

Aktualizované indikace neinvazivního prenatalního testování (NIPT)

Tento doporučený postup doplňuje dokument Doporučený postup č. 1: Provádění všeobecného prenatalního screeningu vrozených vývojových vad (*Actual Gyn.* 2014;6:19-22; <https://www.slg.cz/2013/provadeni-vseobecneho-prenatalniho-screeningu-vrozenych-vyvojovych-vad>) a Doporučení o laboratorním screeningu vrozených vývojových vad v prvním a druhém trimestru těhotenství (*Klin. Biochem. Metab.*, 23 (44), 2015, No. 1, p. 27-30; <https://www.slg.cz/2015/doporuzeni-o-laboratornim-screeningu-vvv-v-i-a-ii-trimestru>).

Souhrn:

NIPT (neinvazivní prenatalní testování, angl. *non-invasive prenatal testing*) je v současnosti alternativní metodou ke genetickému testování plodu v indikovaných případech hraničního rizika častých aneuploidií bez ultrazvukového nálezu.

Protokol:

1. Základním vyšetřením pro stanovení individuálního rizika častých aneuploidií u plodu je prenatalní kombinovaný test sestávající z kombinace stanovení minimálně dvou biochemických maternálních biomarkerů v 10. – 12. týdnu (PAPP-A, free β -hCG) a ultrazvukového vyšetření plodu v 11. - 13. gestačním týdnu dle metodiky Nadace fetální medicíny (Fetal Medicine Foundation; fetalmedicine.org) a dle společných laboratorních doporučení CSKB.cz, CSNM.cz a SLG.cz. Výsledkem kombinovaného testu je individuální riziko nejčastějších trisomií (chromosomy 13, 18, a 21).
2. Pokud je kombinované riziko některé z vyšetřovaných trisomií vyšší nebo rovné 1/100 nebo je zjištěn pozitivní ultrazvukový nález, je indikováno kaskádové genetické vyšetření materiálu plodu získaného invazivním odběrem (CVS, aminocentéza). Týká se cca 1 - 3 % žen vyšetřovaných kombinovaným testem v závislosti na jejich věkové distribuci.
3. NIPT, jakožto screeningová alternativa invazivního vyšetření plodu, je indikováno při riziku mezi 1/101 až 1/500 a při negativním ultrazvukovém nálezu. Týká se cca 4 - 6 % vyšetřovaných žen v závislosti na jejich věkové distribuci. Pozitivní nález NIPT (při daných indikačních kritériích odpovídá cca 1 - 2 % z celkového počtu výsledků NIPT) musí být potvrzen přímým genetickým vyšetřením tkání plodu (např. amniocentézou).
4. NIPT může být indikován na základě výsledku prenatalního integrovaného testu, sérum integrovaného testu, případně i samotného testu ve II. trimestru těhotenství (riziko v rozmezí 1/101 - 1/300 s negativním ultrazvukovým nálezem). Týká se méně než 1 % výsledků integrovaného testu v závislosti na věkové distribuci vyšetřovaných žen.
5. NIPT musí být prováděno laboratoří akreditovanou dle ČSN EN ISO 15189 dle ustanovení § 28 - 29 zákona 373/2011 Sb. v platném znění. Laboratoř musí být zapojena do externí

kontroly kvality (např. UK NEQAS) pro NIPT a musí pravidelně publikovat screeningové parametry (počet testů, senzitivita, FPR, FNR).

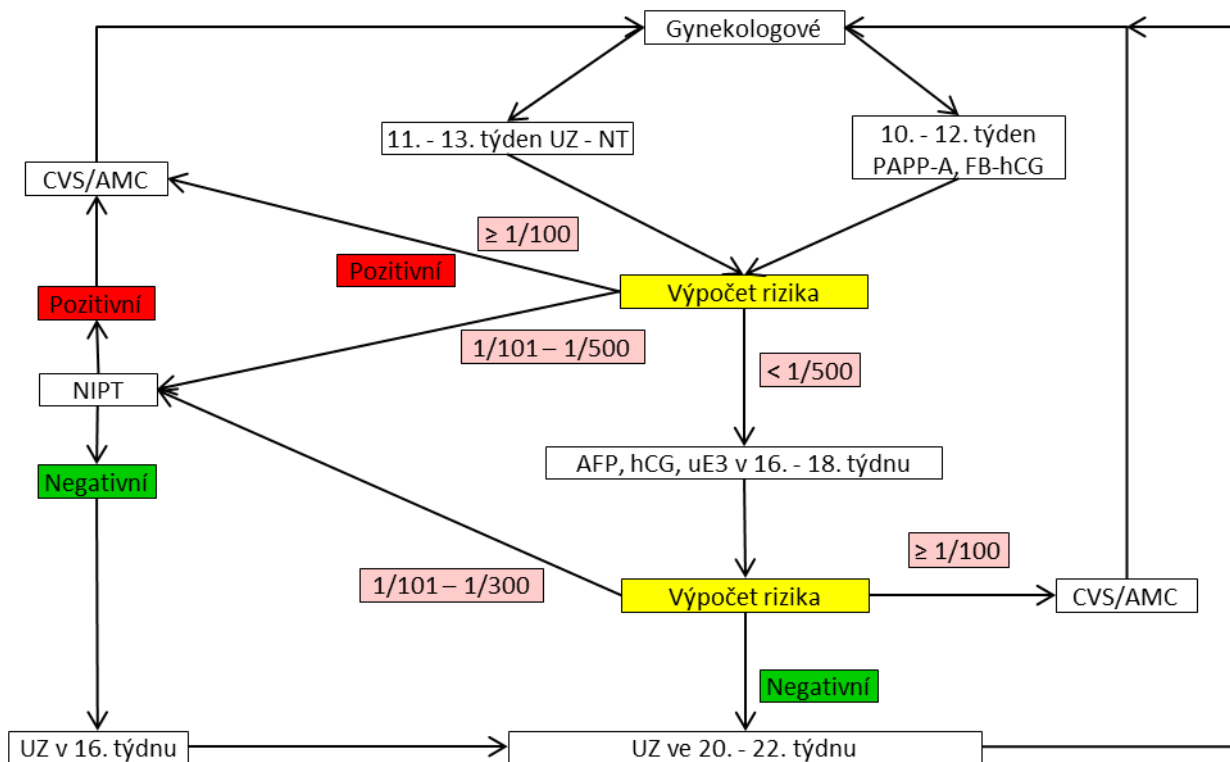
6. NIPT je indikováno po *lege artis* konzultaci lékařem se specializovanou způsobilostí v oboru lékařská genetika (odb. 208).

7. Biochemické části integrovaného testu v I. a II. trimestru jsou prováděny v jedné laboratoři. Oddělené vyhodnocování screeningu v I. a II. trimestru není doporučováno a je považováno za postup *non lege artis*.

Závěr a prognóza vývoje testování volné DNA:

Spektrum cílů vyšetření volné DNA plodu v maternální cirkulaci se rychle rozšiřuje. V prenatální medicíně je možné vyšetřovat subchromosomální vady (mikrodelece/duplikace) nebo časté monogenní choroby (např. hemoglobinopatie, cystická fibróza, Duchennova svalová dystrofie, achondroplázie). V onkologii se testování variant chimerické volné DNA pocházející z nádorových buněk stává (*liquid biopsy*) důležitým prognostickým faktorem.

Indikační schéma genetické prenatální péče



Schváleno na schůzi výboru SLG ČLS JEP v Praze dne 7. března 2018

Toto doporučení bude revidováno do konce roku 2019 vzhledem k vývoji mezinárodních doporučení a domácí i mezinárodní legislativy.