

НИПТ (неинвазивный пренатальный тест) PreNata® позволяет перед родами проверить, имеет ли ваш ребенок генетические изменения, которые могут повлиять на его развитие, без риска для вас и вашего ребенка. Для этого необходим лишь образец крови матери. НИПТ PreNata® — это диагностический тест, который исследует ДНК плода в материнской крови на наличие хромосомных аномалий.

Как работает НИПТ PreNata®?

Обнаружение достаточного количества ДНК плода в крови матери возможно с 10-й недели беременности. Эту бесклеточную ДНК (бкДНК) плацентарного происхождения можно подвергнуть анализу с помощью высокопроизводительного секвенирования (NGS). Метод VeriSeq NIPT-V2 компании Illumina позволяет провести полногеномное исследование внеклеточной ДНК плода. Разница в длине фрагментов ДНК матери и плода позволяет отличать их друг от друга. Последовательности ДНК плода подвергаются количественному анализу, что позволяет обнаружить лишние или отсутствующие хромосомы или даже частичные изменения (≥ 7 Мб). При этом специальная программа вычисляет вероятность наличия специфических хромосомных изменений.

Какие хромосомные изменения исследуются?

НИПТ PreNata® позволяет выбирать между различными вариантами с различной глубиной исследования. Вы можете выбрать любую из предлагаемых услуг.

Вариант 1. Трисомии 13, 18 и 21

Эти три трисомии, частота которых увеличивается с возрастом матери, представляют собой наиболее распространенные трисомии у живородящих.

- **Трисомия 21**
(синдром Дауна, частота при бл. 1:700)
- **Трисомия 18**
(синдром Эдвардса, частота при бл. 1:3000)
- **Трисомия 13**
(синдром Пэтау, частота при бл. 1:5000)

Вариант 2. Трисомии 13, 18 и 21 с определением пола

Дополнительно по запросу также может быть определен пол ребенка. Информирование в со-

ответствии с предписаниями Закона о генетической диагностике выполняется по запросу лечащим врачом после 12-й недели беременности (14+0 п. м.).

Вариант 3. Трисомии 13, 18 и 21 и исследование половых хромосом, включая определение пола

В дополнение к исследуемым трисомиям и определению пола могут быть исследованы участки ДНК половых хромосом (гоносомы) на наличие анеуплоидии. Таким образом можно увидеть признаки различных синдромов.

- **Синдром Ульриха-Тернера**
(45, XO; моносомия X-хромосомы), частота при бл. 1:3000 у девочек
- **Синдром тройной X-хромосомы**
(47, XXX; трисомия X-хромосомы), частота при бл. 1:1000 у девочек
- **Синдром Джейкобса** (47, XYY), частота при бл. 1:1000 у мальчиков
- **Синдром Клайнфельтера** (47, XXY), частота при бл. 1:1000 у мальчиков

Вариант 4. Трисомии 13, 18 и 21 и исследование половых хромосом, включая определение пола и обследование на редкие ауtosомные анеуплоидии и изменения числа копий

Исследование всех хромосом по всему геному позволяет обнаружить как редкие ауtosомные анеуплоидии (rare autosomal aneuploidies — RAA), так и вариации числа копий (Copy Number Variations — CNV). RAA — это очень редкие аномалии деления полных ауtosомных хромосом. Зачастую речь идет о так называемых «мозаиках», что означает наличие как минимум двух разных типов клеток с разными наборами хромосом. При этом могут поражаться клетки ребенка (фетальная мозаика) и/или только части плаценты (плацентарная мозаика). Плацентарная мозаика может не задеть здоровье ребенка, но она способна вызвать плацентарную недостаточность, которая затруднит получение ребенком питательных веществ. Если части хромосом отсутствуют (делеции) или присутствуют более одного раза (дупликации) и в результате изменяется число копий соответствующих участков, говорят о CNV. CNV встречаются при рождении с частотой менее 0,02 %. Они могут привести к порокам развития органов и/или нарушениям общего развития. Их можно обнаружить с помощью НИПТ PreNata® при размере от 7 Мб.

Поскольку эти дополнительно исследуемые хромосомные изменения встречаются крайне редко, количество ложноположительных результатов теста может в результате увеличиться и привести к излишнему последующему инвазивному тестированию. По этой причине современные профессиональные сообщества не рекомендуют проведение данного обследования.

Насколько надежен НИПТ PreNata®?

Тест выявляет наиболее распространенные ауtosомные хромосомные изменения (трисомии 13, 18 и 21) с вероятностью более 99 % и с такой же вероятностью может их исключить. НИПТ PreNata® также надежно выявляет изменения половых хромосом и RAA-аномалий с вероятностью 96 %, а CNV-аномалий — с чувствительностью 74 %.

Когда будут готовы результаты?

