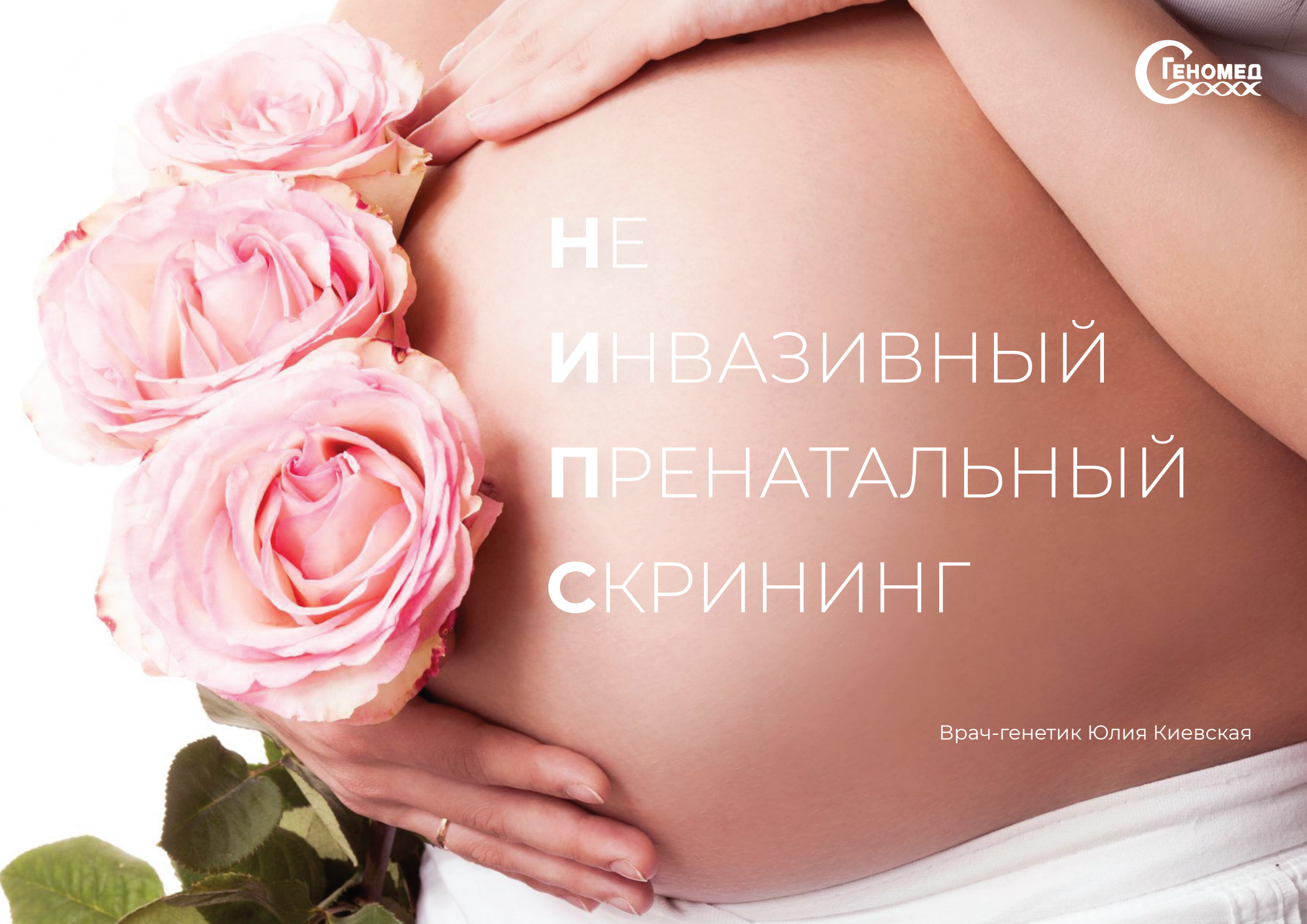


Геномед

НЕ ИНВАЗИВНЫЙ ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ

Врач-генетик Юлия Киевская

ИСТОРИЯ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИИ

Геномед
8 (800) 350-54-28

1960's	1980s	1988	1996	1997	2011	2013	2014	2017
Maternal Age	MSAFP	Triple Screen	Quad Screen	FTS NT/Serum	NIPT Quantitative	NIPT SNP	NIPT+	NIPT + AD

