



New Day in Medicine
Новый День в Медицине

NDM



TIBBIYOTDA YANGI KUN

Ilmiy referativ, marifiy-ma'naviy jurnal



AVICENNA-MED.UZ



ISSN 2181-712X.
EISSN 2181-2187

6 (92) 2026

Сопредседатели редакционной коллегии:

**Ш. Ж. ТЕШАЕВ,
А. Ш. РЕВИШВИЛИ**

Ред. коллегия:
М.И. АБДУЛЛАЕВ
А.А. АБДУМАЖИДОВ
Р.Б. АБДУЛЛАЕВ
Л.М. АБДУЛЛАЕВА
А.Ш. АБДУМАЖИДОВ
М.А. АБДУЛЛАЕВА
Х.А. АБДУМАДЖИДОВ
Б.З. АБДУСАМАТОВ
У.О. АБИДОВ
М.М. АКБАРОВ
Х.А. АКИЛОВ
М.М. АЛИЕВ
С.Ж. АМИНОВ
Ш.Э. АМОНОВ
Ш.М. АХМЕДОВ
Ю.М. АХМЕДОВ
С.М. АХМЕДОВА
Т.А. АСКАРОВ
М.А. АРТИКОВА
Д.Т. АШУРОВА
Ж.Б. БЕКНАЗАРОВ (главный редактор)
Е.А. БЕРДИЕВ
Б.Т. БУЗРУКОВ
Р.К. ДАДАБАЕВА
М.Н. ДАМИНОВА
К.А. ДЕХКОНОВ
Э.С. ДЖУМАБАЕВ
А.А. ДЖАЛИЛОВ
Н.Н. ЗОЛотова
А.Ш. ИНОЯТОВ
С. ИНДАМИНОВ
А.И. ИСКАНДАРОВ
А.С. ИЛЪЯСОВ
Э.Э. КОБИЛОВ
А.М. МАННАНОВ
Д.М. МУСАЕВА
Т.С. МУСАЕВ
М.Р. МИРЗОЕВА
Ф.Г. НАЗИРОВ
Н.А. НУРАЛИЕВА
Ф.С. ОРИПОВ
Б.Т. РАХИМОВ
Х.А. РАСУЛОВ
Ш.И. РУЗИЕВ
С.А. РУЗИБОЕВ
С.А. ГАФФОРОВ
С.Т. ШАТМАНОВ (Кыргызстан)
Ж.Б. САТТАРОВ
Б.Б. САФОЕВ (отв. редактор)
И.А. САТИВАЛДИЕВА
Ш.Т. САЛИМОВ
Д.И. ТУКСАНОВА
М.М. ТАДЖИЕВ
А.Ж. ХАМРАЕВ
Б.Б. ХАСАНОВ
Д.А. ХАСАНОВА
Б.З. ХАМДАМОВ
Э.Б. ХАККУЛОВ
Г.С. ХОДЖИЕВА
А.М. ШАМСИЕВ
А.К. ШАДМАНОВ
Н.Ж. ЭРМАТОВ
Б.Б. ЕРГАШЕВ
Н.Ш. ЕРГАШЕВ
И.Р. ЮЛДАШЕВ
Д.Х. ЮЛДАШЕВА
А.С. ЮСУПОВ
Ш.Ш. ЯРИКУЛОВ
М.Ш. ХАКИМОВ
Д.О. ИВАНОВ (Россия)
К.А. ЕГЕЗАРЯН (Россия)
DONG JINCHENG (Китай)
КУЗАКОВ В.Е. (Россия)
Я. МЕЙЕРНИК (Словакия)
В.А. МИТИШ (Россия)
В.И. ПРИМАКОВ (Беларусь)
О.В. ПЕШИКОВ (Россия)
А.А. ПОТАПОВ (Россия)
А.А. ТЕПЛОВ (Россия)
Т.Ш. ШАРМАНОВ (Казахстан)
А.А. ЩЕГОЛОВ (Россия)
С.Н. ГУСЕЙНОВА (Азербайджан)
Prof. Dr. KURBANHAN MUSLUMOV (Azerbaijan)
Prof. Dr. DENIZ UYAK (Germany)

ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН НОВЫЙ ДЕНЬ В МЕДИЦИНЕ NEW DAY IN MEDICINE

*Илмий-рефератив, маънавий-маърифий журнал
Научно-реферативный,
духовно-просветительский журнал*

УЧРЕДИТЕЛИ:

**БУХАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ
ООО «ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН»**

Национальный медицинский
исследовательский центр хирургии имени
А.В. Вишневского является генеральным
научно-практическим
консультантом редакции

Журнал был включен в список журнальных
изданий, рецензируемых Высшей
Аттестационной Комиссией
Республики Узбекистан
(Протокол № 201/03 от 30.12.2013 г.)

РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ:

М.М. АБДУРАХМАНОВ (Бухара)
Г.Ж. ЖАРЫЛКАСЫНОВА (Бухара)
А.Ш. ИНОЯТОВ (Ташкент)
Г.А. ИХТИЁРОВА (Бухара)
Ш.И. КАРИМОВ (Ташкент)
У.К. КАЮМОВ (Тошкент)
Ш.И. НАВРУЗОВА (Бухара)
А.А. НОСИРОВ (Ташкент)
А.Р. ОБЛОКУЛОВ (Бухара)
Б.Т. ОДИЛОВА (Ташкент)
Ш.Т. УРАКОВ (Бухара)

6 (92)

2026

Июнь

www.bsmi.uz
https://newdaymedicine.com
E: ndmuz@mail.ru
Тел: +99890 8061882

ДИАГНОСТИЧЕСКАЯ ЭФФЕКТИВНОСТЬ ДНК СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПРИ ОПРЕДЕЛЕНИИ ХРОМОСОМНЫХ АНЕУПЛОИДИЙ У ПЛОДА

Бабаджанова Шайра Агзамовна <https://orcid.org/0009-0005-7686-9655>

Булут Гуласал Авазхон кизи <https://orcid.org/0009-0001-2549-900X>

Ташкентский государственный медицинский университет, 100109 Ташкент, Узбекистан, ул. Фаробия, 2, Тел: +998781507825 E-mail: info@tdmu.uz

✓ Резюме

Хромосомные анеуплоидии плода являются одной из основных причин врожденных пороков развития, репродуктивных потерь и неблагоприятных перинатальных исходов. Современная пренатальная диагностика все шире использует методы анализа свободно циркулирующей фетальной ДНК в крови беременной женщины с применением технологий секвенирования нового поколения (NGS). В настоящем обзоре представлены современные данные о диагностических возможностях неинвазивного пренатального тестирования (NIPT), QF-PCR и хромосомного микроматричного анализа (CMA) при выявлении хромосомных нарушений плода. Рассмотрены принципы технологии NGS, ее диагностическая эффективность, чувствительность и специфичность при диагностике наиболее клинически значимых анеуплоидий, включая трисомии 21, 18 и 13, а также анеуплоидии половых хромосом. Проведен сравнительный анализ современных методов пренатальной диагностики, их преимуществ и ограничений. Анализ литературных данных показывает, что использование NGS обеспечивает высокую точность выявления хромосомных анеуплоидий, расширяет возможности пренатального генетического скрининга и повышает эффективность ранней диагностики патологии плода.

Ключевые слова: хромосомные анеуплоидии плода, неинвазивное пренатальное тестирование, NIPT, секвенирование нового поколения, NGS, свободная фетальная ДНК, QF-PCR, хромосомный микроматричный анализ, пренатальная диагностика, трисомия 21, синдром Дауна.

HOMILA XROMOSOMAL ANEUPLOIDIYALARINI DNK SEKVENIRLASH YORDAMIDA ANIQLASHNING DIAGNOSTIK SAMARADORLIGI

Babadjanova Shaira Agzamovna <https://orcid.org/0009-0005-7686-9655>

Bulut Gulasal Avazxon qizi <https://orcid.org/0009-0001-2549-900X>

Toshkent Davlat Tibbiyot Universiteti, 100109 Toshkent, O'zbekiston Farobiy ko'chasi 2, Tel: +998781507825 E-mail: info@tdmu.uz

