

# **NIPT z pohľadu klinického genetika**

**Melišová K., Ondrejčák, M., Kleskeň P.**

**NOVAPHARM s.r.o Bratislava**

**15. Konference prenatálnej medicíny  
Praha, 9.1.2015**

# NIPT

- 1/2013 spolupráca s Gennet s.r.o. (BGI Shenzen)
- 1/2013 – 12/2014 – 172 vzoriek
- 3 x T 21 – verifikácia, 1 x XXX
- 62 pôrodov klinicky zdravé deti, pohlavie správne určené



# Porovnanie skríníngov

	DR	FPR
Kombinovaný skríníng	90 %	5 %
NIPT	> 99%	< 1%

# Odporúčania SGOOC (J Obstet Gynaecol 2013;35(2):177-181)

- ✓ NIPT má byť voľbou k amniocentéze pre tehotné so zvýšeným rizikom T 21, 18, 13
- ✓ Konzultácia pred testom má obsahovať diskusiu o limitáciách testu
- ✓ Žiadne pôrodnické rozhodnutie u gravidít s pozitívnym NIPT by nemalo byť uskutočnené bez konfirmačného vyšetrenia



# Indikácia k NIPT

- Vek pacientky nad 35 rokov
- Pozitívny BS pre T 21, 18, 13
- Nosičstvo Robertsonovej translokácie 21 ev.13
- USG marker u plodu
- Nízke riziko – psychologická indikácia
- ICSI
- KI k invazívnemu vyšetreniu

# Aditívne genetické riziká

- OA – sterilita, infertilita, stigmatizácia - CGV, DNA progenitorov
- USG nález (marker) – 1.krok NIPT + CGV, ev.DNA progenitorov;  
2.krok CVS/AMC – karyotyp, CGH array, DNA dg (napr. CF), biochemické, sérologické vyšetrenie
- Znížený uE<sub>3</sub> – riziko SLO sy – NIPT + DNA vyšetrenie progenitorov
- Genealogické vyšetrenie – CGV, DNA dg progenitorov



# Cytogenetické vyšetrenie pri NIPT

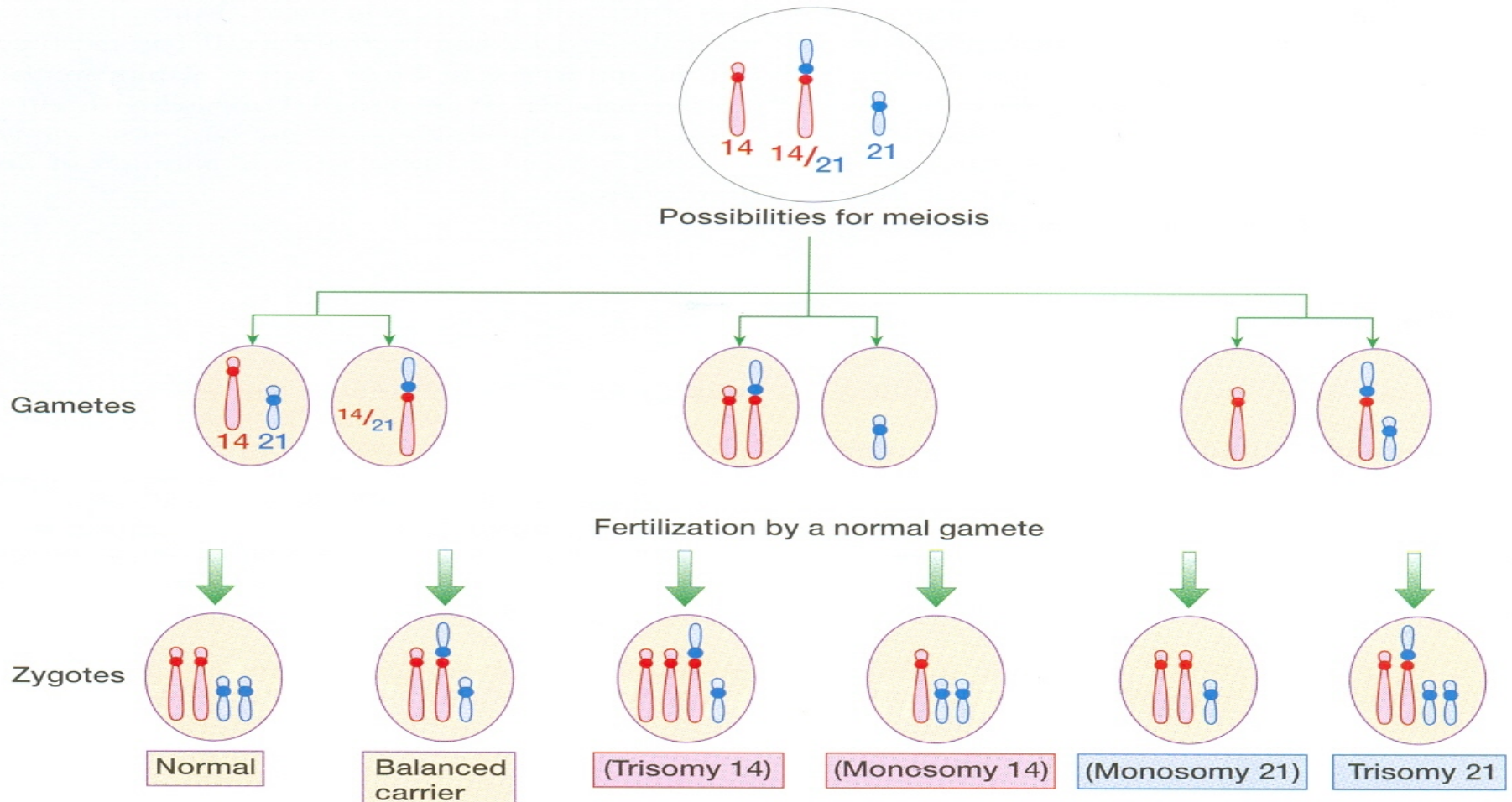
- Opakované reprodukčné straty v OA/RA
- Sterilita I bez klinicko genetického vyšetrenia
- Patologický USG nález
- Verifikácia patológie NIPT (prognóza)

