

Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ)

Бобошукорова Дилноза Ильхомовна
507 группа



Определение

НИПТ – современная высокотехнологичная методика определения состояния плода с целью выявления возможных патологий. В его основе лежит исследование молекул ДНК, которое позволяет **выявить хромосомные отклонения у ребенка**, находящегося в утробе.



Данная методика является сравнительно новой, по эффективности и точности результата она превосходит все остальные виды неинвазивной диагностики. Если традиционный скрининг проводится с 12 недели беременности, то НИПТ позволяет получить достоверный результат, **начиная с 9-ой недели.**







Варианты теста:

- **Полногеномный тест – определяет числовые аномалии всех хромосом**
- **Таргетный тест – определяет числовые аномалии 13, 18, 21, X и Y хромосом**

Исследование проводится как при беременности, наступившей естественным путём, так и при беременности после ЭКО с собственной или донорской яйцеклеткой, а также в случае суррогатного материнства.




Показания к назначению:

Специалисты рекомендуют данный вид исследований **в следующих случаях:**

- беременным женщинам в возрасте старше 35 лет, поскольку процессы старения организма могут негативно отразиться на состоянии и развитии плода;
- если УЗИ и другие анализы указывают на вероятность развития наследственных заболеваний у ребенка;
- в случае предлежания плаценты и наличия других состояний, при которых другие виды диагностики противопоказаны;
- применение ЭКО;
- если беременная перенесла заболевания во время беременности;
- у родственников обоих родителей были подозрения на хромосомные патологии.
- Желание беременной



В каких случаях выполнение НИПТ НЕВОЗМОЖНО:

- Если срок беременности менее 9 недель
 - Количество плодов более 2
 - Имеются признаки замершей одноплодной беременности
 - Производилась трансплантация органов, тканей, в том числе костного мозга, до беременности
 - При наличии онкологических заболеваний
- 





Проведение исследования:

Берут примерно 9 мл венозной крови в специальную пробирку и доставляют в лабораторию, где генетики отбирают плазму крови и из нее выделяют фетальную ДНК.

Полученный образец ДНК анализируют с помощью технологии ионного полупроводникового секвенирования (NGS).

Данные из лаборатории отправляют на биоинформатический анализ, в ходе которого специалист оценивает количество генетического материала у ребенка по уникальному запатентованному протоколу. Если ни по одной хромосоме не определится ни избыток, ни недостаток генетического материала, то риск развития хромосомной патологии у ребенка считается стремящимся к нулю.





Амниоцентез или биопсия хориона имеют риски выкидыша. НИПТ Панорама безопасно с высокой точностью определяет риски хромосомных анеуплоидий и пол плода.

Тесты линейки НИПТ:



1) НИПС Т21 (Геномед)- диагностика только синдрома Дауна. В исследовании выявляется дополнительная 21 хромосома, если она есть у плода. Синдром Дауна считается одной из самых частых хромосомных аномалий и его частота растёт с увеличением возраста женщины. Выполняется при беременности вследствие естественного зачатия, при ЭКО с собственной яйцеклеткой или при использовании донорской яйцеклетки; при беременности одним плодом и двойней, а также при суррогатном материнстве и если произошла редукция одного эмбриона в двойне.

2) НИПС 5 – ДНК тест на 5 синдромов (Геномед) – неинвазивный тест на 5 синдромов, можно определить аномалии 13, 18, 21 и в большинстве исследований выявить аномалии половых хромосом X и Y.



- Синдром Дауна (21 хромосома)
 - синдромы Эдвардса и Патау (дополнительная 18 и 13 хромосомы соответственно)
 - синдром Клайнфельтера (дополнительная X хромосома)- возможен у мальчиков
 - синдром Тернера (недостающая X хромосома) - наблюдается только у девочек
- НИПС 5 универсальный, его выполнение возможно как при одноплодной естественной беременности, так и при беременности двойней

3 тестовые базовые панели:

- НИПТ Panorama, базовая панель (Natera) - кроме одноплодной естественной беременности, выполнение возможно при беременности двойней, если развиваются оба эмбриона; носительницам донорской яйцеклетки и при суррогатном материнстве. Тест различает зиготность двойни (монозиготная или дизиготная). Тест считается выполненным, если проведено исследование 13,18,21 хромосом.
- НИПТ Harmony, базовая панель (Roche) – также доступен при одноплодной и двухплодной беременности, есть определение зиготности двойни, при ЭКО с использованием донорской яйцеклетки и в случае суррогатного материнства.
- НИПТ Panorama, базовая панель (Геномед) - отличается от других базовых панелей тем, что используется только при одноплодной естественной беременности или ЭКО с собственной яйцеклеткой.



Базовые панели позволяют выявить хромосомные аномалии 13,18, 21, X и Y хромосом плода, а также триплоидии.

- Триплоидия (дополнительный набор хромосом) – приводит к выраженным множественным дефектам, несовместимым с жизнью
 - Синдром Якобса (выявляется дополнительная Y хромосома) – только у мужчин, развивается бесплодие
 - Синдром XXX (дополнительная X хромосома)
- 
- 



Спасибо за
внимание!

