



یادداشت‌های پریناتالوژی

1- Pitfalls in NIPT

- حساسیت NIPT در اسکرینینگ تریزومی ۲۱ بیشتر از سایر تریزومی هاست (تریزومی ۱۳، ۱۸).
- تست NIPT در بارداری‌های چندقلویی، ابنورمالیتی‌های کروموزم جنسی و حاملگی‌های با کمک تخمک اهدا شده نیز محدودیت کاربرد دارد.
- در موزائیسم مادری، بدخیمی مادری، موزائیسم محدود جفتی (confined placental mosaicism)، مادران با پیوند اعضا و دوقلوهای ناپدید شده (vanished twins) می‌تواند نتایج مثبت کاذب NIPT به دست آید.
- میزان موفقیت تکنولوژی NIPT بسیار وابسته به درصد مشتق جنینی (% fetal fraction) مولکول DNA می‌باشد. رقیق شدن سرم مادری یا کاهش نفوذپذیری جفتی نیز می‌تواند باعث کاهش % ff و در نهایت به دست آمدن نتایج غیر قابل گزارش (non reportable) گردند. از علل دیگر اعمال اثر رقت (dilutional effect) و کاهش درصد ff DNA می‌توان به چاقی مادر، هفته پایین حاملگی (early gestational age)، عوارض مدیکال مربوط به اثر رقتی که می‌توانند منجر به یک کاهش در ورود سلول‌های آپوتوتیک از جفت گردند نام برد.
- این نکته قابل ذکر است که پایین بودن درصد ff به خودی خود می‌تواند در آنیوپلویدی‌ها به ویژه تریزومی‌های ۱۳ و ۱۸ به عنوان یک ریسک فاکتور محسوب گردد. بنابراین در تعدادی از نتایج غیر قابل گزارش NIPT ممکن است برخی ابنورمالیتی‌ها مستتر باشند. به عنوان مثال در تحقیقات Pergament و همکاران در کیس‌هایی که بر مبنای نتیجه NIPT آن‌ها میزان % ff کمتر از ۱/۵ درصد بود؛ ۲۲ درصدشان آنیوپلویدی‌های گوناگون دیتکت شد مانند تریزومی‌های ۱۳، ۱۸، ۲۱ و مونوزومی X.

Pergament E, Cuckle H, Zimmermann B, et al. Single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal screening in a high-risk and low-risk cohort. *Obstet Gynecol.* 2014;24(2):210–8.

[CrossRef](#) [Google Scholar](#)