

Informação sobre o rastreio das *síndromes de Down, Edwards e Patau*

Rastreio pré-natal
Abril de 2017



O rastreio pré-natal das síndromes de Down, Edwards e Patau resumidamente

Poderá mandar examinar (mediante rastreio) qual a probabilidade de o seu filho ou filha ter a síndrome de Down, Edwards ou Patau. Pessoas com a síndrome de Down têm uma deficiência mental. Não é possível prever como se irão desenvolver. Costumam ter mais problemas de saúde, mas em geral é bem possível tratar estes problemas. Na maioria das vezes, as crianças com a síndrome de Edwards ou Patau morrem antes do nascimento ou em volta dele. É raro atingirem mais de 1 ano de idade. Estas crianças têm uma deficiência mental grave e anomalias físicas graves.

Como se faz o rastreio?

- Na primeira visita, a sua parteira ou o ginecologista perguntará se deseja saber mais sobre o rastreio. Se desejar, terá uma entrevista sobre o rastreio.
- Pode preparar-se para esta entrevista lendo a informação em www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl e preenchendo neste site o questionário auxiliar *Uma escolha consciente*.
- Poderá escolher de entre dois testes diferentes:
 - O teste combinado. Consiste numa análise do sangue da mulher grávida e numa medida da prega nucal feita na criança por meio duma ecografia.
 - O NIPT (teste prenatal não invasivo). É uma análise do sangue da mulher grávida.
- O NIPT detecta mais crianças com a síndrome de Down, Edwards e Patau e é frequentemente mais correto do que o teste combinado (o que significa que menos grávidas são reencaminhadas erradamente para um exame complementar).
- Depois desta entrevista você decide se deseja participar ou não no rastreio. A participação no rastreio é voluntária.
- O rastreio custa 168 € (teste combinado no caso de um só bebé) ou 175 € (NIPT). Você é quem paga estes custos.
- O resultado do rastreio pode levar a escolhas difíceis. Recebe um resultado desfavorável e talvez esteja grávida de uma criança com síndrome de Down, Edwards ou Patau? Nesse caso pode optar por um exame complementar para ter certeza. Poderá obter auxílio para esta escolha.
- O resultado do exame complementar poderá levar novamente a escolhas difíceis. Também nesse caso poderá ter auxílio.

Índice

1	O que poderá ler nesta brochura?	4
	Rastreio pré-natal das síndromes de Down, Edwards e Patau	
	Antes de decidir se deseja participar no rastreio	
2	As afeções	6
	O que é a síndrome de Down?	
	O que é a síndrome de Edwards?	
	O que é a síndrome de Patau?	
3	O rastreio	10
	O teste combinado	
	O NIPT	
	Uma comparação entre o teste combinado e o NIPT	
	O rastreio no caso de gémeos	
	Tem uma indicação médica?	
	Que papel tem a idade da mãe?	
4	Exame complementar	18
	O primeiro teste foi um teste combinado?	
	O primeiro teste foi um NIPT?	
	Amniocentese e biopsia das vilosidades coriais	
5	Elección informada	20
	Auxílio ao fazer a sua escolha	
6	O que ainda precisa de saber	21
	Entrevista detalhada (aconselhamento)	
	Quando e como receberá o resultado?	
	Custos e reembolsos dos custos do rastreio pré-natal	
	É preciso um acordo	
7	Mais informações	24
8	O uso dos seus dados	28

1 O que poderá ler nesta brochura?

Pode mandar examinar a criança que vai nascer, para verificar a presença ou ausência de um número de afeições. A isto chama-se 'rastreamento pré-natal'. Pode optar por dois exames: (1) o rastreamento pré-natal das síndromes de Down, Edwards e Patau e (2) o exame de anomalias físicas (ecografia das 20 semanas). Você é quem decide se manda fazer estes exames. Nesta brochura, poderá ler mais sobre o rastreamento pré-natal das síndromes de Down, Edwards e Patau.

Rastreamento pré-natal das síndromes de Down, Edwards e Patau

Na primeira visita, a sua parteira ou o seu ginecologista perguntará se você quer saber mais sobre o rastreamento das síndromes de Down, Edwards e Patau. Deseja receber mais informações? Nesse caso, terá uma entrevista detalhada sobre o rastreamento. A isto chama-se uma entrevista de aconselhamento.

Preparação para a entrevista

Você receberá muitas informações durante a entrevista. Recomendamos que, antes da entrevista, consulte o site www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl. Neste site pode ver um filme explicativo sobre o rastreamento. Lá também encontrará informação e poderá preencher o questionário auxiliar *Uma escolha consciente*. Se não compreender algo, poderá fazer perguntas durante a entrevista.

Antes de decidir se deseja participar no rastreio

Suponha que, durante a gravidez, deseje saber se o seu filho ou filha tem uma afeção congénita. O que é que o resultado significaria para você?

- 1 *Você ficaria preocupada:* o resultado indica que o seu filho ou filha talvez tenha uma afeção. Na maioria dos casos é preciso um exame complementar para ter certeza. Deseja um tal exame?
- 2 *Pode ser colocada diante de uma escolha difícil:* O exame complementar pode mostrar que o seu filho ou filha tem uma afeção. Nesse caso terá de pensar no que fazer. Desejaria completar a gravidez ou desejaria terminá-la? Desejaria ser colocada diante desta escolha ou prefere não pensar nisso?
- 3 *As suas preocupações são tiradas:* No rastreio não se encontraram afeções. Ou foi encontrada uma afeção que causa poucos problemas na vida quotidiana. Mesmo que o resultado seja bom, o seu filho ou filha pode ter uma afeção, já que o rastreio não deteta todas as afeções.

Você mesma é quem decidirá se deseja o rastreio pré-natal e até que ponto deseja prosseguir com o exame. Se quiser, pode parar a qualquer momento do exame.



