

Jak wygląda wynik testu SAFE?

Małe prawdopodobieństwo: oznacza, że jest bardzo mało prawdopodobne, że w przypadku Pani ciąży występuje trisomia 21, 18 lub 13 i w związku z tym jest bardzo mało prawdopodobne, że Pani dziecko ma zespół Downa, zespół Edwardsa lub zespół Patau.

Duże prawdopodobieństwo: oznacza, że Pani ciąża jest narażona na podwyższone ryzyko trisomii 21, 18 lub 13 oraz że wynik należy potwierdzić za pomocą inwazyjnego badania diagnostycznego, np. amniocentezy lub biopsji kosmówki (CVS) w celu uzyskania ostatecznego rozpoznania.

Brak wyniku: w bardzo niewielkiej liczbie przypadków (1 na 200) z różnych przyczyn test może nie dać żadnego wyniku. W takiej sytuacji zespół kliniczny omówi z Panią dostępne możliwości.

Co się stanie, jeśli otrzymam wynik „duże prawdopodobieństwo”?

Jeśli wynik testu SAFE wykaże duże prawdopodobieństwo zaburzenia chromosomalnego, zostanie Pani zaproponowane badanie inwazyjne takie jak amniocenteza lub CVS. Testy te dadzą jednoznaczny wynik pozytywny lub negatywny, określając, czy dziecko ma (lub nie) zespół Downa, zespół Edwardsa lub zespół Patau. Przed poddaniem się dalszym badaniom należy rozważyć potrzebę uzyskania pewności co do rozpoznania w kontekście ryzyka utraty ciąży w wyniku procedury inwazyjnej. W tym okresie położna i/lub ginekolog-położnik chętnie udzieli odpowiedzi na wszelkie Pani pytania.

Z kim mogę się skontaktować, aby uzyskać dodatkowe informacje?

Pytania dotyczące testu SAFE należy kierować do położnej lub ginekologa-położnika.

Aby bezpośrednio skontaktować się z personelem szpitala St George's Hospital, należy przesłać wiadomość e-mail na adres: theSAFEtest@nhs.net lub odwiedzić stronę: www.theSAFEtest.co.uk

Gdzie mogę wykonać test SAFE?

Test SAFE jest dostępny u różnych świadczeniodawców. Aby uzyskać dodatkowe informacje, należy przesłać wiadomość e-mail na adres: theSAFEtest@nhs.net lub odwiedzić stronę: www.theSAFEtest.co.uk

Poradnictwo i kontakt dla pacjentek (PALS)

Lokalne biuro PALS może zaproponować Pani natychmiastową poradę oraz informacje, gdyby miała Pani uwagi lub wątpliwości dotyczące otrzymanych świadczeń lub opieki.

Informacje o St George's University Hospitals NHS FT

Oddział położnictwa w St George's University Hospitals NHS Foundation Trust to regionalny ośrodek o III stopniu referencyjności, który uznawany jest za jeden z najbezpieczniejszych w kraju. Odbierając ponad 5000 porodów rocznie, oddział ten osiągnął wyjątkowe rezultaty kliniczne i najwyższe możliwe akredytacje zewnętrzne, a także może pochwalić się najwyższym stosunkiem „położna : urodzenie” w Londynie. Oddział oferuje opiekę położniczą prowadzoną przez konsultantów i położne, a także dysponuje najnowocześniejszym wyposażeniem, w tym oddziałem intensywnej terapii noworodka i specjalistycznym oddziałem niemowlęcym.

Oddział medycyny płodowej w szpitalu St George's Hospital to czołowy ośrodek o III stopniu referencyjności i ośrodek badawczy zlokalizowany we wzniesionym specjalnie w tym celu budynku. Mieści on najnowocześniejsze pomieszczenia, umożliwiające zapewnienie każdego aspektu opieki – od rutynowych badań po zabiegi inwazyjne, w tym zabiegi chirurgiczne u płodu (chirurgia wewnątrzmaciczna). Oddział rutynowo przyjmuje pacjentki kierowane z 10 rejonowych szpitali ogólnych w południowo-zachodnim Londynie, w tym około 35 000 kobiet rocznie w związku z opieką prenatalną. Szpital przyjmuje także pacjentki kierowane spoza regionu w przypadkach skomplikowanych zabiegów chirurgicznych u płodu oraz leczenia położniczego z innych szpitali w Wielkiej Brytanii i Europie. Oddział posiada uznane, międzynarodowe doświadczenie w zakresie klinicznego i podtrzymującego postępowania w leczeniu wysokiego ryzyka w przebiegu ciąży.