Точность диагностики

27%	36%	60-74%	70-81%	80-95%	66->99%	92->99%	>99%	>99%

Гестационный возраст

N/A	>15 нед	>15 нед	>15 нед	>11 нед	>10 нед	>9 нед	>9 нед	>9 нед

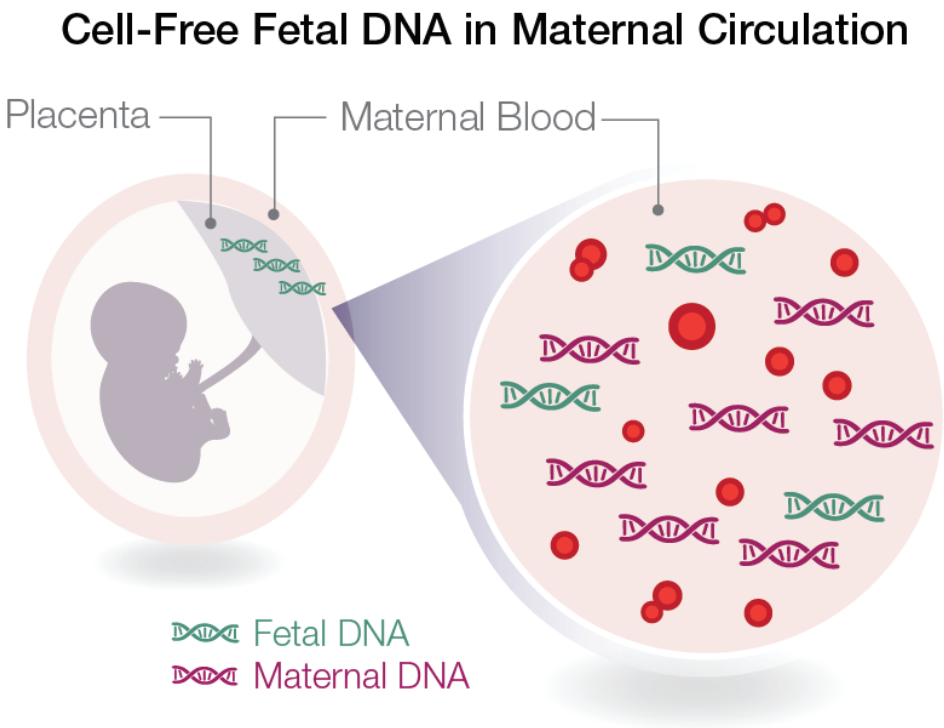
Определяемые хромосомные аномалии

Все трисомии	T21	T21 T18	T21 T18	T21 T18 T13*	T21 T18 T13 SCA*	T21 T18 T13 45,X Триплоидия	21 T18 T13 45,X Триплоидия 5 MDS	21 T18 T13 45,X Триплоидия 5 MDS 30 AD

КАРИОТИП	FISH	XMA
Анеуплоидии, большие делеции/дупликации	Таргетный. Некоторые микроделеции/микродупликации	Все микро-делеционные/дупликационные синдром, LOH, UPD, мозаицизм)

СВОБОДНОЦИРКУЛИРУЮЩАЯ ДНК (сцДНК) – самый точный скрининг на хромосомную патологию

Геномед
8 (800) 350-54-28



Происхождение cfDNA – апоптотические клетки:

- Материнский кровоток

- Адипоциты

- Лейкоциты

- Плод

- Клетки плаценты (трофобласта) в материнском кровотоке

БИОХИМИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ: ВЗГЛЯД ЭКСПЕРТОВ

Cochrane Library

Trusted evidence.
Informed decisions.
Better health.

