



Информация предоставлена в качестве информационной и образовательной поддержки врачей. Мнения, высказанные на слайдах и в выступлении, отражают точку зрения докладчиков, которая не обязательно отражает точку зрения компании АО "Р-ФАРМ".

АО "Р-ФАРМ" не рекомендует применять препараты способами, отличными от описываемых в инструкции по применению. В связи с различиями в требованиях регулирующих инстанций в разных странах, зарегистрированные показания и способы применения препаратов, упоминаемые в данной презентации, могут различаться.

Перед назначением любых препаратов, пожалуйста, ознакомьтесь с локальными инструкциями по медицинскому применению, предоставляемыми компаниями-производителями. Полные инструкции по медицинскому применению доступны по запросу.

Информация о раскрытии финансовой заинтересованности.

Настоящим лектор подтверждает, что он (она) получает гонорары за консультационные услуги в области научной и педагогической деятельности (образовательные услуги, научные статьи, участие в экспертных советах, участие в исследованиях и др.) от следующих компаний: P-ФАРМ.

Данная презентация поддерживается компанией АО "Р-ФАРМ".

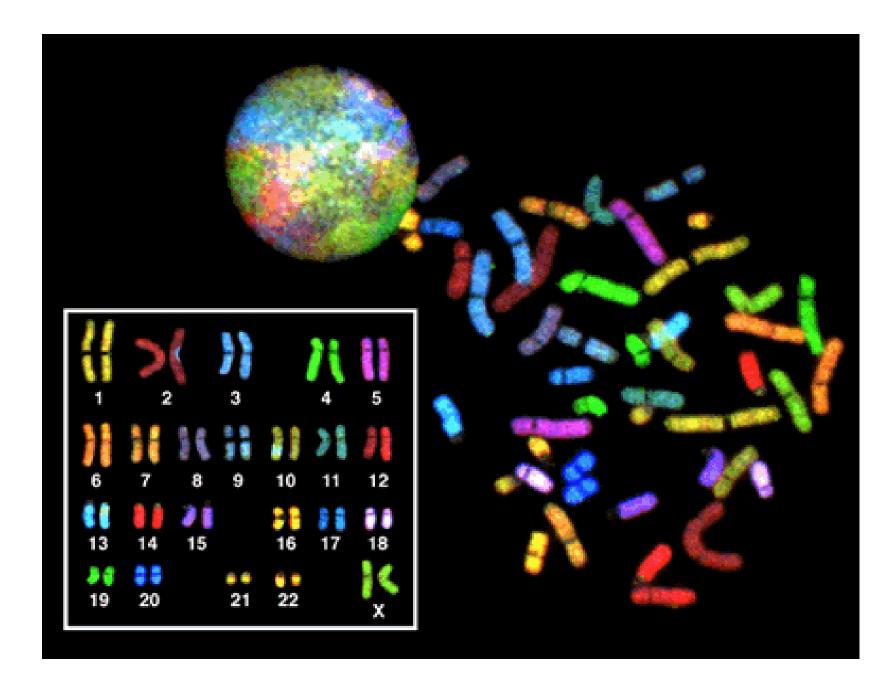
Цель беременности – рождение здорового ребёнка





Нормальный кариотип человека (беременной, её супруга, ребёнка)

46 XX или 46 XY



Синдром Дауна Трисомия **21**, **1**:600 живорожденных

Синдром Паттау: Трисомия 13, 1:5000 -1:10 000 живорожденных

Синдром Эдвардса: Трисомия 18, 1:5000-1:10000 живорожденных



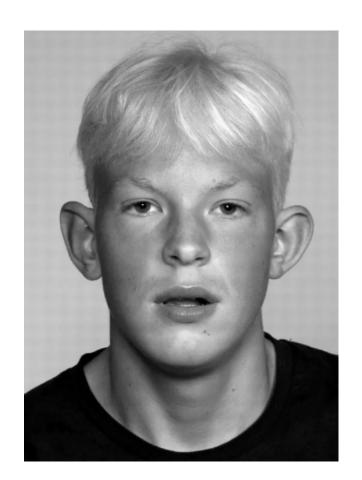




Синдром Якобса, 47, ХУУ, 1:840 живорожденных МАЛЬЧИКОВ

Синдром тройной Xхромосомы, 1:1000 живорожденных ДЕВОЧЕК

Синдром Клайнфельтера, 47, ХХУ, 1:500 живорожденных МАЛЬЧИКОВ







Как своевременно поставить диагноз?

