

# 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 получат 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)

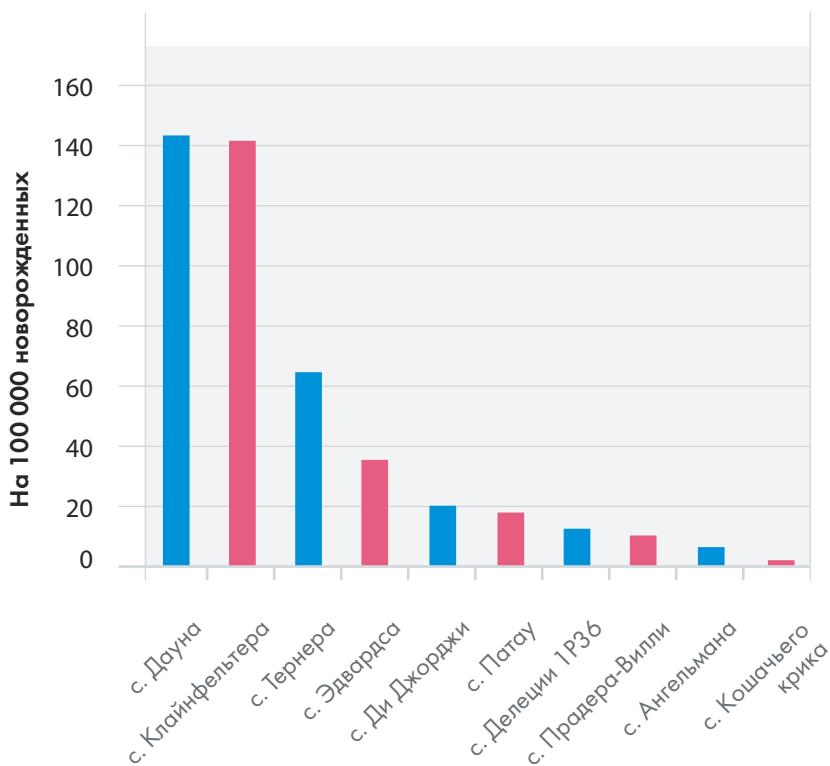
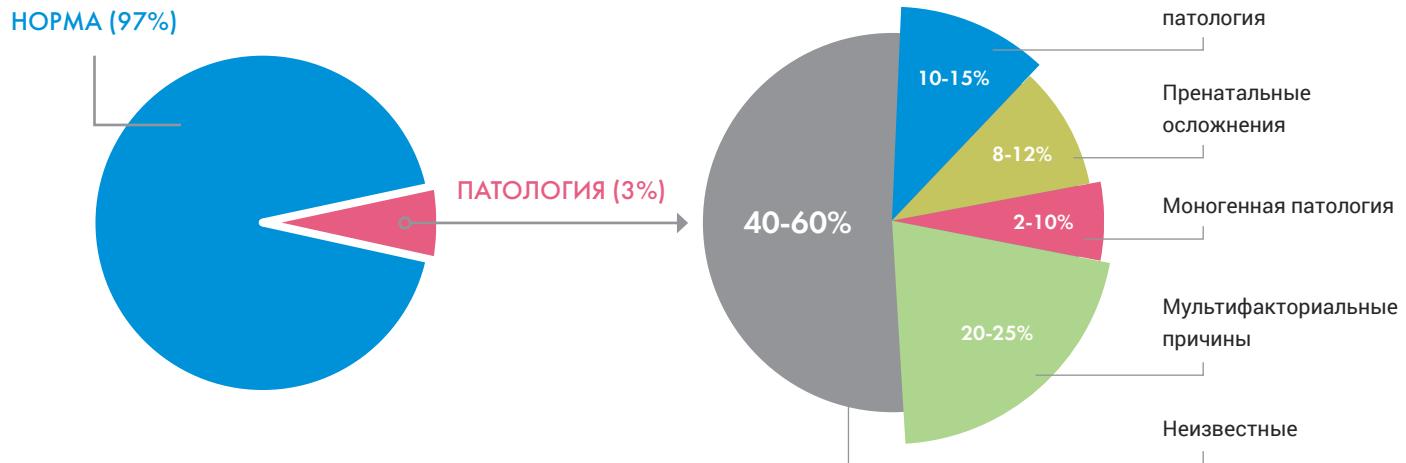
НИПС - это тест для **каждой**  
беременной женщины!



## 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
Тея-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

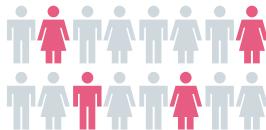


Различие в количестве хромосомных фрагментов при тризомии составляет 2-5%

## 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

#### 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	НИПС 5	НИПС 12	НИПС Расширенный
Синдром Дауна	•	•	•	•
Синдром Эдвардса		•	•	•
Синдром Патау		•	•	•
Синдром Тернера		•	•	•
Синдром Клейнфельтера		•	•	•
Синдром XXX			•	•
Синдром Якобса			•	•
Синдром Ди Джорджи				•
Синдром делеции 1p36				•
Синдром кошачьего крика				•
Синдром Ангельмана				•
Синдром Прадера-Вилли				•
Синдром Вольфа-Хиршхорна				•
Муковисцидоз		•		•
Фенилкетонурия		•		•
Галактоземия		•		•
Нейросенсорная тугоухость		•		•
Определение пола плода	•	•	•	•
Тугоухость тип 4 с УВП и еще 14 аутосомно-рецессивных мутаций у матери, позволяющие рассчитать вероятность возникновения наследственного заболевания у плода.			•	•

## 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 тризомия 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 получила информацию от врача о возможностях НИПС. По результатам исследования обнаружена патология половых хромосом – синдром Клейнфельтера. 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!**