

Vilniaus universitetas
Medicinos fakultetas



STUDENTŲ MOKSLINĖS VEIKLOS TINKLO LXXVI KONFERENCIJA



Vilnius, 2024 m. gegužės 13–17 d.

PRANEŠIMŲ TEZĖS

Leidinį sudarė

VU MF Mokslo ir inovacijų skyriaus

inovacijų specialistas Kristijonas PUTEIKIS ir

administratorė Rima DAUNORAVIČIENĖ



VILNIAUS
UNIVERSITETO
LEIDYKLA

2024

Mokslo komitetas:

doc. dr. Valdemaras Jotautas
dr. Diana Bužinskienė
prof. dr. Violeta Kvedarienė
prof. dr. (HP) Saulius Vosylius
prof. habil. dr. (HP) Gintautas Brimas
Indrė Sakalauskaitė
Laura Lukavičiūtė
dr. Agnė Abraitienė
doc. dr. Jūratė Pečeliūnienė
prof. dr. Vaiva Hendrixson
doc. dr. Ieva Stundienė
prof. dr. Eglė Preikšaitienė
doc. dr. Birutė Zablockienė
prof. dr. Pranas Šerpytis
Artūras Mackevičius

dr. Žymantas Jagelavičius
doc. dr. Agnė Kirkliauskienė
prof. dr. Marius Miglinas
Žilvinas Chomanskis
doc. dr. Kristina Ryliškienė
prof. dr. Vilma Brukienė
doc. dr. Saulius Galgauskas
Andrius Žučenka
doc. dr. Birutė Brasiūnienė
doc. dr. Jaunius Kurtinaitis
prof. dr. Eugenijus Lesinskas
doc. dr. Goda Vaitkevičienė
prof. dr. Alvydas Navickas
doc. dr. Rima Viliūnienė
prof. dr. (HP) Edvardas Danila

prof. dr. Nomedą Rima Valevičienė
Teresė Palšytė
doc. dr. Vytautas Tutkus
doc. dr. Danutė Povilėnaitė
dr. Viktorija Andrejevaitė
prof. dr. Robertas Stasys Samalavičius
dr. Agnė Jakavonytė-Akstinienė
doc. dr. Jurgita Stasiūnienė
dr. Arnas Bakavičius
prof. dr. Gilvydas Verkauskas
prof. dr. Sigitą Lesinskienė
doc. dr. Marija Jakubauskienė
prof. dr. (HP) Janina Tutkuvienė

Organizacinis komitetas:

Kristina Marcinkevičiūtė
Viktorija Rakovskaitė
Austėja Grudytė
Justina Semenkovaitė
Matas Žekonis
Rokas Žekonis
Milvydė Marija Tamutytė
Augustė Senulytė
Miglė Miglinaitė
Rokas Bartuška
Damian Luka Mialkowskyj
Karina Mickevičiūtė
Jovita Patricija Druta
Emilija Šauklytė

Austėja Račytė
Tadas Abartis
Mindaugas Smetaninas
Rafal Sinkevič
Gerda Šlažaitė
Kamilė Čeponytė
Einis Novičenko
Benas Matuzevičius
Gabriela Šimkonytė
Ieva Ruzgytė
Milda Mikalonytė
gyd. rez. Valentinas Kūgis
gyd. rez. Gabrielė Bielinytė
Vėjas Vytautas Jokubynas

Deivilė Kvaraciejūtė
Julija Pargaliauskaitė
Paulius Montvila
Rūta Bleifertaitė
Alicija Šavareikaitė
Julija Kondrotaitė
Gediminas Gumbis
Joana Leščevskaja
Gabrielė Bajoraitė
Augustinas Stasiūnas
Odeta Aliukonytė
Robertas Basijokas
Elvin Francišek Bogdzevič

ISSN 2783-7831 (skaitmeninis PDF)

© Tezių autoriai, 2024

© Vilniaus universitetas, 2024

NEINVAZINIS PRENATALINIS TYRIMAS (NIPT)

Darbo autorė. Martyna Emilija NAVICKAITĖ, III kusus

Darbo vadovė. Prof. Diana RAMAŠAUSKAITĖ, VU MF Klinikinės medicinos institutas, Akušerijos ir ginekologijos klinika, VULSK Akušerijos ir ginekologijos centras.