2 As afeções

O que é a síndrome de Down?

A síndrome de Down é uma afeção congénita que não tem cura. Pessoas com síndrome de Down têm uma deficiência mental. Algumas pessoas têm uma deficiência mental mais grave do que outras. Não é possível prever a gravidade da deficiência.

Pessoas com síndrome de Down têm um cromossoma adicional

Cromossomas estão presentes em todas as células do nosso corpo e contêm as nossas características hereditárias. A síndrome de Down é uma anomalia dos cromossomas. Normalmente, uma pessoa tem em cada célula dois exemplares de cada cromossoma. Uma pessoa com síndrome de Down não tem dois mas três exemplares de um determinado cromossoma (cromossoma 21) em cada célula. Outro nome para a síndrome de Down é trissomia 21. Em cada 10.000 crianças que nascem, entre 11 e 16 crianças têm a síndrome de Down.

Desenvolvimento

Crianças com síndrome de Down desenvolvem-se mais lentamente e de forma mais limitada do que na média. Isto difere de criança para criança. Não é possível prever como a criança se irá desenvolver. Devido ao facto de que são estimuladas no seu crescimento a partir da mais tenra idade, as crianças desenvolvem-se melhor do que antigamente. Para este fim, existem vários programas de apoio que os pais podem usar.



É usual que as crianças novas cresçam na família. Em geral podem ir ao serviço regular de acolhimento de crianças. Só poucas vezes é preciso um centro de dia especial. A maioria das crianças com síndrome de Down começa numa escola regular. Um pequeno grupo vai para uma escola especial. Dentro do ensino regular, as crianças aprendem normalmente a falar e ler melhor e a lidar melhor com outros. Depois da escola básica, a maioria das crianças vai para o ensino secundário especial. Só alguns vão para um centro de dia. Algumas crianças púberes com síndrome de Down dão-se conta de que não conseguem participar muito bem. Podem sentir-se inseguras e ser tímidas e retraídas. Por consequência, às vezes reagem de maneira diferente do que esperado pelas pessoas em sua volta.

A metade dos adultos com síndrome de Down fica a morar em casa até aos 30 anos. Parte das pessoas com síndrome de Down vai viver em habitações de autonomia assistida. A maioria das pessoas com síndrome de Down vive em projetos residenciais em pequena escala. As pessoas com síndrome de Down precisam de orientação e apoio durante toda a vida. A sua necessidade de orientação depende da gravidade da deficiência mental.

Em média, as pessoas com síndrome de Down vivem até aos 60 anos.

Como se sentem os pais e irmãos e irmãs com uma criança com síndrome de Down?

Como é revelado por estudos, quase todos os pais dizem que gostam muito do seu filho ou filha com síndrome de Down, e que se orgulham dele ou dela. A maioria dos pais (8 em 10) tem a sensação de que passaram a encarar a vida dum modo mais positivo graças ao seu filho ou filha. Isto aplica-se igualmente à maioria dos irmãos e irmãs. Dizem que, no futuro, querem ficar envolvidos na vida do seu irmão adulto ou sua irmã adulta. No entanto, também existem famílias que têm de lidar com problemas e que o consideram como uma tarefa pesada.

Todos os artigos científicos sobre este assunto podem ser consultados em www.downsyndroom.nl/home/levensloop/kwaliteit-van-leven/.

Saúde

A possibilidade de que uma criança com síndrome de Down morra durante a gravidez é maior do que na média. Quase metade das crianças com síndrome de Down nasce com uma anomalia do coração. Essa anomalia pode quase sempre ser bem tratada com uma operação. Depois disso já não costumam sofrer do mal. As crianças com síndrome de Down podem ter uma anomalia gastrointestinal. Disto também podem ser operadas. Crianças com síndrome de Down são mais suscetíveis de ter problemas respiratórios, de audição, dos olhos, da fala e de defesa contra as infecções.

A gravidade dos problemas de saúde difere de pessoa para pessoa. Adultos com síndrome de Down contraem um tipo de demência (a doença de Alzheimer) com mais frequência e numa idade mais precoce do que a média.

Assistência

As crianças e jovens com síndrome de Down e os seus pais podem obter assistência do médico pediatra, numa policlínica ou numa equipa de apoio a pacientes com síndrome de Down. A equipa é composta por um pediatra, um logopedista, um fisioterapeuta e um assistente social. Os adultos com síndrome de Down podem consultar o seu médico de família, a policlínica para pacientes com síndrome de Down ou a equipa de apoio a esses pacientes. A seguradora de saúde reembolsa os cuidados médicos, incluindo os eventuais dispositivos médicos, às crianças com síndrome de Down. Além disso, os pais podem recorrer a vários tipos de disposições financeiras.

O que é a síndrome de Edwards?

A síndrome de Edwards é uma afeção congénita muito grave. Uma criança com síndrome de Edwards não tem dois mas três exemplares do cromossoma 18 em cada célula. Uma outra denominação da síndrome de Edwards é trissomia 18. A sua frequência é muito menor do que a da síndrome de Down. Em cada 10.000 crianças que nascem, aproximadamente 1 criança tem a síndrome de Edwards.

A maioria das crianças com síndrome de Edwards morre durante a gravidez ou pouco depois do nascimento. Muitas vezes as crianças já têm um atraso de crescimento antes de nascerem. Crianças com síndrome de Edwards que nasceram vivas têm um peso baixo ao nascer. Têm uma saúde muito vulnerável e morrem geralmente no primeiro ano de vida. As crianças com síndrome de Edwards têm uma deficiência mental muito grave. Cerca de 9 em cada 10 crianças tem uma grave anomalia cardíaca congénita. Outros órgãos, como os rins e os intestinos, também são frequentemente afetados. As crianças também podem ter onfalocele e atresia do esófago. A criança pode ter um rosto pequeno e um crânio grande. Os problemas de saúde são sempre graves. A natureza e a gravidade dos problemas diferem de criança para criança.

