



**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦИР**



Пренатальный скрининг

**Екатерина Юрьевна Кузина
Врач-лаборант,
Зам.исполнительного директора
ЗАО «Лаборатории ЦИР»**





**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



Пренатальный скрининг – это комплекс простых для пациента безопасных исследований, позволяющих определить группу риска осложнений беременности и врожденных пороков плода.

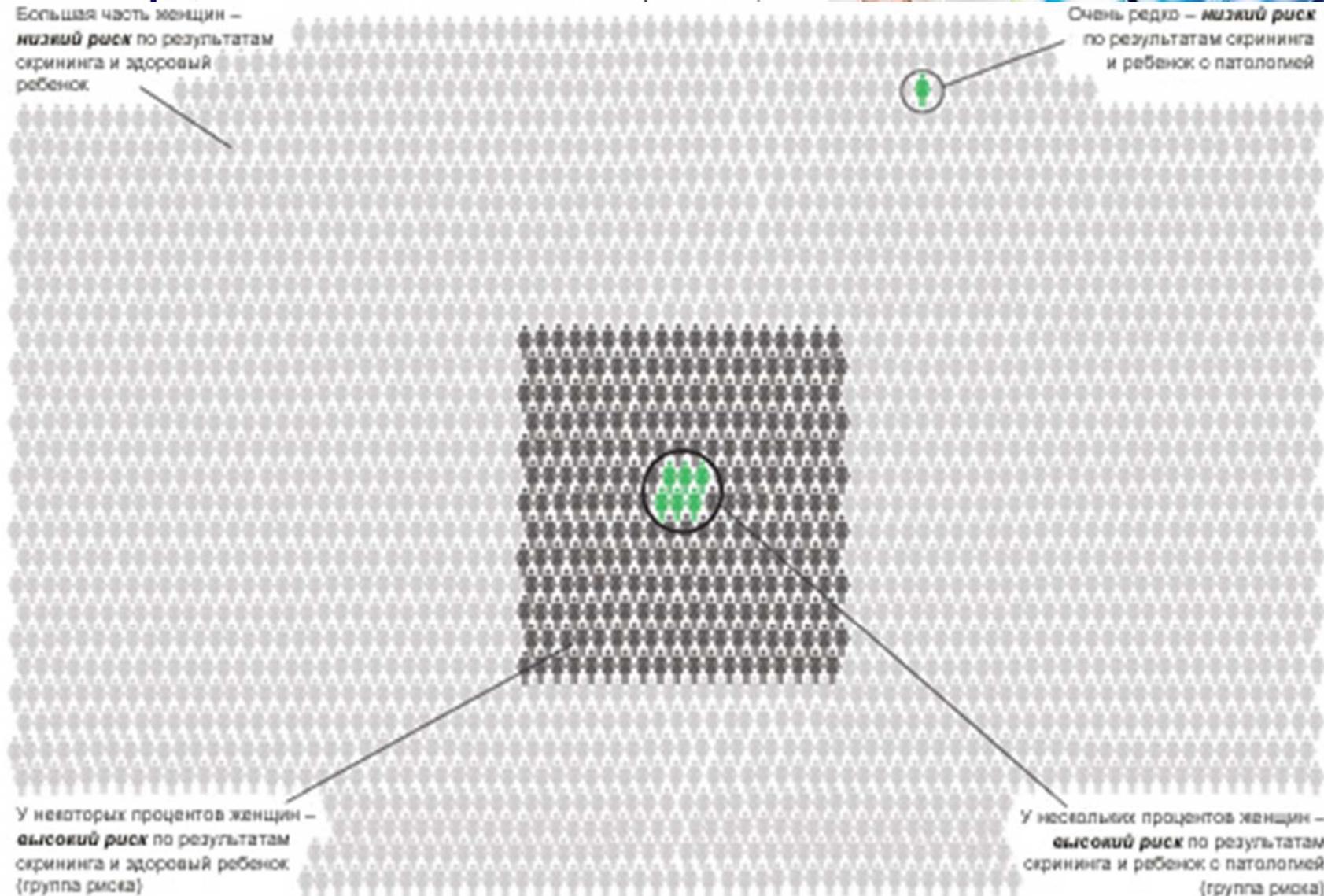


ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ В КЛИНИКАХ И ЛАБОРАТОРИЯХ ЦИР



Большая часть женщин –
низкий риск по результатам
скрининга и здоровый
ребенок.

