

Com é feita a comunicação do teste SAFE?

Baixa probabilidade: significa que é muito pouco provável que a sua gravidez seja afetada pela trissomia 21, 18 ou 13 e, por isso, é muito pouco provável que o bebé seja portador de síndrome de Down, de Edwards ou de Patau.

Alta probabilidade: significa que a sua gravidez apresenta uma maior probabilidade de ser afetada pela trissomia 21, 18 ou 13 e que o resultado deverá ser confirmado através de um teste de diagnóstico invasivo como, por exemplo, uma amniocentese ou uma BVC, para ser possível chegar a um diagnóstico definitivo.

Resultado inconclusivo: num número muito reduzido de casos (1 em 200), os testes poderão não produzir resultados por várias razões. Neste caso, a equipa clínica irá debater as opções disponíveis.

O que acontece se obtiver um resultado de “alta probabilidade”?

Se o resultado do exame SAFE demonstrar uma alta probabilidade de sofrer de uma condição cromossómica, ser-lhe-á oferecida a oportunidade de realizar um teste de diagnóstico invasivo como, por exemplo, uma amniocentese ou uma BVC. Estes testes apresentam um resultado de “sim” ou “não” definitivo relativamente ao diagnóstico de síndrome de Down, Edwards ou Patau do seu bebé. É importante considerar a necessidade de ter um diagnóstico confirmado em comparação com o risco de perder o bebé devido à realização de um procedimento invasivo antes considerar a realização de outros testes. A sua parteira e/ou obstetra estarão disponíveis para esclarecer quaisquer dúvidas que possa ter e para a apoiar durante este processo.

Quem posso contactar para obter mais informações?

Caso tenha dúvidas sobre o teste SAFE, contacte a sua parteira ou médico obstetra.

Para contactar diretamente a equipa do Hospital de St George, utilize o seguinte endereço de correio eletrónico: theSAFEtest@nhs.net ou visite: www.theSAFEtest.co.uk

Onde posso realizar o teste SAFE?

O teste SAFE está disponível através de diversos prestadores de cuidados de saúde. Para obter mais informações, utilize o seguinte endereço de correio eletrónico: theSAFEtest@nhs.net ou visite: www.theSAFEtest.co.uk

Serviço de Ligação e Aconselhamento para Doentes (Patient Advice and Liaison Service - PALS)

O seu serviço PALS local pode oferecer-lhe aconselhamento e informações no local quando tiver quaisquer observações a fazer ou dúvidas sobre os nossos serviços ou sobre os cuidados recebidos.

Sobre o Foundation Trust do SNS dos Hospitais Universitários de St George

A unidade de maternidade do Foundation Trust do SNS dos Hospitais Universitários de St George é uma unidade de referência regional e terciária classificada como uma das mais seguras do país. Realizando mais de 5.000 partos todos os anos, a unidade alcançou resultados clínicos excecionais, obteve as mais elevadas acreditações externas e apresenta a maior proporção de partos por parteira de Londres. A unidade dispõe de serviços de consultoria, serviços de cuidados de maternidade liderados por profissionais de obstetria e equipamento de última geração, bem como uma unidade de cuidados intensivos neonatais e uma unidade de cuidados especiais para bebés.

A Unidade de Medicina Fetal no Hospital de St George é um centro terciário e de pesquisa de referência, localizado numa unidade construída propositadamente para o efeito. Conta com instalações de última geração para todos os aspetos de cuidado, desde a avaliação de rotina até aos procedimentos invasivos, incluindo cirurgia fetal (cirurgia no útero). A unidade aceita regularmente referências dos 10 hospitais gerais da região do sudoeste londrino, o que se traduz na prestação de cuidados pré-natais para aproximadamente 35.000 mulheres todos os anos. Também são recebidas referências extra regionais para procedimentos cirúrgicos fetais complexos e cuidados maternos a partir de outros hospitais no Reino Unido e na Europa. A unidade conta com competências reconhecidas internacionalmente no domínio dos cuidados clínicos e do apoio à gestão de alto risco na gravidez.

Outras organizações úteis

NHS Choices

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

Associação da Síndrome de Down (Down's syndrome Association)

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

Organização de apoio para a trissomia 13 e trissomia 18 (Supporting organisation for Trisomy 13 and Trisomy 18 - SOFT) do Reino Unido

www.soft.org.uk • Tel.: 0330 088 1384

Resultados e Escolhas Pré-natais (Antenatal Results and Choices - ARC)

www.arc-uk.org • Tel.: 020 7631 0285

O teste SAFE é um teste de diagnóstico in vitro com marca CE da Yourgene. A Yourgene é uma empresa de diagnóstico molecular com sede no Reino Unido que trabalha em parceria com o Foundation Trust dos Hospitais Universitários de St George do SNS com vista à criação de um Centro de Excelência no reino Unido que possa disponibilizar o primeiro teste pré-natal não invasivo regulado a mais grávidas.

Patrocinado pelo teste IONA® - uma marca comercial registada da Yourgene

Controlo de documentos: 05/19

St George's University Hospitals **NHS**

NHS Foundation Trust

the **SAFE** test

St George's Antenatal Fetal Evaluation

Teste pré-natal
não invasivo (Non-
Invasive Prenatal
Testing - NIPT)

Informações para doentes do SNS

Portuguese

O que é o NIPT?

