

występowania wyników fałszywie dodatnich i fałszywie ujemnych. Wskazane jest rozważenie potrzeby upewnienia się co do diagnozy w porównaniu z ryzykiem poronienia związanym z zabiegiem inwazyjnym. Niektóre kobiety, które i tak zdecydowałyby się na kontynuowanie ciąży, mogą chcieć zrezygnować z inwazyjnych badań. Badanie inwazyjne jest niezbędne do potwierdzenia wyniku badania SAFE w przypadku osób rozważających przerwanie ciąży.

Twoja położna i/lub lekarz położnik chętnie odpowiedzą na wszelkie pytania i udzielą Ci potrzebnego wsparcia.

### **Do kogo mogę się zwrócić w celu uzyskania dodatkowych informacji?**

Jeśli masz jakiegokolwiek pytania dotyczące badania SAFE, skontaktuj się ze swoją położną lub specjalistą położnikiem. Bezpośredni kontakt można nawiązać przez e-mail: [theSAFEtest@nhs.net](mailto:theSAFEtest@nhs.net)

Aby uzyskać więcej informacji na temat badania SAFE lub znaleźć najbliższego dostawcę, odwiedź witrynę: [www.theSAFEtest.co.uk](http://www.theSAFEtest.co.uk)

### **Zespół ds. doradztwa i obsługi pacjentów (PALS)**

Twój lokalny zespół PALS może udzielić Ci porad i informacji na miejscu, jeśli masz pytania lub wątpliwości dotyczące naszych usług bądź otrzymanej opieki.

### **Inne użyteczne organizacje**

#### **Witryna internetowa NHS**

[www.nhs.uk](http://www.nhs.uk)

#### **Down's Syndrome Association (Stowarzyszenie rodziców i opiekunów chorych z zespołem downa)**

[www.downs-syndrome.org.uk](http://www.downs-syndrome.org.uk)

#### **Support Organisation for Trisomy 13/18 (SOFT) UK (Organizacja wspierająca osoby z trisomią 13/18)**

[www.soft.org.uk](http://www.soft.org.uk)

#### **Antenatal Results and Choices (ARC) (Wyniki i wybory przedporodowe)**

[www.arc-uk.org](http://www.arc-uk.org)

#### **Positive about Down Syndrome (Pozytywnie na temat zespołu Downa)**

[www.positiveaboutdownsyndrome.co.uk](http://www.positiveaboutdownsyndrome.co.uk)

## **Informacje o St George's University Hospitals NHS Foundation Trust**

Oddział położniczy w St George's University Hospitals NHS Foundation Trust zajmuje czołową pozycję w rankingu najbezpieczniejszych oddziałów w kraju. Każdego roku na tym oddziale rodzi się ponad 5 tysięcy dzieci. Oddział uzyskał znakomite wyniki kliniczne, najwyższe możliwe akredytacje zewnętrzne i szczyci się najwyższym wskaźnikiem „położna: poród” w Londynie. Oddział jest prowadzony przez specjalistę położnika i położną oraz dysponuje najnowocześniejszym sprzętem, włączając w to oddział intensywnej opieki medycznej dla noworodków i oddział specjalnej opieki nad niemowlętami.

Oddział medycyny prenatalnej w St George's Hospital jest najważniejszym ośrodkiem referencyjnym III stopnia oraz ośrodkiem badawczym znajdującym się na terenie celowego oddziału. Znajdują się w nim najnowocześniejsze udogodnienia dla wszystkich aspektów opieki, od rutynowych badań aż po zabiegi inwazyjne, w tym chirurgię płodową (operacje w łonie matki). Oddział rutynowo przyjmuje skierowania z 10 okręgowych szpitali ogólnych w południowo-zachodniej części Londynu, w tym około 35 tysięcy kobiet rocznie pod opiekę przedporodową. Dodatkowo przyjmowane są skierowania pozarejonowe na złożone zabiegi chirurgiczne dotyczące płodu i opieki nad matkami z innych szpitali w Wielkiej Brytanii i Europie. Oddział cieszy się uznaniem międzynarodowych ekspertów zajmujących się klinicznym i wspierającym zarządzaniem opieką wysokiego ryzyka w okresie ciąży.