Cochrane Reviews | Trials | Clinical Answers | About | Help

Cochrane Database of Systematic Reviews

First trimester serum tests for Down's syndrome screening

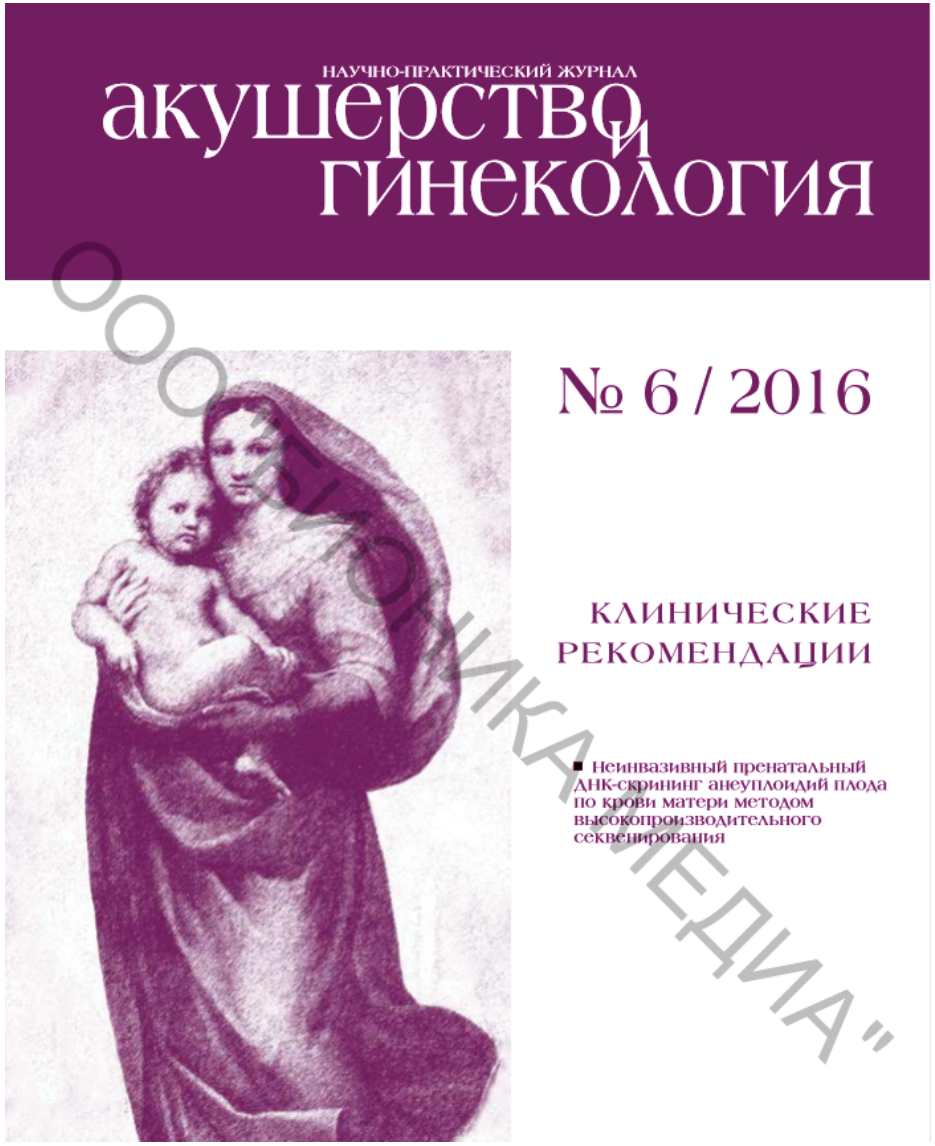
Cochrane Systematic Review - **Diagnostic** | Version published: 30 November 2015

Am score 13 View article information

S Kate Alldred | Yemisi Takwoingi | Boliang Guo | Mary Pennant | Jonathan J Deeks | James P Neilson

View authors' declarations of interest

- 56 исследований
- 204 759 беременных
- 27 исследований, посвящены сравнению двух и более скрининговых тестов
- **Мета-анализ** 9 комбинаций тестов **показал** лучшие результаты стратегий, включающих оценку возраста матери, free-βhCG и PAPP-A и **позволяющих выявлять синдром Дауна в 7 случаях из 10**



ООО "ЛОГИКА МЕДИА"

Показания к проведению ДНК-скрининга

Скрининговое определение анеуплодий плода (включая определение частичных анеуплодий при наличии у плода несбалансированных транслокаций, ассоциированных с синдромами Дауна, Эдвардса и Пата) при одноплодной беременности всем женщинам, не имеющим противопоказаний.