Inne przydatne organizacje

NHS Choices

<http://www.nhs.uk/pages/home>.

Down's syndrome Association

www.downs-syndrome.org.uk • Tel.: 020 8682 4001

Supporting organisation for Trisomy 13 and Trisomy 18 (SOFT) UK

www.soft.org.uk • Tel.: 0330 088 1384

Antenatal Results and Choices (ARC):

www.arc-uk.org • Tel.: 020 7631 0285

Test SAFE to posiadający oznakowanie CE test do diagnostyki in vitro firmy Yourgene. Yourgene to zajmująca się diagnostyką molekularną firma z siedzibą w Wielkiej Brytanii, która działa we współpracy z St George's University NHS Hospitals Foundation Trust, aby utworzyć centrum doskonałości w Wielkiej Brytanii, oferujące pierwszy zarejestrowany test NIPT większej liczbie ciężarnych.

W oparciu o test IONA® – zarejestrowany znak towarowy firmy Yourgene

Kontrola dokumentu: 05/2019

St George's University Hospitals **NHS**

NHS Foundation Trust

the **SAFE** test

St George's Antenatal Fetal Evaluation

Nieinwazyjne badanie prenatalne (NIPT)

Informacje dla pacjentek NHS

Polish

Co to jest NIPT?

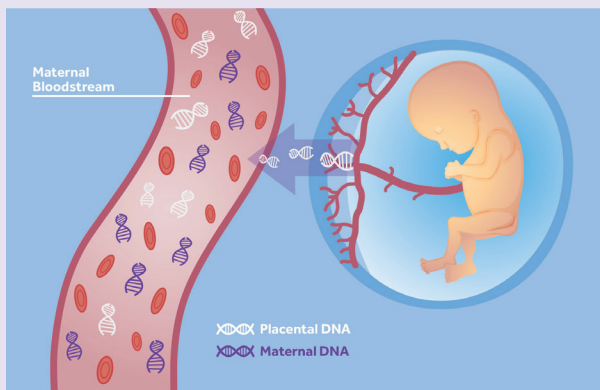
Nieinwazyjne badanie prenatalne (NIPT) to badanie krwi pobranej od matki, które wykorzystuje najnowocześniejszą technologię DNA do oceny z nadzwyczajną dokładnością, czy ciąża obarczona jest dużym prawdopodobieństwem pewnych zaburzeń chromosomalnych.

Co to jest test SAFE?

Test SAFE to nieinwazyjne badanie prenatalne (NIPT), które ocenia prawdopodobieństwo występowania zaburzeń chromosomalnych w ciąży. Można go wykonać już w 10. tygodniu, pobierając małą próbkę krwi matki. Próbkę krwi jest następnie przesyłana do laboratorium do oceny, przy czym wyniki są zwykle dostępne w ciągu 5 dni roboczych od momentu jej otrzymania. Dokładność ogólna testu SAFE wynosi > 99%.

Jak działa test SAFE?

W trakcie ciąży DNA dziecka przenika przez łożysko do krwiobiegu matki. W konsekwencji krew matki zawiera mieszaninę DNA matki i dziecka. Badając DNA dziecka we krwi matki, test SAFE pozwala przewidzieć, czy dziecko jest (lub nie jest) narażone na podwyższone ryzyko zaburzeń chromosomalnych takich jak zespół Downa.



Co to jest zespół Downa?

Zespół Downa (lub trisomia 21) to choroba genetyczna wywołana przez dodatkową kopię chromosomu 21 (trzy kopie chromosomu zamiast, jak zazwyczaj, dwóch).

