

可以联系谁以获得更多信息?

如果您对 SAFE 检查有任何疑问, 请联系您指定的接生员或产科医生顾问。要直接联系, 请发送电子邮件至: theSAFEtest@nhs.net

有关 SAFE 检查的更多信息或要找到您附近的医疗服务机构, 请访问: www.theSAFEtest.co.uk

患者建议与联络服务 (PALS)

如果对我们的服务或您接受的护理有意见或疑虑, 您当地的 PALS 办事处可以为您提供现场建议和信息。

其他有用机构

NHS 网站:

www.nhs.uk

Down's Syndrome Association

www.downs-syndrome.org.uk

Support Organisation for Trisomy 13/18 (SOFT) UK

www.soft.org.uk

Antenatal Results and Choices (ARC)

www.arc-uk.org

Positive about Down Syndrome

www.positiveaboutdownsyndrome.co.uk

关于圣乔治大学医院 NHS 信托基金会

圣乔治大学医院 NHS 信托基金会的孕产科室是县内最安全的地区性三级转诊科室之一。科室每年接生超过 5,000 名婴儿, 临床效果出众, 并得到了外界最高赞誉, “接生员: 婴儿” 比例在伦敦排名最高。该科室提供咨询和接生员引导生产护理, 配备各类先进设备, 包括新生儿高强度护理和特护婴儿科室。

圣乔治医院的胎儿药物科室是专科医院内的顶尖三级转诊中心和研究中心, 先进的设施可以覆盖从例行检查到侵入性程序的各个护理环节, 包括胎儿手术 (子宫内手术)。科室经常接到伦敦西南部地区 10 个地区综合医院的转诊, 包括每年约 35,000 名妇女的产前护理。科室还接到英国和欧洲其他医院的复杂胎儿手术和孕产护理的地区外转诊, 在孕产高风险护理的临床支持管理方面得到了国际认可。

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: 03/23

Ref no: 111454



St George's University Hospitals
NHS Foundation Trust

the **SAFE** test
St George's Antenatal Fetal Evaluation

非侵入性产前检查
(NIPT) – SAFE 检查

Chinese

什么是 NIPT ?

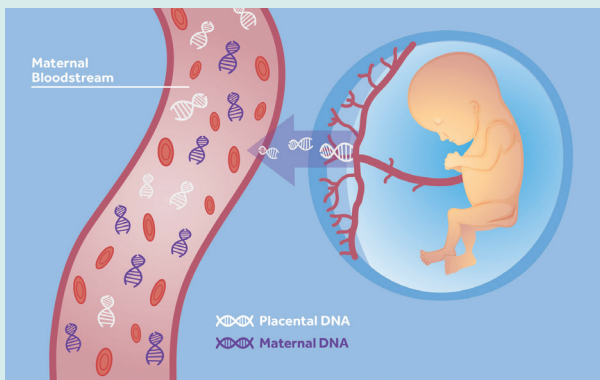
非侵入性产前检查 (NIPT) 是一种筛查项目, 利用先进的 DNA 技术评估胎儿是否有高概率患有某些染色体疾病。

什么是 SAFE 检查?

圣乔治产前胎儿评估 (St George's Antenatal Fetal Evaluation, SAFE) 是一种 NIPT 检查, 仅筛查 Down、Edwards 和 Patau 综合征, 这符合英国国家筛查委员会 (UKNSC) 的建议。检查方法是采集母亲的一小份血样, 然后送至圣乔治医院的 NHS 实验室进行评估。通常在收到血样后的 7 个日历日内即可获得结果。

SAFE 检查的原理

怀孕期间, 胎盘脱落细胞会将 DNA 释放到母亲的血流中, 因此母亲的血液中混合了胎盘和母亲的 cfDNA。通过评估血液中的 cfDNA, 并将其与母亲的背景三体概率 (母亲的年龄或 NHS 内提供的组合检查结果) 相结合, 可以得出似然比, 以预测婴儿是否更可能患有染色疾病, 如 Down 综合征。



为什么要进行 SAFE 检查?

