

## Přehledová práce

**Využití NIPT při definovaném hraničním výsledku konvenčního screeningu dle Doporučení ČSKB a SLG a možnosti úhrady v roce 2020**

**The use of NIPT in the defined borderline result of conventional screening according to Czech Society of Clinical Biochemistry and Czech Society of Medical Genetics and Genomics recommendations and the possibility of reimbursement in 2020**

*Drahomíra Springer<sup>1</sup>, Jaroslav Loucký<sup>2</sup>, Vladimír Gregor<sup>3</sup>, David Čutka<sup>4</sup>, David Stejskal<sup>5</sup>*

<sup>1</sup>ÚLBDL 1. LF UK a VFN, Praha

<sup>2</sup>Prediko, Zlín

<sup>3</sup>OLG, Thomayerova nemocnice, Praha

<sup>4</sup>CLG, České Budějovice

<sup>5</sup>Gennet, s.r.o., Praha

*Korespondenční adresa: doc. Ing. Drahomíra Springer, Ph.D., Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky 1. LF UK a VFN, U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2, tel.: +420 224 962 883, e-mail: drahomira.springer@vfn.cz*

Publikováno: 23. 1. 2020

Actual Gyn 2020, 12, 8

Přijato: 16. 1. 2020

ISSN 1803-9588

Akceptováno: 20. 1. 2020

© 2020, Aprofema s.r.o.



Článek lze stáhnout z [www.actualgyn.com](http://www.actualgyn.com)

Citujte tento článek jako: Springer D, Loucký J, Gregor V, Čutka D, Stejskal D. Využití NIPT při definovaném hraničním výsledku konvenčního screeningu dle Doporučení ČSKB a SLG a možnosti úhrady v roce 2020. Actual Gyn. 2020;12:8

NIPT (neinvasivní prenatalní testování) je v současnosti metodou s nejvyšším zachytem a nejnižší falešnou pozitivitou nejčastějších chromozomálních aberací, ale spektrum genetických onemocnění, které lze diagnostikovat v rámci NIPT, se stále rozšiřuje (mikrodelece/mikroduplikace, monogenní choroby). Odborné společnosti SLG a ČSKB ČLS JEP po společném jednání navrhly schéma prenatalního screeningu, které umožní velmi dobrou detekci vrozených vývojových vad při využití technik NIPT. Tyto metody jsou v indikovaných případech šetrnější a zároveň finančně srovnatelnou alternativou k invazivnímu vyšetřování. Navrhovaný systém hrazení NIPT není plošným screeninem, jde o vyšetření u žen s definovaným hraničním rizikem. NIPT by měl být indikován při výsledném riziku z kombinovaného testu v I. trimestru mezi 1/101 až 1/500 a při negativním ultrazvukovém nálezu. To se týká asi 4 - 6 % vyšetřovaných žen v závislosti na jejich věkové distribuci. Dále může NIPT být indikován na základě výsledku integrovaného testu, sérum integrovaného testu i testu ve II. trimestru těhotenství (riziko v rozmezí 1/101-1/300). Jde o méně než 1 % výsledků integro-

vaného testu v závislosti na věkové distribuci vyšetřovaných žen. Pozitivní nález NIPT (asi 1 - 2 % z celkového počtu vyšetřovaných žen).

Stále probíhají jednání zástupců odborných společností a plátců péče ve spolupráci s MZ ČR. V ČR jsou těhotné často vyšetřovány gynekology bez FMF certifikátu (Fetal Medicine Foundation London – ověřuje každoročně správnost měření NT) – v ČR je k lednu 2020 platných 157 certifikátů FMF. Správné měření NT i dalších UZ markerů by mělo být prováděno v centrech zkušenými ultrasonografisty.

V minulých letech bylo prováděno NIPT v naší republice za úhradu samotnou těhotnou. Každé centrum prenatalní péče tento test nabízí, ale poskytovatelé se liší. Nejčastěji se jedná o testy Prenascan, Harmony a Trisomy Test. Rozšiřuje se vyšetřování soupravou Clarigo firmy Multiplicom. V roce 2018 resp. 2019 absolvovalo NIPT 8 866, resp. 8 720 těhotných žen.