

Tibbiyot
Mutaxassislari Uchun

NIPT

Qo'llanma
Qo'llanmasi



TA'RIFLAR

cff-DNA: Hujayradan Tashqari Fetal-DNA

NIFT: cff-DNA orqali o'tkaziladigan Non-Invaziv Fetal Skrining

NIPT: cff-DNA orqali o'tkaziladigan Non-Invaziv Prenatal Skrining

Ijobyi prediktiv qiymat-(PPV): Test natijasi (+) "Yuqori xavf" chiqqanlarning haqiqatan ham (+) ya'ni bemor bo'lish ehtimoli. Prevalens va o'ziga xoslikdan ta'sirlanadi. (21-xromosoma uchun PPV %90-%92)

Salbiy prediktiv qiymat-(NPV): Test natijasi (-) "Past xavf" chiqqanlarning haqiqatan ham (-) ya'ni bemor bo'lmaslik ehtimoli. Prevalens va sezgirlikdan ta'sirlanadi. (21-xromosoma uchun NPV %98-%99)

Plasentaga cheklangan mozaizm: Fetus xromosomalarining normal bo'lishiga qaramay faqat plasentada xromosoma anomaliyasi bo'lish holatidir.

NIPT NIMA TA'MINLAYDI?

- Juda katta darajada plasental xromosoma tuzilmani baholashni ta'minlaydi.
- Ushbu testda anomaliya chiqqanda tasdiqlanishi kerak. Amnion suyuqligida ham NIPT bilan mos natija bo'lsa, fetal xromosoma kasalliklarining tashxisini qo'yish imkonini beradi.
- NIPT testida bir xromosoma o'zgarishi chiqib, amnion suyuqligi normal chiqsa, ikki imkoniyat bo'lishi mumkin: testda xatolik ehtimoli hisobga olinishi yoki o'zgarish plasentaga cheklangan mozaik bo'lishi mumkin.
- Plasentaga cheklangan mozaiklik tashxisi: Xromosoma kasalligining fetusta yo'q bo'lib, plasentada mavjud bo'lishidir. Bu anomaliya plasentada turli darajalarda bo'lishi mumkin. Plasentaning butunida anormal xromosoma tuzilishi bo'lishi mumkin, ba'zan esa juda oz miqdorda plasenta hujayralarida ham bu o'zgarish bo'lishi mumkin. Qaysi xromosomada o'zgarish bo'lganiga qarab fetal va maternal xavflar baholanib, amalga oshirilishi kerak bo'lgan testlar rejalashtirilishi lozim. Plasentada mavjud o'zgarish aniqlansa, ba'zi xromosoma kasalliklari uchun faqat kam miqdorda fetusta ham mavjudmi, deb qarash yetarli bo'ladi (FISH kabi usul bilan ko'p sonli hujayralar tahlil qilinadi), ba'zi xromosomalar uchun uniparental dizomi testlari ham o'tkazilishi kerak bo'lishi mumkin (7-, 11-, 14-, 15-xromosomalar kabi). Bemorning hisobotini tayyorlashda bu haqda batafsil ma'lumot beriladi.
- Plasentada xromosoma kasalligi gumoni bo'lganda, fetus normal chiqsa, homilador ayolning shifokori bu haqda xabardor qilinadi. Agar bu xromosomal o'zgarish IUGR va Preeklampsi xavflarini oshirsa, bu jihatdan kuzatish tavsiya etiladi.
- Endilikda 3-5 xromosomaga qaraladigan kichik panellar tanlanmaydi. Noyob xromosomal anoploidiya deb ataladigan 13, 18, 21 va jinsiy xromosoma kasalliklaridan tashqari kasalliklar homiladorlikni kuzatishda juda muhimdir. Ammo asosiy ahamiyati chaqaloq tug'ilgandan so'ng ham bu kasalliklar esga olinmagani va tashxisi qiyin bo'lgani sababli tashxis muddati uzoqdir. Uniparental dizomi va fetusta bo'lgan past darajali trizomiyalar shunday kasalliklar hisoblanadi. Ayniqsa mozaiklik holatlarida, belgilari juda turli og'irliklarda kuzatilishi mumkin, shuning uchun tug'ilgandan so'ng ham tashxis qo'yish juda qiyin bo'ladi. Bu oilalar eshikma-eshik yurib, bolalaridagi rivojlanish kechikishining sababini tushunishga harakat qilmoqdalar. Ushbu kasalliklarga tashxis qo'yishning eng oson yo'li NIPT testidir. Juda erta bir bosqichda kasallikning nomini qo'yishimizga imkon beradi.
- Mikrodelesyon sindromlari yillar davomida testda ko'rilishi kerakmi yoki yo'qmi deb muhokama qilindi. So'nggi yillarda o'tkazilgan tadqiqotlarda barcha mikrodelesyonlar darajasi taxminan 1/1000 chastotada ekanligi aniqlandi. Bundan tashqari, bu kasalliklarda ultratovush bilan belgi aniqlash darajasi %30. Ya'ni, trizomiya 13 uchun (chastota: 1/10000) yoki trizomiya 18 uchun (chastota: 1/6000) NIPT testi o'tkazayotgan bo'lsak, mikrodelesyonlarning ijtimoiy xavfi ushbu kasalliklardan ancha yuqori bo'lgani sababli va USC bilan tashxis qo'yish darajasi mikrodelesyonlarda ancha past bo'lgani uchun, endilikda ushbu kasalliklarga NIPT testida ko'rilishi kerak. Oilalarga chiqqan natijalar haqida batafsil ma'lumot berilishi va noto'g'ri ijobiy natijalar bo'lishi mumkinligi ko'rsatilishi kerak.
- Xulosa qilib aytganda, fetal va maternal salomatlik bo'yicha tadqiqotlarga hissa qo'shadi. Bular to'g'ri klinik genetik baholash bilan ta'minlanishi mumkin bo'lgan foydalardir.

