

Когда проводится НИПТ?

После получения результатов комбинированного пренатального скрининга 1 триместра беременности (оптимально - в сроке 14-16 акушерских недель).

Где и как проводится НИПТ?

Венозная кровь сдается беременной женщиной в специальную пробирку в процедурном кабинете женской консультации, в которой она наблюдается или в процедурном кабинете медико-генетической консультации бюджетного учреждения Ханты-Мансийского автономного округа – Югры «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства» (МГК). Кровь сдается не натощак. Образцы крови из всех медицинских организаций округа сначала доставляются в МГК, а оттуда - в лабораторию для проведения НИПТ. Исследование там выполняется в течение 10-14 дней. Результат исследования оценивается врачом-генетиком.

Можно ли отказаться от проведения НИПТ?

НИПТ проводится только при наличии письменного согласия беременной женщины. От проведения НИПТ можно отказаться, однако стоит иметь в виду, что при отказе от обследования становится невозможным получение более точной информации о Вашем индивидуальном риске рождения ребенка с хромосомной аномалией.

Может ли результат НИПТ быть неинформативным и что делать в таком случае?

В достаточно редких случаях (около 3,5%), в т.ч. при вышеперечисленных ограничениях, уровень фрагментов ДНК плода в крови матери может быть ниже порога аналитической чувствительности метода. В таком случае требуется повторный забор венозной крови для проведения повторного исследования (не ранее, чем через 2 недели от момента сдачи предыдущего образца крови).

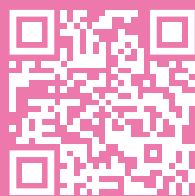
Как узнать результат?

Результаты НИПТ, после получения из лаборатории, направляются МГК по защищенному каналу связи в медицинские организации по месту наблюдения беременных. Ваш врач акушер-гинеколог сообщит Вам результаты исследования.

При высоком риске ХА плода по результатам НИПТ женщину активно вызывают для консультации врачом-генетиком в МГК, по итогам которого принимается решение о проведении подтверждающей инвазивной пренатальной диагностики.

При низком риске хромосомных аномалий плода Вы продолжите наблюдение в женской консультации по месту жительства в соответствии с действующими стандартами.

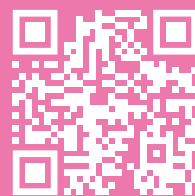
Наши контакты:



Наш сайт



Вконтакте



Telegram

Памятка подготовлена заведующим медико-генетической консультации БУ Ханты-Мансийского автономного округа-Югры «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства», врачом-генетиком, к.м.н. **Л. Н. Колбасиным**



БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ХАНТЫ-МАНСЙСКОГО
АВТОНОМНОГО ОКРУГА-ЮГРЫ
«СУРГУТСКИЙ ОКРУЖНОЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ЦЕНТР ОХРАНЫ
МАТЕРИНСТВА И ДЕТСТВА»

НЕИНВАЗИВНОЕ ПРЕНАТАЛЬНОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ

Сургут, 2025

У Вас наступила долгожданная беременность, и мы с Вами хотим быть уверены в её благополучном завершении! Вы должны знать, что в каждой семье, независимо от наследственности и числа уже рожденных здоровых детей, имеется небольшой риск рождения ребенка с хромосомной аномалией, потому что данные болезни не передаются по наследству, а возникают спонтанно.

Для получения более точной информации о Вашем индивидуальном риске рождения ребенка с хромосомной аномалией, лечащим врачом при наличии определенных показаний Вам может быть предложено прохождение **неинвазивного пренатального тестирования**.

Что такое неинвазивный пренатальный тест?

Неинвазивное пренатальное тестирование (НИПТ) – это исследование, выполняемое путем выделения свободно циркулирующих фрагментов ДНК плода из крови будущей матери, их дальнейшего анализа для определения риска хромосомных аномалий (ХА) плода.

НИПТ является **скрининговым исследованием**. Это значит, что анализ позволяет оценить риск определённых ХА плода, но не позволяет однозначно их диагностировать.

Риск каких хромосомных аномалий плода может определить НИПТ?

Всё зависит от вида НИПТ. Полногеномный НИПТ позволяет оценить риск:

распространенных ХА, таких как:

- **Синдром Дауна** – врожденная ХА, характеризующаяся особым внешним видом больного и заметным снижением его интеллекта. Другие изменения, включая врожденные пороки развития, встречаются реже, но они могут вызвать осложнения и даже потребовать специального лечения, включая применение лекарств и оперативную помощь. Причиной патологии является дополнительная хромосома в 21-й паре.
- **Синдром Эдвардса** (возникает из-за дополнительной хромосомы в 18-й паре) и **синдром Патау** (связан с появлением дополнительной хромосомы в 13-й паре) – тяжёлые ХА, которые сопровождаются врожденными пороками нервной системы, сердца и других внутренних органов.
- **Аномалии, связанные с половыми хромосомами**. В норме 23-ю пару хромосом у мужчин образуют X-хромосома и Y-хромосома, у женщин – две X-хромосомы. Если в 23-й паре появляются лишние хромосомы или, напротив, отсутствует одна из необходимых хромосом, это приводит к серьёзным патологиям.

редких ХА, таких как микрохромосомные (возникающие из-за перестройки участков хромосом и часто сопровождающиеся умственной отсталостью и другими серьёзными нарушениями здоровья) и другие синдромы.

Каковы показания и противопоказания к проведению НИПТ?

Показания к НИПТ:

- Индивидуальный риск ХА плода в диапазоне 1/101 – 1/1000 по данным комбинированного пренатального скрининга 1 триместра беременности (экспертное УЗИ + биохимический скрининг в 11 – 13⁺⁶ недель беременности).

Противопоказания к НИПТ:

- Срок беременности менее 9 акушерских недель и более 32 недель;
- Многоплодная беременность, в том числе одноплодная беременность, которая началась как беременность двойней (исчезающий близнец).

Ограничения к НИПТ (повышен риск неполучения результата, ложноотрицательного или ложноположительного результата, необходимости перезабора биоматериала):

- Переливание крови (в течение последних 3-х месяцев);
- Иммуноterapia и терапия стволовыми клетками;
- Пересадка органов и тканей;
- Онкологическое заболевание;
- Индекс массы тела более или равном 30 кг/м²;
- Замершая беременность.

В чём разница между НИПТ и другими пренатальными исследованиями?

НИПТ не заменяет и не отменяет другие исследования во время беременности, а служит дополнением к ним, позволяет оперативно получить дополнительную информацию о рисках ХА и определиться с дальнейшей тактикой ведения беременности.