

# НИПС

## Неинвазивный пренатальный ДНК скрининг

«По результатам метаанализа 28 крупных исследований НИПТ обнаружена высокая чувствительность и специфичность метода: чувствительность 99% и специфичность 99,92% для трисомии 21; чувствительность 96,8% и специфичность 99,85% для трисомии 18; и 92,1% чувствительности и 99,8% специфичности для трисомии 13. Ложные положительные результаты для трисомий 21, 18 и 13 составляли 0,08%, 0,15% и 0,20% соответственно».

Коллектив авторов Центра генетики человека в University Hospital Leuven, Бельгия *Journal\_of\_Fetal\_Medicine*, Mar'17

«Традиционный скрининг с использованием комбинированного подхода первого триместра дает PPV (прогностическую ценность положительных результатов) меньше, чем 4%. Это означает, что более 96% женщин со здоровым плодом получают высокий риск для трисомии 21 по результатам традиционного скрининга»

«Более 99% беременностей с трисомией 21 могут быть идентифицированы при НИПТ по сравнению с 78,9% выявления комбинированным скринингом первого триместра».

Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, Laurent LC, Ranzini AC, Brar H, *N Engl J Med*. 2015; 372(17)

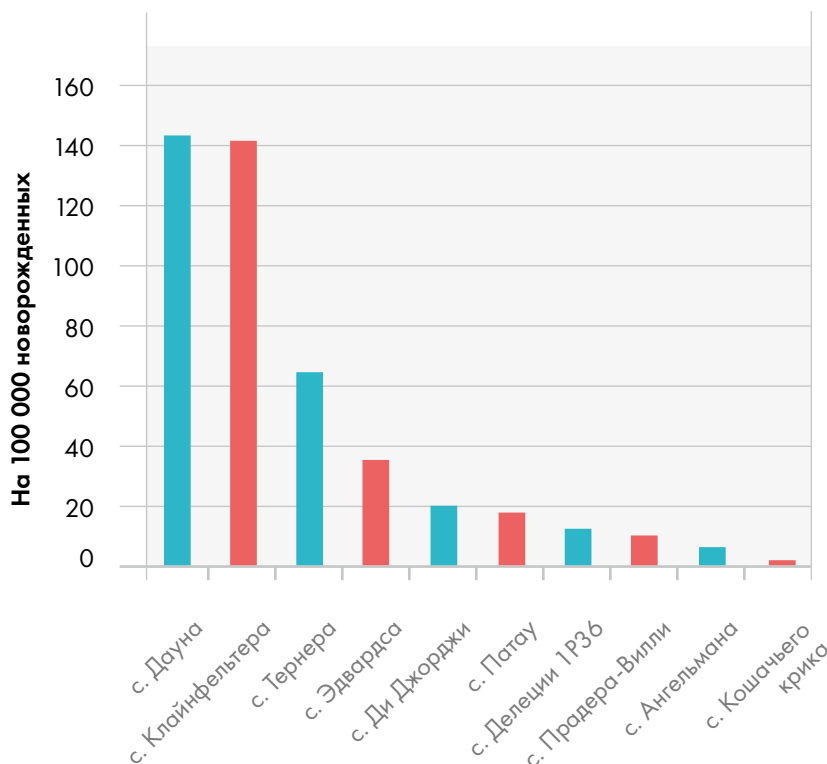
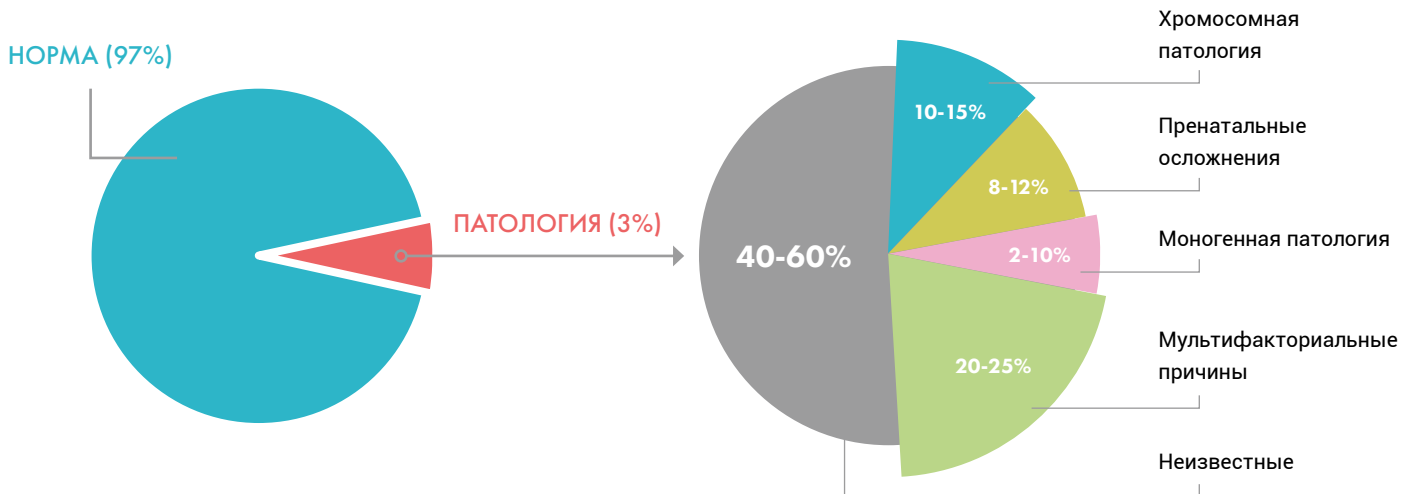
НИПС - это тест для **каждой**  
беременной женщины!



