



آزمایشگاه ژنتیک و پاتوبیولوژی مندل

**NIP** | آزمایش غیرتهاجمی  
تشخیص قبل از تولد



## آزمایش غیرتهاجمی تشخیص قبل از تولد (NIPT)

سندروم داون یا تریزومی ۲۱ شایع‌ترین ناهنجاری ژنتیکی در انسان می‌باشد که حدود ۱ مورد در هر ۷۰۰ تولد زنده را درگیر می‌نماید تا به امروز سه روش سونوگرافی NT و تست دوگانه در سه ماهه اول و تست چهارگانه در ابتدای سه ماهه دوم مورد استفاده عموم زنان باردار قرار می‌گیرد و در اثر انجام این آزمایشات بخش عمده‌ای نزدیک به ۸۵٪ از کل موارد سندروم داون شناسایی می‌شود. همچنین با استفاده از این روش‌ها درصد بسیار بالایی از سایر ناهنجاری‌های کروموزومی از جمله تریزومی ۱۸ و ۱۳ نیز قابل شناسایی است.

تست‌های غربالگری موجود دارای چندین اشکال عمده می‌باشند. اول اینکه این تست‌ها دارای میزان مثبت کاذب زیاد (حدود ۵ تا ۱۰٪ کل جمعیت آزمایش شونده) هستند. همچنین ارزش پیش بینی کننده مثبت و منفی (PPV و NPV) نیز در این آزمایشات وضعیت مناسبی ندارد. دومین نکته منفی در این است که در صورت مثبت شدن آزمایش غربالگری خانم‌های باردار باید تحت آزمایش معروف به آمنیوسنتز یا نمونه‌گیری از مایع اطراف جنین قرار گیرند و به دنبال آن آزمایش ژنتیک انجام شود تا به صورت قطعی وضعیت جنین مشخص شود.

آزمایش آمنیوسنتز در گروه مداخلات پزشکی پرخطر قرار می‌گیرد و در طی این روش مطابق با آمارهای موجود حدود ۵٪ تا ۱٪ موارد منجر به سقط جنین می‌شود. این بدان معنی است که به ازای شناسایی کردن هر دو الی سه جنین مبتلا به سندروم داون یک جنین سالم سقط می‌شود. سومین



نکته منفی نیز وجود منفی کاذب در این آزمایش است به نحوی که خانم‌هایی که نتیجه آزمایش آنها کم خطر برآورد می شود نیز ممکن است فرزندان مبتلا به دنیا بیاورند. در حوالی سال‌های ۲۰۰۵ تا ۲۰۱۰ آزمایشاتی تحت عنوان Noninvasive prenatal testing (NIPT) یا آزمایش غیرتهاجمی برای تشخیص پیش از تولد ایجاد گردید.

به دلیل پیچیدگی بسیار زیاد این تکنولوژی آزمایش NIPT تحت عنوان چند نام تجاری محدود (شامل NIFTY، Panorama، Harmony و ...) تحت کنترل انحصاری آزمایشگاه‌های محدودی در دنیا قرار گرفته است. در این زمینه آزمایشگاه ژنتیک مندل از سال ۱۳۹۴ تاکنون شروع به فعالیت در زمینه انجام آزمایش NIPT نموده است.

### ■ آزمایش NIPT در آزمایشگاه ژنتیک مندل به صورت زیر قابل انجام است:

نسخه پایه آزمایش که در این حالت تمامی ۴۶ کروموزوم جنین مورد بررسی از نظر ناهنجاری‌های تعدادی قرار می‌گیرند و برخی موارد همانند سندروم داون، تریزومی ۱۳ و یا ۱۸ با دقتی بیش از ۹۹/۷ درصد شناسایی می‌شوند.

از آنجایی که روش‌های روتین غربالگری سندروم داون بر پایه بررسی سرم مادر در بهترین حالت دقتی معادل ۹۰ الی ۹۲ درصد دارند و میزان نتایج مثبت کاذب نیز در این آزمایش‌ها بسیار زیاد است می‌توان آزمایش غیرتهاجمی NIPT را جایگزین بسیار مناسبی برای این نوع از غربالگری دانست.



