**ISUOG (Starptautiskās Ultrasonogrāfijas dzemdniecībā un ginekoloģijā biedrības) paziņojums par NIPT ietekmi uz ultrasonogrāfijas izmeklēšanu grūtniecēm.**

Pēdējo gadu laikā efektīvu bezšūnu, uz augļa DNS balstītu 21. hromosomas trisomijas un citu aneiploidiju skrīninga testu parādīšanās rezultātā ir paplašinājušās prenatālo diagnostisko testu iespējas. Neinvazīvais prenatālais tests (NIPT) tiek ātri ieviests prenatālajā aprūpē, izmainot tradicionālo pieeju prenatālajam skrīningam un diagnostikai. Lai arī NIPT tehnoloģija ir augsti efektīva, šī testa nozīmēšana un loma ir jāizsver kombinācijā ar citām skrīninga metodēm. Jo īpaši ir jāpārvērtē prenatālās ultrasonogrāfijas loma, tā kā NIPT kļūst arvien plašāk pieejams.

Ir nozīmīgi uzsvērt, ka prenatālā skrīninga galvenais mērķis ir nodrošināt precīzu informāciju, kas atvieglo optimālas antenatālās aprūpes nodrošināšanu, lai grūtniecības iznākums būtu iespējami labākais gan mātei, gan auglim. Atbilstoši apmācītam veselības aprūpes darbiniekam ir jāinformē sievietes par prenatālā skrīninga veikšanu, lai viņas varētu pieņemt informētu lēmumu. Šādu procedūru veikšana ir vecāku izvēle, un vecāku vēlmes ir jānoskaidro un jārespektē.

ISUOG ir sastādījusi sekojošu paziņojumu, kas turpmāk regulāri tiks atjaunots.

* Visām sievietēm vispirms ir jāpiedāvā veikt 1. trimestra ultrasonogrāfijas izmeklējumu saskaņā ar ISUOG vadlīnijām neatkarīgi no viņu vēlmes veikt NIPT.
* Ir nepieciešama pirms testa konsultācija. Sievietēm skaidri ir jāizstāsta dažādi varianti, apspriežot plusus un mīnusus, ieskaitot testu norisi un potenciālos blakus efektus.
* Sievietēm, kurām ir normāla agrīnas grūtniecības ultrasonogrāfija, kā definēts ISUOG vadlīnijās, ir jāapsver trīs varianti, ja sieviete vēlas tālāk izvērtēt 21., 13. un 18. hromosomu trisomijas risku:
  1. Skrīnings balstoties uz individuālo risku, kas tiek aprēķināts, ņemot vērā mātes vecumu, augļa kakla krokas mērījumu un/vai seruma marķierus un/vai citus ultrasonogrāfijas marķierus pirmajā trimestrī (auglim, kura CRL ir 45-84mm)

Šobrīd ISUOG atbalsta šo stratēģiju. Pēc šāda skrīninga sievietēm var tikt piedāvāta izvēle neveikt tālākus izmeklējumus, veikt NIPT vai veikt invazīvās diagnostikas metodes, ņemot vērā viņu aprēķināto individuālo risku.

* 1. Invazīva izmeklēšana, balstoties uz kopējo risku (iekļaujot, piemēram, mātes vecumu un aneiploīdiju anamnēzē) bez individuāla riska aprēķina.
  2. NIPT kā pirmās izvēles skrīninga tests.

Lielākā daļa šobrīd esošo vadlīniju atbalsta NIPT veikšanu tikai augsta riska grūtniecēm, par kurām ir attiecīgi dati. Atbalstīt izmantot NIPT kā plaši pieejamu opciju vidēja un zema riska pacientēm varētu būt iespējams, kad parādīsies jauni dati par šo testu un kad NIPT izmaksas samazināsies.

* NIPT nav diagnostisks tests, un izmainītu rezultātu gadījumā ir nepieciešama apstiprinoša invazīva diagnostika.
* NIPT nav pietiekami izvērtēts zema riska populācijā, kur tā pozitīvā paredzošā vērtība ir zemāka kā augsta riska populācijā.
* Sievietēm, kas ir jau saņēmušas neizmainītu-normālu NIPT atbildi, nav nepieciešams veikt pirmā trimestra riska aprēķinu 21., 18. un 13. trisomijām, balstoties uz kakla krokas mērījumu un mātes bioķīmiju.
* NIPT var tikt apspriests kā alternatīva invazīvai izmeklēšanai pēc kombinētā skrīninga izmainītu rezultātu saņemšanas vai tikt piedāvāts pacientiem, kurus nepārliecina vidēja riska rezultāts aprēķinos.
* NIPT loma kā alternatīvam izmeklējumam invazīvām metodēm sievietēm, kuras ir ļoti augsta riska grupā (>1:10) pēc kombinētā skrīninga, bet bez redzamas attīstības anomālijas ultrasonogrāfijā, ir jāizvērtē prospektīvos pētījumos. Eksperti šobrīd pārstāv viedokli, ka NIPT nevajadzētu aizvietot invazīvo diagnostiku šajā grupā. Tas balstās uz faktu, ka tikai 70% hromosomālu anomāliju šajā populācijā ir 21., 18. vai 13. hromosomas trisomijas. Turklāt jaunās mikročipu (*microarray)* tehnoloģijas var nodrošināt papildus klīniski nozīmīgu informāciju dažos gadījumos.
* Augļa strukturālas attīstības anomālijas gadījumā, ja iepriekš bijis normāls NIPT rezultāts, jebkurā gadījumā būtu jānosaka augļa kariotips un/vai jāveic mikročipu (*microarray)* izmeklēšana.
* NIPT precizitāte dvīņu grūtniecības gadījumā ir jāturpina pētīt.
* Tā sauktā „ģenētiskā ultrasonogrāfija”, kas ietver 21. hromosomas trisomijas „maigo” marķieru meklēšanu nav jāveic sievietēm, kurām ir normāli NIPT rezultāti, jo šādai ultrasonogrāfijai ir augsts viltus pozitīvo gadījumu skaits un zema pozitīvā paredzošā vērtība.
* Kļūst tehniski iespējams veikt neinvazīvus testus ne vien trisomiju noteikšanai, bet arī citu ģenētisku sindromu noteikšanai. Gan veselības aprūpes speciālistiem, gan sievietēm ir jābūt skaidrībai par to, kādi testi un kā tiek veikti, jo vairāku testu veikšana var palielināt viltus pozitīvo rezultātu skaitu.
* Neatliekami būtu jāveic prospektīvi, valsts finansēti pētījumi, kas noteiktu izmaksu efektivitāti dažādām skrīninga stratēģijām.