

Необходимые документы и материал

- Формуляр заявки (информация на www.prenatalis.de)
- Подписанное заявление о согласии
- 1 x 10 мл крови (предоставляется набор по забору крови и контейнер для транспортировки)

Литература

- [1] Swanson et al, J Lab Med 36:269 (2012)
- [2] Futch et al., Prenat Diagn 33:569 (2013)
- [3] Bianchi et al, J Med 370:799 (2014)
- [4] Bhatt et al, 13th World Congress in Fetal Medicine (2014)

Адрес:
Zentrum für Humangenetik und
Laboratoriumsdiagnostik (MVZ)
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen

Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried
Tel: +49 89 895578-0
Fax: +49 89 895578-780

info@prenatalis.de
www.prenatalis.de



Prenatalis[®]

Качество, которому доверяют

Неинвазивный
пренатальный тест (НИПТ)

ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen



Prenatalis®-Тест - Качество, которому доверяют

НИПТ проводится с помощью современного метода анализа последовательности ДНК (секвенирование нового поколения, СНП) на внеклеточной фетальной ДНК (cffDNA – вкфДНК), которая циркулирует в материнской крови во время беременности. вкфДНК проходит через плацентарный барьер и поступает в кровь матери, что дает возможность обнаружить наиболее распространенные хромосомные аномалии плода (трисомия 21, 18, 13 и другие гоносомальные аберрации).

С середины 2014 года Prenatalis®-Тест является частью спектра услуг «Центра медицинской генетики и молекулярной диагностики - MVZ Martinsried».

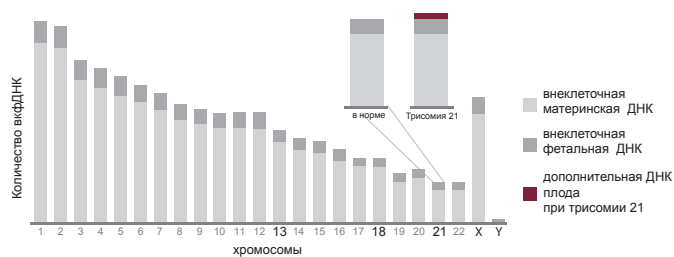
Prenatalis®-Тест аккредитован согласно стандартам (DIN EN ISO 15189:2014) немецким агентством по аккредитации (DAkkS).

Проведение теста и обработка результатов осуществляется полностью под медицинским наблюдением в «Центре медицинской генетики и молекулярной диагностики - MVZ Martinsried».

Prenatalis® гарантирует высокое медицинское качество, использование новейших технологий, а также высокий уровень профессиональной квалификации лабораторного персонала. Коллектив научных и медицинских сотрудников ответит на ваши вопросы в любое время. В случае необходимости возможно проведение генетической консультации.

Принцип Prenatalis®-Теста

Из образца крови беременной изолируются внеклеточные (фетальные или материнские) ДНК и проводится секвенирование с помощью СНП. Статистическая оценка результатов производится с помощью специального алгоритма.

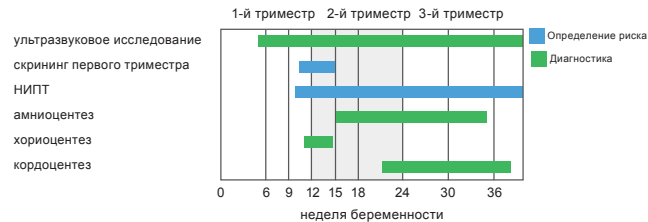


Массивно-параллельное секвенирование (МПС). Оценка с помощью специального алгоритма (например, SAFer™, Verinata, Illumina).

Проведение теста

Для проведения НИПТ требуется достаточно высокая доля фетальной ДНК (фетальной фракции) на фоне материнской ДНК. НИПТ Prenatalis®-Тест можно проводить начиная с фетальной фракции около 2,7%. Несмотря на этот низкий предел в настоящее время рекомендуется не проводить забор крови для НИПТ до 10-й недели беременности.