Очень редко – **низкий риск**
по результатам скрининга
и ребенок с патологией





**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



Что показывает скрининг

- Риск развития хромосомных аномалий
- Предположение о нарушениях в развитии беременности
- Прогноз риска развития осложнений на более поздних сроках



**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



Хромосомные аномалии

- синдром Дауна
- синдром Эдвардса
- дефекты нервной трубки
- трисомия по 13 хромосоме (синдром Патау)
- триплоидии материнского происхождения
- синдром Шерешевского-Тернера
- синдром Смита-Лемли-Опитца
- синдром Корнели де Ланге



ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ В КЛИНИКАХ И ЛАБОРАТОРИЯХ ЦПР



Нехромосомные аномалии

- Остановка развития беременности
- Гестоз (нефропатия, преэклампсия)
- Преждевременные роды
- Низкая масса тела плода
- Отставание в развитии



2011

- [Akolekar R, Bower S, Flack N, Bilardo CM, Nicolaides KH.](#)
Prediction of miscarriage and stillbirth at 11-13 weeks and the contribution of chorionic villus sampling.
Prenat Diagn 2011;31:38-45 [pdf](#)
- [Akolekar R, Syngelaki A, Sarquis R, Zvanca M, Nicolaides KH.](#)
Prediction of early, intermediate and late pre-eclampsia from maternal factors, biophysical and biochemical markers at 11-13 weeks.
Prenat Diagn 2011;31:66-74 [pdf erratum](#)
- [Akolekar R, Cruz JJ, Penco JM, Zhou Y, Nicolaides KH.](#)
Maternal plasma plasminogen activator inhibitor-2 at 11 to 13 Weeks of gestation in hypertensive disorders of pregnancy.
Hypertens Pregnancy 2011;30:194-202



ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ В КЛИНИКАХ И ЛАБОРАТОРИЯХ ЦПР



Какова точность скрининга?

- Скрининг позволяет выявить группу риска, в которой повышен риск рождения детей с аномалиями, а также женщин с высоким риском развития осложнений течения беременности.

Точность скрининга по синдрому Дауна достигает 97% (интегральный тест) и примерно 5% ложноположительных результатов, что означает:

- Из 100 детей с синдромом Дауна будет выявлено 97.
- Около 5% беременных женщин получают результат с высоким риском, имея здоровый плод
- Высокий риск, например, 1:100 означает, что в 1 случае из 100 при данных результатах рождается ребенок с патологией.



ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ В КЛИНИКАХ И ЛАБОРАТОРИЯХ ЦПР



UpToDate. Summary of results from the SURUSS + FASTER trials

Test	Detection rate (percent) at 5 percent false-positive rate		False-positive rate* (percent) achieve:	
	SURUSS	FASTER	85 percent detection	95 percent detection
2nd-trimester triple marker	77	70	14	32
2nd-trimester quad marker	83	80	7.3	22
1st-trimester combined	86	87	3.8	18
Serum integrated test	87	88	3.6	15
Full integrated test	94	96	0.6	4



ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ В КЛИНИКАХ И ЛАБОРАТОРИЯХ ЦПР



Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks Kypros H. Nicolaides*

*Harris Birthright Research Centre for Fetal Medicine, King's College Hospital, London, UK
and Department of Fetal Medicine, University College Hospital, London, UK*



8

K. H. NICOLAIDES

Table 1—Performance of different methods of screening for trisomy 21

Method of screening	Detection rate (%)	False-positive rate (%)
MA	30	5
First trimester		
MA + fetal NT	75–80	5
MA + serum free β -hCG and PAPP-A	60–70	5
MA + NT + free β -hCG and PAPP-A (combined test)	85–95	5
Combined test + nasal bone or tricuspid flow or ductus venosus flow	93–96	2.5
Second trimester		
MA + serum AFP, hCG (double test)	55–60	5
MA + serum AFP, free β -hCG (double test)	60–65	5
MA + serum AFP, hCG, uE3 (triple test)	60–65	5
MA + serum AFP, free β -hCG, uE3 (triple test)	65–70	5
MA + serum AFP, hCG, uE3, inhibin A (quadruple test)	65–70	5
MA + serum AFP, free β -hCG, uE3, inhibin A (quadruple test)	70–75	5
MA + NT + PAPP-A (11–13 weeks) + quadruple test	90–94	5

MA, maternal age; NT, nuchal translucency; β -hCG, β -human chorionic gonadotrophin; PAPP-A, pregnancy-associated plasma protein-A.