# Chromozómové aberácie

- Numerické aberácie pohlavných chromozómov X a Y
- Vyvážené štruktúrové aberácie chromozómov
  - translokácie
  - inverzie

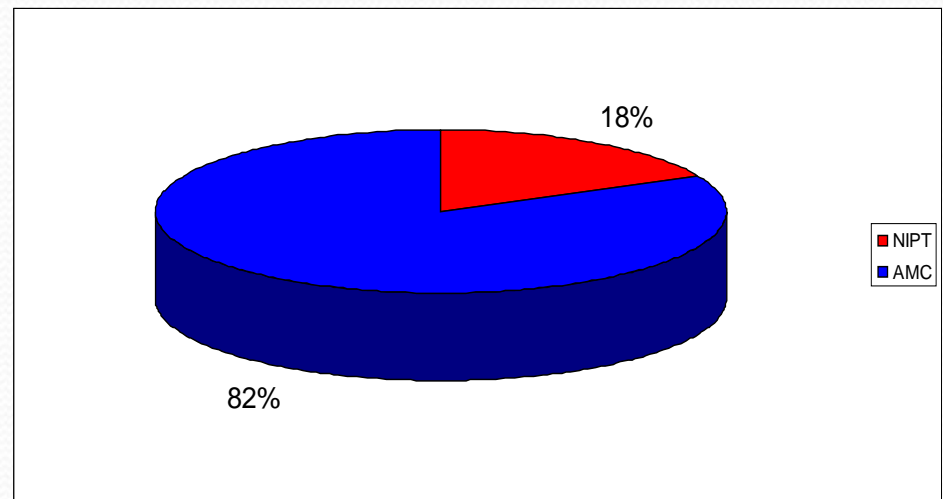


# Robertsonova translokácia 14;21



# Naše výsledky

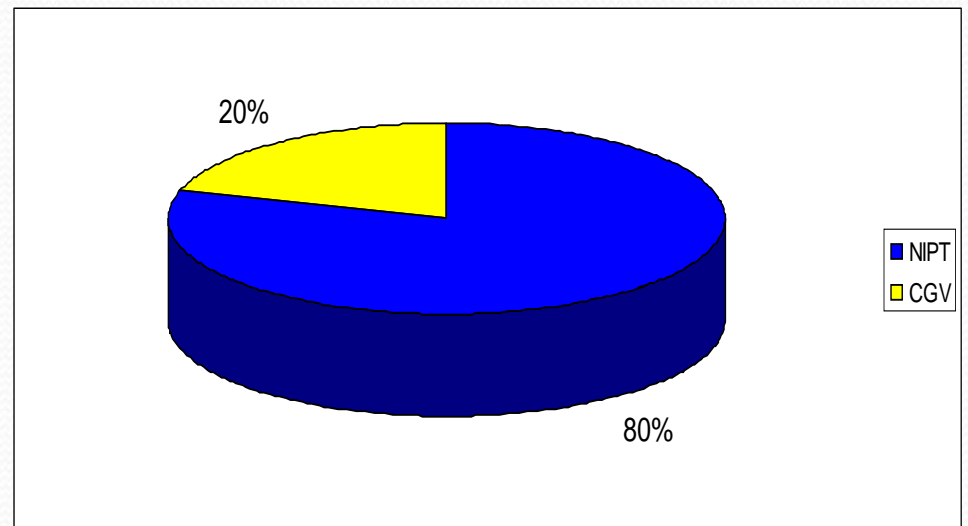
- 1.1.2013 – 31.12.2014
- 172 vzoriek NIPT
- 796 vzoriek plodovej vody



