



Лаборатория молекулярной  
патологии

# Неинвазивная пренатальная диагностика

Современные и высокотехнологичные  
методы выявления наследственных  
заболеваний плода

Москва  
2017

«Геномед» – ведущий медико-генетический центр России, который предлагает пациентам комплексную медицинскую помощь в диагностике и лечении наследственных заболеваний, нарушений репродуктивной функции, подборе индивидуальной терапии в онкологии.



## Наша команда

За 10 лет деятельности «Геномеду» удалось привлечь к работе лучших российских врачей – генетиков, неврологов, акушеров-гинекологов, онкологов, а также биоинформатиков и лабораторных специалистов.



## Исследования

Более 200 генетических анализов. Некоторые процедуры осуществляем в сотрудничестве с мировыми лидерами в области молекулярной диагностики, часть уникальных технологий разработаны в нашей собственной лаборатории.



**Мы знаем, как быстро поставить диагноз и подобрать правильное лечение даже в самых сложных случаях!**



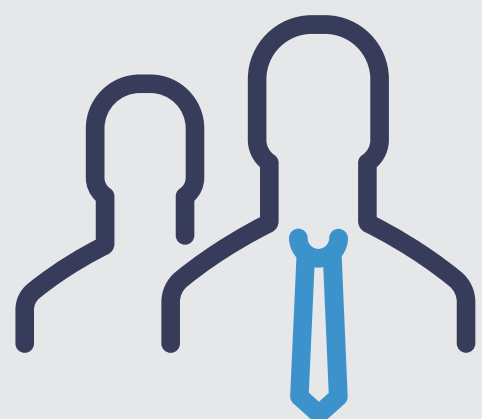
**< 250**

**медцентров-партнеров**



**12 000**

**пациентов ежегодно**



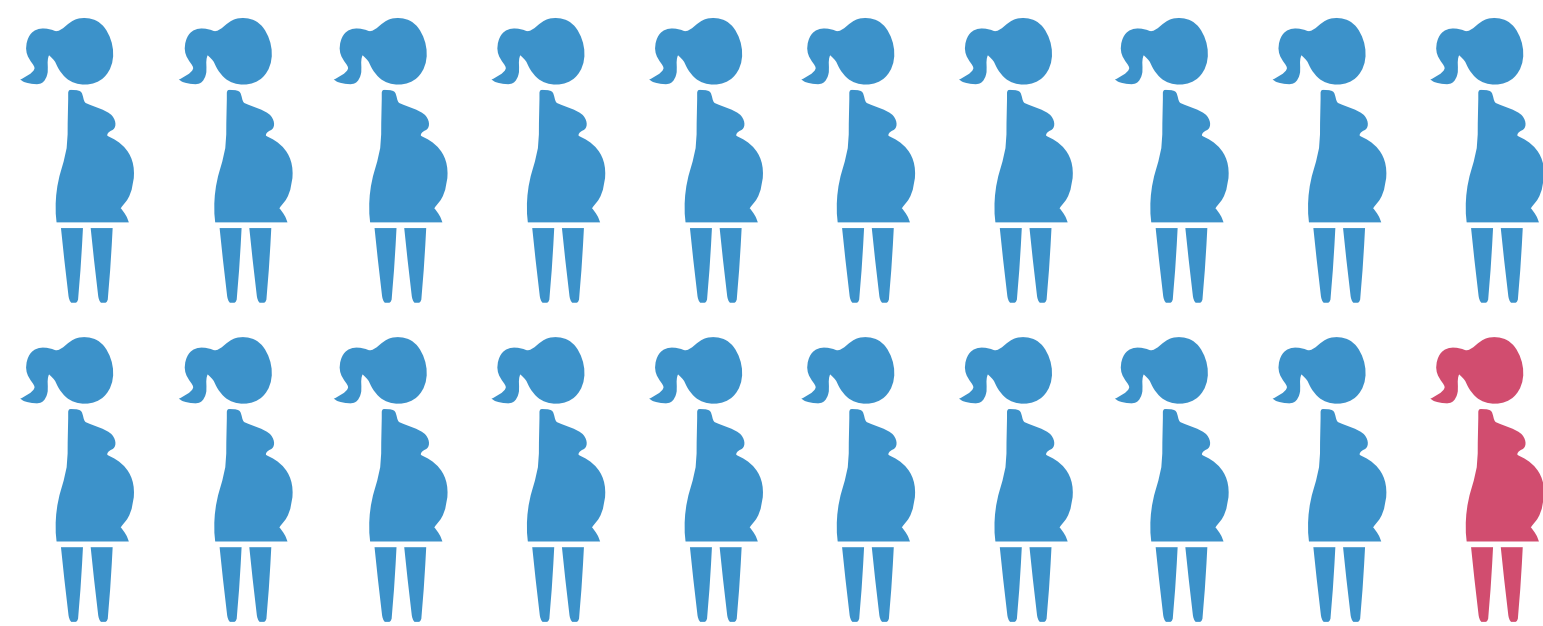
**1 000**

**специалистов**

## «Геномед»:

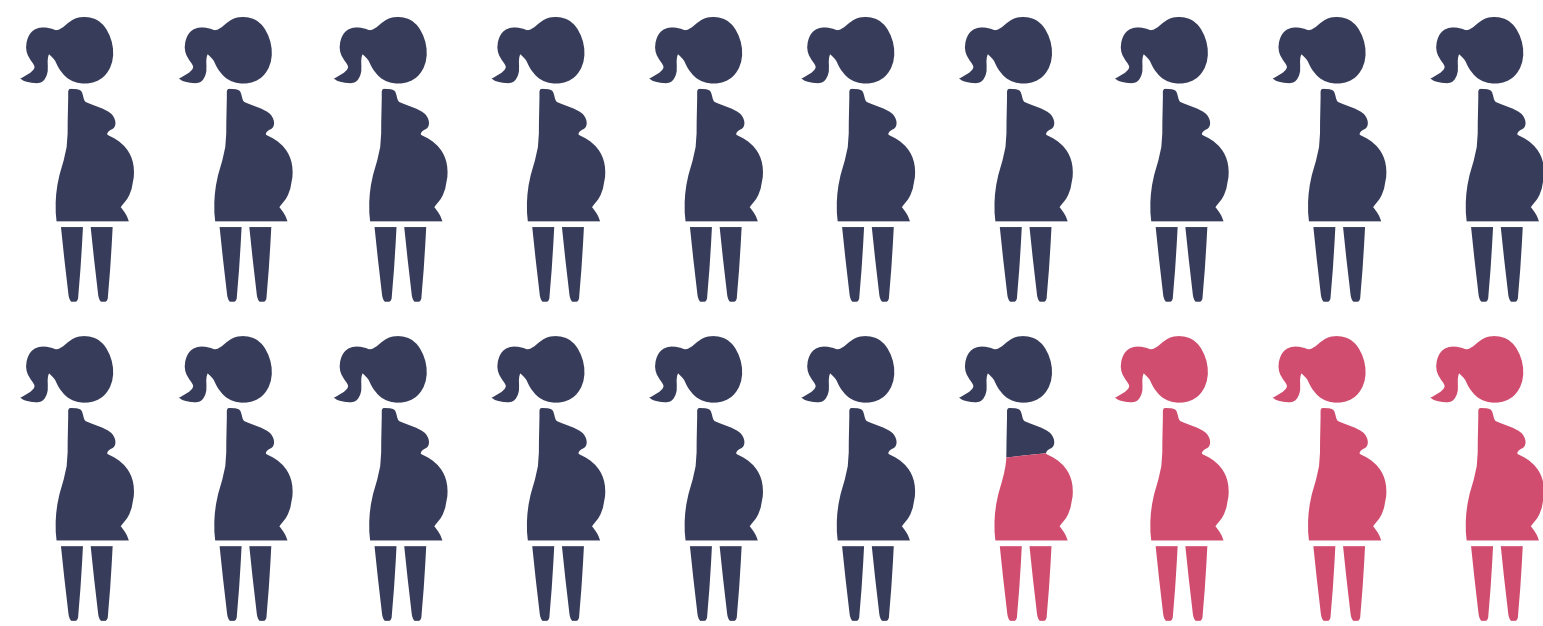
- Более 200 генетических исследований
- Сотрудничество с ведущими лабораториями мира
- 6 медицинских офисов, присутствие в сотне городов
- Логистика биообразцов по всему миру
- Уникальная собственная база данных (2 млн генетических вариантов)

# Биохимические маркеры



## Напрасные волнения

Из 20 женщин с высоким риском по результатам биохимического скрининга, на самом деле, только одна имеет ребенка с синдромом Дауна.



## Ложная уверенность

Из 20 женщин носящих ребенка с синдромом Дауна, 3-4 имеют низкий риск по результатам биохимического скрининга.

В 2015 году в РФ расходы на пренатальный скрининг исключены из федерального бюджета. И не удивительно: результаты, полученные с помощью биохимических маркеров и УЗИ, нередко вводят в заблуждение как врача, так и пациента. В одних случаях они позволяют заподозрить возможную патологию, в других — пропускают какое-то генетическое заболевание или наоборот выдают ложноположительные результаты.

**Существующие методы биохимического скрининга неэффективны!**

Подтвердить диагноз помогает инвазивная пренатальная (или дородовая) диагностика, которая помогает выявить целый ряд хромосомных нарушений и наследственных болезней.

К сожалению, инвазивная пренатальная диагностика имеет один, но существенный недостаток — это угроза прерывания беременности.



## Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ)

- Новейший метод диагностики хромосомных патологий плода
- Прекрасная альтернатива биохимическому скринингу и инвазивным процедурам
- Основан на выделении ДНК плода из крови будущей матери
- Мощный алгоритм математической обработки данных гарантирует достоверные результаты
- Успешно используется во многих странах мира, в том числе и России



**Проводится с помощью  
обычного забора венозной  
крови у беременной**

**Медико-генетический центр «Геномед»  
предоставляет следующие тесты  
неинвазивной пренатальной диагностики:**

**Тест PANORAMA (Геномед, Россия)**

**Тест HARMONY (Roche, США)**

**Тест PANORAMA (Natera, США)**

**Тест VERACITY (NIPD Genetics, Кипр)**

**НИПС Неинвазивный пренатальный  
скрининг (Геномед, Россия)**

**Пренатест 21 (Геномед, Россия)**



## Информация об исследовании

Неинвазивный пренатальный ДНК-тест «Panorama» является самым современным и безопасным методом диагностики хромосомных патологий плода, который используется во многих странах мира.

Впервые исследование такого уровня выполняется непосредственно в России: после проведения полномасштабной работы выделение свободноциркулирующей ДНК, пробоподготовка и первичный контроль качества с 20 апреля 2017 года осуществляется в лаборатории «Геномед», г. Москва.

Обработка данных лабораторных исследований и контроль качества полученных данных по-прежнему выполняется в США по уникальному алгоритму NATUS.



**Россия – одна из немногих стран, кому «Natera» выдала лицензию на проведение подобного исследования. Мы, конечно, очень гордимся этим фактом.**



## Характеристика

Базовая панель с определением носительства мутаций, связанных с наследственными заболеваниями.

Оценивает риск анеуплоидий (21,13,18, половых хромосом), выявляет триплоидию, исчезающего близнеца.

Анализирует плодную ДНК, а не беременность (мать+плод), как другие НИПТы: метод основан на выделении свободно циркулирующей ДНК плода в крови женщины.

Исследование безопасно как для плода, так и для будущей матери.

Заключения по результатам исследования выдаются только на русском языке.



Возможно проведение  
с **9-ти недель**  
беременности



Срок  
выполнения:  
**10 дней**



Стоимость:  
**33 000 ₽**





## Выявляемые заболевания

- Синдром Дауна (трисомия 21-й хромосомы)
- Синдром Эдвардса (трисомия 18-й хромосомы)
- Синдром Патау (трисомия 13-й хромосомы)
- Числовые аномалии половых хромосом (синдром Тернера, Клайнфельтера, трисомия X-хромосомы, дисомия Y-хромосомы)
- Триплоидия  
При проведении данного исследования кроме выявления у плода описанных выше синдромов у самой матери определяется носительство частых мутаций, которые могут привести к наследственным болезням (муковисцидоз, гемохроматоз, фенилкетонурия, галактоземия и нейросенсорная тугоухость).
- Выявляет пол плода



## Показания

- Повышенный риск хромосомной патологии, установленный с помощью биохимического скрининга
- Хромосомная патология при предыдущих беременностях
- Возраст будущей мамы более 35 лет
- Угроза прерывания беременности в ранние сроки и невозможность проведения инвазивной процедуры
- Желание беременной женщины



**Этот тест рекомендован всем беременным женщинам, которые хотят узнать больше о здоровье своего ребенка до его рождения.**



## Преимущества

### Безопасность.

Тест Panorama является прекрасной альтернативой инвазивной диагностике, при этом абсолютно безопасен как для плода, так и для матери.

### Достоверность.

Единственный НИПТ, различающий плодную ДНК от материнской (благодаря своему анализу на основе SNPs).

### Точность.

В отличие от других малоинвазивных способов диагностики НИПТ позволяет определить распространенную хромосомную патологию плода с точностью 99,9%.

### Делается в России.

Не требует пересылки образца в США, при этом качество проведения анализа контролируется запатентованной технологией «Natera».

### Быстрота.

Отсутствие необходимости отправки образцов за рубеж сокращает срок исследования с 14 рабочих дней до 10 и снижает шанс перезабора биоматериала.

### Цена.

Так как большая часть исследования проводится в России, стоимость анализа по сравнению с американским аналогом ниже.

## Недостатки

### Не подходит:

при редукции одного эмбриона из двойни, при наличии онкологии у беременной, женщинам, у которых была пересадка костного мозга.

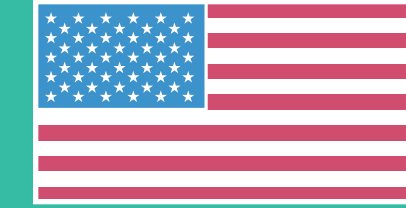
Строгие критерии оценки качества ДНК плода, что ведет к перезаборам (3-4%).

### Не панацея.

Тест, к сожалению, не определяет микроделеции.

# Тест PANORAMA

Natera, США



На выбор пациентам предлагается исследование, которое полностью производится в США.