✓ Rezyume

Homila xromosomal aneuploidiyalari tug'ma rivojlanish nuqsonlari, reproduktiv yo'qotishlar va noqulay perinatal natijalarning asosiy sabablaridan biri hisoblanadi. Zamonaviy prenatal diagnostikada homilador ayol qonida aylanib yuruvchi erkin homila DNKsini (cffDNA) yangi avlod sekvenirlash texnologiyalari (NGS) yordamida tahlil qilish usullari tobora keng qo'llanilmoqda. Mazkur adabiyotlar sharhida homilaning xromosomal buzilishlarini aniqlashda noinvaziv prenatal test (NIPT), miqdoriy fluorescent polimeraza zanjir reaksiyasi (QF-PCR) hamda xromosomal mikromatritsali tahlilning (CMA) diagnostik imkoniyatlari haqidagi zamonaviy ma'lumotlar keltirilgan. NGS texnologiyasining ishlash tamoyillari, diagnostik samaradorligi, sezgirligi va spetsifikligi, jumladan 21-, 18- va 13-trisomiyalar hamda jinsiy xromosomal aneuploidiyalarni aniqlashdagi ahamiyati ko'rib chiqilgan. Prenatal diagnostikaning zamonaviy usullari, ularning afzalliklari va cheklovlari qiyosiy tahlil qilingan. Adabiyotlar tahlili NGS texnologiyasi xromosomal aneuploidiyalarni aniqlashda yuqori aniqlikni ta'minlashini, prenatal genetik skrining imkoniyatlarini kengaytirishini hamda homila patologiyalarini erta aniqlash samaradorligini oshirishini ko'rsatdi.

Kalit so'zlar: homila xromosomal aneuploidiyalari, noinvaziv prenatal test, NIPT, yangi avlod sekvenirlash, NGS, erkin homila DNKsi, QF-PCR, xromosomal mikromatritsali tahlil, prenatal diagnostika, 21-trisomiya, Daun sindromi.

DIAGNOSTIC EFFECTIVENESS OF DNA SEQUENCING FOR THE DETECTION OF FETAL CHROMOSOMAL ANEUPLOIDIES

Babadjanova Shaira Agzamovna <https://orcid.org/0009-0005-7686-9655>
ulul Gulasal Avazkhon kizi <https://orcid.org/0009-0001-2549-900X>

Tashkent State Medical University, 100109 Tashkent, Uzbekistan, 2 Farobiy Street,
Tel: +998781507825 E-mail: info@tdmu.uz

✓ Resume

Fetal chromosomal aneuploidies are among the leading causes of congenital malformations, reproductive losses and adverse perinatal outcomes. Modern prenatal diagnostics increasingly relies on the analysis of cell-free fetal DNA circulating in maternal blood using next-generation sequencing (NGS) technologies. This review presents current data on the diagnostic capabilities of non-invasive prenatal testing (NIPT), quantitative fluorescent polymerase chain reaction (QF-PCR) and chromosomal microarray analysis (CMA) in the detection of fetal chromosomal abnormalities. The principles of NGS technology, its diagnostic performance, sensitivity and specificity in detecting the most clinically significant aneuploidies, including trisomies 21, 18 and 13, as well as sex chromosome aneuploidies, are discussed. A comparative analysis of modern prenatal diagnostic methods, their advantages and limitations is provided. The literature analysis demonstrates that NGS provides high accuracy in detecting fetal chromosomal aneuploidies, expands the possibilities of prenatal genetic screening and improves the effectiveness of early fetal pathology diagnosis.

Keywords: fetal chromosomal aneuploidies, non-invasive prenatal testing, NIPT, next-generation sequencing, NGS, cell-free fetal DNA, QF-PCR, chromosomal microarray analysis, prenatal diagnosis, trisomy 21, Down syndrome.

Актуальность

Хромосомные анеуплоидии плода представляют собой одну из наиболее распространенных групп генетических нарушений, обусловленных изменением числа хромосом в клетках эмбриона или плода. Данные состояния занимают значимое место в структуре самопроизвольного прерывания беременности, мертворождений, врожденных пороков развития и младенческой смертности. Наиболее клинически значимыми формами являются трисомия 21 (синдром Дауна), трисомия 18 (синдром Эдвардса), трисомия 13 (синдром Патау), а также анеуплоидии половых хромосом.

