

comparativ cu riscul de avort asociat cu procedura invazivă. Unele femei care hotărăsc să ducă la capăt sarcina indiferent de rezultat pot dori să continue fără testare invazivă. Un test invaziv poate fi necesar pentru a confirma rezultatul testului SAFE pentru persoanele care au în vedere încetarea sarcinii.

Moașa dumneavoastră 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 contact direct, vă rugăm să trimiteți un e-mail la adresa: [theSAFEtest@nhs.net](mailto:theSAFEtest@nhs.net)

Pentru mai multe informații despre testul SAFE sau pentru a găsi cel mai apropiat furnizor, vizitați pagina de internet: [www.theSAFEtest.co.uk](http://www.theSAFEtest.co.uk)

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

Biroul PALS local vă poate oferi recomandări și informații la fața locului dacă aveți comentarii sau îngrijorări cu privire la serviciile noastre sau la îngrijirile primite.

### **Alte organizații utile**

#### **Pagina de internet NHS:**

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

#### **Down's Syndrome Association (Asociația Sindromul Down)**

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

#### **Support Organisation for Trisomy 13/18 (SOFT)**

**(Organizația de asistență pentru trizomia 13 și trizomia 18) Marea Britanie**

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

#### **Antenatal Results and Choices (ARC) (Rezultate și opțiuni prenatale)**

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

#### **Positive about Down Syndrome**

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

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

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.

---

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



## **Testare prenatală neinvazivă (NIPT) – testul SAFE**

Information for NHS Patients

**Romanian**

## Ce este NIPT?

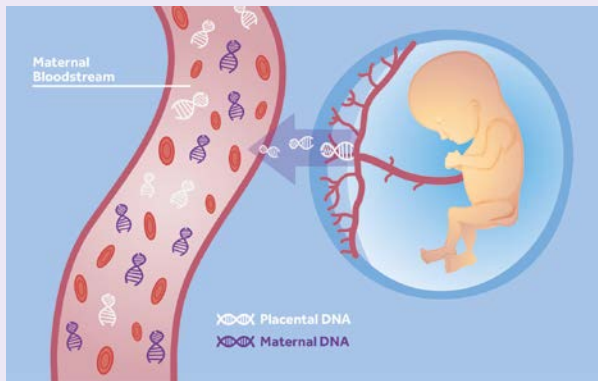
Testarea prenatală neinvazivă (NIPT) este un test de screening care folosește tehnologie ADN de ultimă oră pentru a evalua dacă o sarcină prezintă un risc ridicat pentru anumite boli cromozomiale.

## Ce este testul SAFE?

Testul St George's de evaluare antenatală a stării fetale (SAFE) este un test de screening NIPT doar pentru sindromul Down, sindromul Edwards și sindromul Patau, în conformitate cu recomandările Comitetului Național de Screening din Marea Britanie (UKNSC). Testul se efectuează prin recoltarea unei cantități mici sânger de la mamă, care este apoi trimis la laboratorul NHS din spitalul St George's pentru evaluare. Rezultatele sunt disponibile în mod tipic timp de 7 zile calendaristice de la primirea probei.

## Cum funcționează testul SAFE?

**În timpul sarcinii, placentă eliberează ADN liber în sângele mamei. Drept rezultat, sângele mamei conține un amestec între ADN-ul liber placentar și cel matern. Prin evaluarea ADN-ului liber din sânge și combinarea cu riscul de trizomie al mamei (vârsta mamei sau rezultatele testelor combinate oferite în cadrul NHS), se obține un raport de probabilitate pentru a prezice dacă fătul are un risc mai mare de a avea boli cromozomiale, cum ar fi sindromul Down.**



## De ce să efectuați testul SAFE?

Ca parte a programului național de screening, femeilor li se oferă „testul combinat” în primul trimestru de sarcină. Acesta coroborează concentrațiile hormonilor din sânge cu rezultatele ecografiei, pentru a evalua riscul de anomalii cromozomiale sau structurale. Deși gama de boli care

poate fi detectată prin această metodă este mai mare decât numărul de boli identificate prin testul SAFE, acesta din urmă are o rată mai mare de depistare pentru sindromul Down, sindromul Patau și sindromul Edwards.

În plus, dacă este disponibil rezultatul „testului combinat”, testul SAFE îl poate include, pentru a oferi un rezultat mai individualizat.

## Ce este sindromul Down?

Oamenii cu sindromul Down (sau trizomie 21) au o copie în plus a cromozomului 21 (adică trei copii de cromozom în loc de două, cât ar fi normal). Aproximativ unul din 1000 de copii născuți în Marea Britanie are sindromul Down și 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 cu vârstă mai înaintată, un număr mai mare de copii cu sindromul Down sunt născuți de femei tinere.

Sindromul Down este o boală pe toată durata vieții, fiind asociată în mod tipic unui anumit nivel de dificultate de învățare. Unele probleme de sănătate sunt mai frecvente la persoanele cu sindrom Down, deși majoritatea problemelor medicale asociate pot fi tratate. Manifestările sindromului Down sunt extrem de variabile și este imposibil de anticipat cum va fi viața pentru dumneavoastră și copilul dumneavoastră. Unii adulți vor avea nevoie de sprijin pe termen lung, cu toate că mulți tineri urmează școli obișnuite și au o viață destul de independentă, cu diferite niveluri de asistență.

## 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).

## Ce sunt sindromul Edwards și sindromul Patau?

Sindromul Edwards și sindromul Patau sunt boli care limitează viața și cauzează o mare varietate de dificultăți de dezvoltare și sănătate, unele dintre ele putând fi foarte grave. Aproximativ 70% din sarcinile afectate de sindromul Edwards sau Patau se vor încheia prin avort spontan sau copii născuți morți. Formele parțiale ale sindromului Edwards sau Patau au un impact mai mic asupra copilului.

## Cine poate efectua testul SAFE?

Testul poate fi efectuat din a zecea săptămână de sarcină,

în toate sarcinile unice sau gemelare, inclusiv sarcinile prin fertilizare in vitro, din ovocite donate sau la mame surrogat. În cazul sarcinilor cu gemeni neidentici și cu dispariție embrio-fetală, sensibilitatea testului este redusă.

Testul nu este adecvat pentru sarcinile multiple (mai mult de doi feteși) sau dacă mama suferă de cancer, 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.

Pe baza supravegherii ulterioare punerii pe piață. Sunt incluse numai sarcini unice populație.

## Cum se raportează testul SAFE?

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

**Risc mare:** înseamnă că există un risc crescut ca copilul dumneavoastră să fie afectat de trizomie 21, 18 sau 13, iar acest rezultat trebuie să fie confirmat de un test invaziv de diagnostic.

**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 dumneavoastră despre opțiunile disponibile.

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

Dacă testului SAFE indică un risc ridicat de boală cromozomială, vi se va propune un test invaziv de diagnostic, cum ar fi amniocenteza sau prelevarea de vilozități coriale (CVS). Aceste teste oferă un rezultat definitiv „da” sau „nu” cu privire la sindromul Down, sindromul Edwards sau sindromul Patau. Ambele proceduri presupun utilizarea 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.

Este important să reținem că NIPT este un test de screening, ceea ce înseamnă că, ocazional, apar rezultate fals pozitive și fals negative. Este o idee bună să luăm în considerare necesitatea de a ne asigura cu privire la diagnosticare,