

## آشنایی با آزمایش NIPT / رضایت نامه

### هدف از انجام آزمایش NIPT چیست؟

هدف اصلی از انجام آزمایش NIPT، غربالگری برای اختلالات کروموزومی شایع که می‌تواند سلامت فرزند را به شدت تحت تأثیر قرار دهند، می‌باشد. این اختلالات شامل سندروم داون (تریزومی ۲۱)، سندروم ادوارد (تریزومی ۱۸) و سندروم پاتائو (تریزومی ۱۳) می‌باشد. در صورت درخواست پزشک محترم ارجاع دهنده یا شخص مورد بررسی، علاوه بر موارد فوق امکان بررسی اختلالات کروموزوم‌های جنسی (X و Y) و تعیین جنسیت جنین نیز وجود دارد.

### آزمایش NIPT چه محدودیت‌هایی دارد؟

این آزمایش بر پایه قطعات DNA جفت (placenta) در خون مادر می‌باشد. در مواردی که وضعیت ژنتیکی بافت جفت و جنین متفاوت باشد، جواب آزمایش NIPT منعکس کننده وضعیت واقعی جنین نخواهد بود. لذا در شرایط بسیار نادری امکان نتیجه نادرست در آزمایش NIPT وجود دارد. بنابراین جواب آزمایش NIPT می‌بایست با احتیاط کامل توسط پزشک ارجاع دهنده بررسی و تنها در صورت تأیید نتایج با روش‌های دیگر تصمیم‌گیری در مورد بارداری، انجام گردد. **به عبارت دیگر با در نظر گرفتن احتمال نتایج مثبت و منفی کاذب، آزمایش NIPT یک تست غربالگری بوده و استفاده از آن برای مقاصد تشخیصی توصیه نمی‌گردد.**

از آن جایی که قبل از هفته دهم بارداری، مقدار قطعات DNA جنینی (جفتی) در خون مادر بسیار کم می‌باشد، لذا انجام آزمایش NIPT قبل از هفته دهم بارداری توصیه نمی‌گردد. فاکتورهای مختلفی همچون وزن بالای مادر می‌توانند در میزان کم این قطعات DNA حتی پس از هفته دهم تأثیر گذار باشند. در این آزمایش مقدار DNA جنینی در خون مادر محاسبه می‌گردد و در صورتی که این میزان به مقدار کافی جهت کسب یک جواب قابل اعتماد نباشد، پاسخی از نظر نرمال بودن یا نبودن جنین بدست نخواهد آمد. در چنین مواردی آزمایش بدون هزینه تکرار می‌گردد و در صورتی که در آزمایش دوم هم نتیجه قابل اعتمادی بدست نیاید، هزینه تست به صورت کامل عودت می‌گردد.

به دلایل بیولوژیک، بررسی اختلالات کروموزوم‌های جنسی نسبت به دیگر کروموزوم‌ها با چالش‌های بیشتری مواجه می‌باشد. لذا تعیین جنسیت و آنالیز ناهنجاری‌های تعدادی کروموزوم‌های جنسی فقط در صورت درخواست (بدون هزینه اضافی) گزارش می‌گردند. ضمناً بررسی این ناهنجاری‌ها و تعیین جنسیت فقط برای بارداری‌های تک قلو و یا دوقلو همسان قابل اعتماد می‌باشد. همچنین ممکن است به دلیل وجود برخی مشکلات همچون پایین بودن کیفیت و کمیت DNA، امکان بررسی ناهنجاری‌های کروموزوم‌های جنسی و تعیین جنسیت وجود نداشته باشد. از آن جایی که هدف اصلی آزمایش بررسی ناهنجاری‌های تعدادی کروموزوم‌های ۱۳، ۱۸ و ۲۱ می‌باشد، در چنین مواردی توصیه به نمونه‌گیری مجدد و تکرار آزمایش نمی‌شود.

### آزمایش NIPT برای چه افرادی مناسب نمی‌باشد:

- خانم‌هایی با سن بارداری کمتر از ۱۰ هفته
  - خانم‌هایی با سابقه سرطان
  - خانم‌هایی با سابقه درمان با سلول‌های بنیادی یا ایمونوتراپی
  - خانم‌هایی با سابقه دریافت عضو پیوندی
- تست NIPT یک آزمایش غربالگری بوده و در مواردی نیاز به تکرار نمونه‌گیری و یا تأیید با یک روش تشخیصی می‌باشد، لذا در خانم‌هایی با سن بارداری بالای ۱۵ هفته ممکن است زمان کافی قبل از زمان قانونی سقط جنین (۱۸ هفته و ۶ روز) وجود نداشته باشد. لذا در چنین مواردی هیچ‌گونه مسئولیتی متوجه آزمایشگاه نخواهد بود.