آزمایشگاه ژنتیک مندل پس از سه سال تلاش شبانه روزی در راستای راه اندازی و بهینه‌سازی آزمایش NIPT از ابتدای سال ۱۳۹۷ موفق به راه اندازی نسخه کاملا ایرانی و مطابق با کلیه استانداردهای جهانی از این آزمایش شد و امروز مفتخریم که این آزمایش ماهانه به صد ها نفر از مادران باردار این سرزمین ارائه شده و باعث ایجاد اطمینان خاطر برای آنان می‌شود.

● در جدول زیر می‌توان نتایج حاصله از آزمایش NIPT مجموعه آزمایشگاهی مندل را با سایر ارائه دهندگان تست در دیگر نقاط جهان مقایسه نمود.

Sensitivity	Natera Panorama™	Sequenom Materni21™	Illumina Verifi	Ariosa Harmony™	Mendel NIPT
False Positive Rate					
Trisomy 21 (Down Syndrome)	>99% 0%	99.1% 0%	>99.9% 0.2%	>99% <0.1%	>99.3% <0.03%
Trisomy 18 (Edwards Syndrome)	96.4% <0.1%	>99.9% 0.4%	97.4% 0.4%	>98% <0.1%	>99.9% <0.02%
Trisomy 13 (Patau Syndrome)	>99% 0%	91.7% 0.3%	87.5% 0.1%	80% <0.1%	99.9% <0.02%
Monosomy X (Turner Syndrome)	92.9% <0.1%	94.4% 0.6%	95% 1%	91.5% 0%	>93% <0.06%
Sex Chromosome Trisomies	>99%	96.2%	67-100%	99%	>93% <0.06%
Female	>99.9% 0%	99.1% 0.5%	97.6% 0.8%	99% 0%	>99.9% 0%
Male	>99.9% 0%	99.4% 0.9%	99.1% 1.1%	100% 1%	>99.9% 0%
PPV% (T21,T18,T13,XY)	75,67,37,NA	99,97,93,NA	45,40,NA,NA	82----	95,91,83,74
No call rate	<1%	<1%	<1%	<1%	<1%



## محدودیت های آزمایش:

آزمایش NIPT همچنان یک روش غربالگری و نه تشخیصی به شمار می رود و نتایج مثبت آن باید حتما توسط روش های تشخیصی دیگر مورد تایید قرار گیرد.

علی رغم حساسیت و اختصاصیت بسیار بالای تشخیص با DNA آزاد جنینی، این روش جایگزین مناسبی برای تشخیص های پیش از تولد بوسیله سلول های بافت جفت (CVS) و یا آمنیو سنتز نمی باشد.

نتیجه آزمایش منفی در زنان باردار، نمی تواند به صورت ۱۰۰٪ نشان دهنده بارداری کاملاً سالم باشد.

هر چند که نتیجه این تست دقت بالایی دارد ولی همه اختلالات کروموزومی مربوط به جفت، مادر، موزایسم جنین و یا موارد دیگر تشخیص داده نمی شود.

این آزمایش برای بارداری های کمتر از ۱۰ هفته و چند قلویی قابل گزارش نیست.

در برخی افراد مقدار DNA آزاد جنین در خون بسیار کم است و در مواردی حتی با تکرار آزمایش نیز نمی توان نتایج قابل قبولی به دست آورد، لذا همواره باید به این موضوع نیز توجه ویژه ای داشت.



خیابان ولیعصر، ابتدای توانیر، ساختمان پزشکان  
شماره ۴، طبقه اول واحد ۵  
(۵ خط) ۸۸۱۹۸۰۷۷



[www.mendellab.ir](http://www.mendellab.ir)  
[info@mendellab.ir](mailto:info@mendellab.ir)  
[mendel\\_genetic\\_lab](#)  
[irangenetic](#)

