

آزمایش غیرتهاجمی غربالگری ناهنجاری های کروموزومی

Non Invasive Prenatal Testing
(NIPT)
cell free DNA



DcNA Laboratory

کاربرد تست:

۱. زمانی که نسبت اندازه NT به CRL ۹۵٪ (۹۵ پرستایل) باشد.
۲. سابقه داشتن جنین و یا نوزاد مبتلا به تریزومی با توجه به مشاوره ژنتیک
۳. زنان باردار با ۴۰ سال سن و بالاتر
۴. مواردی که ریسک محاسبه شده در غربالگری سه ماهه اول به روش Combined test بین ۱/۱۱ تا ۱/۲۵۰ باشد.
۵. کسانی که نتیجه پرخطر (مثبت) در روش های غربالگری سه ماهه دوم Quad marker داشته اند.
۶. انجام تست برای زنانی که نمی توانند خطر سقط در روش های تهاجمی را بپذیرند مانند وجود شرایط تهدید به سقط، وجود عفونت های HIV، هیپاتیت B و هیپاتیت C در مادر
۷. حاملگی با استفاده از روش های کمک باروری مثل IVF
۸. مشاهده حداقل یک یافته مثبت سونوگرافی (Soft Marker)
۹. کاربرد این تست برای کسانی که از نحوه نمونه گیری روش های تهاجمی وحشت دارند.

پیشنهادهای:

۱. تمامی زنان باردار باید از همه انتخاب های موجود برای تست های غربالگری آگاهی یافته و با توجه به مزایا، معایب و هزینه هر کدام، یکی از آنها را انتخاب کنند.
۲. از آنجا که این تست قادر به غربالگری اختلالات رشد لوله عصبی جنین نیست باید از روش دیگری برای این کار استفاده کرد.



آزمایشگاه دنا

تهران، خیابان ولیعصر، بین بیمارستان دی و پل همت،
خیابان نیلو، نبش بن بست دوم

تلفن: ۴۳۹۳۶

Dena_Laboratory www.DNA-Lab.ir

در طی دو دهه اخیر روش های مختلفی شامل اندازه گیری مارکر های شیمیایی و پارامتر های سونوگرافی و همچنین ترکیب این دو با هم، برای غربالگری سندرم داون ابداع شده است، اما به علت اشکالات موجود در این روش ها، دانشمندان همیشه به دنبال یافتن روش هایی بهتر بودند. بزرگترین ایراد در روش های سنتی غربالگری، در صد بالای نتایج مثبت کاذب و منفی کاذب و در مورد آزمایش های تائیدی، احتمال سقط جنین به علت تهاجمی بودن روش نمونه گیری است. نتیجه مثبت کاذب یعنی در عین حالیکه بیماری وجود ندارد جواب تست مثبت می شود. جواب منفی کاذب یعنی در حالی که بیماری وجود دارد نتیجه تست منفی است.

در سال ۱۹۹۷ دانشمندان به وجود DNA جنین در خون مادر پی بردند. این کشف مهم، اساسی شد برای ظهور روش های غیر تهاجمی تشخیص سندرم داون. بالاخره موفقیت واقعی در سال ۲۰۰۸ حاصل شد زمانی که محققین، قدرت تشخیص اختلالات کروموزومی جنین را با استفاده از روش تعیین توالی DNA جنین در خون مادر، با درستی حدود ۹۹ درصد به اثبات رساندند.

در این روش در ابتدا بدون نیاز به ناشتا بودن حدود ۱۰ سی سی خون از مادر باردار گرفته می شود. در مرحله بعد پس از استخراج DNA با استفاده از تجهیزات تعیین توالی پیشرفته Next Generation Sequencing، قطعات DNA جنین که از جفت عبور کرده و به خون مادر وارد شده اند تعیین توالی شده و سپس با استفاده از محاسبات بیوانفورماتیک اطلاعات مورد تجزیه و تحلیل قرار می گیرد و نهایتاً احتمال وجود تریزومی های ۲۱، ۱۸ و ۱۳ به دست می آید. کلیه این مراحل حدود ۱۰ روز طول می کشد. عمر DNA جنین که در خون مادر وجود دارد بسیار کوتاه بوده و بلافاصله بعد از تولد از خون مادر محو می گردد بنابراین بارداری های قبلی اثری در نتیجه تست ندارد.

مطالعاتی که اخیراً گزارش شده است میزان تشخیص این روش را برای تریزومی ۲۱ به میزان ۹۹ درصد نشان می دهد. این بدین معناست که با این آزمایش می توان ۹۹ درصد از موارد سندرم داون را تشخیص داد. یعنی میزان منفی کاذب آن کمتر از ۱ درصد است. همچنین در این آزمایش کروموزم های ۱۸ و ۱۳ و کروموزم های جنسی X و Y بررسی می شوند. بنابر این می توان با استفاده از تست NIPT بعد از هفته دهم بارداری به جنسیت نیز جنین پی برد. اگرچه کاربرد این تست در بارداری های دوقلو نسبت به تک قلو دارای محدودیت های بیشتری است اما معتبر بودن آن در بارداری های دوقلو به اثبات رسیده است.

با انجام این آزمایش در حال حاضر بیماری های ژنتیکی و سایر اختلالات کروموزومی قابل تشخیص نیست. همچنین در مواردی که جواب آزمایش NIPT مثبت می شود انجام آمنیوسنتز به عنوان یک تست تاییدی ضروری است. باید توجه داشت که آزمایش NIPT در بارداری هایی که NT بیشتر و یا مساوی ۳/۵ میلیمتر است پیشنهاد نمی شود و انجام آزمایش تاییدی مثل آمنیوسنتز به همراه مشاوره ژنتیک از جحیت دارد.

اصولاً انتخاب بین تست های غربالگری که در آن احتمال خطا بالاست و روش های تهاجمی (آمنیوسنتز یا CVS) که احتمال سقط جنین را به همراه دارند برای زنان باردار کار دشواری است اما ظهور این روش های جدید، تصمیم گیری را آسان تر کرده است. هزینه این آزمایش طبق تعرفه اعلام شده از طرف دولت محاسبه می شود.

مزایای تست:

غیر تهاجمی بودن، برای انجام آزمایش فقط به چند سی سی از خون مادر احتیاج است.

حساسیت و صحت بالای تست، (بیشتر از ۹۹ درصد)

تشخیص زود هنگام، آزمایش از هفته ۱۰ باردار قابل انجام بوده و این زمان به تصمیم گیری بهتر کمک می کند.

جوابدهی سریع، جواب آزمایش طی ۱۰ روز آماده می شود.

