

Други полезни организации

Интернет страница на NHS

www.nhs.uk

Down's syndrome Association (Асоциация „Синдром на Даун“)

www.downs-syndrome.org.uk

Support organisation for Trisomy 13/18 (SOFT) UK

(Организация на Обединеното кралство за подкрепа на тризомия 13/18 (SOFT))

www.soft.org.uk

Antenatal Results and Choices (ARC)

(Предродилни резултати и варианти за избор);

www.arc-uk.org

Positive about Down Syndrome (Позитивно за синдрома на Даун)

www.positiveaboutdownsyndrome.co.uk

За Тръста на фондация NHS на университетски болници „Сейнт Джордж“

Родилното отделение на Тръста на фондация NHS на университетски болници „Сейнт Джордж“ е регионално и третично референтно отделение, признато за едно от най-безопасните в страната. Израждащо над 5000 бебетата всяка година, отделението постигна изключителни клинични резултати, възможно най-високите външни акредитации и се радва на най-високите съотношения между брой акушерки и брой раждания в Лондон. Отделението разполага с родилна помощ, ръководена от консултанти и акушерки, и със съвременно техническо оборудване, включително с отдел за неонатални интензивни грижи и специални грижи за бебета.

Отделението за фетална медицина в болница „Сейнт Джордж“ е водещ третичен референтен и изследователски център, разположен в рамките на изграден за целта център. Той помещава модерни съоръжения за всички аспекти на грижите, включващи от рутинна оценка до инвазивни процедури, включително фетална хирургия (хирургия в утробата). Отделението рутинно приема пациенти, изпратени от 10 окръжни многопрофилни болници в региона на Югозападен Лондон, включително приблизително 35 000 жени на година за предродилни грижи. Извънрегионални пациенти също се приемат за комплексни фетални хирургични процедури и майчинска грижа от други болници в Обединеното кралство и в Европа. Отделението има признат международен опит в клиничния и подпомагащ мениджмънт на високорисковата грижа по време на бременността.

Тестът SAFE е обозначен с маркировка CE in vitro диагностичен тест на Yougene. Health plc. Yougene е компания за молекулярна диагностика, базирана в Обединеното кралство, която работи съвместно с Тръста на фондация NHS на университетски болници „Сейнт Джордж“, за да създаде Център за върхови постижения в Обединеното кралство, който да предлага първия регулиран NIPT тест на повече бременни жени.

С подкрепата на теста IONA® – регистрирана търговска марка на Yougene Health plc

Document Control: 03/20

Ref no: 111454

NHS

St George's University Hospitals
NHS Foundation Trust

the **SAFE** test

St George's Antenatal Fetal Evaluation

Неинвазивен пренатален тест (NIPT) – тестът SAFE

Информация за пациентите на NHS

Bulgarian

Какво е NIPT?

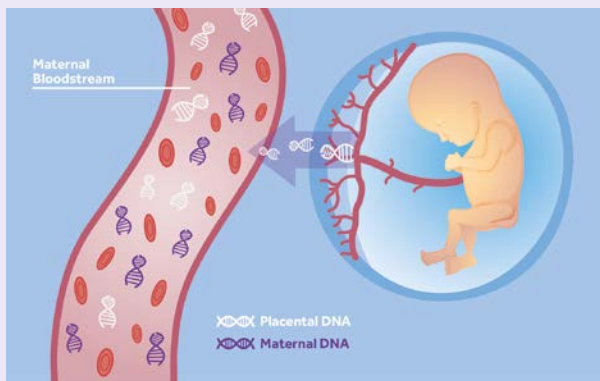
Неинвазивният пренатален тест (Non-Invasive Prenatal Testing, NIPT) представлява тест за скрининг, който използва най-съвременна ДНК технология, за да се оцени дали по време на бременността има голяма вероятност да се появи дадено хромозомно състояние.

Какво представлява тестът SAFE?

Тестът за пренатална оценка на плода на [болницата] „Сейнт Джордж“ (St George's Antenatal Fetal Evaluation, SAFE) е тест за NIPT, с който се прави скрининг само за синдром на Даун, на Едуардс и на Патау, в съответствие с препоръките на Националния комитет за скрининг на Обединеното кралство (UK National Screening Committee, UKNSC). Тестът се извършва, като се взема малка проба от кръвта на майката и се изпраща в лабораторията на Националната здравна служба (NHS) в болница „Сейнт Джордж“ за оценка. Обикновено резултатите са готови в рамките на 7 календарни дни от получаването на пробата.

По какъв начин работи тестът SAFE?

По време на бременността плацентата пропуска извънклетъчна ДНК (cfDNA) в кръвообращението на майката. В резултат на това кръвта на майката съдържа смес от cfDNA от плацентата и от майката. Чрез оценка на cfDNA в кръвта и като се изчисли вероятността от тризомия от данните на майката (възрастта ѝ или комбинираните резултати от тестовете, предлагани от NHS), се получава коефициент на вероятност, с който се прогнозира вероятността бебето да има хромозомно състояние, като синдром на Даун.



Защо да си направите теста SAFE?

В рамките на националната пътека за скрининг на жените през първия триместър на бременността се предлага „комбиниран тест“. С него се оценяват нивата на хормоните в кръвта с ултразвуково изследване, за да се оцени вероятността от хромозомни или структурни аномалии. Макар диапазонът на състоянията, които могат да бъдат открити по този метод,

да е по-широк от броя на състоянията, идентифицирани чрез теста SAFE, тестът SAFE има по-висока степен на откриване на синдром на Даун, на Патау и на Едуардс.