The SAFE test is a CE-marked in vitro diagnostic test from Yourgene Health plc. Yourgene is a UK based molecular diagnostics company working in partnership with St George's University NHS Hospitals Foundation Trust to create a UK Centre of Excellence in bringing the first regulated NIPT test to more pregnant women.

Powered by the IONA® test - a registered trademark of Yourgene Health plc

Document Control: 03/20

Ref no: 111454



**St George's University Hospitals**  
NHS Foundation Trust

the **SAFE** test

St George's Antenatal Fetal Evaluation

## **Nieinwazyjne badania prenatalne (NIPT) – badanie SAFE**

Information for NHS Patients

Polish

## Czym jest NIPT?

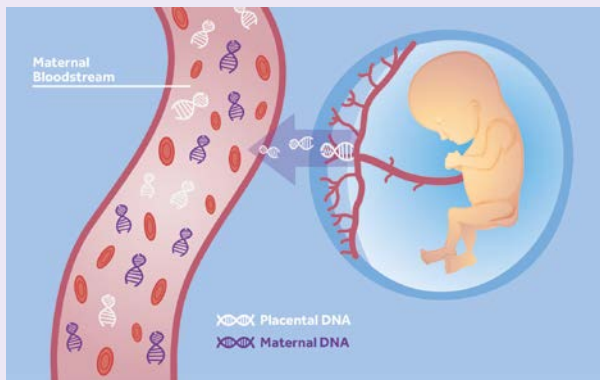
Nieinwazyjne badania prenatalne (NIPT) to badanie przesiewowe, wykorzystujące najnowocześniejszą technologię DNA do oceny prawdopodobieństwa wystąpienia określonej wady genetycznej płodu.

## Czym jest badanie SAFE?

Badanie SAFE (St George's Antenatal Fetal Evaluation) jest badaniem NIPT, stosowanym tylko w przypadku stwierdzenia obecności zespołów Downa, Edwardsa i Patau, zgodnie z zaleceniami UK National Screening Committee (UKNSC). Badanie polega na pobraniu niewielkiej próbki krwi matki, którą następnie wysyła się do laboratorium NHS w szpitalu St George's celem przebadania. Wyniki są zazwyczaj dostępne w ciągu 7 dni kalendarzowych od przyjęcia próbki.

## Na czym polega badanie SAFE?

**Podczas ciąży łożysko wydała pozbawione komórek DNA do krwiobiegu matki. W konsekwencji krew matki zawiera mieszaninę łożyskowego i matczynego cfDNA. Poprzez ocenę cfDNA we krwi i powiązanie tego z prawdopodobieństwem wystąpienia trisomii u matki (wiek matki lub połączone wyniki badań proponowane w ramach NHS), uzyskuje się wskaźnik prawdopodobieństwa pozwalający na przewidzenie prawdopodobieństwa wystąpienia u dziecka wady genetycznej, na przykład zespołu Downa.**



## Dlaczego warto wykonać badanie SAFE?

W ramach krajowych badań przesiewowych kobietom proponuje się „badanie łączone” w pierwszym trymestrze ciąży, które umożliwia ocenę poziomu hormonów we krwi przy użyciu badań ultrasonograficznych w celu

oszacowania prawdopodobieństwa wystąpienia wad genetycznych lub strukturalnych. Wprawdzie liczba możliwych do wykrycia schorzeń przy użyciu tej metody jest większa niż liczba schorzeń wykrytych podczas badania SAFE, jednak badanie SAFE cechuje się wyższym wskaźnikiem wykrywalności dla zespołu Downa, Patau i Edwardsa.

Co więcej, jeśli dostępny jest wynik „badania łączonego”, badanie SAFE uwzględnia go w celu osiągnięcia bardziej zindywidualizowanego wyniku.

## Co to jest zespół Downa?

Ludzie z zespołem Downa (lub trisomią 21) mają dodatkową kopię chromosomu 21 (trzy kopie chromosomu, a nie jak zwykle dwie). Blisko jedno na każde tysiąc dzieci urodzonych w Wielkiej Brytanii ma zespół Downa, przy czym w Wielkiej Brytanii jest ponad 40 tysięcy osób z tym schorzeniem. Każdy może być rodzicem dziecka z zespołem Downa i chociaż szansa na to wzrasta u starszych matek, więcej dzieci z zespołem Downa rodzi się u młodszych kobiet.

