



CONSENSUS STATEMENT

# Консенсусное заявление ISUOG о влиянии неинвазивного пренатального теста (НИПТ) на практическую пренатальную диагностику

Появление эффективных технологий для скрининга на наличие трисомии 21 и других анеуплоидий, основанных на определении свободной (внеклеточной) ДНК плода, значительно расширило диапазон пренатальных диагностических тестов, доступных в последние годы. Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ) довольно быстро был внедрен в антенатальную службу, изменив при этом традиционный подход к пренатальному скринингу и диагностике.

Тем не менее, несмотря на то, что НИПТ-технологии являются высокоэффективными, они должны рассматриваться в комплексе с другими видами скрининга. По мере того, как НИПТ становится все более доступным, имеется необходимость переоценки роли пренатального ультразвукового исследования.

Важно подчеркнуть, что главной задачей пренатального скрининга является обеспечение достоверной информацией, которая

Оригинальный текст консенсусного заявления “ISUOG consensus statement on the impact of non-invasive prenatal testing (NIPT) on prenatal ultrasound practice” опубликован в журнале “Ultrasound in Obstetrics & Gynecology” (2014. V. 44. No. 4. P. 122–123. Doi: 10.1002/uog.13393) и на сайте <http://www.isuog.org>

**Disclaimer:** *These consensus statement may have been translated, from the originals published by ISUOG, by recognized experts in the field and have been independently verified by reviewers with a relevant first language. Although all reasonable endeavors have been made to ensure that no fundamental meaning has been changed the process of translation may naturally result in small variations in words or terminology and so ISUOG makes no claim that translated consensus statement can be considered to be an exact copy of the original and accepts no liability for the consequence of any variations. The consensus statement is only officially approved by the ISUOG in their English published form.*

**Примечание:** данное консенсусное заявление является переводом оригинальной версии, опубликованной ISUOG. Перевод был выполнен экспертами в этой области и отредактирован независимыми рецензентами, владеющими соответствующим языком. Несмотря на то что сделано все возможное, чтобы не допустить искажения основного смысла, процесс перевода мог привести к небольшим вариациям смысловых оттенков при использовании некоторых слов или терминов. Таким образом, ISUOG подчеркивает, что переведенное консенсусное заявление не может рассматриваться как абсолютно точная копия оригинала, и не несет ответственности за какие-либо несоответствия, поскольку текст консенсусного заявления прошел процедуру официального одобрения ISUOG только в его оригинальной печатной версии на английском языке.

будет способствовать осуществлению оптимального антенатального наблюдения, чтобы получить наилучшие возможные исходы как для матери, так и для плода. Специально обученные специалисты здравоохранения должны проинформировать пациентку о результативности методов пренатального тестирования, чтобы позволить ей принять осознанное решение. От выбора родителей зависит, какие из исследований будут использованы, поэтому их пожелания должны быть полностью выяснены и выполнены.

Международное общество ультразвуковой диагностики в акушерстве и гинекологии (International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG)) разработало следующее консенсусное заявление, которое будет регулярно обновляться.

- Всем женщинам прежде всего должно быть предложено ультразвуковое исследование в I триместре беременности согласно Практическому руководству ISUOG [1], независимо от их намерений в отношении прохождения НИПТ.
- Большое значение имеет проведение консультации перед тестированием. Различные возможные варианты теста должны быть четко разъяснены женщине, обсуждены все “за” и “против” каждого из этих вариантов, включая ожидаемую результативность теста и потенциальные нежелательные последствия.
- После прохождения ультразвукового исследования в I триместре, как предусмотрено Практическим руководством ISUOG [1], для женщин, желающих получить дополнительную оценку риска наличия трисомии 21 и в меньшей степени трисомий 13 и 18, могут быть рассмотрены три следующих варианта:

(1) Стратегия скрининга, основанная на расчете индивидуального риска, учитывающего возраст женщины и толщину воротникового пространства (ТВП) плода и (или) биохимические показатели сыворотки крови и (или) другие ультразвуковые маркеры I триместра беременности (опреде-

ляемые по общепринятой методике при копчико-теменном размере, равном 45–84 мм).

В настоящее время ISUOG одобряет данную стратегию. После прохождения такого скрининга в зависимости рассчитанного индивидуального риска женщинам может быть предложен следующий выбор: не проходить дальнейшего обследования, пройти НИПТ или пройти инвазивную диагностику. Нормативные параметры (граничные значения (cut-off)) должны быть установлены в соответствии с местными (национальными) критериями и будут зависеть от приоритетов здравоохранения и доступности ресурсов.

- (2) Инвазивная диагностика, основанная на базовом риске (включающем, например, возраст женщины и наличие анеуплоидии в анамнезе), без расчета других индивидуальных рисков.
- (3) НИПТ как скрининг первой линии.