O que é a síndrome de Patau?

A síndrome de Patau é uma afeção congénita muito grave. Uma criança com síndrome de Patau não tem dois mas três exemplares do cromossoma 13 em cada célula. Uma outra denominação da síndrome de Patau é trissomia 13. A sua frequência é muito menor do que a da síndrome de Down. Em cada 10.000 crianças que nascem, aproximadamente 1 criança tem a síndrome de Edwards.

A maioria das crianças com síndrome de Patau morre durante a gravidez ou logo depois do nascimento. Muitas vezes as crianças já têm um atraso de crescimento antes de nascer. Crianças com síndrome de Edwards que nasceram vivas têm um peso baixo ao nascer. Têm uma saúde muito vulnerável e morrem geralmente no primeiro ano de vida. As crianças com síndrome de Patau têm uma deficiência mental grave. Geralmente, há anomalias na formação do cérebro e do coração. Às vezes também têm afeções dos rins e anomalias do trato gastrointestinal. Além disso, podem ter dedos extras nas mãos e nos pés. Também podem ocorrer deformidades faciais tais como a fissura de lábio, maxila e palato (fenda). Os problemas de saúde são sempre graves. A natureza e a gravidade dos problemas diferem de criança para criança.

3 O rastreio

Decide que deseja fazer o rastreio das síndromes de Down, Edwards e Patau? Nesse caso, você tem a escolha entre dois testes:

1. O Teste combinado
2. O NIPT

O teste combinado

Este teste é a combinação de dois exames:

1. Uma análise do sangue da mulher grávida durante o período entre as 9 e as 14 semanas da gravidez. O laboratório analisa o sangue.
2. Uma medida da prega nucal, feita através de uma ecografia na criança no período entre as 11 e as 14 semanas da gravidez. Todas as crianças têm uma camada de humidade debaixo da pele do pescoço: a prega nucal. Quanto mais grossa a prega nucal, maior a probabilidade do bebé ter a síndrome de Down, Edwards ou Patau.

O resultado do teste combinado

O teste combinado calcula a *probabilidade* de que o seu filho ou filha tenha a síndrome de Down, Edwards ou Patau. Portanto, este teste não dá certeza absoluta. No caso de uma probabilidade acrescida de uma criança com síndrome de Down, Edwards ou Patau, poderá optar por fazer ou não fazer um exame complementar (ver capítulo 4, 'Exame complementar'). Neste exame complementar é possível determinar com certeza se o seu filho ou filha tem ou não uma destas afeções.

“Você tem uma probabilidade acrescida de ter um filho ou filha com a síndrome de Down, Edwards ou Patau.”

Isso significa que existe uma probabilidade de 1 em 200 ou maior de que está grávida de uma criança com a síndrome de Down, Edwards ou Patau. A probabilidade de 1 em 200 significa que em cada 200 mulheres grávidas há uma mulher grávida de um bebé com a síndrome de Down, Edwards ou Patau. As outras 199 mulheres não estão grávidas de um bebé com uma destas síndromes. Portanto, uma probabilidade acrescida não é a mesma coisa que uma probabilidade alta ou grande. Para ter certeza pode optar por um exame complementar.

“Você não tem uma probabilidade acrescida de ter um filho ou filha com a síndrome de Down, Edwards ou Patau.”

Isso significa que a probabilidade de uma criança com a síndrome de Down, Edwards ou Patau é menor que 1 em 200. Não precisa dum exame complementar. O resultado do teste combinado indica se a probabilidade é maior ou menor, mas não lhe dá certeza. Portanto, existe ainda uma pequena probabilidade de que o seu filho ou filha tenha síndrome de Down, Edwards ou Patau. Consulte www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl para mais informação sobre o teste combinado e para uma explicação do que é 'probabilidade'.

Resultados adicionais do teste combinado

Se a prega nugal tiver uma espessura de 3,5 milímetros ou mais, ser-lhe-á oferecida sempre a possibilidade de fazer um extenso exame complementar de ecografia. Além de ocorrer no caso das síndromes de Down, Edwards e Patau, uma prega nugal espessada pode indicar outras anomalias dos cromossomas e afeções físicas na criança, tais como anomalias do coração. Às vezes não se pode encontrar a causa da prega nugal espessada e a criança nasce sem ter qualquer afeção.

Ao fazer a medida da prega nugal, o ecografista pode, às vezes, também ver outras anomalias na criança (resultados adicionais). Trata-se então de anomalias grandes, como a ausência de braços, pernas ou cérebros.

Se optar pelo teste combinado, será sempre informada de eventuais resultados adicionais.

O NIPT

O NIPT é um exame no qual se tira e examina sangue da grávida. O laboratório examina o ADN no sangue para verificar se há anomalias dos cromossomas, podendo assim determinar se a criança tem a síndrome de Down, Edwards ou Patau. O sangue da grávida contém ADN que provém da placenta e ADN que provém da mãe. O ADN da placenta é quase sempre igual ao ADN da criança. Pode mandar fazer o NIPT a partir de 11 semanas de gravidez.

Estudo científico

A partir de 1 de abril de 2017, todas as grávidas da Holanda poderão optar pelo NIPT, mas isso só será possível se você participar num estudo científico denominado TRIDENT-2. Porquê um estudo? No exterior já existe mais experiência com o NIPT. Lá ficou evidente que o NIPT é um teste muito fiável. Agora, o ministro quer mandar investigar se o teste também funcionará bem na Holanda, e o que as mulheres acham do NIPT. Se você optar pelo NIPT, consentirá que os investigadores usem os seus dados. Para este fim deverá assinar um formulário de consentimento.

Em www.meerovernipt.nl poderá ler mais sobre o estudo científico e sobre o que se fará com os seus dados.