Риск возникновения хромосомных анеуплоидий повышается с возрастом матери, что связано с увеличением частоты ошибок расхождения хромосом в процессе мейоза. Вместе с тем данные нарушения могут встречаться и у беременных молодого возраста, поэтому эффективный пренатальный скрининг должен быть ориентирован не только на группы высокого риска, но и на широкую популяцию беременных женщин.

В течение длительного времени основными подходами к выявлению хромосомных нарушений являлись ультразвуковой и биохимический скрининг с последующим применением инвазивных диагностических процедур при выявлении высокого риска. При исследовании инвазивного материала широко используются QF-PCR и хромосомный микроматричный анализ. Несмотря на высокую диагностическую ценность этих методов, их применение требует получения материала плода и связано с определенными организационными и клиническими ограничениями.

В последние годы значительное развитие получили неинвазивные молекулярно-генетические технологии, основанные на анализе свободной фетальной ДНК (cell-free fetal DNA, cffDNA), циркулирующей в крови беременной женщины. Внедрение секвенирования нового поколения (next-generation sequencing, NGS) позволило повысить точность неинвазивного пренатального тестирования (NIPT) и обеспечить высокую чувствительность и специфичность при выявлении наиболее частых хромосомных анеуплоидий плода.

Несмотря на широкое внедрение NIPT, вопросы сравнительной диагностической эффективности NGS, QF-PCR и CMA остаются актуальными. Особое значение имеет оценка места каждого метода в клиническом алгоритме, определение их преимуществ и ограничений, а

также анализ возможностей применения данных технологий в различных популяциях, включая население Республики Узбекистан.

Цель исследования — на основании анализа современных отечественных и зарубежных литературных источников изучить диагностическую эффективность секвенирования нового поколения при определении хромосомных анеуплоидий плода, провести сравнительную оценку возможностей NIPT, QF-PCR и СМА, а также определить перспективы применения современных молекулярно-генетических технологий в пренатальной диагностике.

Материал и методы

Исследование выполнено в форме обзорного анализа научной литературы, посвященной современным методам диагностики хромосомных анеуплоидий плода и применению технологий секвенирования нового поколения в пренатальной диагностике.

Поиск публикаций проводился в международных и национальных электронных базах данных PubMed/MEDLINE, Scopus, Web of Science, Google Scholar, ScienceDirect, а также в материалах Всемирной организации здравоохранения и профессиональных обществ в области пренатальной диагностики и медицинской генетики.

В обзор включались оригинальные научные статьи, систематические обзоры, метаанализы и клинические рекомендации, опубликованные преимущественно в период с 2015 по 2026 год. Для поиска использовались следующие ключевые слова и их комбинации на русском и английском языках: «хромосомные анеуплоидии плода», «пренатальная диагностика», «неинвазивное пренатальное тестирование», «секвенирование нового поколения», «NGS», «NIPT», «cffDNA», «QF-PCR», «chromosomal microarray analysis», «fetal aneuploidy», «prenatal diagnosis», «next-generation sequencing», «cell-free fetal DNA».

Критериями включения являлись публикации, содержащие данные о диагностической эффективности методов выявления хромосомных анеуплоидий плода, показателях чувствительности и специфичности NGS-NIPT, QF-PCR и СМА, а также результаты сравнительных исследований различных диагностических подходов. Анализ литературных данных проводился путем сопоставления диагностических возможностей методов, их преимуществ, ограничений и перспектив применения в клинической практике.

Результат и обсуждения

Литературный анализ показывает, что NGS-основанное неинвазивное пренатальное тестирование является наиболее точным скрининговым методом для выявления частых аутосомных анеуплоидий плода. По данным метаанализов и крупных клинических исследований, чувствительность NIPT при выявлении трисомии 21 составляет 99,0-99,7%, трисомии 18 - 96,0-98,0%, трисомии 13 - 91,0-99,0%. Специфичность для указанных состояний в большинстве работ превышает 99,8% [1-6].

Наиболее высокая диагностическая эффективность NIPT установлена для трисомии 21. Для трисомий 18 и 13 показатели также остаются высокими, однако характеризуются большей вариабельностью, что связано с меньшей распространенностью данных нарушений, особенностями плацентарной ДНК, различиями лабораторных платформ и исходным риском обследуемой популяции. Для анеуплоидий половых хромосом чувствительность и положительная прогностическая ценность ниже, чем для трисомии 21, поэтому положительные результаты требуют особенно тщательной инвазивной верификации [1, 7, 13].

