

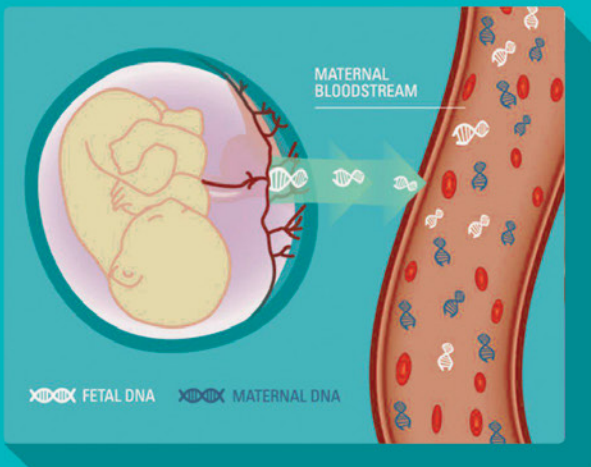


آزمایشگاه مرکزی فردیس
مجتمع تخصصی

(کلینیکال . آناتومیكال . ژنتیک)

ژنتیک پزشکی

NIPT



Fardis Central Laboratory

.....
Medical Genetics



فردیس. فلکه دوم. خیابان ۱۵. پلاک ۳۵

تلفکس: ۰۲۶-۳۶۵۴۱۹۰۰۰-۵

www.Fardislab.com

■ محدودیت تست :

- ✗ با این روش تعیین جنسیت در مورد دو قلو ها امکان پذیر نیست.
- ✗ با این روش آنوپلوئیدی های ۱۳ و ۱۸ و ۲۱ و X و Y بررسی می شود و سایر ناهنجاری های کروموزومی قابل بررسی نمی باشند.
- ✗ این تست قادر به تشخیص ناهنجاری فیزیکی و ارگانی مانند نقص لوله عصبی، مشکلات قلبی و نمی باشد.

■ موارد کاربرد تست :

از آنجایی که برای انجام تست NIPT به شرایط خاصی نیاز نیست، این تست می تواند مناسب ترین روش در بارداری با ریسک بالا برای آنوپلوئیدی های جنین به علت افزایش سن مادر (بیش از ۴۰ سال) یا در مواردی که نتایج آزمون سه گانه (اندازه گیری Beta-hCG و AFP و Free Estriol) و یا غربالگری سه ماهه اول برای تشخیص سندرم داون (سونوگرافی NT همراه با اندازه گیری Free Beta-hCG و PAPP-A) غیر طبیعی است، باشد.

■ نمونه مورد نیاز :

- در این روش حداقل به ۲۰ میلی لیتر خون مادر نیاز است.
- زمان انجام تست :
- از هفته ۱۰ تا ۲۴ حاملگی می توان این تست را انجام داد.
- زمان ارائه جواب آزمایش :
- جواب آزمایش تقریباً ۱۰ روز پس از نمونه گیری آماده می شود.

NIPT نسبت به تست های غربالگری سه ماهه اول و دوم کمترین میزان مثبت کاذب (False positive) را در تشخیص سندرم داون دارد.

آزمایش NIPT در آزمایشگاه مرکزی فردیس

قابل پذیرش می باشد.

تست غیر تهاجمی تشخیص پیش از تولد جهت آنوپلوئیدی های جنین و تعیین جنسیت جنین با استفاده از DNA آزاد جنین (CFDNA) در خون مادر

Non Invasive Prenatal Testing (NIPT) Harmony & Serenity test

■ تشخیص آنوپلوئیدی های ۲۱،۱۸،۱۳

سندرم داون (تریزومی ۲۱) شایع ترین آنوپلوئیدی در انسان با شیوع یک مورد در هر ۷۰۰ زایمان منتج به تولد نوزاد زنده است که ریسک ابتلای جنین به این سندرم با افزایش سن مادر زیاد می شود. جنین های مبتلا به سندرم داون دارای یک کروموزم اضافی ۲۱ هستند و به دلیل این ناهنجاری، توان ذهنی پایین تر از حد میانگین دارند و به طور معمول دچار ناتوانی ذهنی خفیف تا متوسط می شوند.

افراد مبتلا به سندرم داون ممکن است دچار مشکلاتی مانند: ناراحتی قلبی مادرزادی، ابتلا سریع به عفونت های مادرزادی، مشکلات تنفسی و برخی ناراحتی های گوارشی شوند. البته امروزه پیشرفت های چشمگیری در علوم پزشکی سبب افزایش طول عمر این بیماران شده است (حدود ۵۵ سال).

تریزومی ۱۸ (سندرم ادوارد) و تریزومی ۱۳ (سندرم پاتو) پس از سندرم داون، از ناهنجاری های کروموزومی شایع در جنین هستند. این دو سندرم منجر به اختلالات شدید جسمی، مشکلات قلبی و عقب ماندگی شدید ذهنی می شوند و طول عمر متوسط در این افراد در حدود چند هفته است و فقط در حدود ۱۰ درصد از نوزادان مبتلا بیش از یک سال زنده می مانند.