Resultados adicionais do NIPT

Também é possível que o laboratório descubra outras anomalias dos cromossomas que não as síndromes de Down, Edwards ou Patau, na criança, na placenta e muito raramente na própria mãe. Trata-se de resultados adicionais. Você é quem decide se deseja ser informada sobre resultados adicionais.

Há diversos tipos de resultados adicionais: desde muito graves até menos graves. Para saber por certo de que resultado adicional se trata é preciso um exame complementar, geralmente uma amniocentese ou biopsia das vilosidades coriais. Em cada 1000 mulheres grávidas que optam pelo NIPT, cerca de 4 mulheres são informadas da existência de resultados adicionais.

Consulte www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl para mais informação sobre o NIPT e sobre resultados adicionais.

Se optar pelo NIPT, decidirá depois se também deseja ser informada sobre resultados adicionais. Há duas possibilidades:

1. Você só deseja submeter o seu filho ou filha ao rastreio das síndromes de Down, Edwards e Patau. Nesse caso, o laboratório não saberá se há resultados adicionais.
- ou
2. Você deseja submeter o seu filho ou filha ao rastreio das síndromes de Down, Edwards e Patau e também quer saber se o laboratório encontrou resultados adicionais.

O resultado do NIPT

"O resultado é não-anormal."

Este resultado é quase sempre correto. Há somente uma probabilidade muito pequena de você estar grávida de uma criança com síndrome de Down, Edwards ou Patau. Por isso, não precisa de um exame complementar. Receberá o resultado do seu ginecologista ou da sua parteira.

"Tem um resultado anormal e é possível que esteja grávida de uma criança com síndrome de Down, Edwards ou Patau."

Receberá este resultado da sua parteira ou do seu ginecologista. O que significa esse resultado? Damos aqui alguns exemplos:

- Para 75 em cada 100 mulheres que ouvem que estão possivelmente grávidas de uma criança com síndrome de Down, isso é correto; portanto, 25 mulheres não estão grávidas de uma criança com síndrome de Down.
- Para 24 em cada 100 mulheres que ouvem que estão possivelmente grávidas de uma criança com síndrome de Edwards, isso é correto; portanto, 76 mulheres não estão grávidas de uma criança com síndrome de Edwards.
- Para 23 em cada 100 mulheres que ouvem que estão possivelmente grávidas de uma criança com síndrome de Patau, isso é correto; portanto, 77 mulheres não estão grávidas de uma criança com síndrome de Patau.

No caso de um resultado anormal há uma probabilidade de que a criança não tem, afinal, a afeição. Só poderá ter certeza se fizer uma biópsia das vilosidades coriais ou uma amniocentese. Pensa em interromper a gravidez? Em caso afirmativo, primeiro será necessário um exame complementar para ter certeza.

"Foi encontrado um resultado adicional."

Você é chamada ao telefone e recebe a explicação do que foi encontrado e do significado possível para o seu filho ou filha e para si própria. Recebe um convite para uma entrevista numa policlínica de genética clínica de um hospital universitário. Nessa entrevista receberá informação sobre o resultado adicional e sobre as possibilidades (ver também a página 22). É necessário um exame complementar para ter certeza.

"Não foi encontrado um resultado adicional."

Se no resultado não houver informação sobre resultados adicionais, isto significa que não foi encontrado qualquer resultado adicional.

Uma comparação entre o teste combinado e o NIPT

	Teste de combinação	NIPT
Como se faz o teste?	Análise de sangue na grávida e medida da prega nucal através duma ecografia na criança.	Análise de sangue na mulher grávida.
Este teste é um estudo científico?	Não, o teste já é usado há mais tempo na Holanda.	Sim, é um teste novo na Holanda. Você deverá dar a sua autorização para o uso dos seus dados para o estudo científico. Ver também www.meerovernipt.nl .
Quando é que posso fazer o teste?	Análise de sangue entre as 9 e 14 semanas de gravidez e medida da prega nucal entre as 11 e 14 semanas de gravidez.	A partir de 11 semanas de gravidez.
Quanto tempo leva para eu receber o resultado?	Isto difere de acordo com o centro de ecografia. Se o sangue tiver sido tirado uma ou duas semanas antes da ecografia, receberá o resultado normalmente no dia da ecografia. Se o sangue tiver sido tirado mais tarde, receberá o resultado alguns dias depois da ecografia.	Dentro de 10 dias úteis.
O teste detetará todas as crianças com síndrome de Down, Edwards e Patau?	Não. O teste deteta cerca de <ul style="list-style-type: none">• 85 em cada 100 crianças com síndrome de Down,• 77 em cada 100 crianças com síndrome de Edwards,• 65 em cada 100 crianças com síndrome de Patau.	Não. O teste deteta cerca de <ul style="list-style-type: none">• 96 em cada 100 crianças com síndrome de Down,• 87 em cada 100 crianças com síndrome de Edwards,• 78 em cada 100 crianças com síndrome de Patau.

	Teste de combinação	NIPT
O teste dá certeza?	<p>Não. O teste indica a <i>probabilidade</i> de que uma criança tenha uma afeção. O resultado (1 em tanto) indica a probabilidade de que o resultado seja correto.</p> <ul style="list-style-type: none"> • A probabilidade é menor que 1 em 200 (por exemplo, 1 em 1000)? Você não tem uma probabilidade acrescida. Você não precisa dum exame complementar. • A probabilidade é de 1 em 200 ou maior (por exemplo de 1 em 50)? Você tem uma probabilidade acrescida. Poderá optar por um exame complementar para obter certeza. 	<p>Não.</p> <ul style="list-style-type: none"> • O resultado é não-anormal? Isto é quase sempre correto. Você não precisa dum exame complementar. • Tem um resultado anormal? Aproximadamente 75 em 100 mulheres com este resultado estão realmente grávidas de uma criança com síndrome de Down. No caso das síndromes de Edwards e Patau, isto se aplica a respetivamente 24 e 23 em 100 mulheres com um resultado anormal. Poderá optar por um exame complementar para obter certeza.
O teste pode dar resultados adicionais inesperados?	<p>A medida da prega nucal também pode revelar outras afeções, muitas vezes graves. Trata-se de deficiências grandes como a ausência de braços, de pernas ou do cérebro e onfalocele.</p>	<p>O NIPT pode indicar anomalias dos cromossomas na criança, na placenta e muito poucas vezes na grávida. As deficiências podem variar de muito graves a menos graves.</p>
Posso optar por ser ou não ser informada dos resultados adicionais do teste?	<p>Será sempre informada dos eventuais resultados adicionais.</p>	<p>Poderá optar por não ser informada dos eventuais resultados adicionais.</p>
Quanto custa o teste?	<p>168 € (no caso de uma só criança)</p>	<p>175 €</p>