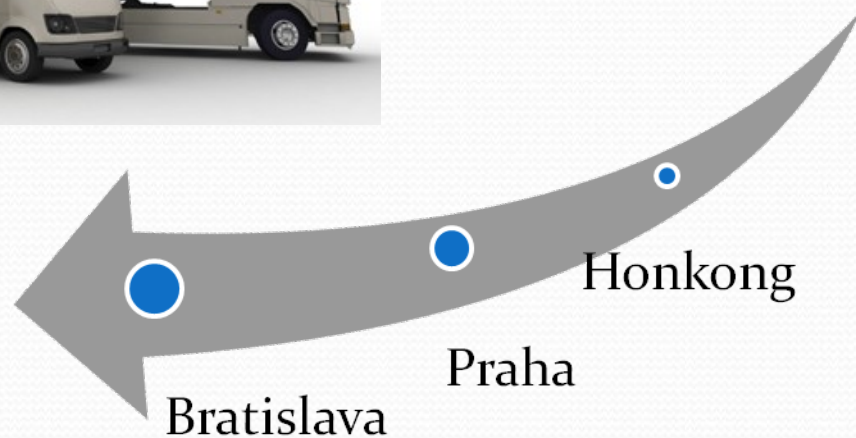
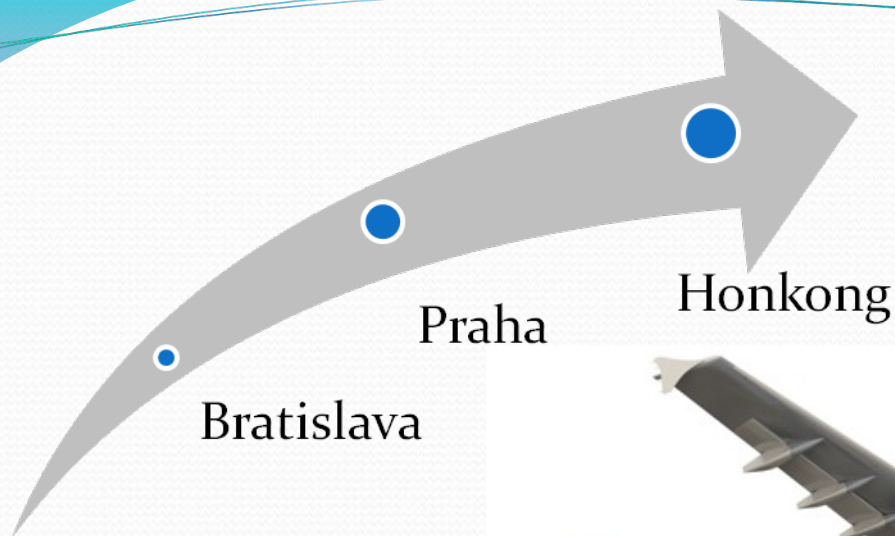


# Naše výsledky

- 1.1.2013 – 31.12.2014
- 172 vzoriek NIPT
- 44 CG vyšetrení rodičov



13 dní





# Záver

- 1, *Conditio sine qua non*:
  - Klinicko genetické vyšetrenie
  - Indikácia
  - Sonografické vyšetrenie bezprostredne pred venepunkciou a morfológické sonografické vyšetrenie po NIPT
- 2, Pri patologickom karyotype jedného z rodičov nie je NIPT dostatočným testom – je nutné stanoviť karyotyp plodu
- 3, Pri USG patológii plodu nie je NIPT dostatočným testom – je nutné stanoviť karyotyp plodu, ev FISH, aCGH
4. Pri patologickom výsledku NIPT je nutná verifikácia patológie klasickým cytogenetickým vyšetrením alebo QF PCR
5. Trizómiu chromozómu 21 a 13 je pre prognózu nutné diagnostikovať klasickým cytogenetickým vyšetrením