

Původní práce

Kontingenční NIPT screening (výsledky - Gennet, s.r.o. 2017-2019)

Contingency NIPT screening (results - Gennet, s.r.o. 2017-2019)

David Stejskal, et al.
Gennet, s.r.o., Praha

Korespondenční adresa: MUDr. David Stejskal, GENNET, s.r.o., Kostelní 9, 170 00 Praha 7, tel.: +420 222 313 000, e-mail: david.stejskal@gennet.cz

Publikováno: 23. 1. 2020
Actual Gyn 2020, 12, 7

Přijato: 14. 1. 2020
ISSN 1803-9588

Akceptováno: 20. 1. 2020
© 2020, Aprofema s.r.o.



Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com

Citujte tento článek jako: Stejskal D, et al. Kontingenční NIPT screening (výsledky - Gennet, s.r.o. 2017-2019). Actual Gyn. 2020;12:7

Úvod: Kontingenční screening vrozených vad s využitím neinvazivního vyšetření volné DNA v mateřské plazmě (NIPT) v centru Gennet vychází z doporučení Společnosti lékařské genetiky a genomiky (SLG) k indikaci NIPT a doporučení k provádění diagnostických prenatalních vyšetření. Výsledky Kombinovaného testu v prvním trimestru (FTS) rozdělují těhotné do tří kontingentů:

1) Těhotné s rizikem ($>1/100$) aneuploidie chromozomů č. 21 (T21), č. 18 (T18) a č. 13 (T13), s ultrazvukovým nálezem nebo výraznou atypii některého z markerů, kterým je doporučena genetická konzultace. Diagnostickým vyšetřením první volby je rapidní stanovení častých aneuploidií pomocí kvantitativní fluorescenční polymerázové reakce (QFPCR). Následným vyšetřením při negativním výsledku QFPCR je chromozomální microarray (CMA) s vyšetřením variant počtu kopií (CNV).

2) Těhotným se středním kombinovaným rizikem bez ultrazvukového nálezu (mezi $1/100-1/500$), je doporučeno NIPT zaměřené na časté aneuploidie.

3) Těhotné s nízkým rizikem (cca $>1/1\ 500$) pokračují do II. trimestru k provedení integrovaného testu.

Materiál a metody: V období leden 2017 – listopad 2019 bylo v Gennetu (pracoviště Praha, Liberec, Ústí nad Labem) provedeno 24 052 FTS a vyšetřeno 886 biopsií choria (CVS), 3 028 amniocentéz (AMC) a 4 076 NIPT. Část vzorků byla do laboratoře transportována ze spolupracujících pracovišť. Prenatálně bylo diagnostikováno celkem 460 závažných nálezů: 205 případů T21, 53 případů T18, 17 případů T13, 69 ostatních aneuploidií a 116 CNV. U pozitivních nále-

zů s dostatečnými údaji o indikaci jsme určili podíl výsledků FTS, NIPT a nálezů ve II. trimestru na diagnóze. Na datech získaných při FTS v Gennetu jsme modelovali velikost kontingentů při NIPT screeningu.

Výsledky: NIPT se uplatnil významně při prenatalní diagnóze T21: 7,5 % případů T21 (12/161) bylo diagnostikováno pomocí NIPT. Stejná část (7,5 %) případů T21 byla diagnostikována pomocí nálezů ve II. trimestru – integrovaný test u 4,5 % případů, u 3 % ultrazvukový nález. U prenatalní diagnostiky T18 a T13 by se při striktní aplikaci doporučení SLG NIPT neuplatnil – prakticky všechny případy T18 a T13 byly indikovány výsledky FTS nebo ultrazvukového (UZ) vyšetření ve II. trimestru. Na základě výsledků FTS v Gennetu jsme odhadli kontingenty NIPT screeningu: 3,8 % screenovaných bylo indikovaných k invazivní diagnostice, 9,4 % k NIPT a 10 % k integrovanému testu. Senzitivita kontingenčního NIPT screeningu častých aneuploidií by při aplikaci tohoto modelu přesáhla 95 %.

Závěr: Kvalitní FTS a hlavně expertní UZ v I. a II. trimestru zůstane základním nástrojem prenatalního screeningu i v případě plošné implementace NIPT v současném standardu. Významné riziko při FTS nebo UZ nález bude stále indikací k invazivnímu vyšetření, při kterém je možno prokázat nejen časté aneuploidie, ale i klinicky významnější subchromozomální CNV a monogenní vady.