Darbo tikslas. Išanalizuoti neinvazinių prenatalinių tyrimų (NIPT) reikšmę vaisiaus anomalijų rizikos vertinimui ir aptarti šio tyrimo privalumus ir trūkumus.

Darbo metodika. Atlikta PubMed, JSTOR, Cochrane Library, AccessMedicine, Medline duomenų bazių mokslinių straipsnių analizė. Paieškai buvo naudojami reikšminiai žodžiai bei jų deriniai: NIPT, noninvasive prenatal testing, trisomy (21, 13, 18).

Rezultatai. NIPT yra atliekamas paėmus motinos periferinio kraujo mėginį, kuriame yra laisvai cirkuliuojantys, beląsteliniai vaisiaus DNR fragmentai. Šis tyrimas nustato vaisiaus aneuploidijos tikimybę. Tai yra saugus, nedidindantis persileidimo rizikos motinai, testas, kurio tikslumas svyruoja nuo 92,8% iki 99,98%. Šis tyrimas padeda išvengti invazinių tyrimų, tokių kaip choriono gaurelių biopsija bei amniocentezė, tačiau NIPT nėra diagnostinis testas. Diagnozei patvirtinti reikalingi invaziniai tyrimai. 2022 metų atliktame tyrime, kuriame buvo vertinama daugiau nei 750 000 atliktų neinvazinių prenatalinių tyrimų, klaidingai teigiamų bei klaidingai neigiamų rezultatų santykis buvo 27:1.

Nors vaisiaus DNR fragmentų galima aptikti motinos kraujyje ir anksčiau, šis tyrimas rekomenduojamas nuo 10-os nėštumo savaitės, kadangi, laikui bėgant, beląstelinių DNR fragmentų kiekis motinos kraujyje vis didėja. Šis genetinis tyrimas nėra privalomas, tačiau rekomenduojamas, kai motinai nustatomi keli rizikos veiksniai: vaisiaus ultragarso tyrimo metu pastebėta padidėjusi anomalijų rizika; buvęs ankstesnis nėštumas su aneuploidija; motina yra vyresnė nei 35 metų amžiaus; gautas teigiamas kombinuoto pirmo trečdalyo testo (PRISCA) aneuploidinis rezultatas; yra abiejų tėvų subalansuota Robertsono translokacija su padidėjusia rizika vaisiaus trisomijoms 13 arba 21.

Šiuo metu Lietuvos rinkoje esančios įmonės, tokios kaip *Illumina*, *Veritas*, *Niptify*, *Varelli*, *NIPD Genetics*, *Natera*, siūlo tyrimą tiek vienvaisio, tiek dvivaisio nėštumo atvejais, kuris apima trisomijų 13 (Patau sindromas, apie 91% tikslumu), 18 (Edwards'o sindromas, apie 96,3% tikslumu), 21 (Dauno sindromas, apie 99,25% tikslumu), lytinių chromosomų (monosomija X; XXY; XYY; XXX), delecijų bei duplikacijų analizes, išskyrus *Varelli* kompanijos, kuri analizuoja autosomines dominantines bei kai kurias de novo monogenines ligas.

Išvados. NIPT yra vienas tiksliausių ir saugiausių tyrimų, greitai suteikiančių reikiamą informaciją būsimiems tėveliams. Tačiau šis tyrimas nėra diagnostinis, todėl, gavus teigiamą rezultatą, reikalingi invaziniai tyrimai, tokie kaip choriono gaurelių biopsija bei amniocentezė.

Prenatalinių tyrimų rinka Lietuvoje yra pakankama, užtikrina visą spektrą siūlomų paslaugų pasaulyje.

Raktažodžiai. NIPT; neinvazinis prenatalinis tyrimas