Um resumo das diferenças

Decide que deseja o rastreio das síndromes de Down, Edwards e Patau, mas tem dificuldade em optar por um dos dois testes? Se tiver essa dúvida, use a tabela nas páginas 14 e 15 para uma primeira comparação. Os estudos mostram que o NIPT detecta mais crianças com síndrome de Down, Edwards ou Patau do que o teste combinado, e que o resultado é correto mais frequentemente (o que significa que menos grávidas são reencaminhadas erradamente para um exame complementar). Em www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl encontra-se mais informação sobre os testes e uma tabela mais detalhada. A sua parteira ou o seu ginecologista também pode dar-lhe mais explicações sobre os testes.

O rastreio no caso de gémeos

Está grávida de gémeos? Nesse caso, pode optar pelo teste combinado e às vezes pelo NIPT. Informe-se bem com a sua parteira ou o seu ginecologista.

Se optar pelo teste combinado

Receberá os resultados para cada criança separadamente. Se a probabilidade da síndrome de Down, Edwards ou Patau for acrescida para um ou dois bebés, ser-lhe-á oferecida a possibilidade de fazer um exame complementar.

Se optar pelo NIPT

Se estiver grávida de gémeos, o NIPT nem sempre é possível. A sua parteira ou o seu ginecologista pode dar-lhe mais informações.

Tem uma indicação médica?

Você tem uma indicação médica se, por exemplo, já teve antes um filho ou filha com síndrome de Down, Edwards ou Patau. Pensa em optar pelo rastreio pré-natal? Nesse caso terá uma entrevista num centro de diagnose pré-natal. Se você decidir que deseja submeter o seu filho ou filha ao rastreio das síndromes de Down, Edwards e Patau, determinar-se-á, em consulta consigo, qual o melhor teste a escolher.

Que papel tem a idade da mãe?

As grávidas com idade avançada são mais suscetíveis de ter um filho ou filha com síndrome de Down do que as grávidas com idade menos avançada. O mesmo aplica-se a uma criança com síndrome de Edwards ou Patau.

Idade da grávida	Probabilidade de ter uma criança com síndrome de Down
20 - 25 anos	11 a 13 em 10.000
26 - 30 anos	14 a 19 em 10.000
31 - 35 anos	20 a 45 em 10.000
36 - 40 anos	60 a 155 em 10.000
41 - 45 anos	200 a 615 em 10.000

Explicação da tabela

No caso de 10.000 mulheres de 25 anos estarem grávidas, 13 delas estarão grávidas de uma criança com síndrome de Down. Isso significa que 9.987 mulheres estarão grávidas de uma criança sem síndrome de Down. No caso de 10.000 mulheres de 41 anos estarem grávidas, 200 delas estarão grávidas de uma criança com síndrome de Down. Isso significa que 9.800 mulheres estarão grávidas de uma criança sem síndrome de Down.

Para mais informação consulte também www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl.

4 Exame complementar

Obteve um resultado desfavorável? Pode decidir que não fará outros exames e que completará a gravidez. Não é obrigada a fazer um exame complementar. Deseja ter certeza que o seu filho ou filha tem uma afeção? Nesse caso pode optar por um exame complementar. Se pensa em interromper a gravidez, deve sempre mandar fazer um exame complementar.

Se pensa que talvez deseje um exame complementar, terá uma entrevista num centro de diagnose pré-natal. Só depois disso decidirá o que deseja.

O primeiro teste foi um teste combinado?

Você poderá optar por um exame complementar se tiver uma probabilidade acrescida de uma criança com síndrome de Down, Edwards ou Patau. Uma probabilidade acrescida é uma probabilidade de 1 em 200 ou maior, por exemplo 1 em 150, 1 em 100, ou 1 em 20. Para uma explicação mais detalhada sobre a probabilidade acrescida pode consultar www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl e www.erfelijkheid.nl.



Estas são as possibilidades se você desejar um exame complementar depois de o teste combinado ter revelado uma probabilidade acrescida:

1. Poderá optar pelo NIPT. A vantagem do NIPT é que você não corre o risco de aborto espontâneo. Por outro lado, o NIPT não oferece 100% de certeza. Se o NIPT não der um resultado anormal, é muito provável que não esteja grávida de uma criança com síndrome de Down, Edwards ou Patau. Nesse caso não terá uma amniocentese nem uma biopsia das vilosidades coriais. Se o NIPT der um resultado anormal, ainda poderá optar por uma amniocentese ou biopsia das vilosidades coriais para obter certeza. Não poderá optar pelo NIPT se estiver grávida de um gêmeo dizigótico ou se a ecografia mostrar anomalias na criança, por exemplo uma prega nugal espessada.
2. Pode optar desde logo por uma biopsia das vilosidades coriais ou uma amniocentese.

O primeiro teste foi um NIPT?

Se tiver tido um resultado desfavorável no teste NIPT, poderá optar por um exame complementar. O exame complementar é composto de uma biopsia das vilosidades coriais ou uma amniocentese.

