

# NIPT (Cell Free DNA)



NIPT یک روش غربالگری غیرتهاجمی سلامت جنین است که در آن با استفاده از DNA آزاد جنینی موجود در خون مادر (Cell free DNA) ناهنجاری های ژنتیکی جنین مانند سندروم های داون، ادوارد و پاتو (که از متداول ترین اختلالات ژنتیکی جنین در زنان باردار هستند) به دقت شناسایی می شوند. همچنین این تست آگاهی از جنسیت جنین را ممکن می سازد .

	DETECTION RATE (%)	FALSE POSITIVE RATE (%)
MATERNAL SERUM SCREENING	70	5
NUCHAL TRANSLUCENCY	75	5
COMBINED SCREENING	85-90	5
NON-INVASIVE PRENATAL TESTING	>99	<0.1

## اهمیت NIPT

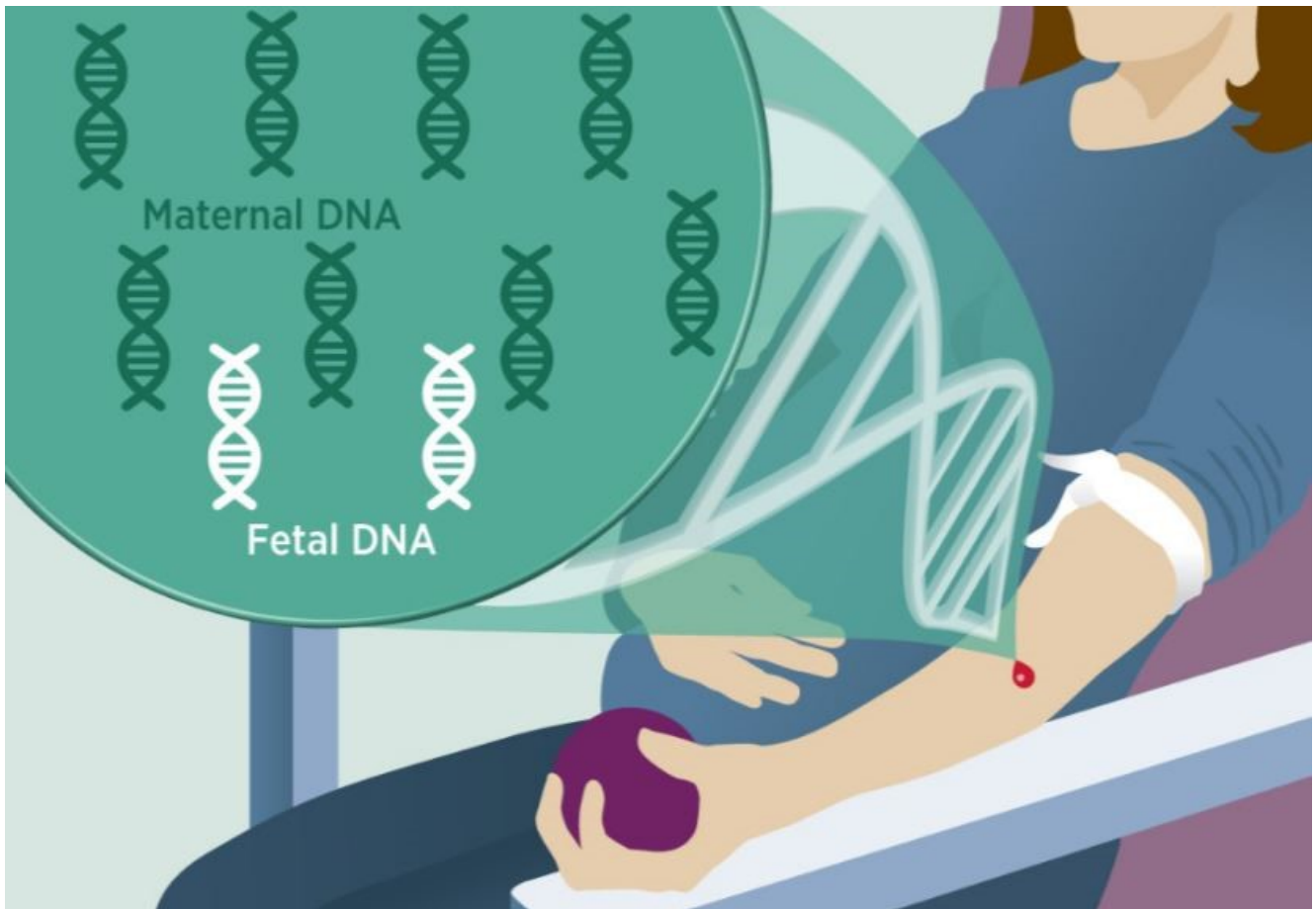
تست های غربالگری غیر تهاجمی جنین از این جهت حائز اهمیتند که امکان بررسی دقیق و ایمن وجود ناهنجاری ژنتیکی مانند تریزومی که متداول ترین آن سندروم داون است را پیش از تولد فراهم می آورند. پیش از معرفی این روش برای تشخیص ناهنجاری ها از قبیل سندروم