**Характеристики**

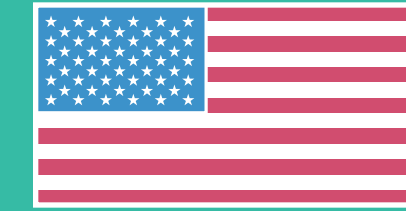
**Показания**

и практически все

**Преимущества**



те же самые, что  
и у теста PANORAMA («Геномед»)



## Выявляемые заболевания

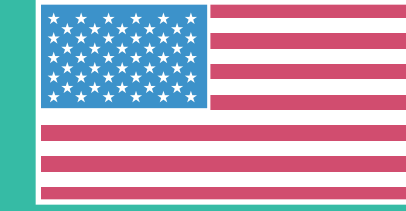
- Синдром Дауна (трисомия по 21-й паре хромосом)
- Синдром Эдвардса (трисомия по 18-й паре хромосом)
- Синдром Патау (трисомия по 13-й паре хромосом)
- Числовые аномалии половых хромосом (синдром Тернера, Клайнфельтера, трисомия X-хромосомы, дисомия Y-хромосомы)
- Триплоидия
- Синдром Ди-Джорджи (делеция 22q11.2)
- Синдром делеции 1p36
- Синдром Лежена (с-м «кошачьего крика»)
- Синдром Ангельмана
- Синдром Прадера-Вилли
- Одноплодная беременность: T21- синдром Дауна, T18- синдром Эдвардса, T13- синдром Патау, МХ- моносомия X, Анеуплоидии по половым хромосомам, Триплоидия, 22q11.2, Синдромы Ангельмана, Прадера-Вилли, Кошачьего крика и делеция 1 p36
- Монозиготная двойня: T21- синдром Дауна, T18- синдром Эдвардса, T13- синдром Патау, МХ- моносомия X, анеуплоидии половых хромосом
- Dizygotная двойня: T21- синдром Дауна, T18- синдром Эдвардса, T13- синдром Патау
- Носительницам донорской яйцеклетки и суррогатным матерям: T21- синдром Дауна, T18- синдром Эдвардса, T13- синдром Патау

Подходит для многоплодной беременности и донорской яйцеклетки, а так же суррогатном материнстве.

**Все перечисленные скрининги включают опцию – определение пола плода.**

Ограничения Panorama по всем скринингам:

- НЕ принимаем образцы беременных женщин, у которых была редукция одного эмбриона из двойни.
- НЕ принимаем образцы от беременных женщин более чем двумя плодами.
- Не принимаем образцы пациенток беременных двойней, суррогатных матерей, носительниц донорской яйцеклетки.

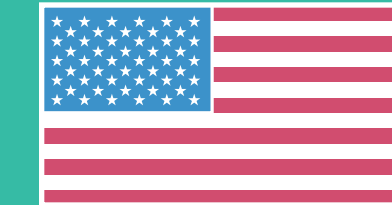


## Недостатки

- Так как биоматериал отправляется в США и анализ имеет очень высокие критерии качества, иногда требуется перезабор биоматериала, что, естественно, увеличивает сроки исследования.
- Несмотря на высокую точность, данный тест является скрининговым методом исследования. При выявлении хромосомной аномалии у плода требуется подтверждение результатов теста с помощью инвазивной диагностики.

# Тест PANORAMA

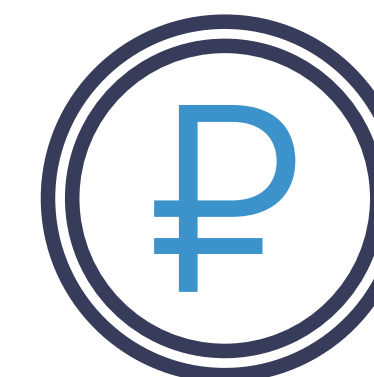
Natera, США



## Стоимость

### Полное исследование.

Хромосомные, микроделеционные синдромы и мутации.



Стоимость:  
51 000 ₽

### Расширенная панель.

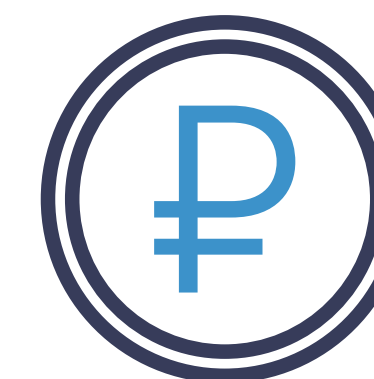
Хромосомные и микроделеционные синдромы.



Стоимость:  
50 000 ₽

### Базовая панель.

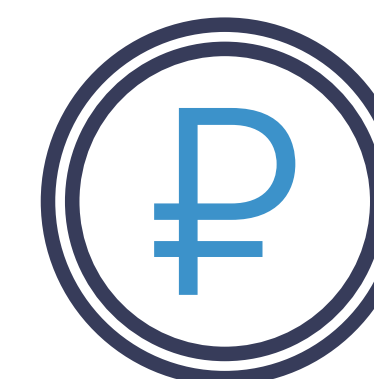
Определение носительства мутаций, связанных с наследственными заболеваниями.