NIPT NIMA BERMAYDI?

- Bugungi kunda xromosoma kasalliklaridan tashqari genetik va genetik bo'lmagan kasalliklarda tashxis yoki skrining vositasi emas. Foydalanayotgan texnologiyamiz butun dunyoda eng ko'p ishlatiladigan va kelajakda boshqa ko'plab kasalliklar uchun ham ishlatilishi mumkin bo'lgan texnologiyadir. Kelajakda optimallashtirish amalga oshirilganda, boshqa kasalliklar uchun ma'lumot beriladi.
- Barcha xromosoma kasalliklariga tashxis qo'ya olmaydi. Muvozanatli o'zgarishlarni ko'rsatmaydi. Past darajali mozaikliklarni aniqlamaydi. NIPT ishonchiligi yuqori bir skrining testidir. Testni o'tkazgan shaxsga bu ma'lumot berilishi kerak.

QACHON O'TKAZILADI?

- 11-haftadan keyin,
- Mumkin bo'lsa, avval NT o'lchovi qilinadi. USC normal bo'lsa, tavsiya etiladi.
- Skrining testi sifatida barcha homiladorlarga qo'llanishi mumkin.

QACHON O'TKAZILMAYDI?

- Genetik kasallik gumonini tug'diruvchi ijobiy oila tarixi
- Patologik NT oshishi
- Ultrasonografiyada belgi mavjudligi

Biokimyoviy skrining testlarida (ikki, uch yoki to'rtli test) juda yuqori xavf (1/100 va undan yuqori) (NIPT o'tkazilishi mumkin, ammo ushbu testning ham ishonchligi yuqori bo'lgan skrining testi ekanligi haqida ma'lumot berilishi kerak.)

NIPT NATIJASI YUQORI XAVF (ANORMAL) CHIQSA

- Afzal amniyosentez orqali natija tasdiqlanishi kerak.
- 15 haftadan oldin homiladorliklarda CVS genetik mutaxassisiga maslahatlashib, tasdiqlash uchun ishlatilishi mumkin. CVS kerak bo'lsa, FISH va/yoki to'g'ridan-to'g'ri preparatsiya birgalikda o'tkazilishi kerak.
- NIPT bir skrining testidir. Diagnostik qo'ymaydi. Faqat xavfni aniqlaydi. Tasdiqlanmasdan davolash yoki homiladorlikni tugatish kabi amallar bajarilmasligi kerak.

Bemorga albatta batafsil genetik maslahat berilishi kerak.

NIPT NATIJASI SALBIY (NORMAL) CHIQSA

- Homiladorlik kuzatuv davom ettiriladi.
- Kelgusi haftalarda USG yoki boshqa baholashlarda qo'shimcha xavf chiqsa, genetik konsultatsiya so'rash kerak.
- NIPT testing skrining testi ekanligi va turli sabablarga ko'ra xato qilishi mumkinligi, 100% diagnostik qo'ya olmasligi haqida oila xabardor qilinishi kerak.

NIPT'DAN NATIJA OLINOLMASA

Tibbiy Sabablar

Test muvaffaqiyatsiz bo'lganlarda, ayniqsa fetal fraktsiya past bo'lgan shaxslarda, aneuploidiya va triploidiya uchrashi vakaga nisbatan 2,5 barobar yuqori bo'ladi. Masalan, trizomiya 18 kabi ba'zi xromosoma kasalliklarida platsenta kichik bo'lgani uchun homilaga tegishli plazmaga tushgan DNK kam bo'lishi mumkin. Qayta qon so'ralganda, ikkinchi urinishda ham natija olinmasa, xavf yanada oshadi. Bu ma'lumot bemorni juda tashvishga solmasdan berilishi va ikkinchi marta tekshiruv rejalashtirilishi kerak.

Texnik Sabablar

- Fetal fraktsiyaning past bo'lishi (Ba'zan onaning vazni ortiq bo'lgan holatlarda fetal fraktsiya past bo'lishi mumkin)
- Namuna olish, saqlash, transport muammolari (Imkon qadar qisqa muddatda transport ta'minlanishi kerak. Boshqa genetik testlarga qaraganda nozikroq bir testdir. Oz DNK bilan ish olib borilmoqda)
- Gemoliz (Juda tez qon olish ba'zan gemolizga olib kelishi mumkin. Vakutayner bilan olingan qonda kamroq muammo yuzaga keladi.)