Диагностическая эффективность NIPT зависит от фетальной фракции (fetal fraction) и срока гестации. Свободная фетальная ДНК определяется в крови матери уже на ранних сроках, однако клинически надежное тестирование рекомендуется проводить не ранее 10 недель беременности. При низкой фетальной фракции, особенно менее 4%, возрастает частота неинформативных результатов (no-call) и повышается риск ложноотрицательного ответа [1, 8, 13]. На фетальную фракцию влияют срок беременности, индекс массы тела матери, плацентарная масса и биологические особенности плаценты.

Основными причинами ложноположительных результатов NIPT являются ограниченный плацентарный мозаицизм (confined placental mosaicism), исчезнувший близнец, материнские варианты числа копий ДНК (copy number variants, CNV), а в редких случаях - опухолевые

процессы у матери. Эти факторы подтверждают необходимость рассматривать NIPT как высокоточный скрининговый, но не окончательный диагностический метод [1, 2, 13].

QF-PCR при исследовании инвазивного материала остается быстрым подтверждающим методом для выявления частых анеуплоидий 13, 18, 21, X и Y. Метод характеризуется высокой точностью для целевых хромосом: чувствительность и специфичность обычно находятся в пределах 98,9-100% и 99,8-100% соответственно [9, 10]. Его преимуществами являются короткий срок выполнения, возможность быстрого подтверждения частых трисомий и относительно простая интерпретация результатов. Вместе с тем QF-PCR является таргетным методом и не предназначен для выявления большинства субхромосомных CNV, а также имеет ограничения при низкоуровневом мозаицизме и неинформативности отдельных STR-маркеров.

Хромосомный микроматричный анализ при исследовании хориона или амниотической жидкости позволяет выявлять целые хромосомные дисбалансы и патогенные субхромосомные CNV. Наибольшая дополнительная диагностическая ценность СМА отмечается при наличии ультразвуковых аномалий плода. По данным крупных исследований и обзоров, дополнительный диагностический выход клинически значимых CNV составляет около 1-2% у плодов без выраженных структурных аномалий и 4-7% при наличии ультразвуковых пороков развития [11, 12].

В отношении субхромосомных нарушений расширенные панели NIPT демонстрируют неоднородные результаты. Несмотря на техническую возможность выявления отдельных крупных CNV, воспроизводимость между платформами остается вариабельной, а положительная прогностическая ценность ниже, чем при скрининге трисомии 21. Поэтому NIPT не может рассматриваться как эквивалент СМА при подозрении на микроделеции, микродупликации или структурную патологию плода [1, 11-13].

Суммарные данные литературы подтверждают, что NGS-NIPT превосходит традиционный биохимико-ультразвуковой скрининг по точности выявления частых аутосомных анеуплоидий и позволяет сократить количество необоснованных инвазивных процедур. При этом положительный результат NIPT должен подтверждаться инвазивными методами, а выбор между QF-PCR и СМА должен определяться клинической ситуацией.

Таблица. Сравнительная характеристика методов диагностики хромосомных анеуплоидий плода

Метод	Биологический материал	Основные возможности	Клинические ограничения
NGS-NIPT	Плазма крови беременной женщины	Высокоточный скрининг трисомий 21, 18 и 13; оценка риска анеуплоидий половых хромосом; неинвазивность; возможность применения с 10 недель беременности.	Скрининговый характер; зависимость от фетальной фракции; риск no-call; ниже PPV при редких состояниях; необходимость инвазивного подтверждения положительного результата.
QF-PCR	Амниотическая жидкость или хорион	Быстрое подтверждение частых анеуплоидий 13, 18, 21, X и Y; высокая точность для целевых хромосом; короткий срок выполнения.	Таргетный метод; не выявляет большинство субхромосомных CNV; ограниченная информативность при мозаицизме и неинформативных STR-маркерах.
СМА	Амниотическая жидкость или хорион	Выявление целых хромосомных дисбалансов и патогенных CNV; высокая диагностическая ценность при ультразвуковых аномалиях плода.	Инвазивность; возможность выявления вариантов неопределенного клинического значения (VUS); необходимость медико-генетического консультирования.