Стоимость:  
36 000 ₽

### Неинвазивный пренатальный ДНК тест Panorama (Natera, США). Базовая панель.

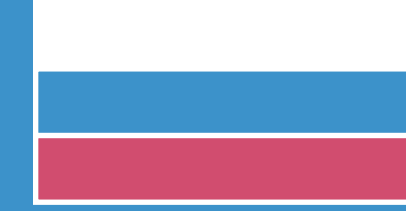
Синдромы Дауна, Эдвардса, Патау.



Стоимость:  
35 000 ₽

# НИПС - Неинвазивный пренатальный скрининг

Геномед, Россия



## Информация об исследовании

Неинвазивный пренатальный ДНК скрининг (НИПС) – новый продукт, предлагаемый лабораторией «Геномед». Над его созданием работали наши лучшие специалисты. С гордостью можем сказать, что данное генетическое исследование является прорывом в пренатальном тестировании.

С помощью НИПС проводится высокочувствительная и специфичная диагностика распространённых хромосомных аномалий плода, а также определяется вероятность наиболее частых наследственных заболеваний без рисков, связанных с инвазивным исследованием.

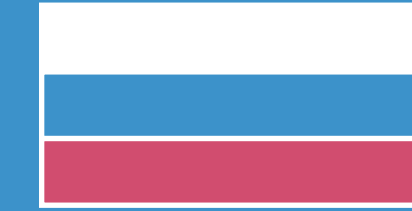
Исключительная чувствительность и специфичность в отношении самых распространённых трисомий.

**Универсальный тест при одно- и двуплодной беременности, носительстве донорской яйцеклетки, суррогатном материнстве**



# НИПС - Неинвазивный пренатальный скрининг

Геномед, Россия



## Характеристика

- Доступный и универсальный пренатальный тест
- Низкая цена
- Включает в себя определение мутации при аутосомно-рецессивных заболеваниях
- Не отправляется за границу
- Чувствительность и специфичность – 98-99%
- Не определяет микроделеции

При скрининге анеуплоидии при двуплодной беременности возникают дополнительные трудности, связанные с более низким содержанием ДНК каждого плода, которое доступно для анализа.

За счет высокой чувствительности и широких возможностей количественного анализа НИПС:

- Может проводиться при беременности двойней
- Разрешён при беременности с донорской яйцеклеткой
- Метод диагностики при суррогатном материнстве



Информативен  
с 10-ти недель  
беременности



Срок  
выполнения:  
5 дней



Стоимость:  
25 000 ₽

# НИПС - Неинвазивный пренатальный скрининг

Геномед, Россия



## Показания

Повышенный риск хромосомной патологии по результатам биохимического скрининга.

Хромосомная патология при предыдущих беременностях.

Возраст беременной женщины более 35 лет.

Угроза прерывания беременности в ранние сроки и невозможность проведения инвазивной процедуры.

В анамнезе семьи – ребёнок с хромосомной патологией.

Желание беременной женщины.

## Противопоказания

Переливание цельной крови.

Пересадка костного мозга.

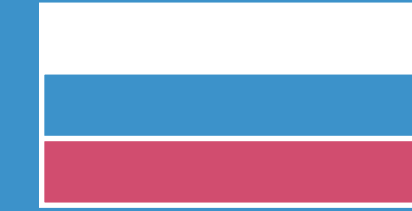
Онкологические заболевания матери.

Редукция одного эмбриона в анамнезе.

**Этот тест рекомендован всем беременным женщинам, которые хотят узнать больше о здоровье своего ребенка до его рождения.**

# НИПС - Неинвазивный пренатальный скрининг

Геномед, Россия



## Выявляемые заболевания

- Синдром Дауна (трисомия 21-й хромосомы)
- Синдром Эдвардса (трисомия 18-й хромосомы)
- Синдром Патау (трисомия 13-й хромосомы)
- Синдром Тёрнера (моносомия X хромосомы)\*
- XXX (трисомия по X-хромосоме)
- ХХУ (синдром Клайнфельтера)
- ХУУ (синдром Якобса)
- Риск наследственных заболеваний (муковисцидоз, гемохроматоз, фенилкетонурия, галактоземия и нейросенсорная тугоухость)

**Помогает определить пол плода (XX или XY).**

Диагностика 7 основных трисомий (НИПТ)



Скрининг на 5 наследственных заболеваний



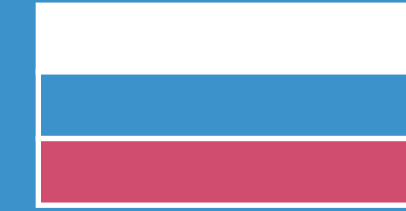
12 синдромов (НИПС)

\*Только при одноплодной беременности.

