

invasivo. Algumas mulheres que continuariam com a gravidez independentemente, poderão não se importar em prosseguir sem testes invasivos. Seria necessário um teste invasivo para confirmar o resultado do teste SAFE para as mulheres que consideram pôr termo à gravidez.

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, envie um e-mail para: theSAFEtest@nhs.net

Para obter mais informações sobre o teste SAFE ou para encontrar o prestador de saúde mais próximo, 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.

Outras organizações úteis

O website do SNS:

www.nhs.uk

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

www.downs-syndrome.org.uk

Organização de apoio para a trissomia 13/18 (Supporting Organisation for Trisomy 13/18 - SOFT) do Reino Unido

www.soft.org.uk

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

www.arc-uk.org

Olhar Positivo sobre a Síndrome de Down (Positive about Down Syndrome)

www.positiveaboutdownsyndrome.co.uk

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 excepcionais, obteve as mais elevadas acreditações externas e apresenta a maior proporção de partos por parteira de Londres. A unidade dispõe de serviços de consultoria e 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 a aproximadamente 35.000 mulheres todos os anos. Também são recebidas referências extra regionais de outros hospitais no Reino Unido e na Europa para procedimentos cirúrgicos fetais complexos e cuidados maternos. A unidade conta com competências reconhecidas internacionalmente no domínio dos cuidados clínicos e do apoio à gestão de alto risco na gravidez.

O teste SAFE é um teste de diagnóstico in vitro com marca CE da Yourgene. Health plc 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 Health plc

Document Control: 03/23
Ref no: 111454



St George's University Hospitals
NHS Foundation Trust

the **SAFE** test

St George's Antenatal Fetal Evaluation



**Teste pré-natal
não invasivo
(Non-Invasive
Prenatal Testing -
NIPT) – O teste SAFE**

Portuguese

O que é o NIPT?

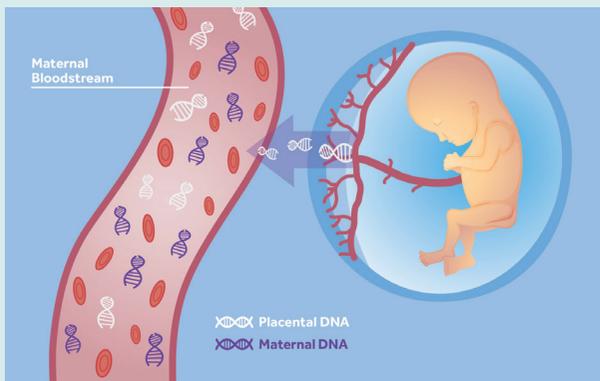
O Teste pré-natal não invasivo (Non-Invasive Prenatal Testing - NIPT) é um teste de rastreio que recorre a tecnologia de ADN de ponta para avaliar se a gravidez apresenta uma alta probabilidade de sofrer uma determinada condição cromossómica.

O que é o teste SAFE?

O teste de avaliação fetal pré-natal de St George (SAFE) é um teste NIPT que efetua o rastreio exclusivamente das síndromes de Down, Edwards e Patau, em conformidade com as recomendações do Comité de rastreio nacional do Reino Unido (UK National Screening Committee - UKNSC). O teste é realizado ao efetuar a colheita de uma pequena amostra do sangue da mãe, que é depois enviado para o laboratório do SNS no hospital de St George para fins de avaliação. Normalmente, os resultados estão disponíveis num prazo de 7 dias de calendário após a receção da amostra.

Como funciona o teste SAFE?

Durante a gravidez, a placenta liberta ADN livre na corrente sanguínea da mãe. Como resultado, o sangue da mãe contém uma mistura de cfDNA da placenta e da mãe. Ao avaliar o cfDNA no sangue e ao combiná-lo com a possibilidade de trissomia da mãe (idade da mãe ou resultados do teste combinado oferecidos no âmbito do SNS), é obtida uma taxa de probabilidade para prever se o bebé tem ou não maior probabilidade de ter uma condição cromossómica, tal como síndrome de Down.



Porque deve fazer o teste SAFE?

Como parte do percurso de rastreio nacional, é oferecido às mulheres um “teste combinado” no primeiro trimestre da gravidez. Este teste 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 condições que é possível detetar através deste método ser mais ampla do que o número de condições identificadas pelo teste SAFE, o teste SAFE tem uma taxa de deteção superior para detetar a síndrome de Down, Patau e Edwards.

Além disso, se o resultado do “teste combinado” estiver disponível, o teste SAFE tem a possibilidade de incorporar para fornecer um resultado mais individualizado.

O que é a Síndrome de Down?

As pessoas com síndrome de Down (ou Trissomia 21) têm 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 associada a um determinado nível de dificuldades de aprendizagem. Algumas condições de saúde são mais comuns em pessoas com síndrome de Down, embora a maioria dos problemas médicos associados possa ser tratada. A síndrome de Down é extremamente variável e é impossível saber que tipo de vida terá a mãe e o bebé. Alguns adultos precisam de ajuda a longo prazo; contudo, muitos jovens frequentam o ensino regular e vivem vidas bastante independentes com variados níveis de ajuda.

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).

O que é a síndrome de Edwards e de Patau?

A síndrome de Edwards e de Patau são condições restritivas e causam uma grande variedade de dificuldades no desenvolvimento e na saúde, algumas das quais bastante graves. Cerca de 70% das gravidezes afetadas pela síndrome de Edwards ou Patau levam ao aborto ou nado-morto. Formas parciais da síndrome de Edwards ou Patau têm um menor impacto na criança.

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, 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.

O teste não é indicado para gravidezes múltiplas (mais do que um par de gémeos), 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.

Com base na vigilância pós-comercialização. Incluídas apenas gravidezes unifetais população.

Como 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 existe uma maior probabilidade de o seu bebé ter trissomia 21, 18 ou 13 e que o resultado deverá ser confirmado através de um teste de diagnóstico invasivo.

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 teste 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 biopsia das vilosidades coriónicas (BVC). Estes testes apresentam um resultado de “sim” ou “não” definitivo relativamente ao diagnóstico de síndrome de Down, Edwards ou Patau do seu bebé. Ambos os procedimentos 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.

É importante lembrar que o NIPT é um teste de rastreio, o que significa que, ocasionalmente, ocorrem resultados falsos positivos e falsos negativos. É uma boa ideia considerar a necessidade de ter a certeza quanto ao diagnóstico em comparação com o risco de aborto associado ao procedimento