Методика НИПС

Геномед
8 (800) 350-54-28

- Порог фетальной фракции **– 3,5%**
- Срок беременности **– от 10 недель**
- Выявляемы синдромы **– от 1 до 31**
- Срок выполнения тоста **– до 8 дней**
- Подходит для **носителей донорских клеток, многоплодной беременности, в случае редукции эмбриона**

Неинвазивный пренатальный тест в России: популяционное исследование

DOI https://dx.doi.org/10.18565/aig.2019.12.30-35

Кудрявцева Е.В., Канивец И.В., Киевская Ю.К., Баранов И.И., Ковалев В.В., Коростелев С.А.

— 1) Кафедра акушерства и гинекологии ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России, Екатеринбург, Россия; 2) ООО «Геномед», Москва, Россия; 3) ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Минздрава России, Москва, Россия; 4) ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова (Сеченовский Университет)» Минздрава России, Москва, Россия

ОРИГИНАЛЬНАЯ СТАТЬЯ

Вопросы гинекологии, акушерства и перинатологии, 2019, том 18, №3, с. 46–51
Gynecology, Obstetrics and Perinatology, 2019, volume 18, No 3, p. 46–51

DOI: 10.20953/1726-1678-2019-3-46-51

Free-DNA плода: опыт популяционного скрининга хромосомной патологии в России

Е.В.Кудрявцева[1], В.В.Ковалёв[1], И.В.Канивец[2], Ю.К.Киевская[2], С.А.Коростелёв[3]

[1]Уральский государственный медицинский университет, Екатеринбург, Российская Федерация;
[2]ООО «Геномед», Москва, Российская Федерация;
[3]Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М.Сеченова (Сеченовский Университет), Москва, Российская Федерация

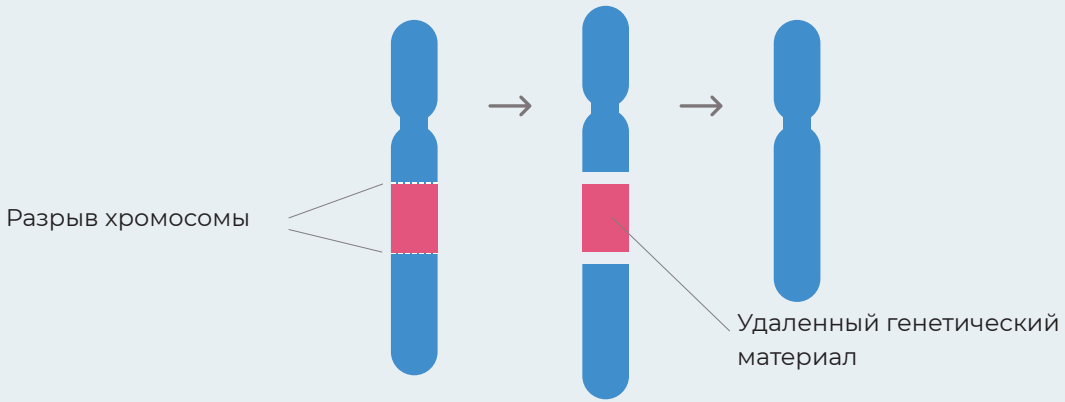
Синдромы	НИПС расширенный	НИПС 12	НИПС 5	НИПС Т21
Синдром Дауна	●	●	●	●
Синдром Эдвардса	●	●	●	
Синдром Патау	●	●	●	
Синдром Тернера	●	●	●	
Синдром Клайнфельтера	●	●	●	
Синдром XXX	●	●		
Синдром Якобса	●	●		
Синдром делеции 1p36	●			
Синдром Ди Джорджи	●			
Синдром Ангельмана	●			
Синдром Прадела-Вилли	●			
Синдром кошачьего крика	●			
19 моногенных синдромов у матери	●	●		

выполняются с 10 недель беременности

Все тесты выполнятся в Лаборатории Геномед

Микроделеционные синдромы

Геномед
8 (800) 350-54-28



- Встречаются часто
- Сопровождаются тяжелой неврологической симптоматикой
- Не зависят от возраста родителей