**Дополнительно находит у матери носительство частых мутаций, которые могут привести к наследственным болезням у будущего ребенка (муковисцидоз, гемохроматоз, фенилкетонурия, галактоземия и нейросенсорная тугоухость)**

# НИПС - Неинвазивный пренатальный скрининг

Геномед, Россия



## Преимущества

### Универсальный.

Не нужно запоминать показания и отличия от существующих тестов. Подходит практически для любой беременности.

### Доступный.

Низкая цена позволяет пройти исследование широкому кругу пациенток. Нет переплаты за бренд.

### Надёжный.

Результаты теста подтверждены клиническими исследованиями.

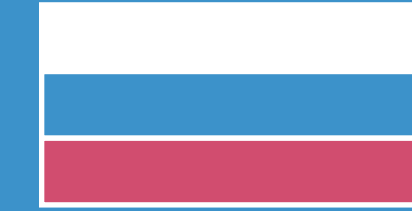
За счет использования мощности глубокого секвенирования применение НИПС гарантирует:

Снижение количества случаев, в которых требуется повторное предоставление образцов крови.

Отсутствие необходимости получения образцов материала от отца.

# НИПС - Неинвазивный пренатальный скрининг

Геномед, Россия

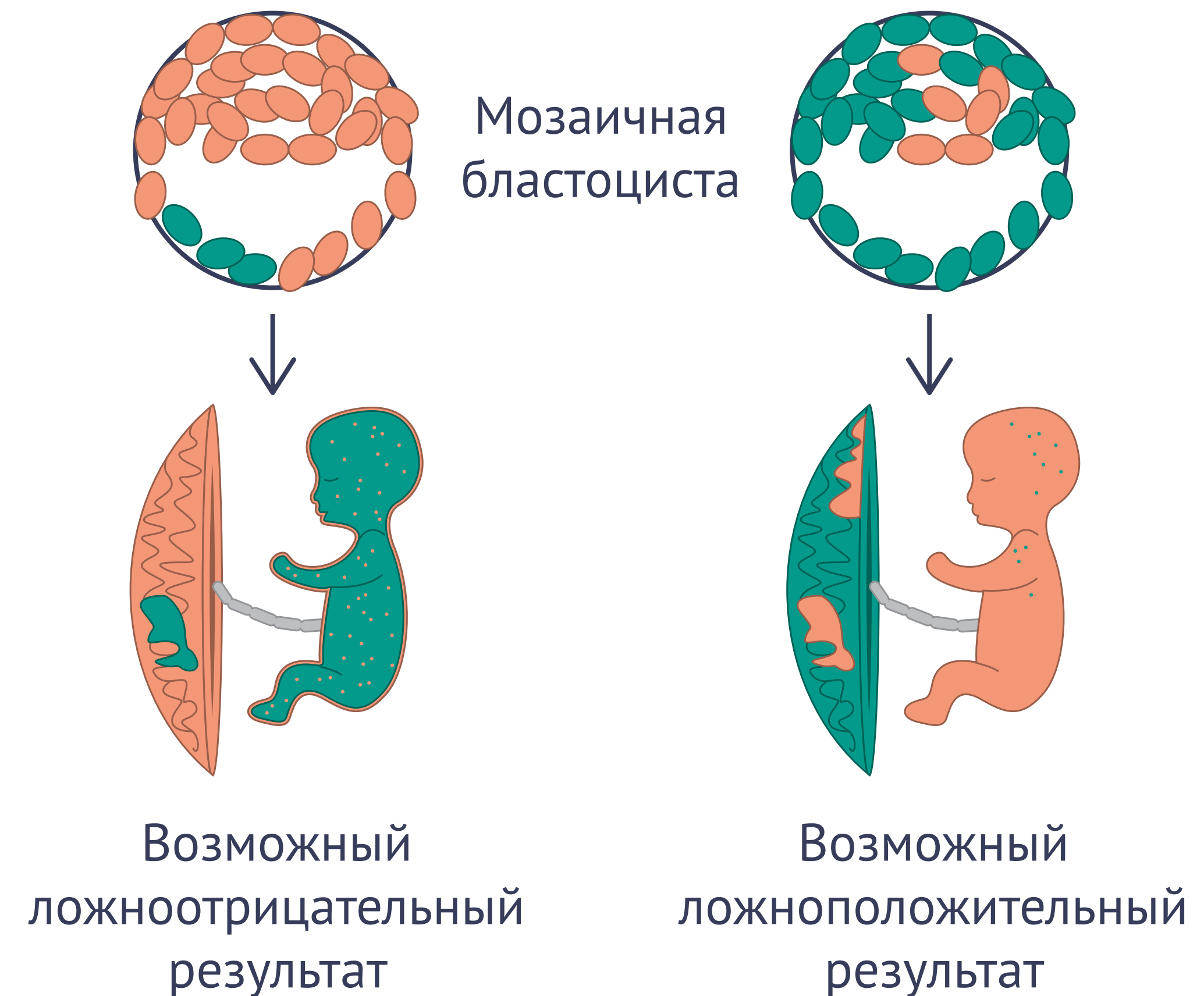


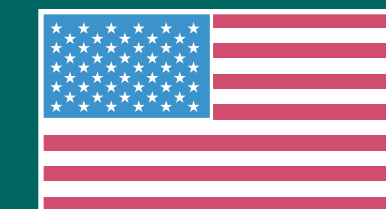
## Недостатки

Низкая фетальная фракция (основная причина отсутствия результата).

