



یادداشت‌های پریناتالوژی

۲- کارایی NIPT در حاملگی‌های دوقلو

منتشر شده درباره کاربرد و کارایی (efficacy) کلینیکال NIPT برای غربالگری آنیوپلویدی‌های جنینی در حاملگی‌های دوقلو (twin pregnancies) اندک و محدود می‌باشد.

■ در یکی از پژوهش‌های گذشته نگر طی اسکرینینگ ۴۳۲ حاملگی دوقلو با متد NIPT نتایج زیر حاصل شد؛ با پیگیری کیس‌های مورد بررسی، فیدبک ۳۷۳ کیس، تحت آنالیز آماری قرار گرفت که در بین آن‌ها پنج نتیجه مثبت حقیقی (true positive)، دو مثبت کاذب (false positive) و بدون منفی کاذب (false negative) گزارش شد و در نهایت حساسیت و اختصاصیت NIPT در حاملگی‌های دوقلو به ترتیب ۱۰۰ و ۹۹/۵۳ درصد به دست آمد.

■ از میان پنج نتیجه مثبت حقیقی، چهار نتیجه مربوط به حاملگی‌های دی‌کوریونیک دی‌آمنیوتیک (DCDA) بود که شامل یک مورد تریزومی ۱۸ و سه مورد تریزومی ۲۱ بودند. یک کیس هم مربوط به حاملگی مونو کوریونیک دی‌آمنیوتیک (MCDA) که در تشخیص نهایی تریزومی ۲۱ به دست آمد. از دو کیس مثبت کاذب یکی T7 و دیگری آنیوپلویدی جنسی تشخیص داده شدند.

■ تکنیک غیرتهاجمی NIPT به علت حساسیت و اختصاصیت بالا قادر است در بارداری‌های دوقلویی که هر دو جنین سالم هستند، مادر را از پذیرش ریسک روش‌های تهاجمی نجات دهد. همچنین NIPT تقریباً فقط توان افتراق بارداری‌های دارای آنومالی‌های جنینی با اندیکاسیون تست‌های تشخیصی - تهاجمی در یک جنین را دارد. در حالی که در زنان حامل دو قل آنیوپلوید، هنوز NIPT قابلیت تشخیص آنومالی هر دو جنین را ندارد.

■ بارداری‌های چندقلویی (multiple pregnancies) در دنیا حدوداً سه درصد از تولدها را به خود اختصاص می‌دهند. به طور کلی در این بارداری‌ها هم ریسک تست‌های تهاجمی پریناتال (مانند CVS, amniocentesis) و هم ریسک آنیوپلویدی‌ها بیشتر از بارداری‌های تک‌قلو می‌باشند.

■ درصد بالایی از بارداری‌های دوقلو در نتیجه کاربرد روش‌های ART در مراکز ناباروری حاصل می‌گردند که این موضوع اندیکاسیون استفاده از متدهای اسکرینینگ غیرتهاجمی مانند NIPT را در این موارد پررنگ‌تر می‌سازد. ■ تفسیر NIPT در بارداری‌های دوقلو به مراتب مشکل‌تر از بارداری‌های تک‌قلو می‌باشد. زیرا اگر تریزومی در یک بارداری دی‌زایگوس رخ دهد معمولاً یکی از قل‌ها یا جنین‌ها تحت تأثیر قرار می‌گیرند. در حالی که محتوای cfDNA در خون مادری حاصل مشارکت هر دو جنین می‌باشد و به همین علت درصد cfDNA می‌تواند در این بارداری‌ها تا دو برابر متغیر باشد. به عبارتی اگر چه آستانه درصد مشتق جنینی (fetal fraction) برای انجام موفقیت آمیز NIPT چهار درصد می‌باشد اما در واقع این درصد متعلق به دو جنین - یکی یوپلوید و دیگری آنیوپلوید می‌باشد (co twin).

■ در هم‌تنیدگی "ff" دو جنین در بارداری‌های دوقلو در پلاسمای مَترنال، نگرانی‌هایی درباره افزایش پتانسیل میزان منفی کاذب NIPT در این نوع بارداری‌ها ایجاد کرده است.

■ در پلاسمای مادری (cell-free fetal DNA) نشان دهنده یک منبع ماده ژنتیکی جنینی می‌باشد که با روش غیرتهاجمی و به راحتی قابل دسترس است. مطالعات فراوانی درباره تأیید صحت و کارایی NIPT در بارداری‌های تک‌قلویی انجام شده است. به طوری که آنالیز cfDNA مَترنال برای اسکرینینگ تریزومی‌های ۲۱، ۱۸ و ۱۳ به ترتیب دارای قدرت تشخیص ۹۹/۷ (detection rate) و ۹۲ درصد و combined FPR=0.4 می‌باشد. در حالی که پژوهش‌های

Reference

Mol Cytogenet. 2018; 11:47.

Published online 2018 Aug 22.