

مروری بر تست NIPT

مادر و جنین وجود ندارد و تست NIPT، اولین و زود هنگام ترین تست موجود است.

به طور کلی نتایج این تست می‌تواند با حساسیت ۹۹٪، جنین‌های با تریزومی‌های ۲۱ و ۱۸ و ۱۳ را مشخص کند. نتایج مثبت کاذب این روش می‌تواند تا ۰.۵٪ باشد.

نتایج تست اگر طبیعی باشد نشان می‌دهد که اختلالات شایع ژنتیکی در جنین دیده نشده‌است. اگر NIPT برای اختلالات کروموزومی مثبت باشد، پزشک تست‌های تاییدی دیگری نظیر آمنیوسنتز پیشنهاد می‌کند.

کاربردهای CffDNA

- ✓ تعیین ریسک داون، تریزومی ۱۳ و ۱۸ و سندرم ترنر.
- ✓ تعیین آنوپلوئیدی‌ها
- ✓ تشخیص فاکتورهای مربوط به ناسازگاری سیستم RhD؛ با استفاده از این روش می‌توان در زنان باردار RhD منفی و دارای سابقه حساسیت قبلی، RhD جنین را تشخیص و احتمال خطر بیماری‌های همولیتیک نوزادان را تعیین کرد.
- ✓ تعیین جنسیت جنین: در مواردی که احتمال وجود اختلالات ژنتیکی مرتبط با کروموزوم X وجود دارد، تعیین جنسیت در تشخیص پروتکل‌های پیگیری اهمیت دارد.
- ✓ سردسته این اختلالات عبارتند از: سندرم X شکننده، دیستروفی عضلانی دوشن، هموفیلی، سندرم ویسکوت آلدریچ و هایپرپلازی مادرزادی آدرنال.
- ✓ تشخیص اختلالات تک زنی

توجه: تست Cff_DNA تشخیصی نبوده و جایگزینی برای CVS و آمنیوسنتز محسوب نمی‌شود.

موارد استفاده از تست NIPT

NIPT نتیجه مثبت یا منفی قابل اعتمادی برای اختلالات

NIPT یا آزمایش غیرتهاجمی دوران بارداری، یک روش غربالگری برای شناسایی خطر تولد نوزاد با مشکلات ژنتیکی خاص است. این آزمایش از هفته دهم بارداری به بعد و فقط با نمونه‌گیری از خون مادر قابل انجام است. در این روش قطعات کوچکی از DNA تحت عنوان cfDNA یا DNA آزاد جنینی که در جریان خون مادر شناور است بررسی می‌شود.

DNA انسان، تمام اطلاعات ژنتیکی مورد نیاز برای سلامتی و رشد را حمل می‌کند. این DNA شامل ۲۳ جفت کروموزوم در سلول‌ها است. در طی حاملگی، ناهنجاری کروموزومی می‌تواند در جنین در حال رشد و در نتیجه تشکیل نابجای سلول تخم یا اسپرم یا در طی مراحل اولیه رشد جنین به وجود آید.

این اختلالات کروموزومی می‌تواند بر روی سلامتی جنین تاثیر بگذارد و بسیار مهم است که این اختلالات هرچه سریع‌تر شناسایی شود.

DNA آزاد جنینی چیست؟

اغلب DNA موجود در بدن، درون هسته سلول‌ها است. اما DNA آزاد جنینی DNA ای است که در سلول قرار ندارد و به صورت شناور در خون است. این DNA وقتی سلول می‌میرد و متلاشی می‌شود، به جریان خون ترشح می‌شود.

تاکنون غربالگری این ناهنجاری‌ها از طریق روش‌های تهاجمی مانند chronic villus sampling (CVS) و یا آمنیوسنتز صورت می‌گرفته است. این روش‌های تهاجمی خطر سقط جنین را افزایش می‌دهند.

غربالگری اولیه NIPT کمک می‌کند تا از انجام تست‌های غیرضروری و بالقوه مهاجم جلوگیری شود. هیچ‌گونه خطری برای





کروموزومی در مواردی که یک کپی اضافه از کروموزوم موجود است ارائه می‌دهد (تریزومی). این تریزومی‌ها شامل تریزومی ۲۱ (سندرم داون)، تریزومی ۱۸ (سندرم ادوارد) و تریزومی ۱۳ (سندرم پاتو) هستند.