Стандартный пренатальный скрининг (старт «2009»)

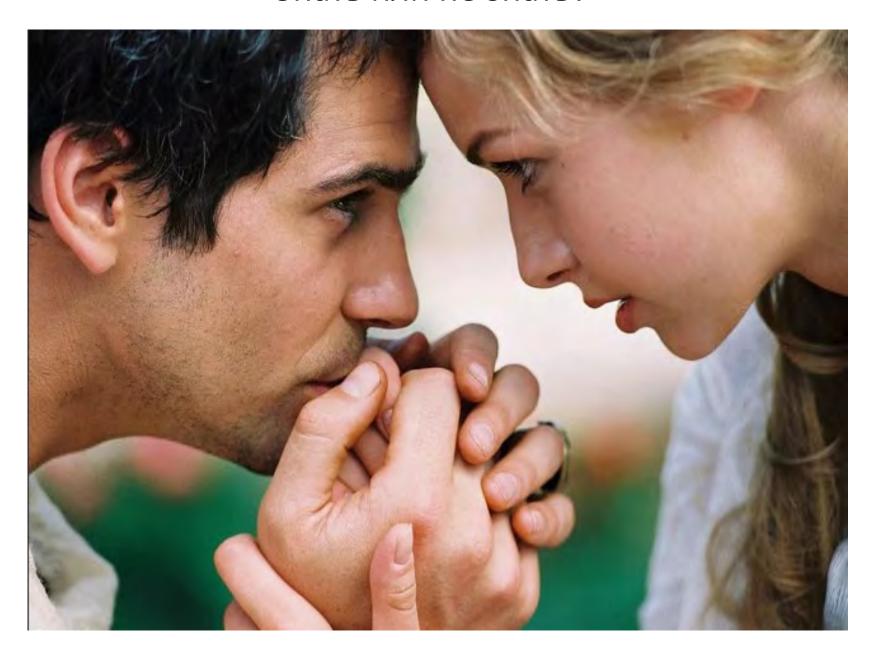
Постановление Правительства Российской Федерации от 31.12.2009 №1159

- УЗИ и биохимические показатели ß ХГЧ и ПАПП в I триместре беременности
- данные УЗИ для исключения поздно манифестирующих пороков развития во II триместре

Информативность около 80%

именно такой процент беременностей плодами с трисомией по 21-й хромосоме удаётся отнести к группе повышенного риска

Знать или не знать?





(неинвазивный пренатальный тест)

Современный и информативный метод скрининга

- НИПТ: основан на прямом анализе внеклеточной ДНК плода в крови матери
- Обладает высокой чувствительностью 99% и специфичностью 99%

Внеклеточная ДНК (вкДНК)



Фетальная ДНК – это внДНК в плазме крови из апоптозных клеток трофобласта

Материнская ДНК — вкДНК беременной из апоптозных клеток эндотелия, лейкоцитов, клеток печени и т.д. Длина фрагментов фетальной вкДНК - 120-170 п.н.

Фетальная фракция - процент вкДНК плодового происхождения от всей вкДНК беременной

<u>Фетальная вкДНК в крови беременной выявляется на 32-й день гестации, но необходимая для анализа концентрация накапливается только к 9-10-й неделе</u>

Чаще всего генетический материал клеток трофобласта и клеток плода идентичен

Заболевания (или состояния), определяемые НИПТ

- Синдром Дауна (трисомия по хромосоме 21)
- Синдром Эдвардса (трисомия по хромосоме 18)
- Синдром Патау (трисомия по хромосоме 13)
- Синдром Тернера (только у девочек, моносомия по хромосоме X)
- Синдром Клайнфельтера (только у мальчиков, две хромосомы X и одна хромосома Y)
- Синдром трипло-Х (только у девочек)
- Синдром добавочной Ү-хромосомы (только у мальчиков)
- Числовые анеуплоидии других хромосом
- Частичные анеуплоидии

Клиническая практика. Результаты.





В 3х случаях из 35 беременные были из низкой группы риска, 2 случая в процессе диагностики, 1 (без ИПД) нет информации о прерывании

В 3х случаях из 1138 не удалось выполнить исследование

Последовательность процедуры проведения НИПС



Общие принципы НИПТ

- добровольность
- экспертное УЗИ перед НИПТ
- не менее чем в 10-11 недель беременности
- при выявлении высокого риска хромосомных нарушений необходимо инвазивное подтверждение с получением результатов кариотипирования до 22 недель
- учитывая суммарное время выполнения НИПТ и кариотипирования (около 2 недель на каждое исследование) направлять на НИПТ следует до 17 недель

Диагноз: Одноплодная беременность 9/10 недель.

