

Cum se raportează testul SAFE?

Risc scăzut: înseamnă că este foarte improbabil ca sarcina dvs. să fie afectată de trizomia 21, 18 sau 13 și, prin urmare, foarte improbabil ca copilul dvs. să aibă sindromul Down, Edwards sau Patau.

Risc ridicat: înseamnă că sarcina dvs. prezintă un risc ridicat de a fi afectată de trizomia 21, 18 sau 13 și că rezultatul trebuie să fie confirmat de un test de diagnostic invaziv, cum ar fi amniocenteza sau CVS, pentru a stabili un diagnostic definitiv.

Rezultat neconcludent: într-un număr foarte mic de cazuri (1 din 200), este posibil ca testele să nu furnizeze un rezultat, din diverse motive. În acest caz, echipa clinică va discuta cu dvs. despre opțiunile disponibile.

Ce se întâmplă dacă primesc un rezultat de „risc ridicat”?

Dacă rezultatul testului SAFE indică un risc ridicat de boală cromozomială, vi se va propune un test de diagnostic invaziv, cum ar fi amniocenteza sau CVS. Aceste teste oferă un rezultat definitiv „da” sau „nu” cu privire la sindromul Down, Edwards sau Patau. Înainte de a vă hotărî cu privire la testele ulterioare, este important să considerați nevoia de certitudine a diagnosticului mai importantă decât riscul de a pierde sarcina din cauza unei proceduri invazive. Moașa dvs. și/sau medicul obstetrician vor putea să vă răspundă la orice întrebări și să vă susțină în această perioadă.

Pe cine pot contacta pentru mai multe informații?

Dacă aveți orice întrebări despre testul SAFE, adresați-vă moașei care vă este repartizată sau medicului obstetrician curant.

Pentru a contacta direct St George's Hospital, trimiteți un e-mail la adresa: theSAFEtest@nhs.net sau accesați: www.theSAFEtest.co.uk

De unde pot obține testul SAFE?

Testul SAFE este disponibil prin intermediul mai multor furnizori de servicii medicale. Pentru mai multe informații, trimiteți un e-mail la adresa: theSAFEtest@nhs.net sau accesați: www.theSAFEtest.co.uk

Serviciul de consiliere și relații cu pacienții (PALS, Patient Advice and Liaison Service)

Biroul dvs. local PALS vă poate oferi consiliere și informații punctuale, oricând aveți sugestii sau reclamații referitoare la serviciile noastre sau la îngrijirea primită.

Despre St George's University Hospitals NHS FT

Maternitatea din cadrul St George's University Hospitals NHS Foundation Trust este o unitate medicală regională de specialitate, clasificată ca fiind una dintre cele mai sigure din țară. În această unitate medicală se nasc peste 5.000 de copii în fiecare an, cu rezultate clinice excepționale, cele mai înalte acreditări externe posibile și cel mai mare raport din Londra între numărul de moașe și numărul de nașteri. Unitatea oferă îngrijire maternală cu medici și moașe și echipament de ultimă oră, inclusiv terapie intensivă neonatală și o unitate de îngrijire specială pentru nou-născuți.

Unitatea de Medicină Fetală de la St George's Hospital este un centru de specialitate și centru de cercetare de top, cu sediul într-o clădire construită special în acest scop. Aceasta deține facilități de ultimă oră pentru toate aspectele îngrijirii, de la evaluările de rutină până la procedurile invazive, inclusiv chirurgie fetală (intervenții chirurgicale în uter). Unitatea primește în general pacienți cu trimitere de la 10 spitale generaliste districtuale din regiunea de sud-vest a Londrei, inclusiv aproximativ 35.000 de femei pe an pentru îngrijirea prenatală. De asemenea, primește și pacienți cu trimitere din afara regiunii, pentru proceduri complexe de chirurgie fetală și îngrijire maternală de la alte spitale din Marea Britanie și Europa. Unitatea are competențe recunoscute internațional în managementul clinic și suportiv al sarcinilor cu risc ridicat.

Alte organizații utile

NHS Choices (Opțiuni NHS)

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

Down's syndrome Association (Asociația Sindromul Down)

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

Supporting organisation for Trisomy 13 and Trisomy 18 (SOFT) UK (Organizația de asistență pentru trizomia 13 și trizomia 18)

www.soft.org.uk • Tel: 0330 088 1384

Antenatal Results and Choices (ARC) (Rezultate și opțiuni prenatale):

www.arc-uk.org • Tel: 020 7631 0285

Testul SAFE este un test de diagnostic in vitro marcat CE, produs de Yourgene. Yourgene este o societate de diagnostic molecular înregistrată în Marea Britanie, care colaborează cu St George's University NHS Hospitals Foundation Trust pentru a crea un Centru de Excelență britanic care să aducă primul test NIPT reglementat pentru cât mai multe femei însărcinate.

Bază pe tehnologia testului IONA® – o marcă înregistrată a Yourgene

Control document: 05/19

St George's University Hospitals **NHS**

NHS Foundation Trust

the **SAFE** test

St George's Antenatal Fetal Evaluation

Testarea prenatală
neinvazivă (NIPT)

Informații pentru pacienții NHS

Romanian

Ce este NIPT?