С-м Ангельмана

- Грубая ЗПМР
- Грубая ЗРР
- Эпилепсия
- Атаксия

частота 1: 12 000

с-м Прадера-Вилли

- Задержка ПМР
- Гипотония
- Ожирение
- Гипогонадизм

частота 1: 10 000

с-м ДиДжорджи

- Задержка ПМР
- ВПС
- Гипоплазия тимуса
- Иммунодефицит

частота 1: 2 000

с-м кошачьего крика

- Задержка ПМР
- ВПР гортани
- Гипотония
- Микроцефалия

частота 1: 20 000

синдром 1p36

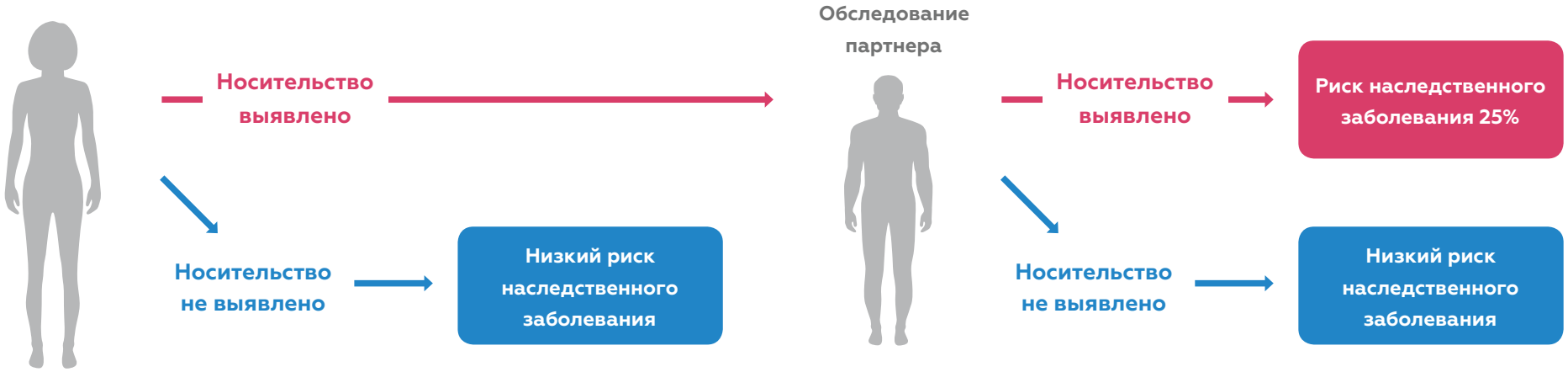
- Задержка ПМР
- Эпилепсия
- Гипотония
- Микроцефалия
- Нарушение слуха и зрения

частота 1: 5 000

Моногенные синдромы

Геномед
8 (800) 350-54-28

- Муковисцидоз
- Фенилкетонурия
- Галактоземия
- Тугоухость (SLC26A4)
- Нейрональный цероидный липофусциноз
- Тугоухость (GJB2)
- Болезнь Вильсона ATP7B
- Лейкоэнцефалопатия с вовлечением ствола головного мозга и спинного мозга и повышением концентрации лактаты
- Синдром Смита-Лемли-Опица
- Болезнь Тея-Сакса
- Мукополисахаридоз тип I
- Синдром множественных врожденных аномалий гипотонии и судоррог тип I
- Поликистоз почек с поликистозом печени или без него тип 4
- Врожденное нарушение гликозилирования тип Ia
- Диастрофическая дисплазия
- Иммунокостная дисплазия Шимке
- Синдром Ушера тип 2a
- Гомоцистинурия
- Врожденная непереносимость фруктозы



* Результаты анализа на носительство мутаций, ассоциированных с аутосомно-рецессивными заболеваниями, выдаются в отдельном заключении.