Причины снижения фракции фетальной ДНК: избыточный вес обследуемой, патология плаценты.

Возможны ложные результаты при плацентарном мозаицизме.





## Информация об исследовании

С высокой точностью определяет хромосомные патологии плода.

Впервые тест HARMONY™ был проведен в 2012 году. Тогда прошли данное пренатальное исследование более 15 тысяч беременных женщин.

В связи с регулярной клинической валидацией считается одним из самых эффективных способов определения генетических заболеваний во всем мире.

Тест доступен в более чем 90 странах мира и успешно использовался в определении курса клинического ведения свыше 400 000 беременностей.

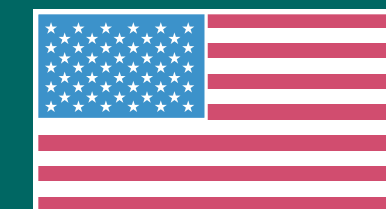
Неинвазивный тест HARMONY™ запатентован компанией молекулярной диагностики Ariosa Diagnostics, Inc.

## Ariosa Diagnostics

Ведущая мировая компания, специализирующаяся в сфере молекулярной диагностики. На её счету различные передовые технологии осуществления направленного анализа внеклеточной ДНК в крови. Штаб-квартира Ariosa расположена в Сан-Хосе (Калифорния). В январе 2015 года была поглощена фирмой Roche.

## Roche

Крупнейшая в мире биотехнологическая компания, разрабатывающая разнообразные препараты для лечения онкологических, иммунологических, инфекционных, офтальмологических и неврологических заболеваний. Головной офис в городе Базель (Швейцария).



## Характеристика

Пренатальный тест Harmony (производитель – Ariosa Diagnostics, США) – исследование плода по анализу крови беременных женщин.

Нужен для обнаружения трисомии по 21-й, 18-й или 13-й хромосоме или хромосомам X, Y для определения пола ребенка.

Данные обширных клинических испытаний с участием свыше 22 000 женщин всех возрастов и категорий риска\* подтвердили соответствие теста требованиям CLIA.

Исследование NEXT (Non-Invasive Examination of Trisomy (неинвазивное исследование на выявление трисомии) демонстрирует значительно более высокую эффективность пренатального теста Harmony™ по сравнению с FTS в точной оценке риска развития трисомии 21, вызывающей синдром Дауна.

Данное исследование не предполагает оперативного вмешательства и является поэтому безопасным, как для матери, так и для плода.

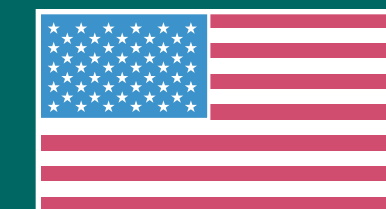
\*Данные не подавались на рассмотрение регулирующих органов и тест не продаётся в качестве средства диагностики In Vitro (IVD) в США или ЕС.



**Срок  
выполнения:  
14 дней**



**Стоимость:  
27 000 ₽**



## Показания

Любая беременность свыше 10 недель.

Хромосомная патология при предыдущих беременностях.

Возраст беременной женщины более 35 лет.

Угроза прерывания беременности в ранние сроки.

Желание беременной женщины.

Беременность двойней.

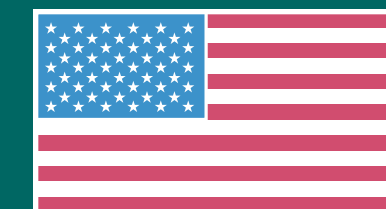
Естественным путем или с помощью донорской яйцеклетки.

Беременность после ЭКО.

Высокий риск по скринингу.

**Не определяет  
микроделеции**





## Выявляемые заболевания

- Кроме обнаружения анеуплоидии у плода, например, трисомии по хромосомам 21, 18 и 13, тест HARMONY™ применяется для установления пола по XY-механизму.
- При проведении исследования по желанию также можно установить анеуплоидии по хромосомам, определяющим пол ребенка.
- Этот тест рекомендован всем беременным женщинам, которые хотят узнать больше о здоровье своего ребёнка до его рождения.
- Несмотря на высокую точность, данный тест является скрининговым методом исследования. При выявлении хромосомной аномалии у плода требуется подтверждение результатов с помощью инвазивной диагностики.

**Тест HARMONY™, в отличие от предыдущего, может использоваться при многоплодной беременности, при вынашивании ребёнка суррогатной матерью, а также после ЭКО с донорской яйцеклеткой.**



## Информация об исследовании

VERACITY – это неинвазивный пренатальный тест для определения анеуплоидий плода.

