



# یادداشت‌های پریناتالوژی

## 5- Reflex DNA Screening for Trisomies 13, 18, 21

هم دارد به ویژه زمانی که درصد free fetal DNA آزاد شده از پلاسنتا کم باشد. بنابراین دلایل آنالیز DNA به طور کلی به عنوان یک متد اولیه غربالگری‌های پریناتال تا به امروز پذیرفته نشده است.

■ تا کنون یک متد دو مرحله‌ای معرفی شده و مورد استفاده قرار گرفته که در آن تست رایج غربالگری سه ماهه اول FTS Combined Screening که براساس سنجش بیومارکرهای سرمی free Bhcg، PAPPa

■ غربالگری Prenatal Reflex DNA Screening برای تریزومی‌های ۱۳، ۱۸، ۲۱ با استفاده از آنالیز DNA آزاد سلول [cell free DNA] در پلاسما مادر پیشنهاد می‌شود به عنوان یک پیشرفت قابل ملاحظه علاوه بر متدهای غربالگری قراردادی پیشین که تا کنون فقط براساس مارکرهای سرمی و یافته‌های اولتراسونیک بوده است. از طرفی آنالیز DNA پیچیده و نسبتاً گرانقیمت است و خطاهای تکنیکی خاص خود را

سن مادر و NT انجام می‌شود؛ با یک تست اسکرینینگ DNA (مانند NIPT) پیگیری می‌گردد. در صورتی که ریسک تقریبی تست ترکیبی FTS Combined Screening بالاتر از کات آف تعیین شده (مثلاً ۱:۸۰۰) باشد زن باردار برای آنالیز DNA فراخوان می‌شود. یک نقطه ضعف این اپروچ، فراخوان زنان با ریسک بالاتر از کات آف برای مشاوره و گرفتن نمونه خون اضافی و تست غربالگری DNA می‌باشد. این تماس و فراخوان می‌تواند باعث نگرانی و استرس زنان شده و برخی از آن‌ها را به انجام تست‌های تهاجمی مانند آمنیوسنتز و CVS ترغیب کند. تا به امروز این رویکرد [contingent screening] موضوع پژوهش‌های زیادی بوده است.

■ با هدف اجتناب فراخوان‌های همراه با نگرانی زنان باردار ضمن استفاده از یک متد با قدرت تشخیص بالا؛ پروفیسور Wald و همکاران را در سال ۲۰۱۷ به ارائه پروتکل پیشنهادی استفاده از یک متد اصلاحی غربالگری در جهت کاهش معضل دوگانگی کلینیکال مرتبط با مدیریت بارداری‌ها واداشت.

■ در Reflex DNA Screening هنگام مراجعه زن باردار بین ۱۱ تا ۱۳ هفته‌گی بارداری برای تست FTS Screening، یک نمونه پلاسمای اضافی از وی اخذ و نگهداری می‌شود تا چنانچه نتیجه تست دارای ریسک بالاتر از کات آف تعیین شده به دست آمد به طور اتوماتیک و رفلکسی تست DNA انجام شود بدون این که نیاز به فراخوان زن باردار باشد.

■ بر مبنای مطالعه دکتر Wald و همکاران در این پروتکل ما گزارش مستقل (ریسک مثبت) برای تست FTS Combined در سه ماهه اول نداریم بلکه اطلاعات این تست همراه با نتیجه تست DNA [eg; NIPT] در محاسبه کلی ریسک به کار می‌رود و در نهایت گزارش می‌گردد. بنابراین ما در این پروتکل پریناتال اسکرینینگ هرگز تست با ریسک مثبت در FTS Combined Test گزارش نمی‌کنیم.

■ مزیت‌های پروتکل Reflex DNA Screening

عبارتند از این که هر زن بارداری فقط نیاز به یک تست غربالگری دارد، نتیجه تست FTS Combined Screening همیشه منفی است و یک تست DNA داریم که شامل اطلاعاتی از مارکرهای Combined Test است که می‌تواند مثبت یا منفی گزارش گردد. به طور کلی مزایای استفاده از پروتکل Reflex DNA Screening در مراقبت‌های روتین زنان باردار بر اساس مطالعه پژوهشی دکتر Wald و همکاران شامل موارد زیر می‌باشد: میزان پایین‌تر موارد مثبت کاذب [low FPR] در مقایسه با سایر متدهای اسکرینینگ پریناتال، یکبار مراجعه به کلینیک [one stop clinic] و حذف فراخوان منجر به اضطراب زنان باردار در غربالگری‌های نان رفلکسی و contingent، رسیدن به یک قدرت تشخیصی [high DR] بالا شبیه تست‌های جامع DNA و نهایتاً ایمنی بیشتر زنان با به کارگیری کمتر از متدهای تشخیصی تهاجمی. این مزایای کلینیکال همراه با کاهش قیمت در مقایسه با روش‌های جامع آنالیز DNA، یک اپروچ رفلکسی با استفاده از یک متد ترجیحی غربالگری را برای ما فراهم می‌سازد.

■ گنجاندن پروتکل پیشنهادی دکتر Wald و همکاران در برنامه‌های روتین مراقبت از بارداری ایران علی‌رغم همه مزایای ذکرشده، نیازمند مد نظر قرار دادن ملاحظات متعددی در حوزه‌های گوناگون در نظام مراقبت‌های بارداری می‌باشد مانند ارزیابی چالش‌های ضابطه‌ای در حوزه وزارت بهداشت و درمان، بیمه‌های تکمیلی، مدیریت هزینه تست، رضایتمندی زنان باردار و... در آینده و با تأسیس کلینیک‌های OSCAR در ایران قطعاً موانع مطرح شده در اجرای پروتکل پیشنهادی Reflex DNA screening Test و سایر پروتکل‌های مشابه مرتفع خواهد گردید و ما به اپروچ بهتری در غربالگری پریناتال زنان باردار دست خواهیم یافت.

## Reference

Genetics in Medicine.2018 Aug;20(8):825-830.  
doi:10.1038/gim.2017.188.Epub 2017 Nov 9.