Amniocentese e biopsia das vilosidades coriais

Poderá fazer a biopsia das vilosidades coriais a partir de 11 semanas de gravidez. É retirada e analisada uma pequena porção de tecido da placenta. Pode mandar fazer uma amniocentese depois de 15 semanas de gravidez. Na amniocentese é retirado e analisado líquido amniótico. Com uma biopsia das vilosidades coriais ou uma amniocentese você saberá com certeza se o seu filho ou filha tem síndrome de Down, Edwards ou Patau. A desvantagem destes exames é que há o risco de aborto espontâneo causado pelo exame. Isto ocorre em 2 em 1000 mulheres que têm este exame; as restantes 998 não têm aborto espontâneo causado pelo exame. Deseja mais informação sobre a biopsia das vilosidades coriais ou sobre amniocentese? Consulte www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl e www.erfelijkheid.nl.

5 Elección informada

É você que decide se deseja fazer o rastreio da síndrome de Down, Edwards e Patau. O que deve ter em consideração? Pode-se pensar nos seguintes assuntos:

- Quanto deseja saber do seu filho ou filha antes do nascimento?
- Suponha que receba um resultado desfavorável e que o seu filho ou filha talvez tenha uma afeção. Desejará ou não desejará fazer um exame complementar para ter certeza? Também pode optar por não fazer nada e completar a gravidez. É você quem decide.
- Qual é a sua opinião sobre uma biopsia das vilosidades coriais ou uma amniocentese que possa aumentar a probabilidade de aborto espontâneo?
- Se o exame complementar revelar que o seu filho ou filha tem realmente uma afeção, como se poderá preparar para tal?
- Como vê a vida com uma criança com síndrome de Down, Edwards ou Patau?
- Qual é a sua opinião sobre a interrupção eventual da gravidez no caso de o bebé ter uma afeção?

Os resultados dos exames podem demonstrar que está grávida de um bebé com síndrome de Down, Edward ou Patau. Também é possível que esteja grávida de um bebé com uma outra anomalia dos cromossomas. Isto pode colocá-la diante de escolhas difíceis. Discuta esse problema com o seu marido ou companheiro, a sua parteira, o médico de família, o ginecologista ou com outras pessoas que são importantes para si.

Se decidir que deseja interromper a gravidez precocemente, poderá fazê-lo até à 24ª semana da gravidez. Qualquer que seja a decisão que tome, terá sempre a orientação do seu prestador de cuidados obstétricos.

Auxílio ao fazer a sua escolha

Em www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl encontra-se o questionário auxiliar *Uma escolha consciente*. Este pode ajudá-la a organizar os seus pensamentos sobre o rastreio. Também contém dicas sobre como pode discutir este assunto com o seu marido ou companheiro ou com outras pessoas. A entrevista com a sua parteira ou o seu ginecologista também pretende ser um auxílio ao fazer a sua escolha.

6 O que ainda precisa de saber

Entrevista detalhada (aconselhamento)

Pensa em submeter o seu filho ou filha a um rastreio das síndromes de Down, Edwards e Patau? Nesse caso, terá primeiro uma entrevista detalhada com a sua parteira ou o seu ginecologista. Você receberá então as respostas às seguintes perguntas:

- O que são os síndromes de Down, Edwards e Patau?
- Entre quais testes pode optar?
- Quais são as vantagens e desvantagens dos testes?
- Quanto tempo levará antes de você saber mais?
- Quanto custa o exame?
- Que tipo de exame complementar será possível se você receber um resultado desfavorável?

Se tiver algumas perguntas, faça-as durante a entrevista. Tem dúvidas, depois da entrevista, se deseja fazer o rastreio? Pode falar de novo sobre isso com a sua parteira ou o seu ginecologista. Esta nova entrevista talvez possa ser esclarecedora para si. Depois da entrevista detalhada (aconselhamento) você decide se deseja ou não fazer o rastreio das síndromes de Down, Edwards e Patau.



Preparação da entrevista

Podemos preparar-se lendo a informação em www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl. Então poderá fazer perguntas durante a entrevista, para que a sua parteira ou o seu ginecologista possa ajudá-la a fazer uma escolha.

Quando e como receberá o resultado?

O momento em que receberá o resultado depende do exame e difere conforme a parteira, o ginecologista e/ou o hospital. Receberá mais informação sobre isto antes do exame. Veja também a tabela na página 14. Optou por ser informada de eventuais resultados adicionais do NIPT, e foram encontrados resultados adicionais pelo laboratório? Nesse caso, receberá o resultado do seu prestador de cuidados obstétricos. Também pode ser que você seja chamada ao telefone por um perito dum centro de diagnose pré-natal ou uma policlínica de genética clínica dum hospital universitário.

Custos e reembolsos dos custos do rastreio pré-natal

Custos da entrevista detalhada (aconselhamento)

O seu seguro de saúde cobre as despesas da entrevista detalhada (aconselhamento) com a sua parteira ou o seu ginecologista sobre a possibilidade de rastreio das síndromes de Down, Edwards e Patau. Não há conseqüências para a franquia do seu seguro de saúde. Portanto, você não precisa de pagar nada.

Custos do rastreio

Os custos dos testes são por sua conta. O teste combinado custa 168 € (no caso de um só bebé); pelo NIPT paga uma contribuição de cerca de 175 €. Pode perguntar à sua seguradora de saúde se reembolsa os testes com base num seguro complementar.

Custos do rastreio no caso de uma indicação médica

Tem uma indicação médica? Nesse caso, terá uma entrevista num centro de diagnose pré-natal. Determinar-se-á, em consulta consigo, qual o melhor teste a escolher. A sua seguradora de saúde pagará a entrevista e o teste, mas é possível que isso seja às expensas da franquia do seu seguro de saúde. Informe-se com a sua seguradora de saúde.