Частота аутосомно-рецессивных заболеваний

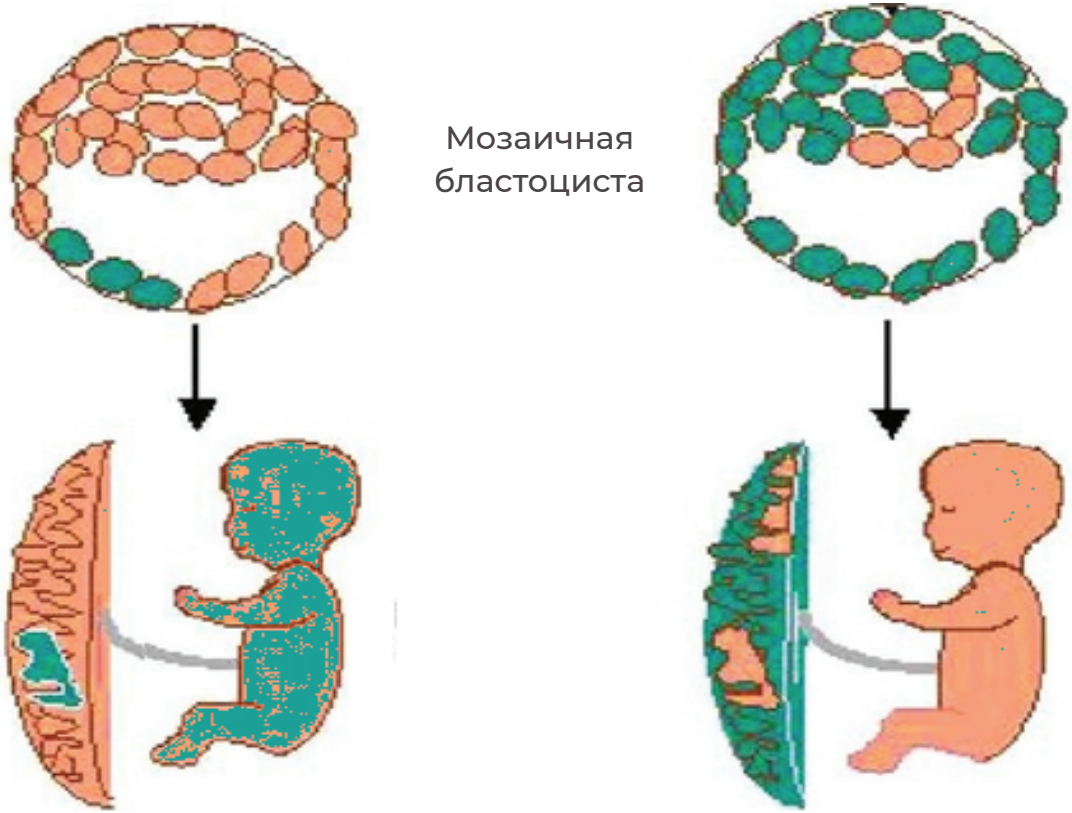
ГЕНОМЕД
8 (800) 350-54-28

- Каждый человек – гетерозиготный носитель АР заболеваний
- Тяжелые клинические проявления
- Отсутствие лечения
- При носительстве мутаций обоими родителями, риск рождения больного ребенка – 25%

Заболевание	Частота среди новорожденных	**Частота гетерозигот**
Муковисцидоз	1/1600- 1/3000	**1/20- 1/28**
ВДКН	1/5000	**1/33**
Фенилкетонурия	1/10 000	**1/50**
Галактоземия	1/28 000	**1/77**
Альбинизм	1/40 000	**1/100**
Алкаптонурия	1/100 000	**1/160**
Гомоцистинурия	1/150 000	**1/195**

Плацентарный мозаицизм – основная причина ложных результатов НИПС

Геномед
8 (800) 350-54-28



Возможный ложноотрицательный результат

Возможный ложноположительный результат

Противопоказания к НИПС

1. Пересадка костного мозга
2. Онкологические заболевания матери
3. Редукция одного эмбриона в анамнезе, донорская яйцеклетка, многоплодная беременность- для НИПС расширенный
4. **Наличие УЗ-маркеров хромосомной патологии плода**

ГЕНОМЕД
8 (800) 350-54-28

ГЕНОМЕД
Лицензия на осуществление медицинской деятельности № ЛО-50-01-009532 от 20.03.2018г.
ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ
115093, г. Москва, Подольское шоссе, д.8, корп. 5
+7 (495) 660 8377
mail@genomed.ru

Заключение
по результатам неинвазивного пренатального теста «НИПС Т21»

Пациент:
Дата рождения:
Срок беременности (недель):
Номер исследования:

Дата забора материала:
Дата поступления материала в лабораторию:
Дата готовности анализа:

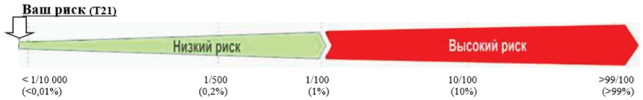
РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Риск Низкий

Фракция фетальной ДНК: 8.45%
Пол плода: Мужской

Исследуемая хромосома	Вычисленный риск по результатам лабораторного исследования	Комментарий
Трисомия 21 (Синдром Дауна)	<1/10000 (<0.01%)	Риск низкий

Заключение: По результатам исследования ДНК плода, выделенной из крови матери, установлен низкий риск рождения ребенка с трисомией 21.



