

První dekáda NIPT v GENNET

Michael Němec, Lenka Bich Nguyen Thi Ngoc, Hana Dohnalová, Filip Zembol, David Stejskal, Martina Bittóová, Michaela Hrabíková, Monika Koudová

GENNET s.r.o.

Úvod: Metody prenatalní invazivní diagnostiky mají stále své nenahraditelné místo. I přes to však dochází k pozvolnému úbytku jejich indikování. Tento trend je způsoben neustále se zdokonalujícím prvotrimestrálním screeningem na straně jedné a posilováním pozice NIPT jakožto prenatalní screeningové metody na straně druhé. Neinvazivní Prenatální Testování (NIPT) relativní četnosti chromozom specifických volných fragmentů fetální DNA (cffDNA) ve směsi volné fetální a mateřské DNA v mateřské plasmě je senzitivní screeningová metoda detekce častých aneuploidii (trizomie č. 13, 18 a 21) a pohlaví plodu.

Cíle: Cílem naší práce je zjednodušení a zefektivnění vyhodnocování NIPT screeningů.

Metodika: Na našem pracovišti jsou prenatalní vzorky vyšetřovány s ohledem na výši individuálního rizika probandky. Pacientkám s rizikem větším než 1/100 je doporučeno kaskádovité vyšetření zahrnující metody QF-PCR a array CGH. V případě negativního UZ a rizika pohybujícího se v intervalu $\langle 1/100; 1/500 \rangle$, mohou pacientky podstoupit cfDNA test využívající celogenomové sekvenování s nízkým pokrytím (Low-Pass WGS). Za poslední tři roky NIPT nachází uplatnění také při hledání chromozomálních aberací u vzorků potracených plodů. S rostoucím zájmem o NIPT rostou také nároky na bioinformatické zpracování a zároveň jeho usnadnění pro běžného laboratorního uživatele. Na naší klinice využíváme pro vyhodnocení dat tři metody: Wisecondor X (Universita Ghent), Nexus 10 a individuální výpočet rizik. Fetální frakci odhadujeme porovnáním výsledků tří metod: Defrag, SeqFF a ComboFF.

Výsledky: Výsledky získané z programů Wisecondor X (Universita Ghent) a Nexus Copy Number 10 byly mezi sebou porovnány. Podařilo se získat 99,5% shodu v pohlaví a 100% shodu při hledání chromozomálních aberací.

Závěr: Screening nejčastějších aberací autozomů založený na volných fragmentech fetální DNA v mateřské plazmě je v současné době nejefektivnějším vyhledávacím testem, který skýtá potenciál přesahující pouze prenatalní screening.