

## NIPT( Noninvasive prenatal testing)

### آزمایش خون غیرتهاجمی پیش از تولد

#### NIPT چیست؟

از آنجایی که بخش هایی از DNA جنین از راه جفت وارد جریان خون مادر می شود، در آزمایش خون غیرتهاجمی پیش از تولد (Noninvasive prenatal testing –NIPT) که مانند یک آزمایش خون ساده است، DNA جنینی از خون مادر جدا شده و آزمایشات ژنتیکی بر روی آن انجام می گردد. این آزمایش در واقع نوعی آزمایش غربالگری پیشرفته محسوب می شود، بدین معنا که نتیجه این آزمایش فقط احتمال بروز اختلالات ژنتیکی را به ما نشان می دهد و جنبه تشخیصی ندارد و در صورت نیاز لازم است آزمایشات دیگری انجام شود.

#### نحوه انجام تست NIPT چگونه است؟

انجام آزمایش و نمونه گیری آن درست مانند انجام یک آزمایش خون ساده است. نمونه خون مادر توسط یک سرنگ گرفته می شود، سپس در آزمایشگاه برای یافتن DNA آزاد جنین (cfDNA) مورد ارزیابی قرار می گیرد. بر روی DNA جنینی جدا شده از خون مادر آزمایشات مد نظر انجام می شود، سپس با در نظر گرفتن جواب این آزمایش و بررسی سونوگرافی و تست سلامت جنین در سه ماهه اول بارداری، می توان تشخیص داد که آیا انجام آزمایشات بیشتر نیاز است یا خیر.

#### آزمایش خون غیرتهاجمی پیش از تولد یا NIPT چه اختلالاتی را مشخص میکند؟

این تست برای تشخیص ناهنجاری های کروموزومی از قبیل تریزومی 21 (سندرم داون)، تریزومی 18 (سندرم ادواردز)، تریزومی 13 (سندرم پاتو) و همچنین اختلالات تعدادی کروموزوم های جنسی (X, Y) به کار می رود. همچنین با بررسی DNA آزاد جنین (Cell Free DNA) در خون مادر می توان احتمال بروز سایر اختلالات کروموزومی از قبیل تریپلوئیدی و بعضی ریزحذف های کروموزومی را تشخیص داد. در تست NIPT به دلیل بررسی محتوای DNA جنین می توان به جنسیت جنین نیز پی برد.

## NIPT در چه زمانی انجام می شود؟

آزمایش NIPT زودتر از آزمایشات دیگری مثل کاریوتایپ و QF-PCR یعنی از هفته 10 بارداری قابل انجام است. لازم به ذکر است که سونوگرافی (Nuchal Translucency Screening)NT و تست دوگانه (Double Screening) بین هفته 10-13 بارداری، نمونه گیری از پرزهای کوریونی (CVS) بین هفته 15-20، تست های چهارگانه (Quad Screening) بین هفته 15-22 و آمنیوسنتز بین هفته 15-20 قابل انجام است.

## دقت آزمایش NIPT چقدر است؟

NIPT نتیجه منفی کاذب کمتری نسبت به تست غربالگری سه ماهه اول و غربالگری سه ماهه دوم دارد. دقت آزمایش NIPT برای تشخیص سندرم داون (تریزومی 21) 99 درصد است.

## چه کسانی باید آزمایش NIPT را انجام دهند؟

- ✓ سابقه داشتن فرزند با اختلال ژنتیکی در خانواده
- ✓ سن مادر بالای 35 سال
- ✓ سابقه ناهنجاری ژنتیکی در اقوام درجه یک