Разработан компанией NIPD Genetics с целью преодолеть недостатки существующих НИПТ.

В основе высокой эффективности исследования лежит улучшенная методика таргетного захвата и обогащения ДНК, специальный биоинформатический алгоритм.

## Nipd Genetics

Инновационная компания в области биотехнологий, специализирующаяся на неинвазивных пренатальных тестах.

Лаборатория основана в 2010 г. на базе Кипрского Института неврологии и генетики.



## Характеристика

Надежность, безопасность для матери и ребенка подтверждены в ходе трёх независимых исследований.

Эффективен при беременностях двойней, носительстве донорских яйцеклеток и у суррогатных матерей.

**Veracity можно делать при редукции эмбриона из двойни, по прошествии 4-х недель**

## Показания

Повышенный риск хромосомной патологии результатам биохимического скрининга.

Хромосомная патология при предыдущих беременностях.

Возраст будущей мамы свыше 35 лет.

Угроза прерывания беременности в ранние сроки и невозможность проведения инвазивной процедуры.

Желание беременной женщины.

Можно делать при двойне, а также при исчезнувшем близнеце.

Подходит для любых беременностей после ЭКО.

Применяется при суррогатном материнстве.



Достоверный результат с **10-ти недель** беременности



Срок выполнения: **12 дней**



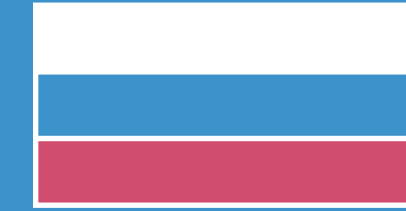
Стоимость: **28 500 ₽**



## Выявляемые заболевания

- Синдром Дауна (трисомия 21-й хромосомы)
- Синдром Эдвардса (трисомия 18-й хромосомы)
- Синдром Патау (трисомия 13-й хромосомы)
- Синдром Тернера (моносомия X хромосомы)
- Синдром Клайнфельтера (XXY)
- Синдром Якоба (XYY)
- Синдром тройной X-хромосомы (XXX)

**Опционально определяет  
пол ребенка.**

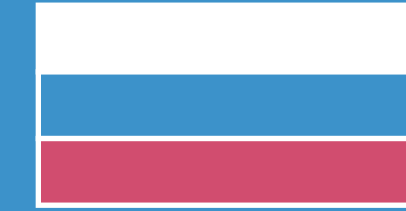


## Информация об исследовании

PrenaTest® («ПренаТест») – неинвазивный пренатальный тест для определения самой частой трисомии плода- синдрома Дауна.

Исследование отвечает строгим немецким стандартам качества, выполняется в России.

**Соответственно, чувствительность метода составляет 99%,  
с вероятностью ложно-положительного результата 0,2%.**



## Характеристика

Быстрый анализ по крови матери.

Определяет самую частую форму трисомии 21 (с-м Дауна).

Определяет пол плода.

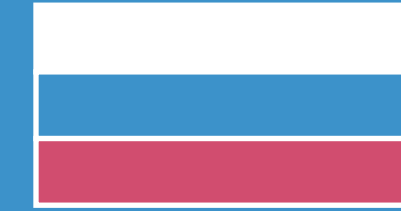
**Достоверность метода  
составляет 99.8%**



**Срок  
выполнения:  
7 дней**



**Стоимость:  
17 000 ₽**



## Выявляемые заболевания

Благодаря использованию технологий секвенирования нового поколения можно с высокой достоверностью обнаружить наиболее распространённую аутосомную трисомию (21 хромосом).

Свободно плавающая ДНК плода в крови матери происходит от клеток трофобласта, поэтому уровень достоверности исследования сравним с пробой непосредственно из хориона.

**«ПренаТест» не позволяет делать выводы в отношении структурных хромосомных aberrаций, метод делает только количественное измерение хромосомы 21.**

## Вывод

**Неинвазивные пренатальные тесты – лучшая альтернатива биохимическому скринингу для выявления хромосомной патологии.**

- С точностью результата свыше 99%.
- Одобрены международными сообществами акушеров-гинекологов.
- Доступны на ранних сроках беременности, начиная с 9 недели.
- Выявляют тип генетической патологии, а не просто общий риск.
- Позволяют определить пол плода.
- Безопасны для матери и ребенка.



## Контакты

**genomed.ru**

**8-800-333-45-38**

### **г. Москва**

Подольское шоссе, дом 8,  
корпус 5 (метро Тульская)  
+7(495) 660-83-77  
mail@geno-med.ru

### **г. Ростов-на-Дону**

ул. Козлова, дом 65е  
8 (863) 303-21-60  
rostov@geno-med.ru

### **г. Санкт-Петербург**

ул. Мира, дом 16  
8 (812) 407-35-10  
spb@geno-med.ru

### **г. Екатеринбург**

ул. Юмашева, дом 10  
8 (343) 247-83-15  
ekaterinburg@geno-med.ru