Custos e reembolsos do exame complementar

Recebeu um resultado desfavorável do teste combinado ou do NIPT? Nesse caso pode optar pelo exame complementar (ver página 18). As despesas deste exame fazem parte do pacote básico do seu seguro de saúde. É possível que isso seja às expensas da franquia do seu seguro de saúde. Informe-se com a sua seguradora de saúde. O perito do centro de diagnose pré-natal também poderá dar-lhe mais informações.

Os custos e reembolsos ainda estão sujeitos a alterações

Os custos e reembolsos acima mencionados ainda estão sujeitos a alterações.

Para obter informações atualizadas sobre os custos, consulte:

www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten.

Além disso, consulte sempre as condições do seu seguro.

É preciso um acordo

A entrevista detalhada (o aconselhamento) e o teste combinado só podem ser realizados por um profissional de saúde que tenha um acordo com um centro regional de rastreio pré-natal. O reembolso da entrevista detalhada (aconselhamento) também só pode ser feito se o profissional de saúde tiver um tal acordo.

Aconselhamos que peça esta informação à sua parteira, ao médico de família ou ao ginecologista. No site **www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten** poderá ver quais as parteiras ou ginecologistas na sua região que têm este acordo. Além disso, recomenda-se verificar se a sua seguradora de saúde tem um acordo com o seu profissional de saúde. Informe-se com a sua seguradora de saúde.

7 Mais informações

Internet

A informação desta brochura também se encontra em www.onderzoekvanmijn-ongeborenkind.nl Acha difícil decidir se deseja que seja feito o rastreio das síndromes de Down, Edwards e Patau? Talvez o questionário auxiliar Uma escolha consciente no site possa dar mais ajuda. Este questionário também contém dicas sobre como pode discutir este assunto com o seu marido ou companheiro ou com outras pessoas.

Outros sites com informações sobre o rastreio pré-natal:

www.erfelijkheid.nl

www.deverloeskundige.nl

www.thuisarts.nl

www.meerovernipt.nl

Folhetos informativos

Deseja saber mais sobre as afeções descritas nesta brochura? Peça à sua parteira ou ao ginecologista os folhetos informativos.

Há folhetos informativos sobre:

- Síndrome de Down (trissomia 21)
- Trissomia 18 (síndrome de Edward)
- Trissomia 13 (síndrome de Patau)
- Espinha bífida e anencefalia.

Também pode descarregar estes folhetos informativos de

www.rivm.nl/down-edwards-patau/informatieblad e

www.rivm.nl/zowekenecho/informatieblad.

Brochuras sobre outros exames durante a gravidez

Existe uma brochura em separado com informação sobre a ecografia das 20 semanas. Este exame também faz parte do rastreio pré-natal. Pode encontrar a brochura em www.rivm.nl/zowekenecho/folder. O folheto *Grávida!* contém informação geral sobre a gravidez. No folheto também há informação sobre a análise de sangue que você terá antes das 12 semanas da sua gravidez. Este exame determina, entre outras, o seu grupo sanguíneo e a eventual presença de doenças infecciosas. Este folheto encontra-se em www.rivm.nl/folderzwanger!

Também pode pedir os folhetos à sua parteira, ao seu médico de família ou ao seu ginecologista.



Zwanger!

Landelijke folder met informatie en adviezen van verloskundigen, huisartsen en gynaecologen

Informatie over de 20 wekenecho

Het Structureel Echoscopisch Onderzoek



Organizações e endereços

Stichting Downsyndroom

A Stichting Downsyndroom é uma fundação de pais que se empenha na defesa dos interesses de pessoas com a síndrome de Down e dos seus pais. Pode dirigir-se a esta fundação para obter mais informações sobre a síndrome de Down. A fundação também apoia mulheres grávidas que desejem decidir por si próprias se estão preparadas para uma vida com um filho ou filha com síndrome de Down. Estas mulheres recebem informação sobre a vida com o síndrome de Down, de modo que possam tomar uma decisão que condiz com elas. Além disso, a fundação dá apoio a pais de recém-nascidos com síndrome de Down.

www.downsyndroom.nl

E-mail: helpdesk@downsyndroom.nl

Telefone: 0522 - 281 337

O Erfocentrum

O Erfocentrum é o centro nacional de informação sobre hereditariedade.

www.erfocentrum.nl, www.erfelijkheid.nl, www.zwangerwijzer.nl

E-mail: erfolijn@erfocentrum.nl

Linha Erfo: 033 - 303 2110

VSOP

A associação das organizações de pais e pacientes VSOP está envolvida na discussão de questões de hereditariedade. A VSOP é um agrupamento de cerca de 60 organizações de pacientes, na sua maioria para afeções genéticas, congénitas ou raras. Já há 30 anos que a VSOP defende os seus interesses comuns nos campos de questões hereditárias, ética, gravidez, investigação biomédica e cuidados para afeções raras.

www.vsop.nl

Telefone: 035 - 603 4040

Vereniging VG netwerken

A Vereniging VG Netwerken estimula os contactos entre pais e pessoas com síndromes raras relacionadas com uma deficiência mental e/ou com dificuldades de aprendizagem.

www.vgnetwerken.nl

E-mail: info@vgnetwerken.nl

Telefone: 030 - 720 0030

Platform ZON

Organização de pacientes para os pais de crianças com afeções muito raras ou desconhecidas, incluindo anomalias cromossómicas como as síndromes de Edwards e Patau.

www.ziekteonbekend.nl

RIVM

A pedido do Ministério da Saúde, Bem-estar e Desporto e com aprovação das organizações profissionais médicas, o RIVM coordena o rastreio das síndromes de Down, Edwards e Patau e anomalias físicas. Para mais informações:

www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo sob Organisatie.

Centros regionais de rastreio pré-natal

Os oito centros regionais são os detentores de licenças para efetuar estes rastreios. Fazem contratos com aqueles que fazem o rastreio e são responsáveis por garantir a qualidade no nível regional. Para mais informações sobre estes centros regionais, consulte: **www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo** sob Organisatie.