作为国家筛查途径的一部分, 孕妇在怀孕的前三个月需接受 “组合检查”。这会检查血液中的激素含量, 利用超声波检查染色体或结构异常的可能性。尽管通过这种方法可以检测到的疾病范围比通过 SAFE 检查发现的疾病范

围要广, 但 SAFE 检查对 Down、Patau 和 Edwards 综合征的发现率更高。

此外, 如果已有 “组合检查” 结果, 则 SAFE 检查可以与其合并以提供更个性化的结果。

什么是 Down 综合征?

Down 综合征 (或 21 号三体综合征) 患者额外多一条 21 号染色体 (复制 3 条染色体而不是通常的 2 条)。英国出生的每 1,000 名婴儿中约有 1 名将患有 Down 综合征, 英国目前有 40,000 人患有该疾病。任何人的婴儿都有可能患有 Down 综合征, 虽然高龄产妇的概率更高, 但较年轻产妇生产的 Down 综合征婴儿更多。

Down 综合征是一种终身病, 通常伴有一定程度的学习障碍。尽管多数相关医学问题都可以治疗, 但某些健康问题在 Down 综合征患者中更为常见。Down 综合征的变数非常多, 不可能知道您和您的孩子的生活会怎样。一些成年人将需要长期照护, 但是许多年轻人会进入主流学校, 并在不同程度的帮助下过着相当独立的生活。

SAFE 检查可以筛查所有病症吗?

不能 - Down 综合征是最经常筛查的病症, 另外两种更加罕见且更加严重的病症是 Edwards 综合征 (18 号三体综合征) 和 Patau 综合征 (13 号三体综合征)。

Edwards 和 Patau 综合征是什么?

Edwards 和 Patau 综合征是生长受限的疾病, 将导致各种各样的发育和健康困难, 其中一些可能非常严重。受 Edwards 和 Patau 综合征影响的孕妇中, 约有 70% 的结局是流产或死产。部分 Edwards 和 Patau 综合征形式对孩子的影响较小。

哪些人可以接受 SAFE 检查?

所有单胞胎或双胞胎怀孕 10 周即可进行检查, 包括试管婴儿、卵子捐献或代孕。对于非同卵双胞胎和 “双胞胎消失综合征”, 检查准确度会有所降低。

检查不适合多胞胎 (双胞胎以上), 或者孕妇患有癌症或者染色体或基因疾病 (包括 Down 综合征) 的情况。也不适合在过去 3 个月接受过静脉输血、移植手术、免疫疗法或干细胞疗法的孕妇。

依据上市后监测结果。仅包含单胞胎。人群。

SAFE 检查结果的报告方式

低概率: 意味着您的怀孕受 21、18 或 13 号三体综合征影响的可能性非常小, 因此您的胎儿几乎不可能患有 Down 综合征、Edwards 综合征或 Patau 综合征。

高概率: 意味着您的宝宝受 21、18 或 13 号三体综合征影响的可能性较高, 应通过侵入性诊断检查来确认结果。

无结果: 在极少数案例 (1/200) 中, 出于各种各样的原因, 检查可能不会得出任何结果。在此情况下, 临床团队将讨论您的现有选择。

如果拿到 “高概率” 结果会怎样?

如果 SAFE 检查表明患有染色体疾病的概率高, 将为您提供侵入性诊断检查, 如羊膜腔穿刺术或绒毛膜取样 (CVS)。这些检查能够给出您的胎儿是否患有 Down 综合征、Edwards 综合征或 Patau 综合征的结果 (“是” 或 “否”)。这两种手术都需要用一根细针收集胎儿周围的少量羊膜液样本 (羊膜腔穿刺术) 或少量胎盘细胞样本 (CVS)。虽然这些侵入性检查能够给出确定的诊断结果, 但存在少许流产风险。流产可能对父母来说往往是一个两难的问题, 因此许多孕妇选择在侵入性检查前接受 NIPT, 如 SAFE 检查。

请务必记住, NIPT 是一种筛查, 这意味着偶尔会出现假阳性和假阴性结果。相比侵入性手术相关的流产风险, 考虑是否有需要获得十分有把握的诊断结果是一个好主意。无论如何都要继续妊娠的孕妇可能很乐意不接受侵入性检查而继续。对于那些考虑终止妊娠的孕妇, 将需要接受侵入性检查以确认 SAFE 检查的结果。

您的接生员和 / 或产科医生将随时解答您的任何问题, 并在整个过程中提供支持。