# ЕСТЬ ПРОБЛЕМА

3% ДЕТЕЙ РОЖДАЮТСЯ С ВРОЖДЕННЫМИ ДЕФЕКТАМИ,  
И ЭТА ЦИФРА НЕ СТАНОВИТСЯ МЕНЬШЕ

## Врожденные дефекты: частота и причины



Заболевание	Частота
Серповидноклеточная анемия	1 из 625
Тей-Сакса синдром	1 из 3 000
Муковисцидоз (Кистозный фиброз)	1 из 5 000
Фенилкетонурия	1 из 7 000
Сенсоневральная тугоухость	1 из 10 000
Галактоземия	1 из 10 000
Мукополисахаридоз	1 из 25 000
Лизосомные болезни	1 из 40 000
Гликогенозы	1 из 50 000

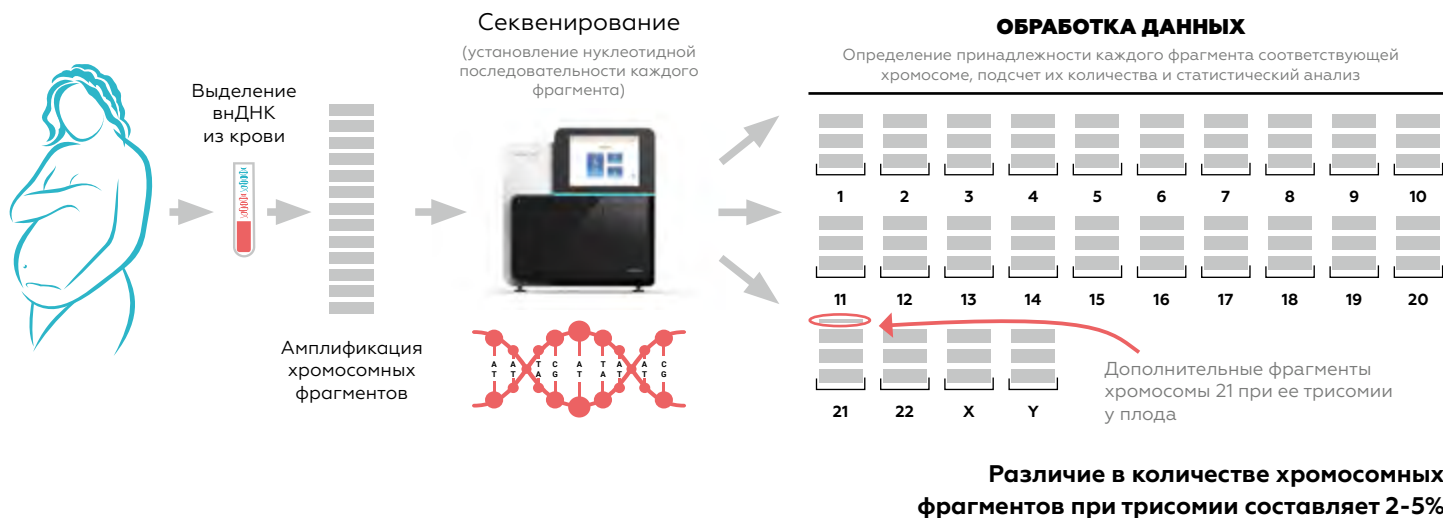
Проблема рождения детей с генетической патологией по-прежнему актуальна. Это всегда трагедия для семьи, дополнительная нагрузка на общество и систему здравоохранения.

Поддержка больного ребенка может обходиться в сотни тысяч рублей в год, и она не всегда эффективна!

# ЕСТЬ РЕШЕНИЕ

**Неинвазивный пренатальный ДНК скрининг — НИПС!**

# НИПС основан на анализе ДНК плода, циркулирующей в крови матери



## Скрининг 1 триместра или НИПС?

### Обычный скрининг 1 триместра

#### 3 СИНДРОМА



**21%**

Ложно-отрицательных результатов



**6%**

Ложно-положительных результатов

Это означает, что врачи за год «пропустят» 4 тысячи генетических нарушений, а 12 000 женщин подвергнутся неоправданной инвазивной диагностике — стрессу и риску потери беременности.

### Неинвазивный пренатальный скрининг

#### 24 СИНДРОМА



Точность

**>99%**



**< 0,1%**

Ложно-положительных результатов

Тест позволит точно выявить генетическую патологию. Пропущенные скринингом первого триместра синдромы будут обнаружены, а неоправданные инвазивные процедуры не будут назначены.

#### Почему врачи направляют беременных на биохимический скрининг

- Этого требуют нормативные документы

Практика показывает, что при рождении ребенка с генетической патологией родители предъявляют претензии в первую очередь врачу. Иногда эти претензии в том, что они не информировали женщину о наличии современных методов диагностики.

Государственное здравоохранение не способно обеспечить всех беременных современным генетическим скринингом. Цель государственного здравоохранения состоит в получении статистически приемлемого результата за меньшие деньги.

Для медицинской статистики 0,2% — допустимый показатель. А для 4 000 семей — это трагедия!

#### Почему врачи направляют беременных на НИПС

- Есть рекомендации профессионального сообщества!
- Хотят дать своим пациентам лучшее!

Задача врача — проинформировать женщину о возможных рисках, ограничениях методов и предложить дополнительные возможности.

У будущих родителей и их врачей другие цели - это прежде всего рождение здорового ребенка.

НИПС эффективнее скрининга 1 триместра в 200 раз, а стоит только в 4 раза дороже.

