

LISA2

Информация о NIPT для пациентов

NIPT (*non-invasive prenatal testing*, неинвазивное пренатальное тестирование) — это обобщающее название группы тестов, которые анализируют фрагменты внеклеточной ДНК, происходящие из плаценты и циркулирующие в плазме крови беременной женщины.

NIPT используется для скрининга хромосомных аномалий плода.

У человека 46 хромосом, которые содержат наследственную информацию. Во время каждой беременности существует небольшая вероятность того, что будущий ребенок не получит от родителей нужного количества хромосом или что большая, или меньшая часть некоторых хромосом отсутствует или является избыточной. Эти изменения называются хромосомными аномалиями, а заболевания, которые они вызывают, — хромосомными заболеваниями.

Наиболее часто диагностируемыми хромосомными заболеваниями являются синдром Дауна (трисомия те. 3 копии 21й. хромосомы), синдром Эдвардса (трисомия 18), синдром Патау (трисомия 13) и изменения числа половых хромосом (X, Y).

NIPT позволяет обнаружить и проанализировать плацентарную ДНК в крови матери. Тест сравнивает соотношение материнских и плацентарных хромосом и на основании этого рассчитывает вероятность наличия хромосомного заболевания у плода.

NIPT-тест выявляет плод с синдромом Дауна, Эдварда и Патау с вероятностью 98-99% (чувствительность теста); при этом только 1-4 случая из 1000 детей с данными аномалиями остаются необнаруженными (специфичность теста). Поскольку NIPT анализирует ДНК плаценты, в случае результата высокого риска всегда необходимо выполнить подтверждающий анализ материала плода. Для этого необходимо провести инвазивную процедуру и хромосомный анализ. При синдроме Дауна результат подтверждается в 90–91% случаев, а при синдромах Эдвардса и Патау – только в 35–65% случаев (прогностическая ценность теста).

Помимо наиболее частых хромосомных аномалий, ряд NIPT-тестов позволяют определить пол плода и выявить хромосомные микроаномалии (микроделеции, микродупликации), вызывающие различные синдромы.

Если использовать тест, в котором определяют еще и половые хромосомы, то при этих аномалиях (например, синдроме Тернера) диагноз подтверждается лишь в половине случаев.

Время выполнения NIPT

NIPT-обследование можно проводить с 9-й или 10-й недели беременности и вплоть до ее окончания. Рекомендуемое время проведения теста – до 14-й недели, поскольку тогда

результат скрининга можно будет узнать уже на ранних сроках беременности и при необходимости провести дополнительные исследования для подтверждения или исключения хромосомной болезни. Перед взятием образца крови для НИПТ необходимо подтвердить размер беременности, сердцебиение плода и количество плодов.

Результаты НИПТ и что они означают

НИПТ — это скрининговый тест, который позволяет оценить наличие высокого или низкого риска для наиболее распространенных и тяжелых хромосомных аномалий плода.

Если риск высокий, то необходимо провести диагностическое исследование для подтверждения полученных результатов. Для этого нужно взять материал у плода посредством забора околоплодных вод (амниоцентез). В некоторых случаях проводят биопсию ворсинок хориона. Анализ полученного материала дает окончательный ответ о наличии или отсутствии хромосомной болезни у плода.

При высоком риске беременную необходимо направить на консультацию гинеколога или медицинского генетика. Решение о прерывании беременности нельзя принимать только на основании результатов НИПТ.

Низкий риск в результате НИПТ означает, что вероятность наличия тестируемых хромосомных нарушений у плода очень маленькая.

НИПТ не может выявить пороки развития плода или наследственные заболевания из-за изменений в генах.

Случайные находки в результате НИПТ

Если в исследовании НИПТ используется полногеномное секвенирование, т. е. метод исследования, охватывающий все хромосомы (например, Niptify), то могут быть выявлены побочные отклонения, которые не являлись целью скрининга. Они называются "случайные находки". Некоторые из них клинически важны и вызывают различные синдромы.

