

NIPT tyrimų, paremtų vieno nukleotido polimorfizmo įvertinimu, specifiškumas ir reikšmė dvynių tyrimuose

Danielius Serapinas^{1,2}, Inga Daugirdaitė¹, Paulina Šimaitytė¹

¹Lietuvos sveikatos mokslų universitetas, ²InMedica klinika



MOKSLINĖ PRAKTINĖ KONFERENCIJA

**PROFESIONALUMO
IŠŠŪKIAI**

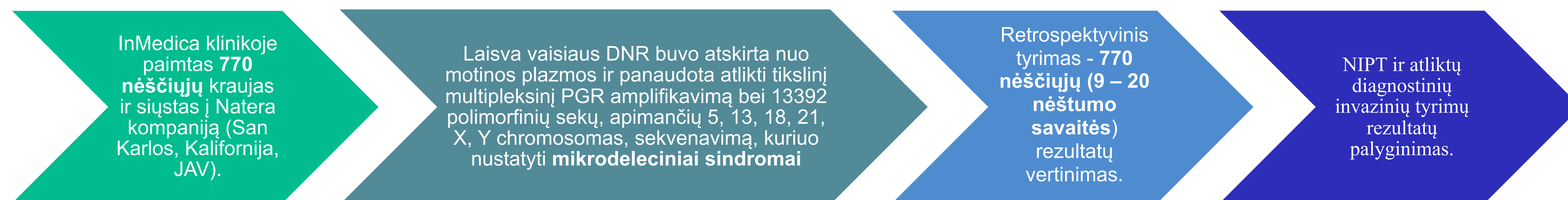
2019 M. BALANDŽIO 5-6 D. KLAIPĖDA



Tikslas

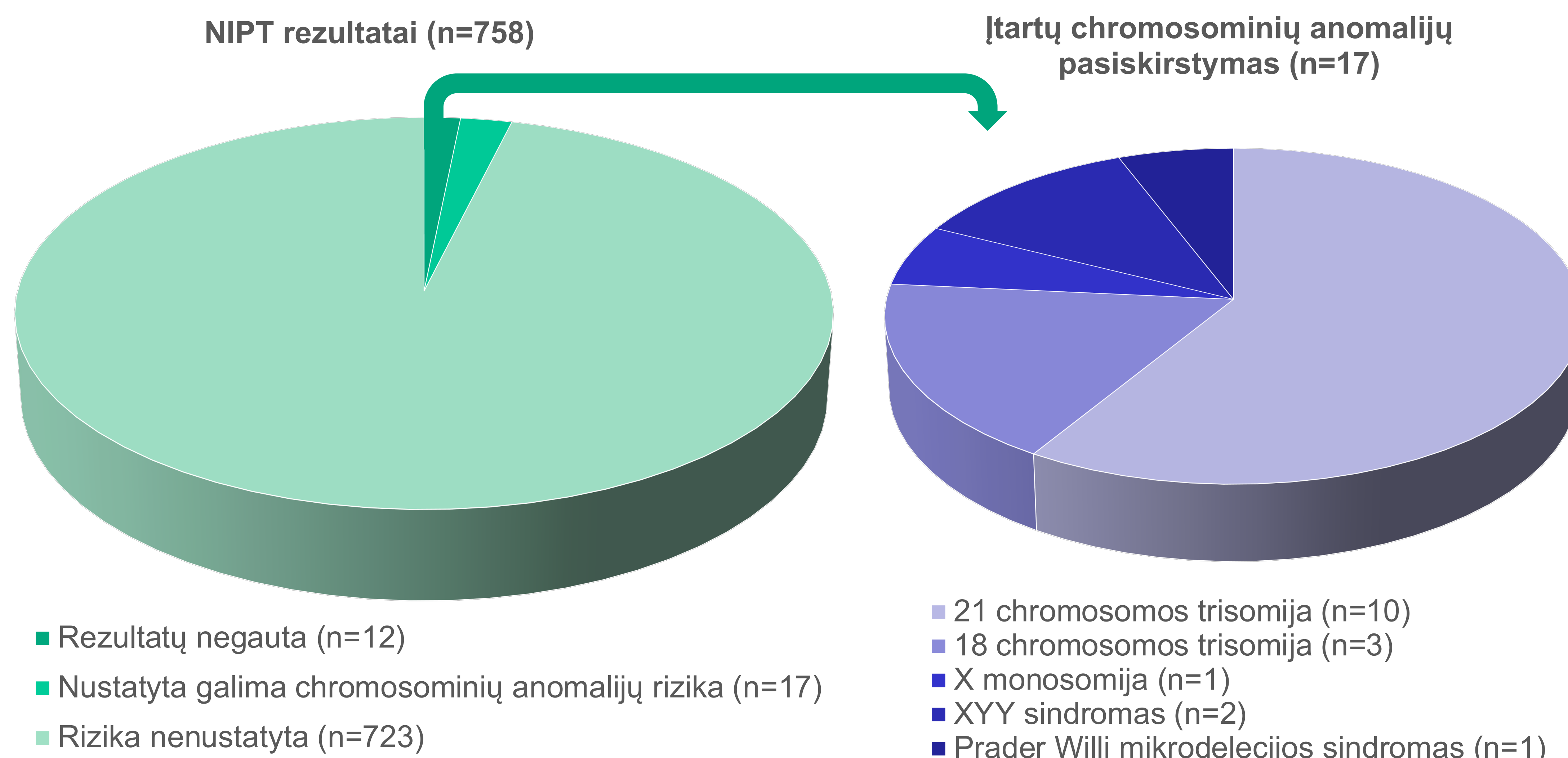
Išsiaiškinti neinvazinio prenatalinio tyrimo (NIPT) metodologijos, paremtos vieno nukleotido polimorfizmo (VNP) įvertinimu, specifiškumą bei reikšmę nustatant mikrodelecinius sindromus bei dvynių zigotiškumą.

Metodai



Rezultatai

- Iš į tyrimą įtrauktų 770 atvejų, gauti 758 (98,5%) NIPT rezultatai.
- Gautuose duomenyse vaisiaus frakcijos vidurkis buvo $10,3 \pm 3,7\%$.
- Iš visų tirtų 5 atvejai buvo dvynių nėštumai. Nustatant zigotiškumą 2 atvejai buvo monozigotinių dvynių ir 3 dizigotinių.



- Invaziniais diagnostiniais testais buvo imanoma patikrinti 15 atvejų, visi jie pasitvirtino.**
- Apskaičiuotas NIPT Panorama testo specifiškumas buvo 99.99 % (99,73 - 100 %).

Išvados

Laisvos vaisiaus DNR motinos kraujyje tyrimas, naudojant polimorfinių lokusų taikininį sekvenavimą, analizuotais atvejais buvo 99.99% specifiškas. Tikslus zigotiškumo nustatymas padėjo atlikti tikslingesnį dvynių nėštumų stebėjimą.

Raktiniai žodžiai

NIPT
Daugiavaisis nėštumas
Zigotiškumas