**НИПС - ГЛАВНЫЙ ТЕСТ КАЖДОЙ БЕРЕМЕННОСТИ!**

# Синдромы, определяемые НИПС

НИПС Т21 определяет:	Синдром Дауна	НИПС 5 определяет:	Синдром Дауна	НИПС 12 определяет:	Синдром Дауна
			Синдром Патау		Синдром Патау
			Синдром Эдвардса		Синдром Эдвардса
			Синдром Тернера		Синдром Тернера
			Синдром Клайнфельтера		Синдром Клайнфельтера
					Синдром Якобса
		Синдром ХХХ			
		Муковисцидоз			
		Гемохроматоз			
		Фенилкетонурия			
		Нейросенсорная тугоухость			
		Галактоземия			

## Клинический опыт

### Пациентка О. 38 лет

- Скрининг первого триместра — риск синдрома Дауна 1:560.
- УЗИ в 11-12 недель. ТВП 1,8мм, носовая кость визуализируется.

Пациентка отказывалась от инвазивной диагностики, ей был рекомендован НИПС, по результатам которого обнаружена трисомия 21. Подтверждено инвазивно.

### Пациентка М. 24 года

- Скрининг первого триместра (уровень гормона ХЧГ 3,8МОМ (выше нормы) уровень РАРР-а 0,5МОМ).
- Риск синдрома Дауна - 1:312.
- УЗИ в 11-12 недель ТВП 2,1мм, носовая кость визуализируется.

Пациентка проинформирована врачом о возможности неинвазивного пренатального ДНК скрининга. По результатам исследования обнаружен высокий риск Трисомии 21 хромосомы. Патология подтверждена инвазивно.

### Пациентка Б. 31 год

- Скрининг первого триместра - риск синдрома Дауна- 1:96.
- УЗИ в 11-12 недель. ТВП 1,9 мм, носовая кость визуализируется.

Пациентка обеспокоена риском инвазивной процедуры и приняла решение о неинвазивном пренатальном ДНК скрининге. По его результатам риск хромосомной патологии низкий. Нормальные роды — здоровый ребенок. Удалось избежать неоправданной инвазивной процедуры.

### Пациентка Г. 36 лет

- Скрининг первого триместра — риск синдрома Дауна 1:690. УЗИ в 11-12 недель. ТВП 1,7 мм, носовая кость визуализируется.

Пациентка поучила информацию от врача о возможностях НИПС. По результатам исследования обнаружена патология половых хромосом — синдром Клайнфельтера. Подтверждено инвазивно.

### Пациентка П. 30 лет

- Скрининг первого триместра — риск синдрома Дауна 1:900.
- УЗИ в 11-12 недель. ТВП 1,7 мм, носовая кость визуализируется.

Пациентка получила информацию от врача о возможностях НИПС. У нее обнаружено носительство мутации в гене муковисцидоза. Рекомендовано тестирование супруга на мутации в гене CFTR. Результаты показали носительство другой патогенной мутации. Риск рождения ребенка с патологией составляет 25%. Рекомендована инвазивная диагностика.

### Пациентка М. 36 лет

- Нормальные результаты скрининга 1 триместра.
- Показания к НИПС - возрастной риск хромосомной патологии плода.

Аутосомных анеуплоидий не обнаружено, но получен атипичный сигнал от половых хромосом, что не позволило определить пол плода и риски гоносомных анеуплоидий. При инвазивной диагностике у плода была обнаружена микроделеция короткого плеча X хромосомы и микродупликация короткого плеча Y хромосомы, которые классифицированы как патогенные.

## ИНОГДА ВРАЧИ ПРЕДЛАГАЮТ НЕИНВАЗИВНЫЙ ПРЕНАТАЛЬНЫЙ ДНК СКРИНИНГ ТОЛЬКО ПРИ ПЛОХИХ ПОКАЗАТЕЛЯХ СКРИНИНГА 1 ТРИМЕСТРА — ЭТО НЕПРАВИЛЬНО!

У большей части детей с синдромом Дауна и другой генетической патологией были хорошие показатели скрининга 1 триместра. Кроме того скрининг 1 триместра - это только 3 хромосомных синдрома. НИПС - это 11 хромосомных и 5 моногенных синдромов.

**НИПС - это тест для всех беременных женщин!  
Расскажите каждой о НИПС!**