



## НИПТ

### ИНФОРМАТИВНЫЙ БУКЛЕТ ДЛЯ ПАЦИЕНТА

#### ЧТО ТАКОЕ НИПТ И В КАКИХ СЛУЧАЯХ ОН ПРОВОДИТСЯ?

НИПТ (англ. – Non-Invasive Prenatal Testing) – неинвазивное пренатальное исследование хромосом плода в крови матери. НИПТ проводится во время беременности для проверки хромосомного набора развивающегося плода.

#### Данное исследование даёт полезную информацию в следующих случаях:

- Биохимический скрининг указывает на повышенный риск аномалий плода
- Показатели УЗИ не соответствуют норме
- Возраст матери выше 35 лет

- В предыдущей беременности была найдена хромосомная патология плода
- Один из родителей является носителем Робертсоновской транслокации

НИПТ даёт возможность избежать инвазивных процедур – исследования хориона или амниоцентез, которые в 1% случаев связаны с развитием осложнений при беременности, риском прерывания. НИПТ проводится с 10ой недели беременности, но рекомендуется – после получения результатов биохимического скрининга. НИПТ можно проводить при двуплодной беременности.

# В ЧЕМ РАЗЛИЧИЕ ТЕСТОВ НИПТ И НИПТ ПЛЮС

## НИПТ

Данное исследование предназначено для анализа часто встречающихся хромосомных анеуплоидий:

- Трисомия 13ой хромосомы – синдром Патау
- Трисомия 18ой хромосомы – синдром Эдвардса
- Трисомия 21ой хромосомы – синдром Дауна
- Также определяется пол плода по анализу половых хромосом.

## НИПТ ПЛЮС

Данное исследование предназначено для анализа анеуплоидий всех хромосом, а также самых частых микроделеционных синдромов (Cri du chat, делеция 1p36, DiGeorge II, Wolf Hirschorn, Prader-Willi/Angelman, Jacobsen, Langer Giedion, Phelan McDermid, делеция 16p11). Тест включает определение пола плода.

## КАКОЙ МАТЕРИАЛ АНАЛИЗИРУЕТСЯ ВО ВРЕМЯ ИССЛЕДОВАНИЯ?

НИПТ – это генетический тест и, соответственно, анализируется генетический материал (ДНК). Материалом для НИПТ являются молекулы ДНК плацентарного происхождения, попавшие в кровеносную систему матери. В крови каждого человека есть свободно циркулирующая ДНК, оказавшаяся там вследствие нормальной жизнедеятельности клеток организма. Во время беременности, в кровь также попадает ДНК плаценты. Следовательно, материал для НИПТ тестирования происходит из плаценты, как и в случае инвазивного анализа клеток хориона. НИПТ тест определяет количество плацентарной ДНК по отношению к материнской ДНК и количество ДНК каждой хромосомы, таким образом выявляются количественные изменения хромосом (анеуплоидии).

## ЧТО НЕОБХОДИМО УЧЕСТЬ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ НИПТ ТЕСТИРОВАНИЯ?

Кровь для анализа собирают в специальные пробирки, кровь необходимо доставить в лабораторию в течение 72 часов. Важно, чтобы не произошло разрушение эритроцитов, поэтому забор крови проводится с понедельника по четверг (статус приема пищи не влияет на исход генетического тестирования). Далее, предпосылкой для успешного проведения анализа является количество плацентарной ДНК в крови матери – так называемая фетальная фракция (fetal fraction).

Если ее количество менее 3,5% результат получить невозможно, так как фрагменты ДНК матери будут подавлять плацентарную ДНК. Не у всех пациенток, после 10ой недели беременности, эта цифра достигает необходимой. Если необходим повторный тест, кровь рекомендуется сдать не раньше, чем через 15 дней после первого. Повторный тест проводится бесплатно.

В очень редких случаях результат невозможно получить повторно, что может быть связано с индивидуальными физиологическими особенностями. Важно понимать, что фетальная фракция не является диагностическим критерием хромосом плода.

## ЧТО ДЕЛАТЬ ЕСЛИ РЕЗУЛЬТАТ НИПТ ТЕСТИРОВАНИЯ ПОЛОЖИТЕЛЕН?

В таком случае, врачу вместе с пациентом необходимо рассмотреть результат в совокупности с другими показателями (УЗИ, биохимический скрининг, личный и семейный анамнез пациентки), чтобы определиться с дальнейшей тактикой обследований. Результат НИПТ тестирования может быть подтвержден или опровергнут только с помощью инвазивных методов исследования хромосом. В случае если изменения имеются только в плаценте, а не у плода, амниоцентез их не выявит. Плацентарный кариотип можно анализировать после забора образца плаценты во время родов.