Освен това, при наличен резултат от „комбинирания тест“, той може да бъде включен в теста SAFE, като по този начин се осигурява по-индивидуализиран резултат.

Какво представлява синдромът на Даун?

Хората със синдром на Даун (или тризомия 21) имат допълнително копие на хромозома 21 (три хромозомни копия, вместо обичайните две). Около едно на всеки 1000 бебета, родени в Обединеното кралство, имат синдром на Даун, като в Обединеното кралство има над 40 000 души с това състояние. Всеки може да има бебе със синдром на Даун и въпреки че шансовете се увеличават при по-възрастни майки, повечето бебета със синдром на Даун се раждат от по-млади жени

Синдромът на Даун е състояние за цял живот, обикновено свързано с известно ниво на нарушена способност за обучение. Някои здравословни състояния са по-чести при хора със синдром на Даун, въпреки че повечето медицински проблеми, свързани с него, могат да бъдат лекувани. Синдромът на Даун има изключително променливи проявления и е невъзможно да се знае какъв ще бъде животът за вас и вашето бебе. Някои възрастни хора ще се нуждаят от дългосрочна подкрепа, но много млади хора посещават общообразователни училища и живеят сравнително независим живот с различна степен на подпомагане.

Може ли тестът SAFE да извършва скрининг на всички състояния?

Не – синдромът на Даун е най-често срещаното състояние, което се проверява, както и две по-редки и по-сериозни състояния, известни като синдром на Едуардс (тризомия 18) и синдром на Патау (тризомия 13).

Какво представлява синдромът на Едуардс и на Патау?

Синдромът на Едуардс и на Патау са ограничаващи живота състояния и предизвикват различни трудности в развитието и здравето, някои от които могат да бъдат много сериозни. Около 70% от бременностите, засегнати от синдром на Едуардс или на Патау, ще завършат със спонтанен аборт или раждане на мъртво дете. Частичните форми на синдрома на Едуардс или на Патау оказват по-малко влияние върху детето.

Кой може да се подложи на тест SAFE?

Тестът може да се прави от 10-та седмица на бременността за всяка едноплодна бременност и бременност с близнаци, включително оплождане инвитро (IVF), донори на яйцеклетки или сурогатна бременност. За нееднояйчни близнаци и „изчезващ близнак“ чувствителността на теста е намалена.

На базата на осъществен надзор след пускане на пазара. Включени са само едноплодни бременности популация.

Как се съобщават резултатите от теста SAFE?

Ниска вероятност: означава, че е много малко вероятно вашата бременност да е засегната от тризомия 21, 18 или 13, и следователно е много малко вероятно бебето ви да има синдром на Даун, на Едуардс или на Патау.

Висока вероятност: означава, че има по-голяма вероятност бебето ви да има тризомия 21, 18 или 13 и резултатът трябва да бъде потвърден чрез инвазивен диагностичен тест.

Неуспешен резултат: в много редки случаи (1 на 200) тестовете може да не доведат до резултат поради различни причини. В този случай клиничният екип ще обсъди наличните за вас опции.

Какво ще се случи, ако получи резултат с „висока вероятност“?

Ако тестът SAFE показва висока вероятност за хромозомно състояние, ще ви бъде предложен инвазивен диагностичен тест като амниоцентеза или вземане на проби от хорионни вълни (CVS). Тези тестове дават категоричен резултат „Да“ или „Не“ дали бебето ви има синдрома на Даун, Едуардс или Патау. И двете процедури включват употребата на фина игла за вземане или на малка проба от амниотичната течност, която заобикаля бебето (амниоцентеза), или на малка проба от клетките на плацентата (CVS). Макар че тези инвазивни процедури дават окончателна диагноза, те всъщност носят малък риск от спонтанен аборт. Вероятността от спонтанен аборт често е дилема за родителите, като много жени избират да проведат NIPT, като теста SAFE, преди да продължат с инвазивна процедура.

Важно е да помните, че NIPT е тест за скрининг, което означава, че понякога се появяват фалшиви положителни и фалшиви отрицателни резултати. Добре е да прецените необходимостта да сте сигурни в диагнозата в сравнение с риска от спонтанен аборт, свързан с инвазивната процедура. Някои жени, които така или иначе биха продължили бременността, може да предпочетат да продължат без инвазивни тестове. Инвазивен тест за потвърждаване на резултата от теста SAFE ще бъде нужен за тези, които обмислят прекъсване на бременността.

Вашата акушерка и/или акушер-гинеколог ще бъде на разположение, за да отговори на всички въпроси, които може да имате, и да ви окаже подкрепа през този период от време.

С кого мога да се свържа за допълнителна информация?

Ако имате въпроси относно теста SAFE, моля, свържете се с вашата квалифицирана акушерка или консултант акушер-гинеколог. За да се свържете директно, изпратете имейл: theSAFEtest@nhs.net

За повече информация за теста SAFE или за да откриете най-близкия си доставчик, посетете: www.theSAFEtest.co.uk

Служба за консултации и връзка с пациенти (PALS)

Местният ви клон на службата PALS може да ви предложи консултация на място и информация, ако имате забележки или ви притеснява нещо във връзка с нашите услуги или грижите, които сте получили.