Обсуждение: Представленные данные свидетельствуют о том, что NGS-NIPT занимает ведущее место в современном пренатальном скрининге частых аутосомных анеуплоидий. Наиболее убедительная доказательная база накоплена для трисомии 21, при которой метод демонстрирует максимально высокую чувствительность, специфичность и клиническую воспроизводимость [1-4]. Практическое значение NIPT заключается в снижении числа необоснованных инвазивных вмешательств у беременных с отрицательным результатом и отсутствием ультразвуковых маркеров хромосомной патологии.

Вместе с тем клиническая интерпретация NIPT должна оставаться строго скрининговой. Отрицательный результат существенно уменьшает вероятность трисомий 21, 18 и 13, но не исключает низкоуровневый мозаицизм, плацентарную дискордантность, редкие хромосомные нарушения и клинически значимые CNV [1, 2, 11-13]. Поэтому NIPT может рассматриваться как первый этап обследования у беременных без структурных аномалий плода, если основная цель заключается в оценке риска частых трисомий и анеуплоидий половых хромосом.

При положительном результате NIPT, низкой фетальной фракции, дискордантности между результатом NIPT и ультразвуковыми данными, увеличении воротникового пространства, врожденных пороках развития или подозрении на субхромосомное нарушение необходимо инвазивное подтверждение [1, 8, 11, 12]. Если требуется быстро подтвердить частую анеуплоидию 13, 18, 21, X или Y, рациональным первым шагом является QF-PCR. При наличии ультразвуковых аномалий, множественных маркеров дисморфогенеза, задержки роста плода или подозрении на микроделецию/микродупликацию предпочтение следует отдавать СМА.

Сравнение методов показывает, что NIPT, QF-PCR и СМА не конкурируют напрямую, а решают разные клинические задачи. NIPT является безопасным и высокоэффективным скрининговым инструментом, QF-PCR - быстрым таргетным подтверждающим тестом, СМА - расширенным диагностическим методом при подозрении на более сложную хромосомную патологию [1, 9-12]. Попытки использовать расширенный NIPT как замену СМА при подозрении на CNV пока не имеют достаточного доказательного основания, поскольку положительные результаты требуют инвазивной верификации.

Отдельного внимания заслуживает недостаток данных для популяции Узбекистана. В доступных международных и региональных источниках не выявлено крупных исследований, позволяющих оценить локальные значения положительной прогностической ценности, частоту неинформативных результатов, влияние материнского возраста, фетальной фракции и структуры направлений на инвазивную диагностику. Это ограничивает прямую экстраполяцию международных показателей на национальную клиническую практику и подчеркивает необходимость собственных проспективных исследований.

С практической точки зрения наиболее рациональным представляется поэтапный алгоритм: применение NGS-NIPT как метода первой линии скрининга частых анеуплоидий с 10 недель беременности; обязательное инвазивное подтверждение положительных результатов; использование QF-PCR при необходимости быстрого ответа по частым анеуплоидиям; выполнение СМА при наличии ультразвуковых аномалий, повторного no-call, дискордантных результатов или подозрения на CNV.

Выводы

1. Неинвазивное пренатальное тестирование на основе секвенирования нового поколения демонстрирует наиболее высокую диагностическую эффективность при выявлении трисомии 21, для которой чувствительность и специфичность в большинстве исследований превышают 99%.

2. Для трисомий 18 и 13 показатели диагностической эффективности NGS-NIPT также остаются высокими, однако варьируют в зависимости от используемой платформы, фетальной фракции и характеристик обследуемой популяции.

3. NIPT является высокоточным скрининговым методом, но не может рассматриваться как окончательный диагностический тест; положительные результаты требуют подтверждения при исследовании инвазивного материала.

4. QF-PCR целесообразно использовать для быстрого подтверждения частых анеуплоидий 13, 18, 21, X и Y, тогда как СМА имеет преимущество при подозрении на субхромосомные CNV и структурные аномалии плода.

5. Наиболее обоснованным подходом является интеграция NGS-NIPT в систему пренатального скрининга с последующей дифференцированной инвазивной верификацией положительных или клинически неоднозначных результатов.