این سندرم ها ممکن است به صورت تصادفی در هر بارداری رخ دهند، حتی اگر سابقه فAMILI، خانوادگی و یا سابقه زایمان قلبی نوزاد مبتلا به این ناهنجاری ها وجود نداشته باشد. احتمال وقوع این عارضه در بارداری های بعدی همچنان وجود دارد. علت ایجاد این سندرم ها به درستی مشخص نشده است و تنها راه جلوگیری آنها، تشخیص پیش از تولد است. روش های گوناگونی برای تشخیص پیش از تولد این ناهنجاری ها ابداع شده است. اما به دلایل متعدد (مانند احتمال خطر سقط جنین و هزینه زیاد انجام تست)

امکان استفاده از این روش ها برای تمامی زنان باردار وجود ندارد، به همین دلیل در سالیان اخیر انواع گوناگونی از روش های غربالگری غیر تهاجمی برای شناسایی زنان بارداری که احتمال ابتلای جنین آنان به این ناهنجاری ها بالاست، ابداع شده است که چنانچه، نتیجه تست غربالگری مثبت باشد، برای این گروه از زنان باردار از تستهای تشخیصی و تأییدی استفاده می شود. تست های غربالگری عمدتاً جهت بررسی احتمال ابتلا به سندرم داون، تریزومی ۱۸، تریزومی ۱۳ و نقص لوله عصبی انجام می شوند.

تست های معمول که برای خانم های باردار انجام می شود شامل غربالگری سه ماهه اول (دابل مارکر) و سه ماهه دوم بارداری (تریپل و کواد مارکر) است که متأسفانه این تست ها میزان مثبت کاذب بالایی دارند. یکی از روشهای غربالگری غیر تهاجمی تست NIPT است.

■ روش NIPT :

NIPT یکی از روش های غیر تهاجمی تشخیص پیش از تولد است (که معمولاً NIFTY نیز نامیده می شود) که بر اساس اندازه گیری DNA آزاد سلول های جنینی (CFDNA) در خون مادر میباشد. در دوران بارداری DNA آزاد جنینی از سلول های مرده جفت آزاد شده و وارد خون مادر می شود به همین دلیل در این دوران مخلوطی از DNA جنین و مادر در سیستم گردش خون مادر وجود دارد. در روش NIPT، قطعات DNA آزاد جنین در خون مادر شناسایی و تعیین توالی شده و سپس با مقایسه با توالی مرجع، می توان ریسک ابتلا به سندرم داون، آنوپلوئیدی های ۱۸ و ۱۳ و X و Y را در جنین تعیین نمود.

تست های NIPT چندین نوع مانند Harmony و Serenity هستند که این تست ها اختصاصیت و حساسیت بالایی در تشخیص آنوپلوئیدی ها دارند. تست های NIPT نسبت به تست های غربالگری سه ماهه اول و دوم، بیشترین قدرت تشخیص و کمترین میزان مثبت کاذب (false positive) را دارند. این تست ها زنان باردار را در هر سنی و با هر ریسکی برای احتمال سندرم داون، آنوپلوئیدی های ۱۸ و ۱۳ و X و Y بررسی می کند و همچنین قادر به تعیین جنسیت جنین نیز می باشند. این تست دارای گواهی معتبر Clinical Laboratory improvement amendments می باشد.

■ مزایای تست:

- ✓ غیر تهاجمی بودن و بدون خطر بودن برای مادر و جنین
- ✓ تشخیص زود هنگام تریزومی ها از هفته ۱۰ بارداری
- ✓ حساسیت و صحت بالا نسبت به سایر روش ها جهت غربالگری آنوپلوئیدی های ۲۱ و ۱۸ و ۱۳ و X و Y
- ✓ میزان مثبت کاذب (false positive) پایین، که مانع از انجام تستهای تهاجمی (مانند CVS و آمنیوسنتز) بی مورد می شود
- ✓ قابل استفاده برای خانم باردار با هر سنی
- ✓ قابل استفاده در حاملگی های تک و دوقلو
- ✓ قابل استفاده در حاملگی های با روش IVF

نوع تست	قدرت تشخیص	مثبت کاذب	ماهیت روش
مارکرهای شیمیایی خون مادر	70-90%	5%	غیر تهاجمی
سونوگرافی NT	60-80%	5%	غیر تهاجمی
CVS	>99%	.	تهاجمی (احتمال سقط 1-2%)
آمنیوسنتز	>99%	.	تهاجمی (احتمال سقط 0.5-1%)
NIPT	>99%	<0.03	غیر تهاجمی

Fardis Central Laboratory



Medical Genetics