**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



Кому нужно проводить скрининг

Пренатальный скрининг рекомендуется проводить всем беременным женщинам, независимо от возраста и прошлых беременностей, а также истории семьи



**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



В пренатальный скрининг входят
ультразвуковые исследования и
анализы крови.

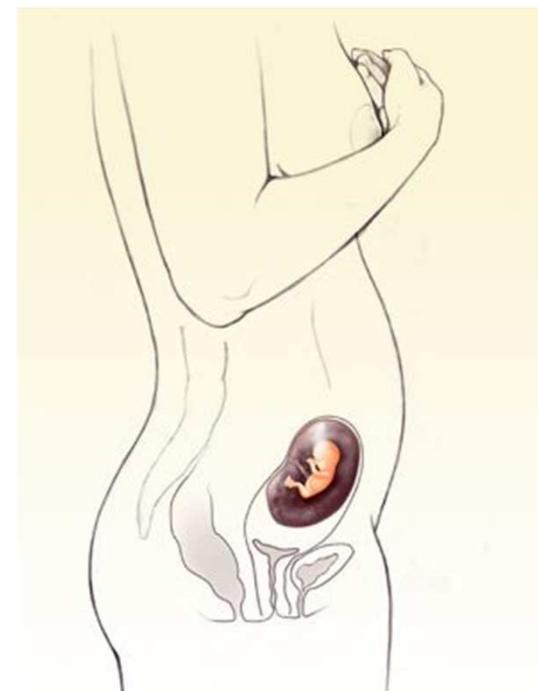


**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



Оптимальный алгоритм проведения пренатального скрининга

- Проведение УЗИ I триместра:**
- Сдача крови на сроке с 11 по 13 недель 6 дней**
- Получение результата скрининга I триместра и консультация акушера-гинеколога**

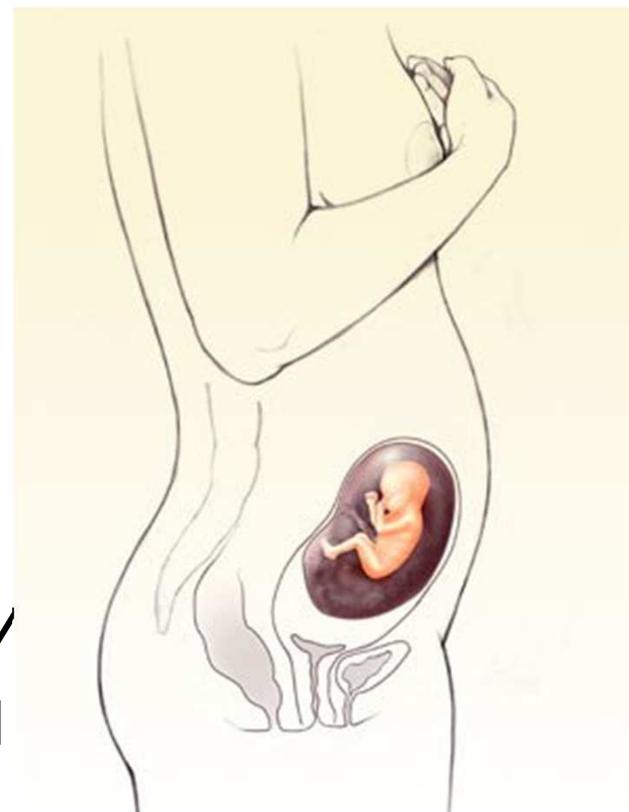




**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



- **Сдача крови во II триместре на сроке с 14 по 20 неделю**
(оптимально с 16 по 18 неделю)
- **Получение результата скрининга II триместра или интегрального теста** (если проводился скрининг 1 триместра).





**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



Если первый скрининг был хорошим,
надо ли делать скрининг II триместра, и
что такое интегральный тест?



**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



- Самый лучший вариант - проводить оба скрининга + УЗИ с расчетом общего, по всем трём исследованиям, риска. Такая программа носит название интегральный тест.
- Во-первых, чувствительность и информативность скринингов на разных сроках отличается, и наибольшую информативность имеет именно интегральный тест. Во-вторых, в первом и во втором триместре несколько отличается список оцениваемой патологии, поэтому тесты не являются взаимозаменяемыми.



**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



Расчет риска: проводится после забора крови и заполнения анкеты для пренатального скрининга



**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



- Первый этап – определение уровня маркеров в крови. После выполнения анализов в лаборатории имеются результаты в виде концентрации аналитов с соответствующими единицами измерения, например, нг/мл.

