....

.....

Lekarz kierujący : .....

.....

Adres : .....

.....

tel. ....

Wynik testu przesać na adres:

\* ciężarnej \* lekarza kierującego

\* pocztą elektroniczną: .....

\* zakreślić właściwe

## OŚWIADCZENIE

1. Zapoznałam się z informacjami zawartymi w ulotce dotyczącej testu potrójnego.
2. Oświadczam, że użyte w ulotce sformułowania są dla mnie zrozumiałe oraz że uzyskałam wyczerpujące odpowiedzi na pytania związane z badaniem.
3. Zostałam poinformowana, że test potrójny nie daje stuprocentowej pewności wykrycia u płodu zespołu Downa, zespołu Edwardsa i otwartej wady ośrodkowego układu nerwowego. Poinformowano mnie również o skuteczności testu potrójnego w diagnostyce u płodu wymienionych nieprawidłowości.
4. Rozumiem, że wynik testu wskazujący na niskie ryzyko wystąpienia u płodu poszukiwanych nieprawidłowości (tzw. wynik negatywny testu) nie gwarantuje urodzenia zdrowego dziecka.
5. Zostałam poinformowana, że w przypadku, gdy wynik testu zostanie zinterpretowany jako pozytywny jedynie wykonanie dalszych badań diagnostycznych pozwoli na ustalenie ostatecznego rozpoznania.
6. Oświadczam, że są mi znane korzyści oraz ograniczenia diagnostyczne testu potrójnego.
7. Oświadczam, że decyduję się dobrowolnie na pobranie krwi i przeprowadzenie testu potrójnego.

.....  
data

.....  
(czytelny podpis ciężarnej)

( Prosimy o przesłanie do Przychodni Lekarskiej Prenagen tej części ulotki łącznie z materiałem do badania )

Proszę odciąć wzdłuż linii →

### Co to jest badanie ultrasonograficzne ?

Jest to całkowicie bezpieczne dla płodu badanie, które za pomocą ultradźwięków pozwala na uzyskanie na ekranie ultrasonografu obrazu dziecka. Badaniem tym nie można wykluczyć występowania u płodu nieprawidłowości chromosomowej. Otwarta wada OUN może być rozpoznana z dużą dokładnością.

### Co to jest amniopunkcja ?

Amniopunkcja jest inwazyjnym badaniem polegającym na nakłuciu powłok brzusznych pod kontrolą ultrasonografu i pobraniu płynu owodniowego. Badanie płynu owodniowego ostatecznie pozwala wykluczyć (lub potwierdzić) występowanie u płodu nieprawidłowości chromosomowej lub otwartej wady OUN. Ryzyko utraty ciąży (poronienia) związane z wykonaniem amniopunkcji wynosi 0,5-1 %.

### Co oznacza negatywny wynik testu potrójnego ?

Test negatywny oznacza, że ryzyko urodzenia dziecka z wymienionymi nieprawidłowościami jest niskie. Negatywny wynik testu nie daje jednak stuprocentowej gwarancji, że płód faktycznie rozwija się prawidłowo. U części ciężarnych pomimo, że płód obarczony jest jedną z wymienionych wad wyniki testu mogą być prawidłowe (tzw. testy fałszywie negatywne).

### Jaka jest skuteczność (czułość) testu potrójnego w wykrywaniu nieprawidłowości u płodu ?

W diagnozowaniu u płodu zespołu Downa lub Edwardsa skuteczność badania krwi jest uzależniona od wieku ciężarnej. Poniżej przedstawiono orientacyjną czułość testu potrójnego w diagnostyce zespołu Downa dla ciężarnych w różnym wieku.

wiek ciężarnych w latach	skuteczność badania krwi w %	odsetek testów pozytywnych w %
20	44,7	3,2
24	46,5	3,6
28	51,6	4,7
32	62,0	8,7
36	78,0	19,0
40	91,6	40,9
44	98,1	70,0

Ocenia się, że badanie krwi umożliwia wykrycie od 60 do 70% płodów z zespołem Downa i Edwardsa.

### Jak należy rozumieć wartości liczbowe przedstawione w tabeli ?

Przykładowo: jeżeli badania krwi wykonywane są w grupie ciężarnych w wieku 32 lat to należy spodziewać się, że wśród stu kobiet objętych testem u 8-9 ciężarnych wynik badania zostanie zinterpretowany jako pozytywny. Zakładając teoretycznie, że wszystkie ciężarne z pozytywnym wynikiem testu zdecydują się na wykonanie amniopunkcji wówczas w całej grupie kobiet w wieku 32 lat objętych badaniem dojdzie do zdiagnozowania około 62 % płodów z zespołem Downa.

### Jaka jest czułość badania testowego w diagnostyce u płodu otwartej wady OUN ?

Czułość testu przesiewowego w diagnostyce otwartych wad OUN wynosi ponad 85% dla rozszczepu kręgosłupa oraz ponad 95% dla bezmózgowia. Badanie krwi stanowi cenne uzupełnienie ultrasonografii w diagnostyce płodów z tymi wadami.

### Czy badanie krwi wykazuje jakie jest ryzyko urodzenia dziecka z innymi nieprawidłowościami chromosomowymi?

Zespół Downa i Edwardsa stanowi około 50% nieprawidłowości chromosomowych stwierdzanych u noworodków. Badanie krwi może nie wykazać występowania podwyższonego ryzyka urodzenia dziecka z innymi zaburzeniami chromosomowymi. Jednak wykonując amniopunkcję z powodu pozytywnego testu dochodzi również do wykrycia płodów z innymi nieprawidłowościami chromosomowymi.

### Jaki jest sposób przeprowadzenia testu ?

**Krew należy pobrać między 14 a 20 tygodniem ciąży. Jeżeli jest możliwe zaplanowanie wykonania testu to proponujemy pobranie krwi jak najwcześniej po 14 tygodniu.** W tym celu wykonania testu potrójnego należy niewielką ilość krwi pobraną z nakłucia żyły w zgięciu łokciowym nakropić na specjalnie przygotowane paski bibuły w miejscu naciętych kół. Ważne jest, by koła te zostały nasączone krwią w całości. Bibułę, po 60 minutach schnięcia w temperaturze pokojowej, należy włożyć do koperty wraz z wypełnionym drukiem zawierającym niezbędne informacje do przeprowadzenia testu. Kopertę należy przesłać na adres naszej przychodni.