Например, наиболее распространенный синдром микроделеции (ДиДжордж или синдром САТСН) вызван потерей небольшой части хромосомы 22 (делеция 22q11.2). Заболевание встречается в 1 случае на 2000-4000 родов. У детей с этим синдромом наблюдается легкая или умеренная умственная отсталость и задержка речи. У многих детей диагностируются пороки сердца, иммунодефицит, детская шизофрения и/или другие проблемы со здоровьем.

Ограничения НИПТ

Не все результаты, обнаруженные с помощью НИПТ скрининга, подтверждаются диагностическими тестами. Во многих случаях трудно оценить значение случайной находки для будущего ребенка, особенно в тех случаях, когда при ультразвуковом исследовании не обнаруживается пороков развития. Обнаруженная случайная аномалия может быть вариантом нормы или вызывать незначительные проблемы со здоровьем.

Следует отметить, что NIPT определяет внеклеточную ДНК, происходящую из плаценты, поэтому аномалия может ограничиваться плацентой и плод здоров.

Если внеклеточная ДНК, циркулирующая в крови матери, содержит очень мало материала из плаценты (слишком ранний срок беременности, ожирение матери, беременность двойней и т. д.), то тест может быть недостоверным. Лаборатория, проводящая исследование, сначала оценивает пригодность образца крови матери и при необходимости запрашивает новый образец для анализа.

Большинство вариантов NIPT не различают, находится ли определенная аномалия в собственных хромосомах матери или в плоде. Таким образом NIPT высокого риска может быть результатом изменений в хромосомах матери. Существует определённый ряд аномалий, о которых мать может не знать и которые не нарушают её жизнь и здоровье.

Если присутствует беременность двойней и развитие одного из близнецов остановилось («исчезающий близнец»), ДНК этого близнеца может мешать интерпретации NIPT другого, живого близнеца. Даже если один из близнецов умер так рано, что его невозможно четко различить на УЗИ, результат NIPT может быть «ложноположительным» из-за генетического материала от этого близнеца. Таким образом, в случаях смерти одного близнеца NIPT не является надежным.

Если у матери имеется неопластическое заболевание, опухоль секретирует внеклеточную ДНК в плазму крови, и это не позволяет определить, является ли аномалия плодом или опухолью. В крайне редких случаях нетипичная находка в профиле внеклеточной ДНК может указывать на онкологическое заболевание матери, о котором не было заранее известно. В этих, чрезвычайно редких случаях, все исследования, которые необходимы дополнительно будут организованы лечащим врачом.

Большинство NIPT не выявляют генетические заболевания, вызванные изменениями в отдельных генах. Следует учитывать, что многие, связанные с заболеваниями изменения в генах происходят случайным образом и, по оценкам, составляют половину всех наследственных заболеваний.

Следует учитывать, что клиническая картина некоторых хромосомных аномалий, особенно микроаномалий, вариабельна и данные ДНК не позволяют прогнозировать состояние будущего ребенка.

Медицинский генетик поможет объяснить значение всех подобных отклонений. Прежде чем назначать дополнительные анализы и принимать решения о лечении, обязательно необходимо проконсультироваться с генетиком.

Как быстро можно получить результаты теста NIPT?

Врач обычно получает результаты анализов через 7-10 дней после сдачи анализа крови.

Стоимость NIPT

Eesti Tervisekassa компенсирует NIPT при следующих показаниях:

- Риск трисомии 21 1:11–1:1000.

- Риск трисомии 18 и трисомии 13 составляет 1:11–1:100.
- Ребенок или плод с хромосомным заболеванием в анамнезе (T21, T18, T13).
- Ситуации, когда инвазивная диагностика несет в себе значительно более высокий риск осложнений беременности (резус-конфликт, нелеченая ВИЧ-инфекция, повторные выкидыши)

В остальных случаях НИПТ должна оплатить сама беременная женщина.

Следует учитывать, что Tervisekassa полностью возмещает всем беременным женщинам комбинированный скрининг первого триместра, который включает в себя риск более частых хромосомных заболеваний, рассчитанный на основе гормонов, определенных по сыворотке матери и параметров, измеренных с помощью УЗИ. Комбинированный тест выявляет около 95% плодов с синдромами Дауна, Эдвардса и Патау. Ультразвуковое исследование выявляет более тяжелые аномалии развития, а также позволяет оценить риск развития преэклампсии.