Важная информация: Ни одно из существующих исследований не может гарантировать отсутствия у будущего ребенка любых отклонений. Неинвазивный пренатальный тест является скрининговым методом, основанном на анализе свободноциркулирующей ДНК плода. Неинвазивный пренатальный тест «НИПС Т21» определяет риск только трисомии 21 хромосомы у плода. С его помощью нельзя выявить все генетические или негенетические проблемы, которые могут быть у будущего ребенка. Даже если результаты теста отрицательные невозможно полностью исключить все потенциальные проблемы, связанные с 21 хромосомой, например, микроделеции или микродупликации небольших участков этой хромосомы. Методика исследования не позволяет исключить мозаицизм у плода и/или плацентарный мозаицизм по этим хромосомам. Для правильной интерпретации результатов исследования, получите дополнительную консультацию специалиста.

Врач-генетик Киевская Ю.К.

ГЕНОМЕД
Лицензия на осуществление медицинской деятельности № ЛО-50-01-009532 от 20.03.2018г.
ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ
115093, г. Москва, Подольское шоссе, д.8, корп. 5
+7 (495) 660 8377
mail@genomed.ru

Заключение
по результатам неинвазивного пренатального теста «НИПС Т21»

Пациент:
Дата рождения:
Срок беременности (недель):
Номер исследования:

Дата забора материала:
Дата поступления материала в лабораторию:
Дата готовности анализа:

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

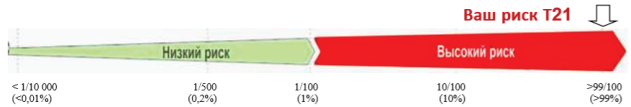
Высокий риск трисомии 21

Фракция фетальной ДНК: 8.45%
Пол плода: Мужской

Исследуемая хромосома	Вычисленный риск по результатам лабораторного исследования	Комментарий
Трисомия 21 (Синдром Дауна)	**9/10**	**Высокий риск**

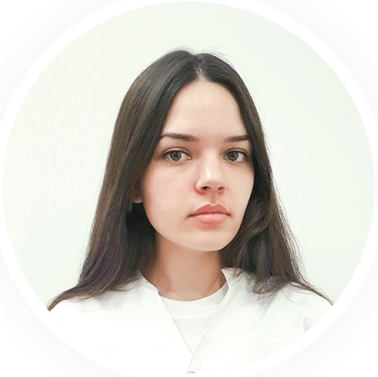
Заключение: По результатам исследования ДНК плода, выделенной из крови матери, установлен высокий риск рождения ребенка с трисомией 21

Обнаружена высокая вероятность синдрома Дауна у плода



Важная информация: Ни одно из существующих исследований не может гарантировать отсутствия у будущего ребенка любых отклонений. **Установленный высокий риск хромосомной патологии у плода не может служить основанием для прерывания беременности, а требует подтверждения диагноза методом молекулярного кариотипирования плода!** Неинвазивный пренатальный тест «НИПС Т21» определяет риск только трисомии 21 хромосомы у плода. С его помощью нельзя выявить все генетические или негенетические проблемы, которые могут быть у будущего ребенка. Даже если результаты теста отрицательные невозможно полностью исключить все потенциальные проблемы, связанные с 21 хромосомой, например, микроделеции или микродупликации небольших участков этой хромосомы. Методика исследования не позволяет исключить мозаицизм у плода и/или плацентарный мозаицизм по этим хромосомам. Для правильной интерпретации результатов исследования, получите дополнительную консультацию специалиста.

Врач-генетик Киевская Ю.К.



ГЕНОМЕД

8-926-812-07-50

jk@genomed.ru

dr.kievskaja

@genomed.ru