8 O uso dos seus dados

Se você participar no rastreio das síndromes de Down, Edwards e Patau, os seus dados serão usados. Estes dados são necessários para fazer o rastreio e eventualmente oferecer tratamento, e para garantir a qualidade da prestação de cuidados. Os dados são guardados no seu próprio dossier de saúde e numa base de dados chamada Peridos. Este é um sistema usado por todos os prestadores de cuidados envolvidos no rastreio pré-natal na Holanda. No entanto, somente os prestadores de cuidados envolvidos no seu próprio rastreio podem consultar os seus dados. Este sistema é otimamente protegido para garantir que a sua privacidade seja respeitada.

Se necessário, o centro regional também pode consultar a base de dados Peridos. O centro regional realiza o programa de rastreio e monitoriza a qualidade de execução de todos os prestadores de cuidados envolvidos. Para tal, o centro regional possui uma licença atribuída pelo Ministério da Saúde, Bem-estar e Desporto. O rastreio deve satisfazer normas de qualidade nacionais.

O centro regional monitoriza a qualidade, entre outras com a ajuda dos dados de Peridos. Os profissionais de saúde também se dedicam à monitorização da qualidade. Para tal, devem às vezes comparar dados entre si. O seu profissional de saúde pode-lhe dar mais informação sobre a proteção dos seus dados. Não deseja que depois do rastreio as suas informações pessoais sejam guardadas na base de dados Peridos? Nesse caso deve informar o seu prestador de cuidados obstétricos.

Investigação científica

Somente os seus prestadores de cuidados de saúde e o centro regional podem ter acesso aos seus dados pessoais. Para dados estatísticos, por exemplo o número de grávidas que fazem uso do rastreio pré-natal, são usados apenas dados anónimos. Isso significa que os dados nunca poderão ser atribuídos a você como pessoa, nem mesmo por aqueles que elaboram as estatísticas. Para melhorar constantemente o rastreio pré-natal é necessário fazer investigação científica. Nessa investigação, a sua vida particular é protegida. Os investigadores nunca terão acesso ao seu nome ou endereço. Se, apesar disso, os seus dados forem necessários para a investigação científica, pedir-se-á expressamente a sua permissão. Obviamente, a sua decisão não afeta de modo nenhum a maneira como será tratada antes, durante ou depois do rastreio.

Para mais informações sobre estes assuntos, consulte www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/privacy

Estudos TRIDENT-1 e TRIDENT-2

Opta pelo NIPT? Nesse caso participará num estudo científico. Seus dados serão então usados. Consulte www.meerovernipt.nl para mais informação.

English

This brochure is designed to inform you (and your partner) about prenatal screening for Down syndrome, Edwards' syndrome and Patau's syndrome. The English brochure text is available on www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Deutsch

Diese Broschüre bietet Ihnen (und Ihrem Partner) Informationen über das pränatale Screening auf Down-Syndrom. Sie finden den deutschen Text der Broschüre auf der Internetseite www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Français

Dans cette brochure, vous (votre conjoint ou compagnon) trouverez des informations sur le dépistage prénatal du syndrome de Down, d'Edwards et de Patau. Vous trouverez la version française de cette brochure sur www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Español

Este folleto ofrece información a usted y a su pareja, sobre el screening prenatal del síndrome de Down, Edwards y Patau. Encontrará el texto en español de este folleto en www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Polski

Niniejszą broszurę opracowano w celu poinformowania Ciebie oraz Twojego partnera/Twojej partnerki o przesiewowym badaniu w kierunku zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Pataua. Broszura w języku polskim jest dostępna na stronie www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Português

Esta brochura proporciona a si (e ao seu marido ou companheiro) informação sobre o exame pré-natal para deteção das síndromes de Down, Edwards e Patau. O texto desta brochura em português encontra-se em www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Papiamentu

Den e foyeto aki abo (i bo partner) ta haña informashon tokante screening prenatal di e síndrome di Down, Edwards I Patau. Bo ta haña e contenido di e foyeto aki na Papiamentu na www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Türkçe

Bu broşur, Down sendromu için doğum öncesinde uygulanan tarama testi hakkında size (ve eşinize) bilgi verme amacıyla hazırlanmıştır. Türkçe metne şu adresten ulaşabilirsiniz: www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

عربي

تم إعداد هذا الكتيب لتعريفك (وتعريف شريكك) على فحص الوالدين المتعلق بمتلازمة داون. يمكن العثور على نص هذا الكتيب باللغة الإنجليزية على الموقع التالي www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

中文

本小手冊的內容是要告訴您 (和您的伴侶)

關於產前唐氏症篩檢。您可以在下面網站取得本小手冊的英文版，網址：
www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Cólofon

O conteúdo desta brochura foi elaborado por um grupo de trabalho. Neste grupo de trabalho participam, entre outras, as organizações de médicos de família (NHG), parteiras (KNOV), ginecologistas (NVOG), os centros regionais de rastreio pré-natal, ecografistas (BEN), pediatras (NVK), geneticistas clínicos (VKGN), o Erfocentrum, a associação das organizações de pais e pacientes VSOP, e o RIVM.

© RIVM-CvB

Esta brochura descreve a situação atual com base nos conhecimentos disponíveis. Os autores desta brochura não são responsáveis por eventuais erros ou imprecisões. Para um aconselhamento pessoal deve dirigir-se à sua parteira, ao médico de família ou ao ginecologista.

Esta brochura encontra-se também no site www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder.

Parteiras, ginecologistas, médicos de família, ecografistas e outros prestadores de cuidados obstétricos podem encomendar mais exemplares desta brochura através do site www.rivm.nl/pns-folders.

Design gráfico: Xerox/OBT, Haia

RIVM, abril de 2017



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