داون از سایر روش های غربالگری و تست های آزمایشگاهی استفاده می شد که این روش ها از دقت بالایی برخوردار نبودند (حداکثر 80%). از طرفی روش های تهاجمی با دقت بالا مانند آمنیوسنتز و استفاده از پرزهای کوریونی دارای ریسک سقط جنین می باشند. این در حالیست که یک روش غیر تهاجمی جدید با قدرت تشخیص بالا (99%) و بدون ریسک سقط است و برای خانم هایی توصیه می شود که حداقل در هفته دهم بارداری قرار دارند و مشاوره های کافی را با توجه به انتخاب ها، مزایا و محدودیت های غربالگری سه ماهه اول و دوم بارداری دریافت کرده اند.

می تواند حساس تر و اختصاصی تر از غربالگری سه ماهه اول بارداری و غربالگری سه ماهه دوم بارداری باشد. cfDNA غربالگری

### **تست NIPT چه بیماری هایی را شامل می شود؟**

سندروم های داون، ادوارد و پاتو از اختلالات ژنتیکی هستند که به دلیل وجود رونوشت اضافه از یک کروموزوم خاص پدید می آیند و با نام **تریزومی** شناخته می شوند. سندروم داون که با اختلالات ذهنی و ناهنجاری های مادرزادی مشخص می شود، 1 در هر 700 مورد بارداری رخ می دهد که این میزان ریسک در مادران بالای 35 سال افزایش می یابد. سندروم های ادوارد و پاتو کمتر متداول بوده و به ترتیب 1 از هر 3000 و 1 از هر 10000 بارداری را شامل می شوند. این سندروم ها با نقص قابل توجه هنگام تولد و ناهنجاری های شدید مادرزادی همراهند و تعداد کمی از نوزادان مبتلا به این اختلالات پس از سال اول تولد زنده می مانند.



cfDNA یک تست ایمن برای مادر و جنین است که در آن از نمونه ی خون مادر استفاده می شود. این تست یکی از دقیق ترین تست های غربالگری جنین است که در بارداری های تک قلوئی پس از هفته ی دهم و همچنین در بارداری از طریق [IVF](#) قابل انجام است. برمبنای مطالعات اعتبار سنجی بالینی، cfDNA یک تست قوی و قابل اعتماد NIPT است. این آزمایش با دقت بسیار بالا (بیش از 99%) و مثبت کاذب بسیار پایین (کمتر از 0.1%) در مقایسه با روش های غربالگری مرسوم توجه ویژه ای را به خود جلب نموده است. همچنین cfDNA تستی سریع بوده و در مدت 10-14 روز کاری پس از تحویل نمونه به آزمایشگاه قابل انجام است.

## نتایج آزمایش

اگر نتایج آزمایش Cell Free DNA نرمال باشد نیازی به انجام آزمایشات بیشتر نیست. اما اگر نتایج افزایش ریسک ناهنجاری های کروموزومی را نشان دهد انجام آمنیوسنتز یا نمونه برداری از پرزهای جنینی توصیه می شود. تست های بیشتر با استفاده از آمنیوسنتز و یا نمونه برداری پرزهای جنینی می تواند تشخیص را تایید کند.

تهیه و ترجمه : مرکز ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک ژنوم