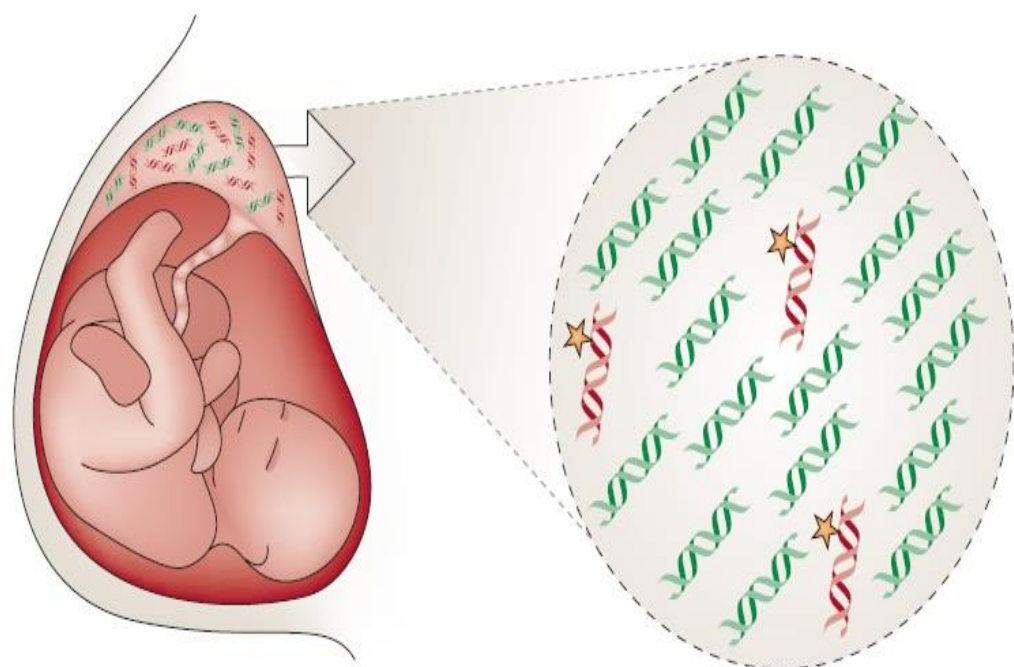


# Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)



## NIPT چه اختلالاتی را مشخص می کند؟

این تست برای تشخیص ناهنجاری های کروموزومی از قبیل تریزومی ۲۱ (سندرم داون)، تریزومی ۱۸ (سندرم ادوارد) و تریزومی ۱۳ (سندرم پاتو) انجام می گیرد. همچنین با بررسی DNA آزاد جنین Cell Free DNA در خون مادر می توان احتمال بروز سایر اختلالات کروموزومی از قبیل تریپلوئیدی و میکرودلشنها را تخمین زد.

## NIPT در چه زمانی انجام می شود؟ آزمایش NIPT زودتر

از آزمایشات غربالگری دیگر در بارداری قابل انجام است. تست NIPT در هر زمانی بعد از هفته ۹ بارداری انجام می شود.

## NIPT چیست ؟

بخش هایی از DNA جنین وارد گردش خون مادر می شود؟ در آزمایش خون غیرتهاجمی پیش از تولد ( Noninvasive prenatal testing - NIPT) که یک آزمایش خون ساده

می باشد، خون مادر را برای یافتن DNA آزاد جنین برای شناسایی برخی اختلالات ژنتیکی در جنین بررسی میایم. آزمایش نیز نوعی غربالگری محسوب می شود. این بدان معناست که نتیجه این آزمایش جنبه تشخیصی نداشته و فقط احتمال بروز اختلالات ژنتیکی را به ما نشان می دهد تا در صورت نیاز آزمایشات مداخله ای دیگر انجام شود.

