

РОЛЬ НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТА В ДИАГНОСТИКЕ ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ

Нигматуллина И.И.

*Кафедра Акушерства и гинекологии Центра развития профессиональной
квалификации медицинских работников*

Научный руководитель д.м.н. Ниязметов Р.Э.

Частота диагностирования хромосомных аномалий колеблется в пределах 1 случая на 300-2500 беременных, при этом преобладают трисомии по 13, 18 и 21 хромосомам. Основным инструментом их диагностики является пренатальный скрининг. В Республике Узбекистан пренатальный скрининг на сроке 11-14 недель гестации предполагает проведение УЗИ и исследование материнских маркеров хромосомных аномалий в сыворотке крови с последующим программным анализом индивидуального риска. Это непрямой метод с большим числом ложноположительных и ложноотрицательных результатов.

В крови беременной присутствует внеклеточная ДНК (вкДНК) плода с полным набором его хромосом, ее определение является неинвазивным пренатальным тестом (НИПТ), который используется во всем мире с 2011 г., так как он обладает высокой точностью определения трисомий по 13, 18 и 21 хромосомам, других аутосом и половых хромосом.

Цель исследования - анализ результатов пренатального скрининга с использованием НИПТ у беременных с риском хромосомной патологии >1:100 по результатам программ «Astraria», «Delfia-Lifecycle», «Prisca I».

Материал и методы. Средний возраст исследуемых 68 беременных составил $36,42 \pm 4,13$ года. 36 (52,94%) беременных были старше 35 лет. Средний ИМТ составил $23,96 \text{ кг/м}^2$, у 25 (36,76%) ИМТ превышал 25 кг/м^2 . Все беременности были спонтанными и одноплодными.

Все исследования проведены строго по оригинальному протоколу «BGI NIFTY», одноконцевое секвенирование (SE50) проведено на валидированной платформе «BGISEQ-500» (BGI Group, Китай) с расчетом результатов на оригинальном программном обеспечении «BGI HALOS NIFTY 2.3.2.1011» (BGI Group, Китай).

Результаты исследования. Положительные результаты НИПТ, констатирующие хромосомные аномалии констатированы у 53 (77,94%) беременных. Все положительные результаты подтверждены амниоцентезом.

Положительный НИПТ по трисомии 13 хромосомы (синдром Патау) получены у 5 (9,43%) пациенток и у 1 - ложноположительный (вследствие высокой вероятности плацентарного мозаицизма).

Положительный НИПТ по трисомии 18 хромосомы (синдром Эдвардса) констатирован у 17 (32,08%) беременных. Положительный НИПТ по трисомии 21 хромосомы (синдром Дауна) выявлен у 31 (58,49%) беременных. Все случаи частых анеуплоидий подтверждены по результатам ИПД.

Нет статистически значимой взаимосвязи возраста беременных результатами НИПТ по трисомии 13 хромосомы, $p=0,157$, 18 хромосомы, $p=0,351$, 21 хромосомы, $p=0,413$. Чувствительность НИПТ для трисомии 13 и трисомии 18 хромосом составляет 95,78% и 97,83% соответственно, при специфичности в 99,92% и 99,94%. Чувствительность для трисомии по 21 хромосоме - 99,16% при специфичности 99,95%. Прогностическая ценность положительного результата для трисомии 13 хромосомы 69,24%, для 18 - 89,04%, для 21 хромосомы - 95,84%.

Таким образом применение НИПТ следует проводить у беременных с высоким риском, а также при среднем риске. В ближайшем будущем вместо программ «Astraria», «Delfia-Lifecycle», «Prisca I» целесообразно применять НИПТ в качестве первичного теста.

Выводы:

1. НИПТ демонстрирует большую точность определения хромосомных аномалий относительно программ «Astraria», «Delfia-Lifecycle», «Prisca I».
2. Высокая чувствительность, специфичность и прогностическая ценность положительного результата для трисомий 13, 18 и 21 хромосом практически нивелирует долю ложноположительных результатов на фоне точности определения самых частых анеуплоидий в первом триместре беременности.
3. В ближайшем будущем вместо программ «Astraria», «Delfia-Lifecycle», «Prisca I» целесообразно применять НИПТ в качестве первичного теста.

Список литературы:

1. Мубитдинова Х.Хамраева Г.Назаров, Б.Фатхуллаева, Д.& Муминова, Н. (2024). Circadian' rhythm of total peripheral vascular resistance in acute renal failure in c hildren aged 7.1-18 years old. in Library, 7(1), 3-12. извлечено от <https://inlibrary.uz/index.php/archive/article/view/36896>
2. Мухитдинова, Х., Алауатдинова, Г., Хамраева, Г., Шомуродов, А., & Сабирова, Ф. (2024). Кореляционные связи интенсивной терапии и гемодинамики при ожоговой токсемии детей до 3 лет. in Library, 2(2), 215-220. извлечено от <https://inlibrary.uz/index.php/archive/article/view/36900>

3. Красненкова, М., & Хамраева, Г. (2024). Особенности нарушения баланса электролитов у пациентов с тяжелой черепно-мозговой травмой . in Library, 2(2), 122-125. извлечено от <https://inlibrary.uz/index.php/archive/article/view/36901>