РАРР-А = 5,0 Ед

Св.ХГЧ = 15 Ед



**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



Ввод в специальную программу всех данных:

- Данные пациентки
- Данные УЗИ → оценка срока
- Данные УЗИ для расчета риска (ТВП, носовые кости)
- Дополнительные факторы (двойня, раса, ЭКО, курение и др.)
- PAPP-A = 5,0 Ед
- Св.ХГЧ = 15 Ед



**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦИР**



- Компьютерный обсчет результатов с учетом всех факторов.

Показатель	Медиана – среднее по популяции	МоМ – отношение результата к среднему	Скорр.МоМ – учет факторов
РАРР-А = 5,0 Ед	5,0	1,0	0,98
Св.ХГЧ = 15 Ед	15	1,0	1,1



**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



- МоМ показывают степень отклонения показателя от медианы – среднего значения для данного срока беременности.
- Если значение МоМ у пациентки близко к единице, то значение показателя близко к среднему в популяции, если выше единицы – выше среднего в популяции, если ниже единицы – ниже среднего в популяции. Например, значение пациентки 10, медиана 5. МоМ будет равен 2.



**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



**Как же полученные МоМ участвуют в
расчете риска?**



ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР



- При различных видах патологии значения МоМ отклонены от средних значений. При этом показатели могут быть выше или ниже, а в некоторых случаях могут вообще не меняться. Такие сочетания отклонений МоМ называются **профилями МоМ** при той или иной патологии. Чем больше отклоняется МоМ от среднего в сторону патологии, тем выше риск.



ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ В КЛИНИКАХ И ЛАБОРАТОРИЯХ ЦПР



Genetic disorder	First trimester markers	
	PAPP-A	beta hCG
Down syndrome	↓	↑
Trisomy 18	↓↓	↓↓
Trisomy 13	↓↓	↓
Turner syndrome with hydrops	↓↑	↓↑
Turner syndrome without hydrops	↓↑	↓↑
Triploidy (paternal)	↓↑	↑↑
Triploidy (maternal)	↓↑	↓↓
Smith-Lemli-Opitz syndrome	NR	NR

Genetic disorder	Second trimester markers			
	AFP	uE3	hCG	Inh A
Down syndrome	↓	↓	↑	↑
Trisomy 18	↓	↓↓	↓↓	↔
Trisomy 13	↔	↔	↔	↔
Turner syndrome with hydrops	↓	↓	↑	↑
Turner syndrome without hydrops	↓	↓	↓	↓
Triploidy (paternal)	↔	↓	↑	↑
Triploidy (maternal)	↔	↓	↓	↓
Smith-Lemli-Opitz syndrome	↓	↓↓	↓	NR



**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



- **Важными условиями проведения пренатального скрининга являются:**
- Качественное проведение **УЗИ I триместра**, с определением ТВП и носовых костей.
- **Детальное анкетирование**, желательно с помощью специально подготовленных в области пренатального скрининга сотрудников. При заполнении анкеты внимание уделяется всему, что может повлиять на результаты скрининга.
- **Взвешивание и измерение роста в день сдачи крови.**



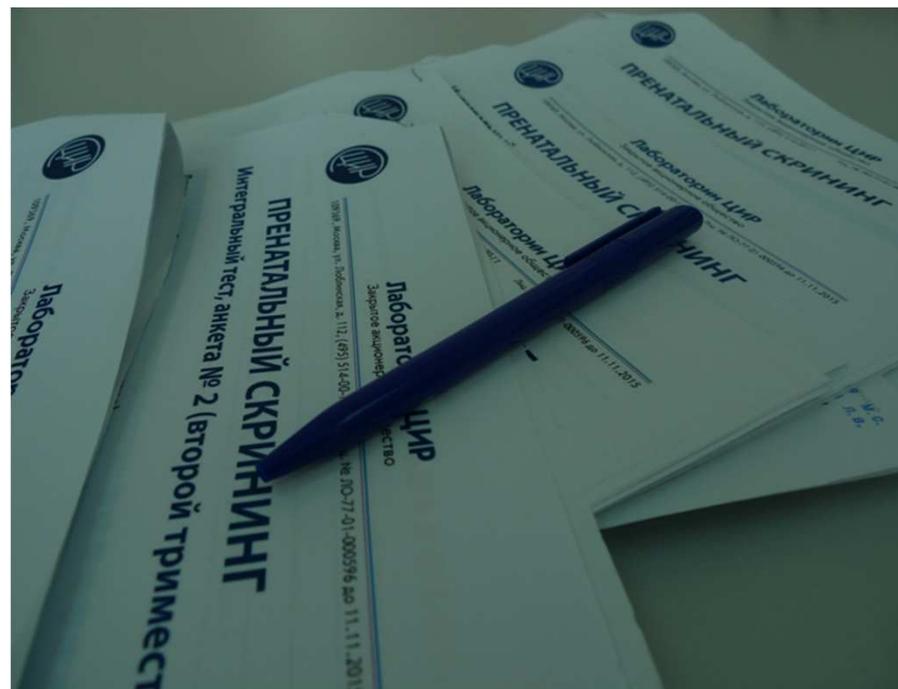
ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ В КЛИНИКАХ И ЛАБОРАТОРИЯХ ЦИР