## نحوه انجام تست NIPT چگونه است؟ نمونه خون مادر

گرفته شده و در آزمایشگاه برای یافتن DNA آزاد جنین cffDNA مورد ارزیابی قرار می گیرد. زمانی که نتیجه

آزمایش خون آماده شد، با در نظر گرفتن جواب این آزمایش و بررسی سونوگرافی و تست سلامت جنین که در سه ماهه اول انجام شده، می توان تشخیص داد که آیا انجام آزمایشات بیشتر نیاز است یا خیر!

## دقت آزمایش NIPT چقدر است؟

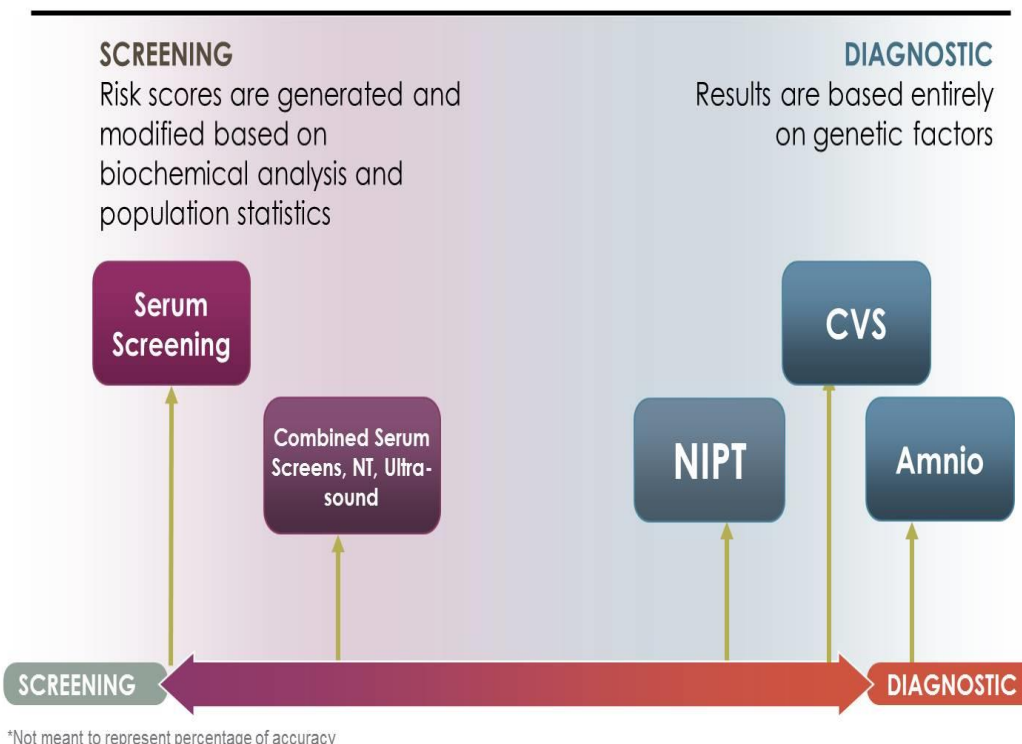
NIPT نتیجه منفی کاذب کمتری نسبت به سایر آزمایشات غربالگری دارد. دقت آزمایش NIPT برای تشخیص سندرم داون (تریزومی ۲۱) ۹۹ درصد است.

## چه کسانی باید آزمایش NIPT را انجام دهند؟

با توجه به اینکه این تست جدید است، در حال حاضر توصیه می شود این تست برای زنان در معرض خطر مانند زنان با سابقه داشتن فرزند معلول یا اختلال ژنتیکی، زنان با سن بالای ۳۵ سال و وجود سابقه ناهنجاری ژنتیکی در خانواده نزدیک، انجام گیرد. آزمایش NIPT در بارداری های دوقلویی و در موارد اهدای تخمک انجام نمی شود.