6. Для внедрения оптимальных алгоритмов пренатальной диагностики в Республике Узбекистан необходимы локальные исследования с оценкой чувствительности, специфичности, PPV, NPV, частоты no-call и влияния клинико-популяционных факторов.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Rose NC, Kaimal AJ, Dugoff L, Norton ME. Screening for fetal chromosomal abnormalities: ACOG Practice Bulletin, Number 226. *Obstet Gynecol.* 2020;136(4):e48-e69. doi:10.1097/AOG.0000000000004084.
2. Dondorp W, de Wert G, Bombard Y, Bianchi DW, Bergmann C, Borry P, et al. Non-invasive prenatal testing for aneuploidy and beyond: challenges of responsible innovation in prenatal screening. *Eur J Hum Genet.* 2015;23(11):1438-1450. doi:10.1038/ejhg.2015.57.
3. Gil MM, Quezada MS, Revello R, Akolekar R, Nicolaides KH. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015;45(3):249-266. doi:10.1002/uog.14791.
4. Dar P, Jacobsson B, MacPherson C, Egbert M, Malone F, Wapner RJ, et al. Cell-free DNA screening for trisomies 21, 18, and 13 in pregnancies at low and high risk for aneuploidy with genetic confirmation. *Am J Obstet Gynecol.* 2022;227(2):259.e1-259.e14.
5. Palomaki GE, Deciu C, Kloza EM, Lambert-Messerlian GM, Haddow JE, Neveux LM, et al. DNA sequencing of maternal plasma reliably identifies trisomy 18 and trisomy 13 as well as Down syndrome: an international collaborative study. *Genet Med.* 2012;14(3):296-305. doi:10.1038/gim.2011.73.
6. Nicolaides KH, Syngelaki A, Ashoor G, Birdir C, Touzet G. Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. *Am J Obstet Gynecol.* 2012;207(5):374.e1-374.e6. doi:10.1016/j.ajog.2012.08.033.
7. Petersen AK, Cheung SW, Smith JL, Bi W, Ward PA, Peacock S, et al. Positive predictive value estimates for cell-free noninvasive prenatal screening from data of a large referral genetic diagnostic laboratory. *Am J Obstet Gynecol.* 2017;217(6):691.e1-691.e6. doi:10.1016/j.ajog.2017.08.005.
8. Yang J, Wu J, Wang D, Li H, Zhang Y, Zhang J. Combined fetal fraction to analyze the Z-score accuracy of noninvasive prenatal testing for fetal trisomies 13, 18, and 21. *J Assist Reprod Genet.* 2023;40(4):803-810. doi:10.1007/s10815-023-02772-5.
9. Langlois S, Duncan A. Use of a DNA method, QF-PCR, in the prenatal diagnosis of fetal aneuploidies. *J Obstet Gynaecol Can.* 2011;33(9):955-960. doi:10.1016/S1701-2163(16)35024-0.
10. Committee on Practice Bulletins. Practice Bulletin No. 162: Prenatal diagnostic testing for genetic disorders. *Obstet Gynecol.* 2016;127(5):e108-e122. doi:10.1097/AOG.0000000000001405.
11. Levy B, Wapner R. Prenatal diagnosis by chromosomal microarray analysis. *Fertil Steril.* 2018;109(2):201-212. doi:10.1016/j.fertnstert.2017.11.003.
12. Wapner RJ, Martin CL, Levy B, Ballif BC, Eng CM, Zachary JM, et al. Chromosomal microarray versus karyotyping for prenatal diagnosis. *N Engl J Med.* 2012;367(23):2175-2184. doi:10.1056/NEJMoa1203382.
13. Jayashankar SS, Nasaruddin ML, Hassan MF, Dasrilsyah RA, Abd Rahman F, Tan GC. Non-invasive prenatal testing (NIPT): reliability, challenges, and future directions. *Diagnostics (Basel).* 2023;13(15):2570. doi:10.3390/diagnostics13152570.
14. Palomaki GE, Lambert-Messerlian GM, Fullerton D, Liao GJ, Musci TJ. Cell-free DNA-based prenatal screening via rolling circle amplification: identifying and resolving analytic issues. *J Med Screen.* 2023;30(4):168-174. doi:10.1177/09691413231185864.

Поступила 20.05.2026