Показания: обеспокоенность состоянием плода

Уровень внеклеточной ДНК плода: 7,77%

Рассчитанный риск трисомий по хромосомам:

Хромосома	Состояние	Риск
21	Трисомия 21 (Синдром Дауна)	<0,1% (низкий риск)
18	Трисомия 18 (Синдром Эдвардса)	<0,1% (низкий риск)
13	Трисомия 13 (Синдром Патау)	<0,1% (низкий риск)

Числовые аномалии других аутосом:	Числовые аномалии половых хромосом:	Пол плода:
низкий риск (<0,1%)	низкий риск (<0,1%)	женский ♀

Заключение: результат анализа ДНК, выделенной из плазмы крови беременной, показал низкий риск наличия анеуплоидии по всем хромосомам у плода (с 1 по 22, а также хромосом X и Y). **Для интерпретации** результатов теста рекомендована консультация врача-генетика.

Диагноз: Одноплодная беременность 13/14 недель.

Показания: риск трисомии 21 по результатам КС 1:370, УЗИ без особенностей

Уровень внеклеточной ДНК плода: 11,21%

Рассчитанный риск трисомий по хромосомам:

Хромосома	Состояние	Риск
21	Трисомия 21 (Синдром Дауна)	>99,8% (высокий риск)
18	Трисомия 18 (Синдром Эдвардса)	<0,1% (низкий риск)
13	Трисомия 13 (Синдром Патау)	<0,1% (низкий риск)

Числовые аномалии других аутосом:	Числовые аномалии половых хромосом:	Пол плода:
низкий риск (<0,1%)	низкий риск (<0,1%)	женский ♀

Заключение: результат анализа ДНК, выделенной из плазмы крови беременной, показал высокий риск наличия трисомии хромосомы 21. Для интерпретации результатов теста и определения дальнейшей тактики ведения беременности ОБЯЗАТЕЛЬНА консультация врача-генетика.

Заключение по результатам пренатального кариотипирования



Кариотип: 47, ХХ, +21

Заключение: Трисомия 21(синдром Дауна)

Диагноз: Одноплодная беременность 13/14 недель.

Показания: противопоказания к ИПД (ретрохориальная гематома), высокий риск трисомии 13, 18, 21 по результатам КС, ультразвуковые маркеры (увеличение ТВП – 11 мм, отёк мягких тканей и гидроторакс плода)

Уровень внеклеточной ДНК плода: 6,89%

Рассчитанный риск трисомий по хромосомам:

Хромосома	Состояние	Риск
21	Трисомия 21 (Синдром Дауна)	<0,1% (низкий риск)
18	Трисомия 18 (Синдром Эдвардса)	<0,1% (низкий риск)
13	Трисомия 13 (Синдром Патау)	<0,1% (низкий риск)

Числовые аномалии других аутосом:	Числовые аномалии половых хромосом:	Пол плода:
низкий риск (<0,1%)	моносомия Х (>98,5%)	женский 🔉

Заключение: результат анализа ДНК, выделенной из плазмы крови беременной, показал **высокий риск** наличия моносомии хромосомы X.

Данные переданы лечащему врачу: инвазивная диагностика - кариотип плода: 45,Х.

Клинический случай №4 НИИ АГиР им. Д.О. Отта (Санкт-Петербург)

Диагноз: Одноплодная беременность 17/18 недель.

Показания: УЗМ/СЗРП, маловодие, вентрикуломегалия, повыш.толщина плаценты, ГЭК, БХМХП

