

НЕИНВАЗИВНЫЙ ПРЕНАТАЛЬНЫЙ ТЕСТ (НИПТ)

ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ БЕРЕМЕННЫХ

1) Трисомия

У каждого человека есть 23 пары хромосом, т.е. 46 индивидуальных хромосом, содержащих генетическую информацию (ДНК), половина - от матери, половина - от отца. Если конкретная хромосома присутствует три раза, а не как обычно два, то возникает трисомия. Трисомии возникают чаще с увеличением возраста матери и могут привести к нарушению развития ребенка или даже к сокращению продолжительности его жизни.

2) Половые хромосомы (гоносомы)

Половые хромосомы X и Y определяют пол человека. Отклонения X и Y хромосом проявляются при наличии недостающих, дополнительных или неполных копий половой хромосомы. К синдромам, основанным на неправильном распределении половых хромосом, относятся среди прочих синдром Клайнфелтера (XXY) и синдром Ульриха-Тёрнера (XO), также известный как моносомия X.

3) Микроделеция

Потеря настолько малого фрагмента хромосомы, что его невозможно обнаружить с помощью нормального хромосомного анализа. Скрининг на микроделеции в настоящее время не рекомендуется профессиональными сообществами, а тестирование на aberrации половых хромосом рекомендуется только после подробной консультации.

4) Скрининг первого триместра

В период между 10-й и 12-й неделями беременности фактор риска хромосомной аномалии у нерожденного ребенка может быть определен путем УЗИ измерения прозрачности затылочных складок и получения двух биохимических величин из крови матери.

5) Ограничение

При низком риске (возраст до 35 лет), однако, как и при всех других скрининг-тестах, следует ожидать более частых „ложно-положительных“ результатов, т.е. тест указывает на аномалию, которая не подтверждается при проверке с помощью другого метода диагностики, например, пункции амниотической жидкости.

6) Хромосомная мозаика

Хромосомные изменения присутствуют не во всех клетках организма. Мозаика в плаценте может быть причиной „ложно-отрицательного“ результата, т.е. существующий хромосомный дефект не может быть распознан с помощью НИПТ.

— Kontakt

ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND
LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)

Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen



MVZ Martinsried GmbH

Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried

Tel: +49 89 89 55 78 - 0
Fax: +49 89 89 55 78 - 780
info@medizinische-genetik.de



Ver. 1.8/07.03.2022



Как будущая мать, вы желаете прежде всего здорового ребенка. Счастье, ожидание, но и неуверенность сопровождают беременность.

Ваш врач с удовольствием проконсультирует Вас по вопросам дальнейшей диагностики, выходящей за рамки классического пренатального ухода.

В настоящее время существуют надежные методы обнаружения хромосомных изменений в организме плода. До недавнего времени это были диагностические проколы, такие как амниоцентез (АС) или пункция плаценты (хорионическая биопсия виллы, CVS). Несмотря на то, что частота осложнений при проведении этих инвазивных процедур неуклонно снижается, они все ещё сопряжены с низким риском выкидыша. С помощью неинвазивного пренатального теста (НИПТ) можно определить риск наиболее частых хромосомных дефектов плода (трисомия¹⁾ 21, 18, 13, возможных нарушений числа половых хромосом²⁾, а также некоторых микроделеций³⁾. Возможно, при помощи НИПТ удастся избежать диагностической пункции в случае показательного скрининга первого триместра⁴⁾.

НИПТ VERACITY позволяет надёжно выявлять определенные хромосомные дефекты плода по образцу материнской крови. Тест может также проводиться при беременности двойней и после ЭКО/ИКСИ. Тест может быть использован для определения пола ещё нерожденного ребенка, но согласно Закону о генетической диагностике Германии, пол может быть сообщён только после 14-й недели беременности.

— Когда тест целесообразен?

- Материнский возраст ≥ 35 лет (риск трисомии)
- Аномальный скрининг первого триместра
- аномальное УЗИ

В принципе, каждая⁵⁾ беременная женщина может сделать данный тест.

— Как выявляются хромосомные нарушения плода из крови матери?

В материнской крови циркулируют фрагменты внеклеточной ДНК (генетического материала) детского происхождения, которые, по сути, происходят из плаценты. После выделения этих фрагментов ДНК из крови матери современные аналитические методы позволяют обнаружить численные отклонения от нормальных 46 хромосом.

— Как проводится тест VERACITY?

1. Разъяснение и генетическое консультирование

Всестороннюю информацию и (специализированную) генетическую консультацию предоставляет врач, имеющий соответствующую квалификацию. Это ответственное медицинское лицо остаётся Вашим основным контактом на протяжении всего срока проведения VERACITY-теста. Если ваш врач не может самостоятельно провести генетическую консультацию, мы с радостью поможем вам найти ближайший пункт генетической консультации.

2. Забор крови

После получения Вашего письменного согласия Ваш лечащий врач возьмет образец крови (20 мл).

3. Анализ

Образец крови будет отправлен в MVZ Martinsried в специальных почтовых ящиках курьерской службой и исследован с использованием самых современных аналитических процедур.

4. Результаты анализа

Примерно через 5-10 рабочих дней Ваш врач получит результаты обследования и сможет лично разъяснить их Вам, а также ответить на возникшие вопросы.

Поскольку тест VERACITY является генетическим анализом в рамках Закона о генетической диагностике, он проводится только после получения разъяснений от квалифицированного врача, генетической консультации и с Вашего письменного согласия.

— Какой результат возможен?

Незаметный результат: Обычный дородовой уход, включая ультразвуковое обследование.

Аномальный результат: Консультации и проверка, предпочтительно с амниоцентезом.

— Какие существуют ограничения?

Помимо указанных выше хромосомных дефектов, мозаики⁶⁾ и мутации отдельных генов в настоящее время не могут быть обнаружены.

Иногда случается так, что анализ не даёт поддающегося оценке результата из-за слишком малого количества ДНК плода (менее 3%), и тест приходится повторять после взятия нового образца крови. В очень редких случаях не удаётся получить никакого результата.

— Преимущества теста VERACITY?

- Ранняя оценка риска (проводится с 10-й недели беременности) для трисомий 21, 18 и 13, при необходимости нарушения половых хромосом, при необходимости микроделекции
- Отсутствие риска оперативного вмешательства
- Проведение и оценка теста исключительно в Германии
- Результаты анализа и консультация в лаборатории под руководством врача