NIPT می‌تواند تغییرات در تعداد کروموزوم‌های X و Y را نیز غربالگری کند. این تست همچنین برای افراد با بارداری دوقلو نیز قابل استفاده و مناسب است. همچنین این تست می‌تواند اختلالات کروموزوم‌های جنسی را مورد مطالعه و بررسی قرار دهد از جمله سندرم ترنر (مونوزومی X)، سندرم کلاین فلتز (XXY)، سندرم ژاکوبز (XYY)، تریپل X (XXX).

مزایای تست NIPT

تست NIPT نسبت به سایر تست‌های غربالگری از مزایای زیر برخوردار است:

- ✓ کاملاً ایمن برای مادر و جنین: برخلاف روش‌های تشخیصی تهاجمی مانند آمنیوسنتز، به دلیل آنکه این تست تنها بر روی مادر انجام می‌شود، ریسکی برای ایجاد سقط جنین ندارد.
- ✓ نتیجه قابل اطمینان: قدرت تشخیص جنسیت در این روش بالای ۹۷ درصد است که نسبت به بسیاری از تست‌های مشابه خود جایگاه بالاتری دارد.
- ✓ امکان انجام تست بعد از هفته ۱۰ بارداری
- ✓ جوابدهی سریع
- ✓ امکان انجام تست بر روی یک نمونه خون
- ✓ قدرت تشخیص بالاتر: قدرت تشخیص اختلالات کروموزومی ۲۱، ۱۸ و ۱۳ به بیش از ۹۹ درصد می‌رسد که البته در روش‌هایی که قدرت تفکیک DNA جنینی در آن‌ها بیشتر (Fetal Fraction) $< 4-5\%$ است.

✓ مثبت کاذب کمتر: احتمال نتایج مثبت کاذب از نظر وجود تریزومی‌های ۲۱، ۱۸، ۱۳ کمتر از یک درصد است.

محدودیت‌های تست NIPT

- ✓ شناسایی اختلالات کروموزومی شایع و عدم شناسایی اختلالات غیر شایع
- ✓ احتمال شکست کروموزومی

منبع:

The value of non-invasive prenatal testing: preferences of Canadian pregnant women, their partners, and health professionals regarding NIPT use and access

افراد گروه هدف NIPT

- ✓ مادران بالای ۳۵ سال
- ✓ نتایج غیر طبیعی تست غربالگری سرم
- ✓ یافته‌های غیر طبیعی اولتراسوند (افزایش NT)
- ✓ وجود سابقه آنوپلوئیدی در خانواده یا والدین حامل ترانس لوکاسیون رابرتسونی
- (انسان به صورت معمول دارای ۲۳ جفت کروموزوم است و در مجموع در هر سلول ۴۶ کروموزوم دارد. تغییر تعداد کروموزوم‌ها می‌تواند سبب مشکلاتی در رشد، تکوین و عملکرد سیستم‌های بدنی شود. این تغییرات می‌توانند طی تشکیل سلول‌های تولید مثلی (تخمک و اسپرم)، در تکوین ابتدایی جنینی یا در هر سلول پس از تولد رخ دهند. اضافه یا کم شدن این ۴۶ کروموزوم طبیعی آنوپلوئیدی نامیده می‌شود)

✓ تهاجمی بودن نمونه‌گیری تست‌های تشخیصی مانند آمنیوسنتز یا CVS

- ✓ زنان با سابقه سقط مکرر
- ✓ نبود انجام تست‌های روتین غربالگری تا ۲۲ هفتگی به هر دلیل و یا وجود یک یافته سونوگرافیک غیر طبیعی از هفته ۲۲ به بعد

- ✓ پارگی کیسه آب
- ✓ دارای جنین طلائی (جنینی که بعد از چند سال ناباروری، والدین با سن بالا و یا حاصل از حاملگی IVF تشکیل شده‌اند).

زمان مناسب انجام NIPT

این تست بعد از هفته ۱۰ بارداری قابل انجام است.