Zespół Downa jest schorzeniem utrzymującym się przez całe życie, zwykle związanym z pewnym stopniem trudności w nauce. Niektóre schorzenia występują częściej u osób z zespołem Downa, mimo że większość związanych z tym problemów medycznych można leczyć. Zespół Downa jest skrajnie zróżnicowany i nie sposób przewidzieć, jak będzie wyglądało życie Twoje i Twojego dziecka. Niektórzy dorośli potrzebują długoterminowego wsparcia, jednakże wielu młodych ludzi uczęszcza do zwykłych szkół i prowadzi stosunkowo niezależne życie, korzystając z różnych form pomocy.

## Czy badanie SAFE umożliwi wykrycie wszystkich wad genetycznych?

Nie. Najczęściej spotykanym schorzeniem jest zespół Downa, jak również dwa rzadsze i poważniejsze schorzenia znane jako zespół Edwardsa (trisomia 18) i zespół Patau (trisomia 13).

## Co to są zespoły Edwardsa i Patau?

Zespoły Edwardsa i Patau są schorzeniami ograniczającymi ludzkie życie i powodują szereg różnorodnych trudności rozwojowych i zdrowotnych, z czego niektóre są bardzo poważne. Około 70% ciąż obciążonych zespołem Edwardsa lub Patau kończy się poronieniem lub obumarciem płodu. Częściowe postaci zespołu Edwardsa lub Patau wywierają mniejszy wpływ na dziecko.

## Kto może poddać się badaniu SAFE?

Badanie jest odpowiednie od 10. tygodnia ciąży w przypadku wszystkich ciąż pojedynczych i bliźniaczych, w tym w przypadku zapłodnienia in vitro, dawcy jajeczka lub ciąży matki zastępczej. W przypadku bliźniaków dwujajowych i zespołu znikającego płodu czułość badania jest obniżona.

Badanie nie jest odpowiednie w przypadku ciąż mnogich (większych niż bliźniacze), jeśli matka choruje na nowotwór złośliwy lub ma wadę genetyczną (w tym zespół Downa). Nie jest również odpowiednie w przypadku matek po transfuzji krwi w ciągu ostatnich 3 miesięcy, po zabiegu przeszczepu, po immunoterapii lub terapii komórkami macierzystymi.

Na podstawie kontroli po wprowadzeniu na rynek.

## Jak wygląda wynik badania SAFE?

**Niskie prawdopodobieństwo:** oznacza, że jest bardzo mało prawdopodobne, aby ciąża była obciążona trisomią 21, 18 lub 13, a zatem jest bardzo mało prawdopodobne, aby dziecko miało zespół Downa, Edwardsa lub Patau.

**Wysokie prawdopodobieństwo:** oznacza, że istnieje zwiększone prawdopodobieństwo wystąpienia trisomii 21, 18 lub 13 u dziecka i że wynik należy potwierdzić inwazyjnym badaniem diagnostycznym.

**Brak wyniku:** z różnych przyczyn, w bardzo nielicznych przypadkach (1 na 200), badania mogą nie dać wyniku. W tym przypadku zespół specjalistów omówi dostępne opcje.

## Co się stanie, jeśli otrzymam wynik „wysokie prawdopodobieństwo”?

Jeśli badanie SAFE wykaże wysokie prawdopodobieństwo wystąpienia wady genetycznej, zaproponujemy Ci inwazyjne badanie diagnostyczne, takie jak amniopunkcja lub biopsja kosmówki (CVS). Te badania jednoznacznie wskazują, czy dziecko ma zespół Downa, Edwardsa czy Patau. Oba zabiegi polegają na wykorzystaniu cienkiej igły do pobrania niewielkiej próbki płynu owodniowego otaczającego dziecko (amniopunkcja) lub niewielkiej próbki komórek z łożyska (CVS). Mimo że te inwazyjne zabiegi umożliwiają postawienie jednoznacznej diagnozy, to jednak wiążą się z niewielkim ryzykiem poronienia. Ryzyko poronienia jest często dylematem dla rodziców, przy czym wiele kobiet decyduje się na wykonanie badania NIPT, np. badania SAFE, przed poddaniem się zabiegowi inwazyjnemu.

Należy pamiętać, że badanie NIPT jest badaniem przesiewowym, co sporadycznie oznacza możliwość