Mniej więcej jedno na 1000 dzieci rodzących się w Wielkiej Brytanii ma zespół Downa, a w kraju żyje ponad 40 000 ludzi z tą chorobą. Każdy może mieć dziecko z zespołem Downa i chociaż prawdopodobieństwo wzrasta z wiekiem matki, większość dzieci z zespołem Downa rodzą kobiety młodsze.

Zespół Downa to choroba nieuleczalna, charakteryzująca się zazwyczaj trudnościami w uczeniu się oraz podwyższonym prawdopodobieństwem rozwoju problemów natury medycznej. Nasilenie jest bardzo zmienne i nie da się przewidzieć, jak duże problemy wystąpią u dziecka z zespołem Downa. Niektórzy dorośli prowadzą niezależne życie, a inni wymagają długoterminowej pomocy.

Czy test SAFE umożliwia wykonanie badania przesiewowego w kierunku wszystkich chorób?

Nie – zespół Downa to najczęstsze badane schorzenie, a dodatkowo test analizuje dwie rzadsze i cięższe choroby, tj. zespół Edwardsa (trisomia 18) i zespół Patau (trisomia 13). Wiele dzieci z tymi dwoma rzadszymi zespołami nie przeżyje ciąży lub umrze wkrótce po urodzeniu.

Kto może poddać się testowi SAFE?

Test można wykonać już od 10. tygodnia ciąży w przypadku wszystkich ciąż pojedynczych i bliźniaczych jednojajowych, w tym ciąż będących wynikiem zapłodnienia pozaustrojowego (IVF), dawstwa komórek jajowych lub ciąży u matek zastępczych. W przypadku bliźniąt dwujajowych oraz „znikającego bliźniaka” czułość testu spada z 99% do 95%.

Testu nie można stosować w przypadku ciąż mnogich, jeśli liczba płodów przekracza dwa lub jeśli u matki występuje nowotwór bądź zaburzenia chromosomalne lub genetyczne (w tym zespół Downa). Nie można go także wykonać u matek, które przeszły przetoczenie krwi w ciągu ostatnich 3 miesięcy, przeszczep, immunoterapię lub leczenie komórkami macierzystymi.

W jaki sposób test SAFE różni się od typowego testu zintegrowanego?

Test zintegrowany i test SAFE są skrajnie różne; zarówno pod względem sposobu wykonania, jak i dokładności wyników. Test zintegrowany ocenia stężenia hormonów we krwi wraz z wynikami badania USG w celu ustalenia prawdopodobieństwa występowania nieprawidłowości chromosomalnych lub strukturalnych. Chociaż liczba zaburzeń, które można wykryć tą metodą jest większa niż w przypadku testu SAFE, jest ona mniej dokładna niż test SAFE w przypadku wykrywania zespołu Downa (dokładność 85% w por. z dokładnością ponad 99% w przypadku testu SAFE).

Kiedy wykonuje się amniocentezę i CVS?

Tradycyjnie, jeśli wynik testu zintegrowanego wskazuje „duże prawdopodobieństwo”, pacjentce proponuje się procedurę inwazyjną taką jak amniocenteza lub biopsja kosmówki (CVS). Zarówno amniocenteza, jak i CVS polegają na użyciu cienkiej igły do pobrania niewielkiej próbki płynu owodniowego otaczającego dziecko (amniocenteza) lub niewielkiej próbki komórek łożyska (CVS). Chociaż te procedury inwazyjne pozwalają uzyskać definitywne rozpoznanie, wiążą się z niewielkim ryzykiem poronienia. Prawdopodobieństwo poronienia jest często źródłem dylematu rodziców, przy czym wiele kobiet woli poddać się NIPT, np. testowi SAFE, zanim zdecyduje się na badanie inwazyjne. Ponieważ test SAFE to test genetyczny analizujący DNA dziecka, jest on bardziej dokładny w przypadku identyfikacji pewnych zaburzeń chromosomalnych takich jak zespół Downa. Ten wysoki wskaźnik detekcji, wynoszący ponad 99%, oznacza, że mniej kobiet będzie narażonych na niepotrzebny stres i ryzyko poronienia związane z procedurami inwazyjnymi.