Tavsiya

- Fetal fraktsiyaning past bo'lishi (Ba'zan onaning vazni ortiq bo'lgan holatlarda fetal fraktsiya past bo'lishi mumkin)
- Namuna olish, saqlash, transport muammolari (Imkon qadar qisqa muddatda transport ta'minlanishi kerak. Boshqa genetik testlarga qaraganda nozikroq bir testdir. Oz DNK bilan ish olib borilmoqda)
- Gemoliz (Juda tez qon olish ba'zan gemolizga olib kelishi mumkin. Vakutayner bilan olingan qonda kamroq muammo yuzaga keladi.)

NIPT XATO TEST NATIJASI SABABLARI

- Maternal mozaizm (Ba'zan onada mozaik ba'zi kasalliklar bo'ladi. Testga ta'sir qilishi mumkin)
- Fetal mozaizm (Mozaiklik darajasi past bo'lsa aniqlanmasligi mumkin)
- Platsentaga cheklangan mozaizm (Platsentaga cheklangan mozaizm chastotasi tirik tug'ilishlarda ~%1,5)
- Vanishing twin (Yo'qolgan egizak ko'rilganidan ko'ra ko'proq uchraydi. Ba'zan kutilgan haftadan uzoq vaqt o'tib vafot etgan homilaning DNKsi zardobda qolishi mumkin.)
- Maternal saraton
- Triploidiya butun genom tahlili asosidagi usullarda aniqlanmasligi mumkin. Barcha xromosomalar 3 to'plam bo'lganda, barchasi bir xil darajada va normal ko'rinishi mumkin.
- SNP asosidagi usullarda qarindoshlar o'rtasida xato xavfi ortadi. BabySEQ butun genom tahlili asosidagi metoddir. Qarindoshlar o'rtasida eng xavfsiz testdir.

Onada suyak iligi va organ transplantatsiyasi tarixi bo'lishi testga ta'sir qilishi mumkin. Oila xabardor qilinishi kerak.

USUL TANLASH

- Usullar Down sindromi, Trizomiya 13, Trizomiya 18'da o'xshash muvaffaqiyatlarni ko'rsatadi. Ammo so'nggi nashrlar butun genom asosidagi usullarning ijobiy va salbiy prediktiv qiymatlari yaxshiroq ekanligini ko'rsatmoqda.
- Triploidiya shubha qilinsa, invaziv protsedura o'tkazilishi kerak. USG belgilari triploidiyani ko'rsatayotgan homiladorlikda NIPT bilan vaqtini yo'qotish to'g'ri bo'lmaydi. (Rivojlanish kechikishi, NT qalinligining oshishi, platsentaning qalin bo'lishi, kichik yoki kistik tuzilma, polihidramnios, yurak anomaliyalari, sindaktili, omfalosel, genital anomaliya kabi) Invaziv protsedurani oila qabul qilmasa, SNP asosidagi usullar qo'llanishi kerak.
- Qarindoshlar o'rtasidagi nikohlarda (bir xil qishloqdan, shahardan bo'lganlar kiritilgan) butun genom asosidagi usullar qo'llanishi kerak.
- Egizak homiladorliklarda butun genom asosidagi usul ko'proq mos keladi. Ammo egizaklarni ajratish BabySEQ bilan amalga oshirib bo'lmaydi; xavf chiqsa, har ikkala boladan invaziv ish olib boriladi.
- Transport vaqti muhim bo'lgani uchun mamlakat ichida test o'tkazadigan markazlar tanlanishi kerak.

MIKRODELESYON SKRININGI

- Butun genom asosidagi usul bilan nisbatan muvaffaqiyatliroq skrining amalga oshirilishi mumkin. (NIPT nima beradi sarlavhasida batafsil ma'lumot olish mumkin.)
- Noto'g'ri ijobiy xavfi hali ham mavjud. Bioinformatik tahlil algoritmlarining rivojlanishi bilan xato natijalar nisbati kamaymoqda. Ba'zan onada mavjud bo'lgan yo'qotish va yutuqlar aniqlanishi mumkin. Bu o'zgarish onaga ta'sir qilish ehtimoli bo'lsa va ona uchun skrining va davolash imkoniyatlari taklif qilinadigan holat bo'lsa, hisobotda ko'rsatiladi.
- Mikrodelesiya chiqqanda amniyosentez yoki CVS bilan tasdiqlanmasdan homiladorlikni tugatish kabi amallar bajarilmasligi kerak.

KO'PLOQ HOMILADORLIKLAR

- Ishonchlilik biroq bo'lsa ham pasayadi. Chunki har bir bola uchun fetal fraktsiya kamayadi.
- Egizak homiladorliklarda NT skriningi muhimdir.
- Egizak homiladorliklarda butun genom asosidagi usullar ko'proq mos keladi.

Inson uchun Sog'liq, Sog'liq uchun Ilm!