Большинство современных Практических руководств одобряют проведение НИПТ только у женщин из группы высокого риска, у которых имеются соответствующие показания. Применение НИПТ у женщин из групп промежуточного или низкого риска может быть одобрено и рекомендовано для широкого применения только в случае появления новых данных и снижения стоимости НИПТ.

- НИПТ не является окончательным диагностическим тестом – в случае получения результатов, не соответствующих норме, необходимо проведение подтверждающей инвазивной диагностики.
- НИПТ пока еще не прошел широкой оценки в популяции низкого риска, где прогностическая ценность положительного результата ниже, чем в популяции высокого риска.
- Индивидуальный риск наличия трисомий 13, 18 и 21, основанный на результа-

тах измерения ТВП и данных биохимического скрининга, не должен вычисляться у женщин, уже получивших нормальный результат по этим трисомиям на основании НИПТ.

- НИПТ может обсуждаться как альтернатива инвазивной диагностике и предлагаться пациенткам, которые недостаточно успокоены, получив результаты, соответствующие группе промежуточного риска.
- Роль НИПТ как альтернативы стандартной инвазивной диагностике у женщин из группы очень высокого риска ( $>1 : 10$ ) по результатам комбинированного скрининга, но без выявленных при ультразвуковом исследовании аномалий развития у плода, должна быть оценена с помощью проспективных исследований. В настоящее время эксперты считают, что НИПТ не должен заменять инвазивную диагностику в данной группе. Это объясняется фактом, что только 70% хромосомных нарушений в этой группе являются трисомиями 13, 18 и 21. Кроме того, появляющиеся новые хромосомные микроматричные технологии в некоторых случаях могут обеспечить получение дополнительной клинически значимой информации.
- При выявлении структурных аномалий у плода показания для кариотипирования и (или) хромосомного микроматричного анализа не должны быть пересмотрены на основании нормального результата НИПТ, полученного ранее.
- Точность НИПТ при многоплодной беременности (двойнях) требует дальнейших исследований.
- Различия в результатах НИПТ разных производителей требуют дальнейших исследований.
- Так называемая генетическая эхография, включающая в себя поиск мягких маркеров трисомии 21 у плода, не должна проводиться женщинам с нормальными результатами НИПТ ввиду высокой частоты ложно-положительной диагностики и низких значений прогностической ценности положительного результата.
- Технически возможным стало проведение неинвазивной диагностики не только трисомий, но и других генетических синдромов. Поэтому, и медицинские работники, и пациентки должны быть хорошо информированы о проводимых тестах и их результативности, поскольку выполнение нескольких НИПТ (тесты на множественные показатели) может увеличить частоту ложно-положительной диагностики.
- Проспективные общественно-финансируемые исследования, оценивающие экономическую эффективность различных скрининговых стратегий, должны быть безотлагательно проведены в ближайшем будущем.

## АВТОРЫ

L.J. Salomon\*, Z. Alfirovic†, F. Audibert‡, K.O. Kagan§, D. Paladini¶, G. Yeo\*\*, N. Raine-Fenning††; ISUOG Clinical Standards Committee

\*Department of Obstetrics and Fetal Medicine, Hopital Necker-Enfants Malades, Assistance Publique-Hopitaux de Paris, Paris Descartes University, Paris, France and SFAPE (Société Française d'Amélioration des Pratiques Echographique)

†Department for Women's and Children's Health, University of Liverpool, Liverpool, UK

‡Department of Obstetrics and Gynaecology, CHU Sainte Justine, University of Montreal, Montreal, QC, Canada

§Department of Obstetrics and Gynecology, University of Tuebingen, Tuebingen, Germany

¶Fetal Medicine and Surgery Unit, Giannina Gaslini Institute, Genoa, Italy

\*\*Department of Maternal Fetal Medicine, Obstetric Ultrasound and Prenatal Diagnostic Unit, KK Women's and Children's Hospital, Singapore

††Division of Obstetrics&Gynaecology, School of Clinical Sciences, University of Nottingham, Nottingham, UK

[Correction added on 5 September 2014, after first online publication: author Dario Paladini was added].

### **СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ**

1. Salomon L.J., Alfirevic Z., Bilardo C.M., Chalouhi G.E., Ghi T., Kagan K.O., Lau T.K., Papageorghiou A.T., Raine-Fenning N.J., Stirnemann J., Suresh S., Tabor A., Timor-Tritsch I.E., Toi A., Yeo G. ISUOG practice guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan // *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 2013. V. 41. No. 1. P. 102–113. Doi: 10.1002/uog.12342.

Translation into Russian: **Dr. Roza Bataeva**

Review of the Russian translation: **Dr. Roza Bataeva, Dr. Fred Ushakov,  
Dr. Evgeniya Fedorova, Dr. Mina Mitkova**

Автор перевода на русский язык: **Р.С. Батаева**

Редакторы перевода на русский язык: **Р.С. Батаева, Ф. Ушаков,  
Е.В. Федорова, М.Д. Митькова**