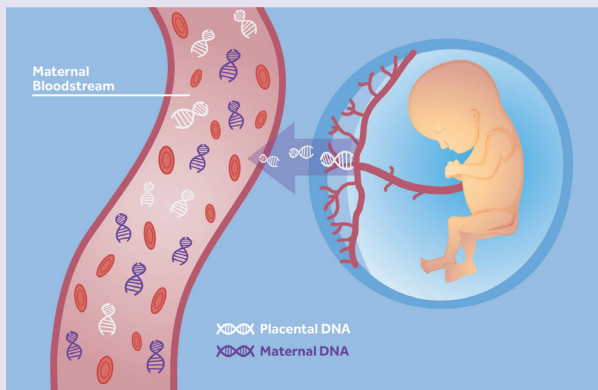
O Teste pré-natal não invasivo (Non-Invasive Prenatal Testing - NIPT) é um teste ao sangue da mãe que recorre a tecnologia de ADN de ponta para avaliar, com uma extraordinária exatidão, se a gravidez apresenta uma alta probabilidade de sofrer de determinadas condições cromossómicas.

O que é o teste SAFE?

O teste SAFE é um teste pré-natal não invasivo (NIPT) que avalia a probabilidade de existência de uma condição cromossómica durante a gravidez. Pode ser realizado a partir das 10 semanas através da colheita de uma pequena amostra do sangue da mãe. O sangue é depois enviado para o laboratório para avaliação, e os resultados estão normalmente disponíveis num prazo de 5 dias úteis após a receção da amostra. O teste SAFE apresenta uma precisão geral superior a 99%.

Como funciona o teste SAFE?

Durante a gravidez, a placenta liberta ADN do bebé na corrente sanguínea da mãe. Como resultado, o sangue da mãe contém uma mistura do ADN do bebé e da mãe. Analisando o ADN do bebé no sangue da mãe, o teste SAFE consegue prever se o bebé tem ou não maior probabilidade de sofrer de uma condição cromossómica como, por exemplo, síndrome de Down.



O que é a Síndrome de Down?

A síndrome de Down (ou Trissomia 21) é uma condição genética causada por uma cópia adicional do cromossoma 21 (três cópias do cromossoma em vez das duas

habituais). Cerca de um em cada 1.000 bebés que nascem no Reino Unido sofrerão de síndrome de Down, e existem mais de 40.000 pessoas no Reino Unido com esta condição. Qualquer pessoa pode ter um filho com síndrome de Down e, apesar das probabilidades aumentarem no caso de mães mais velhas, a maioria dos bebés com síndrome de Down são filhos de mulheres mais jovens.

A síndrome de Down é uma condição crónica normalmente caracterizada por dificuldades de aprendizagem e por uma maior probabilidade de desenvolvimento de problemas médicos. A gravidade é extremamente variável e é impossível saber até que ponto um bebé com síndrome de Down será afetado. Alguns adultos vivem a sua vida de forma independente; contudo, alguns poderão necessitar de ajuda a longo prazo.

O teste SAFE pode fazer o despiste de todas as condições?

Não - a síndrome de Down é a condição que se procura identificar mais comumente, bem como duas outras condições mais raras e graves conhecidas como síndrome de Edwards (trissomia 18) e síndrome de Patau (trissomia 13). Muitos bebés que sofrem destas duas condições mais raras não sobrevivem à gravidez ou morrem pouco tempo após o parto.

Quem pode realizar o teste SAFE?

O teste pode ser realizado a partir das 10 semanas de gravidez para todas as gravidezes unifetais ou de gémeos idênticos, incluindo gravidezes por fertilização in vitro, por doação de óvulos ou de substituição. Para o caso de gémeos não idênticos e de "gémeo desaparecido", a sensibilidade do teste é reduzida de 99% para 95%.

O teste não é indicado para gravidezes múltiplas de uma ordem mais elevada (mais do que um par de gémeos) ou se a mãe tiver cancro ou uma condição cromossómica ou genética (incluindo síndrome de Down). Também não é indicado para mães que tenham sido submetidas a transfusões de sangue nos últimos 3 meses, a cirurgias de transplante, a imunoterapia ou a terapias com células estaminais.

De que forma é o teste SAFE diferente do habitual "teste combinado"?

O "teste combinado" e o teste SAFE são muito diferentes; na forma como são realizados e na precisão dos seus resultados. O "teste combinado" avalia os níveis hormonais do sangue através de resultados de ultrassons para avaliar a probabilidade de existência de anomalias cromossómicas ou estruturais. Apesar de a gama de desordens que é possível detetar através deste método ser mais ampla do que o número de desordens identificadas pelo teste SAFE, não é tão preciso como o teste SAFE para detetar a síndrome de Down (85% de precisão comparado com uma precisão superior a 99% com o teste SAFE).

Qual o papel da amniocentese ou da BVC?

Normalmente, se obtiver um resultado de "alta probabilidade" após um teste combinado, ser-lhe-á proposto um procedimento invasivo como a amniocentese ou a biopsia das vilosidades coriônicas (BVC). A amniocentese e a BVC implicam a utilização de uma agulha fina para colher uma pequena amostra do fluido amniótico que envolve o bebé (amniocentese) ou uma pequena amostra das células da placenta (BVC). Apesar de estes procedimentos invasivos proporcionarem um diagnóstico definitivo, apresentam um pequeno risco de provocar um aborto. A probabilidade de ocorrer um aborto apresenta-se muitas vezes como um dilema para os pais, e muitas mulheres optam por realizar um NIPT, como o teste SAFE, antes de avançarem com a realização de um procedimento invasivo.

Como o teste SAFE é um teste genético que analisa o ADN do seu bebé, é mais preciso na identificação de determinadas condições cromossómicas como, por exemplo, a síndrome de Down. Esta elevada taxa de deteção de mais de 99% significa que menos mulheres serão submetidas ao stress desnecessário e ao risco de aborto associados aos procedimentos invasivos.