Уровень внеклеточной ДНК плода: 11,45%

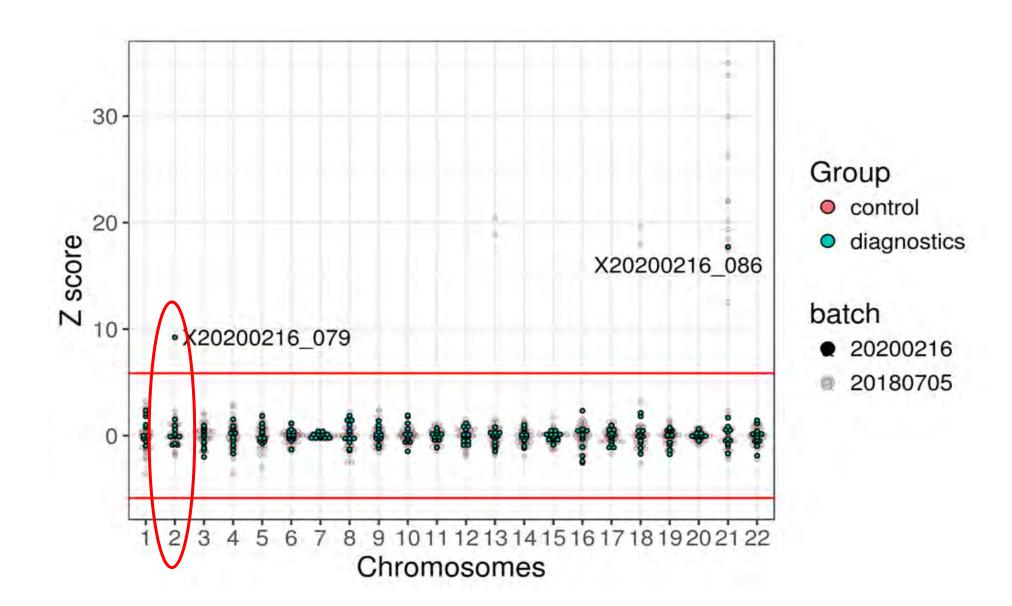
Рассчитанный риск трисомий по хромосомам:

Хромосома	Состояние	Риск
21	Трисомия 21 (Синдром Дауна)	<0,1% (низкий риск)
18	Трисомия 18 (Синдром Эдвардса)	<0,1% (низкий риск)
13	Трисомия 13 (Синдром Патау)	<0,1% (низкий риск)

Числовые аномалии других аутосом:	Числовые аномалии половых хромосом:	Пол плода:
Трисомия 2 (>99,0%)	низкий риск (<0,1%)	женский ♀

Заключение: результат анализа ДНК, выделенной из плазмы крови беременной, показал высокий риск наличия избытка генетического материала хромосомы 2. Для интерпретации результатов теста и определения дальнейшей тактики ведения беременности ОБЯЗАТЕЛЬНА консультация врачагенетика.

Клинический случай №4 (биоинформатическая обработка, НИИ АГиР им. Д.О. Отта, Санкт-Петербург)



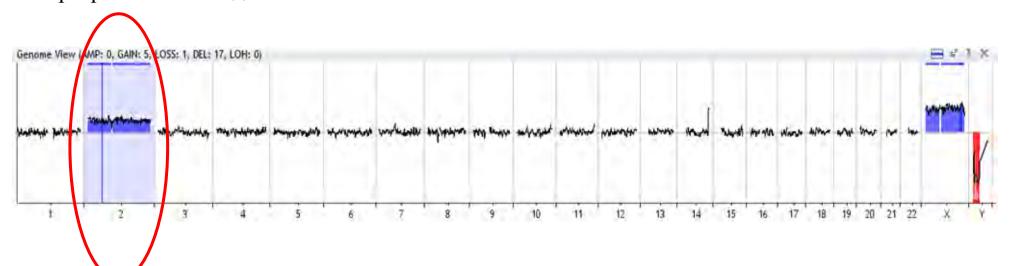
Клинический случай №4 (НИИ АГиР им. Д.О. Отта)

Диагноз: Одноплодная беременность 17/18 недель.

Показания: УЗМ/СЗРП, маловодие, вентрикуломегалия, повыш.толщина плаценты, ГЭК, БХМХП

Исследованный материал: ДНК из ворсин плаценты

Метод исследования: молекулярное кариотипирование (сравнительная геномная гибридизация, хромосомный микроматричный анализ) на биочипе G5963A 8x60K Agilent, array ID 256755917898_2_1. Эффективное разрешение метода – от 110 тыс.п.н.



Заключение: В результате молекулярного кариотипирования на биочипе G5963A 8x60K Agilent в клетках ворсин плаценты **выявлена трисомия по хромосоме 2**. Результаты исследования не являются клиническим диагнозом и должны быть интерпретированы врачом-генетиком.

Принято решение о прерывании беременности

НИПТ – РЕАЛЬНАЯ ПЕРСПЕКТИВА НЕИНВАЗИВНОЙ ДИАГНОСТИКИ ПАТОЛОГИИ У ПЛОДА





Спасибо!