Важными условиями проведения пренатального скрининга являются:

Качественное выполнение анализов, где особое внимание уделяется внутреннему и внешнему контролю качества, выбору реактивов и приборов, преаналитическому этапу.

К примеру, в клиниках и лабораториях ЦИР все этапы от заказа до выдачи анализов жестко контролируются.





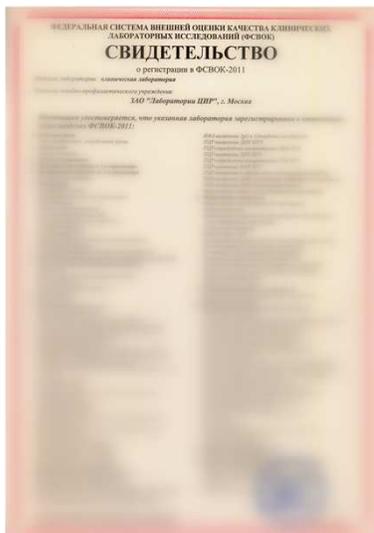
**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



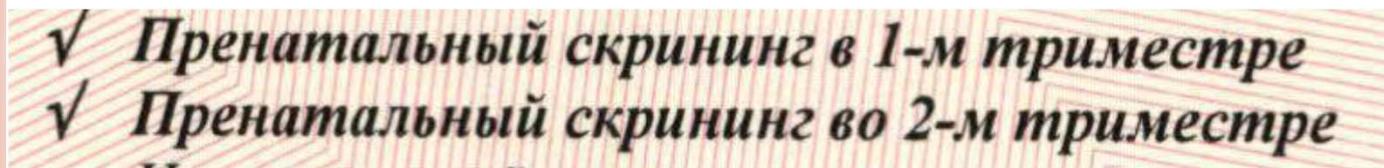
- Скрининг должен проводиться максимально быстро, обеспечивая минимальную нагрузку на супружескую пару.
- Обязательно – компьютерный расчет рисков с учетом всех факторов, влияющих на величину риска.
- Расширенные варианты скринингов 1 и 2 триместров с возможностью выполнения **интегрального теста**
- Возможность консультации у специалистов.



ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ В КЛИНИКАХ И ЛАБОРАТОРИЯХ ЦИР



Участие в контроле качества



Одобренное FMF оборудование

FMF Certification of Biochemical Laboratories

Analysis of samples and internal quality control

1. Laboratories must use analytical systems and assays for free β -hCG and PAPP-A that are supported by the manufacturer for the purpose of first trimester screening for Down syndrome and have proven clinical performance for this use. Please see below for Assay Systems Specification. At present the FMF algorithm only supports both Kryptor analytical platforms, Kryptor and Kryptor compact (www.kryptor.net) from Brahms Aktiengesellschaft, Berlin (www.brahms.de), the PerkinElmer Manual Delfia, Auto Delfia and Delfia Express analytical platforms (www.perkinelmer.com) and Roche Elecsys and Cobas E analytical platforms (www.roche.com).

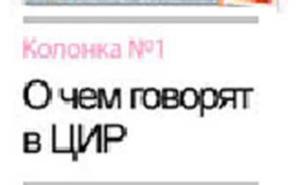


ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ В КЛИНИКАХ И ЛАБОРАТОРИЯХ ЦИР



На нашем сайте
регулярно
выкладываются
презентации,
информация о
конференциях и
семинарах.

www.cironline.ru





**ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
СКРИНИНГ В
КЛИНИКАХ И
ЛАБОРАТОРИЯХ
ЦПР**



***Спасибо за
внимание!***