Неинвазивный Prenatalis®-Тест является абсолютно безопасным для ребенка и позволяет достоверно определить наиболее распространенные хромосомные аномалии плода (трисомия 21, 18, 13 и другие гоносомальные аберрации), исключив при этом риск сложных и не всегда безопасных инвазивных процедур вмешательства. Однако положительные результаты Prenatalis®-Теста должны быть в любом случае дополнительно подтверждены путем инвазивной диагностики (предпочтительно методом амниоцентеза).



Пренатальная диагностика: инвазивные и неинвазивные методы тестирования в зависимости от продолжительности беременности (от даты последней менструации).

Эффективность и ограничения теста

Prenatalis® охватывает	Аутосомальная анеуплоидия	Гоносомальная анеуплоидия
	Трисомия 21 (синдром Дауна) Трисомия 18 (синдром Эдвардса) Трисомия 13 (синдром Патау)	45, X (Синдром Шерешевского - Тернера) 47, XXX (Трисомия по X-хромосоме) 47, XYY (XYY-синдром)

Prenatalis®-Тест можно проводить с 10-й недели при одноплодной и многоплодной (2 плода) беременности, а также при искусственном (*in vitro*) оплодотворении.

Неинвазивный метод, используемый в MVZ Martinsried, основан на способе veriFi® фирмы Illumina. Prenatalis® отказывается от ненадежных и восприимчивых способов обогащения ДНК и использует вместо этого метод более углубленного секвенирования, который обеспечивает высокое аналитическое качество.

ХРОМОСОМА	ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬ	СПЕЦИФИЧНОСТЬ
Трисомия 21	99,14 %	99,94 %
Трисомия 18	98,31 %	99,9 %
Трисомия 13	98,15 %	99,95 %
Моносомия X	95 %	99 %
определение пола XX	97,6 %	99,2 %
определение пола XY	99,1 %	98,9 %

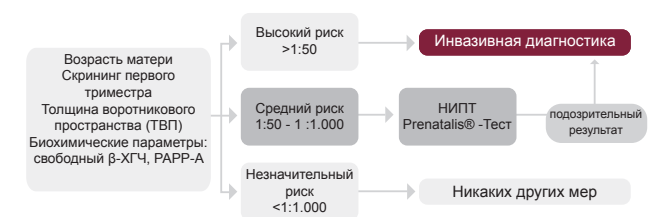
Чувствительность и специфичность модифицированы согласно www.illumina.com

Надежность на данный момент доступных тестов были подтверждены прежде всего при обследовании беременных женщин с высоким риском (материнский возраст свыше 35 лет или подозрительный скрининг первого триместра). Тем временем доступны достаточные данные по беременностям без повышенного риска. Благодаря явно сниженной частоте ложно-положительных результатов (0,2% в случае НИПТ по сравнению с 5% при обычных методах), положительное предикативное значение (ППЗ) по методу НИПТ составляет примерно 45% для трисомии 21 (при беременности со сниженным риском) в отличие от 4% при традиционном скрининге первого триместра [1, 2, 3].

Не смотря на высокую чувствительность и специфичность тестов, нельзя полностью исключить ложно-положительные и ложно-отрицательные результаты, из-за чего тесты на данный момент не считаются диагностическими.

Prenatalis®-Тест позволяет определить исключительно трисомии хромосом 21, 18 и 13, а также гоносомальные анеуплоидии. Однако хромосомные мозаики, транслокации, триплоидии или редкие хромосомные изменения не могут быть обнаружены этим методом. При любом подозрительном заключении по НИПТ рекомендуется подтвердить результаты теста методами инвазивной диагностики.

Медицинские показания для проведения НИПТ



Блок-схема для исследования риска аномалии фетальных хромосом (модифицирован согласно Kagan et al, Ultraschall Med. - Eur. J. Ultrasound 35:229 (2014)).