### رضایت نامه انجام آزمایش NIPT

- اینجانب ..... سحت تمامی اطلاعات ارائه شده در فرم پذیرش را تأیید می‌نمایم. از آنجاییکه ممکن است این اطلاعات بر روی نتایج نهایی آزمایش تأثیرگذار باشد، لذا آزمایشگاه هیچ‌گونه مسئولیتی در قبال اطلاعات ناقص یا خلاف واقع ندارد.
- اینجانب قبل از پذیرش به‌طور کامل مشاوره شده و به تمامی سوالاتم پاسخ داده شد.
- اینجانب اطلاع دارم که تست NIPT یک آزمایش غربالگری با صحت بیش از ۹۹٪ بوده ولی تست تشخیصی نمی‌باشد و صحت ۱۰۰ درصدی ندارد. اطلاع دارم که صحت این تست در موارد چند قلوبی کمتر می‌باشد.
- اینجانب اطلاع دارم که نتیجه تست در بازه زمانی ۳ تا ۴ هفته از زنان نمونه‌گیری آماده می‌شود. می‌دانم که در ۳ درصد از موارد ممکن است نیاز به تکرار نمونه‌گیری باشد که از این نظر همکاری‌های لازم را با آزمایشگاه انجام خواهم داد.
- اینجانب اطلاع دارم که آزمایشگاه هیچ‌گونه مسئولیتی در قبال اخذ مجوز ختم بارداری و جوابدهی در زمانی کوتاهتر جهت رسیدن به زمان قانونی ختم بارداری (۱۸ هفته و ۶ روز) ندارد.
- اینجانب رضایت کامل خود را جهت نگهداری و استفاده از اطلاعات و نمونه بیولوژیک خود در امور پژوهشی و تحقیقاتی با حفظ حریم شخصی و اصول اخلاق پزشکی اعلام می‌نمایم.

بدین وسیله با آگاهی کامل رضایت خود را نسبت به انجام آزمایش NIPT اعلام می‌دارم.

امضاء و اثر انگشت:

تاریخ:

نام و نام خانوادگی (خانم باردار):

امضا و اثر انگشت:

تاریخ:

نام و نام خانوادگی (همسر):

## فرم پذیرش آزمایش NIPT

تاریخ: شماره پذیرش:	چک لیست مدارک: <input type="checkbox"/> فرم پذیرش و رضایت نامه <input type="checkbox"/> نسخه پزشک <input type="checkbox"/> سونوگرافی / غربالگری بیوشیمیایی <input type="checkbox"/> کپی کارت ملی شناسنامه / دفترچه بیمه جهت تأیید پیوست
------------------------	---

مشخصات / خانم باردار
نام (فارسی): ..... لاتین: ..... نام خانوادگی (فارسی) ..... لاتین: ..... نام پدر: ..... تاریخ تولد (شمسی): ..... میلادی: ..... میزان تحصیلات: ..... گروه خونی: ..... قد (سانتی متر) ..... وزن (کیلوگرم): ..... ازدواج فامیلی: <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/> بلی (نسبت: .....) نام پزشک ارجاع دهنده: ..... نشانی: ..... سابقه بیماری ژنتیکی در فامیل شما یا همسر: <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/> بله (توضیح: .....) سابقه سرطان در شما: <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/> بله (توضیح: .....) سابقه دریافت، پیوند اعضا در شما <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/> بله (توضیح: .....) تلفن ثابت: ..... تلفن همراه: ..... نشانی محل سکونت: .....

اطلاعات مربوط به بارداری
تاریخ اولین روز آخرین قاعدگی: ..... تاریخ انجام آخرین سونوگرافی: ..... سن جنین در زمان سونوگرافی (هفته و روز): ..... سن جنین در حال حاضر: ..... بارداری فعلی: <input type="checkbox"/> بارداری به صورت طبیعی <input type="checkbox"/> بارداری با روش IUI <input type="checkbox"/> بارداری با روش IVF در صورت استفاده از IVF و ICSI، آیا اهدا کننده تخمک داشته‌اید؟ <input type="checkbox"/> بلی <input type="checkbox"/> خیر (سن اهدا کننده تخمک: .....) بارداری فعلی: <input type="checkbox"/> تک قلو <input type="checkbox"/> چند قلو (تعداد قل ها: .....) قبلاً سابقه جنین / فرزند مبتلا به سندروم داون یا دیگر ناهنجاری‌های کروموزومی داشته‌اید؟ <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/> بلی (توضیح: .....) این بارداری چندمین بارداری شما می‌باشد؟ ..... تعداد فرزندان قبلی به دنیا آمده: ..... تعداد سقط‌های صورت گرفته: ..... سن جنین‌های سقط شده: ..... / ..... / .....

تست درخواستی:
<input type="checkbox"/> بررسی تریزومی کروموزوم‌های ۱۳، ۱۸ و ۲۱ <input type="checkbox"/> بررسی تریزومی کروموزوم‌های ۱۳، ۱۸ و ۲۱ به همراه اختلالات تعدادی کروموزوم‌های X و Y <input type="checkbox"/> بررسی تریزومی کروموزوم‌های ۱۳، ۱۸ و ۲۱ به همراه اختلالات تعدادی کروموزوم‌های X و Y و تعیین جنسیت جنین امضا و اثر انگشت خانم باردار: ..... امضا و اثر انگشت همسر: .....