Результаты должны быть отправлены лечащему врачу в течение примерно 9 рабочих дней.

Что означают результаты?

Отсутствие выраженных изменений означает, что хромосомные изменения почти исключены. При наличии выраженных изменений существует высокая вероятность хромосомных аномалий. Поскольку этот тест является скрининговым, а не диагностическим, отклонение от нормы должно быть подтверждено дальнейшими инвазивными диагностическими процедурами. Ваш врач расскажет вам о возможных вариантах, которые обычно включают в себя анализ амниотической жидкости (амниоцентез) или исследование ткани плаценты (биопсия ворсин хориона).

Границы теста

Выявленные изменения представляют собой лишь часть возможных пренатальных хромосомных изменений. Тест не позволяет распознать другие аномалии и пороки развития и сделать заключение о состоянии здоровья ребенка. Он не заменяет собой регулярные осмотры и высокочувствительное УЗИ. Кроме того, он не позволяет с высокой вероятностью обнаружить мозаики. При наличии так называемого «исчезающего близнеца» возможен ложноположительный результат. При определении пола также возможны расхождения. Делеции или дупликации размером менее 7 Мб, как правило, не поддаются обнаружению.

Сбой при тестировании

В крайне редких случаях НИПТ PreNata® может не дать надежного результата. Обычно это происходит из-за слишком низкой доли фетальной ДНК в материнской крови (фетальная фракция, FF). Поэтому

выявленные изменения нельзя ни исключить, ни подтвердить. В этом случае можно бесплатно повторить тест с новым образцом крови.

Консультация по вопросам генетики

Согласно Закону о генетической диагностике, перед проведением генетического обследования и после получения результатов обязательно должна быть предоставлена консультация по вопросам генетики. Такая консультация включает в себя уточнение и объяснение указанных ниже аспектов.

- Что такое «индивидуальная диагностическая задача»?
- Имеются ли уже какие-либо результаты или отчеты и как их следует оценивать?
- Есть ли отклонения в личном и семейном анамнезе (истории болезни)?
- Необходимо ли проводить генетическое обследование на основании диагностической задачи или анамнеза?
- Как необходимо оценивать генетические риски, и какое значение они могут иметь для планирования жизни и семьи, а также для здоровья?
- Какие возможности, ограничения и риски связаны с обследованием, которое проводится для выяснения обстоятельств?
- Какие варианты поддержки возможны в случае физического и психического стресса, который может быть связан с обследованием и его результатом?
- Необходима ли подробная генетическая консультация от специалиста по генетике человека?

Согласие в соответствии с Законом о генетической диагностике

НИПТ PreNata® не может быть выполнен без вашего согласия. Поэтому, после того как ваш врач проинформирует вас, подпишите приведенный ниже раздел в бланке запроса на лабораторное исследование.

Согласие в соответствии с Законом о генетической диагностике

Настоящим заявлением я соглашаюсь на проведение запрошенных генетических анализов и взятие необходимых для этого проб; я была проинформирована и имела достаточно времени на размышления в соответствии с Законом о генетической диагностике. Я даю свое согласие на передачу заказа на обследование в специализированную лабораторию. Я была всесторонне проинформирована о цели обследования, о проверяемых заболеваниях и их генетических причинах, а также о возможностях и ограничениях касательно выводов, которые могут быть сделаны в ходе проводимых анализов. Мне объяснили, что НИПТ PreNata® не является диагностическим тестом и что отсутствие выраженных изменений не может полностью исключить наличие хромосомной аномалии плода. Я даю согласие на отправку результатов запрашивающему врачу. Я даю согласие на:

хранение и использование полученных результатов в анонимизированном виде в целях обеспечения качества и в научных целях; нет

хранение и использование материалов исследования для возможных последующих исследований и в анонимизированном виде для обеспечения качества, а также в научных целях. нет

Разъяснение касательно дополнительных результатов исследования. В редких случаях могут быть получены медицинские данные, которые не связаны с фактическим заказом, но имеют клиническую значимость в соответствии с текущим уровнем знаний. В крайне редких случаях к ним также относятся опухолевые заболевания матери. Я хотела бы получить информацию об этих результатах (если выбор не сделан, предполагается ответ «нет»).

да нет

Это заявление о согласии в соответствии с Законом о генетической диагностике может быть отозвано полностью или частично в любое время.

Подпишите оригинал «Заявления о согласии к запросу на пренатальный генетический тест в соответствии с Законом о генетической диагностике».

Фамилия, имя проинформировавшего врача

Место и дата

Подпись проинформировавшего
врача*

Подпись пациента/
законного представителя

Другие примечания о консультациях и разъяснительной работе (заполняются врачом)

Нас. пункт/дата

Фамилия и имя пациентки (печатными буквами)

Подпись пациентки или уполномоченного представителя