تلفن تماس: ۶۶۱۲۹۴۶۱-۶۶۱۲۹۴۶۸-۶۶۱۲۹۴۷۱

## SPECTRUM OF PRENATAL TESTING\*



# QF-PCR

## آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر خالقیان

QF-PCR: Quantifying the amount of DNA present

کیو اف پی سی آر ( QF-PCR چیست؟

کیو اف پی سی آر ( Quantitative Fluorescence- Polymerase Chain Reaction) QF-PCR

است که بخش کوچکی از DNA جنین را تکثیر کرده و یکسری از جایگاه ها یا STR (Short Tandem Repeat)

DNA مورد بررسی قرار می دهد. QF-PCR به طور عمده به عنوان یک آزمون سریع قبل از تولد برای تشخیص تریزومی های شایع ۲۱، ۱۸، ۱۳ و تریزومی های جنسی X و Y استفاده می شود که شایعترین آنها ۲۱ می باشد.

واژه تریزومی یعنی اینکه یک کروموزوم اضافی در برخی یا همه سلول های جنین به وجود می آید.

مزایای اصلی روش QF-PCR دقت، سرعت و کم هزینه بودن این تست نسبت به دیگر تست های ژنتیکی می باشد که این امکان را به وجود می آورد

ناهنجاری های کروموزومی پیش از تولد تشخیص داده شوند. این احتمال وجود دارد که در آینده ای

نزدیک، این روش جایگزین روشهای ژنتیکی گردد.

چه زمانی QF PCR انجام می شود؟

زمانی انجام QF توسط پزشک متخصص درخواست می شود که نتیجه تست غربالگری مثبت باشد. تست های غربالگری به ارزیابی وجود بیماری یا یک وضعیت خاص می پردازد (به صورت قطعی جواب نمی دهد)، اما در تست های تشخیصی مانند QF در صورت وجود تریزومی، نتیجه تست کاملاً قطعی می باشد. دقت این روش حدود ۹۹/۳ درصد می باشد.

تست های غربالگری به ۳ دوره تقسیم می شود که معمولاً پزشک پس از غربالگری تست اول و دوم انجام تست QF یا آمینوسنتز را پیشنهاد می کند. NT بالا در معرض خطر قرار دادن جنین برای تریزومی ها یا اختلالات لوله عصبی را نشان می دهد. این تست به بررسی همزمان تریزومی های ۲۱، ۱۸، ۱۳ و کروموزوم های جنسی X و Y به با حساسیت ۹۹/۳٪ پرداخته و موارد مثبت و منفی کاذب به میزان ۱٪ کاهش می یابد.

این آزمایش پس از انجام سونوگرافی که پزشک به مورد خاصی مشکوک می شود، مورد نیاز است.

اگر خانواده دارای فرزندان مبتلاء به انواع تریزومی ها چه به صورت زنده و چه به صورت فوت شده داشته اند، انجام این آزمایش مورد نیاز است.

تهران- بلوار کشاورز، بین جمالزاده و کارگر، پلاک ۳۴۶، طبقه ۵، واحد ۱۸

تلفن تماس: ۶۶۱۲۹۴۷۱-۶۶۱۲۹۴۶۸-۶۶۱۲۹۴۶۱

مراحل انجام تست

پس از بررسی های لازم پزشک متخصص دستور انجام تست QF را برای خانم باردار تجویز می کند.

برای این تست نیاز به مایع آمنیون ( مایع آمنیوتیک ماده ای است که جنین را در کیسه جنین احاطه کرده است) یا پرزهای جنینی (CVS) می باشد. مایع آمنیون و پرزهای جنینی توسط پزشک متخصص از طریق وارد کردن سرنگ به دیواره شکمی مادر و با کمک سونوگرافی خارج می گردد. سپس توسط تکنیک آزمایشگاهی پی سی آر ( PCR ماده ژنتیکی ( DNA جنین تکثیر می شود. در نهایت نمودارهایی ایجاد می شود که مورد آنالیز قرار می گیرند. در حالت نرمال باید به صورت ۲ پیک (قله) باشد. در حالت غیر نرمال پیک ها به صورت ۳ تایی یا یک پیک دو برابر پیک دیگر می گردد.