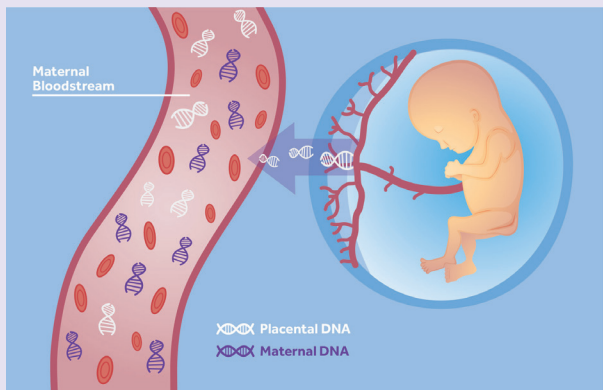
Testarea prenatală neinvazivă (NIPT) este un test al sângelui recoltat de la mamă, care folosește tehnologie ADN de ultimă oră pentru a evalua, cu remarcabilă precizie, dacă o sarcină prezintă un risc ridicat pentru anumite boli cromozomiale.

Ce este testul SAFE?

Testul SAFE este un test prenatal neinvaziv (NIPT) care evaluează riscul unei boli cromozomiale într-o anumită sarcină. Se poate efectua încă din a zecea săptămână de sarcină, recoltând o cantitate mică de sânge de la mamă. Sângele este apoi trimis la laborator pentru testare, iar rezultatele sunt disponibile de obicei în 5 zile lucrătoare de la primirea probei. Testul SAFE are o precizie generală >99%.

Cum funcționează testul SAFE?

În timpul sarcinii, ADN-ul fătului trece prin placentă și ajunge în sângele mamei. Drept rezultat, sângele mamei devine un amestec între sângele fătului și sângele matern. Examinând ADN-ul fătului din sângele matern, testul SAFE poate indica dacă există probabilitatea ca nou-născutul să aibă o boală cromozomială, precum sindromul Down.



Ce este sindromul Down?

Sindromul Down (sau trizomia 21) este o boală genetică determinată de existența unui cromozom 21 în plus (există trei cromozomi în loc de doi, cât ar fi normal). Aproximativ unul din 1000 de copii născuți în Marea Britanie are sindromul Down; în prezent există în Marea Britanie peste 40.000 de persoane cu această boală.

Un copil cu sindromul Down se poate naște în orice familie și, deși riscul crește la mamele mai vârstnice, majoritatea copiilor cu sindromul Down sunt născuți de femei tinere.

Sindromul Down este o boală pe toată durata vieții, caracterizată în mod tipic prin dificultăți de învățare și probabilitatea crescută de a dezvolta afecțiuni medicale. Severitatea este extrem de variabilă și este imposibil să știm în ce măsură va fi afectată o persoană cu sindromul Down. Unii adulți trăiesc independent; totuși, alții au nevoie de asistență pe toată durata vieții.

Testul SAFE poate depista toate bolile?

Nu – Sindromul Down este cea mai frecventă boală pentru care se face evaluarea, precum și două alte boli mai rare și mai grave, cunoscute ca sindromul Edwards (trizomia 18) și sindromul Patau (trizomia 13). În multe cazuri, fătul care suferă de una dintre aceste două boli mai rare nu ajunge să se nască sau copilul moare la scurt timp după naștere.

Cine poate efectua testul SAFE?

Testul se poate efectua din a zecea săptămână de sarcină, în toate sarcinile unice sau cu gemeni identici, inclusiv sarcinile din fertilizare in vitro, din ovocite donate sau la mame surrogat. În cazul sarcinilor cu gemeni neidentici și cu dispariție embrio-fetală (moartea în uter a unuia dintre gemeni), sensibilitatea testului este redusă de la 99% la 95%.

Testul nu este adecvat pentru sarcinile multiple (mai mult de doi feteși) sau dacă mama suferă de cancer sau o boală cromozomială sau genetică (inclusiv sindromul Down). De asemenea, este neadecvat pentru mamele care au avut o transfuzie de sânge în ultimele 3 luni, chirurgie de transplant, imunoterapie sau terapie cu celule stem.

Prin ce diferă testul SAFE de „testul combinat” obișnuit?

„Testul combinat” și testul SAFE sunt foarte diferite; atât ca metodă, cât și ca precizie a rezultatelor. „Testul combinat” coroborează concentrațiile hormonilor din sânge cu rezultatele ecografiei, pentru a evalua riscul de anomalii cromozomiale sau structurale. Deși spectrul de afecțiuni care pot fi depistate prin această metodă este mai larg decât numărul de boli depistate de testul SAFE, acesta nu este la fel de precis ca testul SAFE în depistarea sindromului Down (85% precizie comparativ cu 99% cu testul SAFE).

În ce cazuri se efectuează amniocenteza și CVS?

În mod normal, dacă aveți un rezultat de „risc ridicat” după testul combinat, vi se va oferi ocazia de a efectua o procedură invazivă, cum ar fi amniocenteza sau prelevarea de virus corionic (CVS). Atât amniocenteza, cât și CVS presupun folosirea unui ac fin pentru a recolta fie o mică probă din lichidul amniotic care înconjoară fătul (amniocenteză), fie o mică probă de celule din placentă (CVS). Deși aceste proceduri invazive facilitează un diagnostic definitiv, ele sunt asociate cu un mic risc de pierdere a sarcinii. Riscul de pierdere a sarcinii este adesea o dilemă pentru părinți, iar multe femei optează pentru un NIPT, cum ar fi testul SAFE, înainte de a trece la o procedură invazivă.

Deoarece testul SAFE este un test genetic care analizează ADN-ul fătului, acesta este mai precis în identificarea anumitor boli cromozomiale, cum ar fi sindromul Down. Această rată de depistare ridicată, de peste 99%, înseamnă o reducere semnificativă a numărului de femei care vor fi supuse unui stres neneccesar și unui risc de pierdere a sarcinii, care sunt asociate cu procedurile invazive.