

信息说明

无创产前基因测试 (NIPT)

通过分析母体血浆 DNA 确定 21、18、13 三体综合征的风险

尊敬的女士：

我们在此告知，在艾米利亚-罗马涅地区产前诊断过程中新增了通过分析母体血液中循环的胎儿 DNA 来确定 13、18 和 21 号染色体三体性风险的检测项目，我们希望向您解释该测试的特点和局限性。怀上患有 21 三体综合征（唐氏综合征）、18 三体综合征（爱德华兹综合征）和 13 三体综合征（帕陶氏综合征）的孩子，意味着产前通过羊膜穿刺术或绒毛膜绒毛取样检出染色体异常的可能性增大，这种风险因产妇年龄而异。

母体血浆含有一部分来自母体的游离 DNA 和一部分来自胎儿胎盘的游离 DNA。基于分子遗传学技术的无创产前基因检测 (NIPT) 因此得以开发，能够早在妊娠第十周就检测出可能存在的染色体异常。NIPT 具有非常高的灵敏度，即识别受影响胎儿的能力（21 三体和 13 三体识别率为 99%，18 三体识别率为 98%），假阳性结果百分比极低（低于 0.1%）(1)。

因此，艾米利亚-罗马涅大区决定，向居住在大区境内或接受地方卫生服务局协助的孕妇（即在大区户籍处注册者，包括作为临时居住外国人注册的妇女）或由大区卫生服务局负责跟进的孕妇提供无创产前基因检测 (NIPT) 服务，以评估胎儿患有 21、18 和 13 号染色体三体性的风险，以尽量保证降低假阳性率（避免进行侵入性产前检测）和假阴性率（及因此漏诊 21、13 和 18 三体）。

NIPT 测试是一种 **风险评估筛查测试**，**不能替代诊断测试**（对绒毛膜绒毛和羊水的胎儿核型分析），**并非为结论性诊断而设计**。**因此，检测结果提示低风险不能保证胎儿无恙，反之，结果提示高风险亦不能确定存在三体综合征。**

面向人群

NIPT 检测已被引入产前风险评估过程中，向所有在艾米利亚-罗马涅大区居住的符合资格的孕妇，或接受地方卫生服务局协助的孕妇（即在大区户籍处注册者，包括作为临时居住外国人注册的孕妇）或由大区卫生服务局负责跟进的孕妇提供。

该测试可以从妊娠第十周开始进行，无论是通过自然受孕还是通过医疗辅助、同源或异源生殖技术获得的妊娠。该测试还可以在单胎和双胞胎妊娠的情况下进行。然而，在后一种情况下，由于 NIPT 结果涉及两个胎儿的 DNA，无法区分单个胎儿的状况。因此，**在出现阳性结果的情况下，测试并不能表明哪个胎儿受到影响。**

执行方法

进行分析需要采集两管母血，血液采集工作在助产士或主诊医生向孕妇指定的中心进行，助产士或主诊医生将向孕妇解释检测、收集知情同意书并提交申请。然后，血液样本将被送往博洛尼亚地方卫生局的大区指定实验室（都市统一实验室 - LUM），并在那里进行集中分析。

结果

NIPT 检测的相关报告将由提出申请的专业人员根据妊娠的整体临床情况进行解释。

如果结果提示高风险，最好向遗传学或妇科专科医生进行产前诊断咨询，在这种情况下，孕妇可以安排通过侵入性技术（绒毛膜绒毛取样、羊膜穿刺术）进行进一步诊断，并将获得相关的专门解释，以征求医疗处理的同意。

如果检测呈阳性，如果您未被联系，建议联系相关的产前诊断中心。

在某些情况下，根据专家的指示，可能需要进行进一步的血液化学测试、评估母亲和/或父亲的染色体结构，或进行额外的专家门诊。

检测的风险和局限性

该检测**不会**对胎儿和孕妇**造成任何风险**。

NIPT 检测仅为一项风险评估筛查测试，不能代替侵入性诊断，也无法避免进行其他临床、实验室和仪器检查，这些都是妊娠监测的组成部分。目前，只有进行绒毛膜绒毛取样或羊膜穿刺术等诊断测试才能在产前阶段确定或排除胎儿的染色体异常。

如果胎儿是近亲结合的结果（即，如果与伴侣有一定程度的亲属关系），由于存在信息较少的等位基因，测试可能无法提供风险概率。因此，您必须在采样前传达此信息，并可能会被建议进行测试前遗传咨询，以评估最合适的临床诊断路径。

如果在第一次采样后无法进行风险评估，原因可能包括采样不合规、仪器故障、结果不确定或无法确定等，我们可能会再次联系您进行二次采样。如果第二次采样的结果依然不确定，您可能会被建议进行遗传和/或产前咨询，以评估应采取的临床诊断路径。

NIPT 测试不适用于有两个以上胎儿的多胎妊娠。

此外，它无法检测更高风险的染色体异常，例如染色体微缺失、微重复、平衡染色体重排、胎儿和/或胎盘染色体嵌合、点突变、甲基化缺陷，也无法检测除 21、18、13 三体综合征以外的可能与胎儿畸形或残疾有关的所有遗传疾病。

须了解该检测的灵敏性，如前所述，对 21 三体和 13 三体的识别率为 99%，对 18 三体的识别率为 98%。因此，在极少数情况下，某些三体综合征胎儿的妊娠可能会被检测出“低风险”结果，因此无法被识别（假阴性）。极少数情况下，某些胎儿不具有三体性的妊娠可能会被检测出“高风险”（假阳性）结果。在这些情况下，NIPT 的结果只能通过侵入性诊断（绒毛膜绒毛取样或羊膜穿刺术）来验证。

最后，我们提醒，如有任何疑问或进一步需求，您可以联系您的家庭医生、申请检测的中心或您的妇科医生/助产士，他们将为您提供所有必要的信息。

参考书目

1. Gil MM 等《筛查胎儿非整倍体时母血中游离 DNA 的分析：新一代荟萃分析》《超声产科妇科》2015 年 3 月；45(3):249-66. doi: 10.1002/uog.14791.电子版：2015 年 2 月 1 日更新：《超声产科妇科》2017 年 9 月；50(3):302-314.PMID: 25639627
2. Norton ME 等《用于无创三体检查的游离 DNA 分析》《新英格兰医学杂志》，第 372 卷 2015 年 4 月 17 日，页码：1589-97DOI.org (Crossref) <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1407349>.

参考指导方针

卫生部，高级卫生委员会第一部门，
《无创胎儿 DNA 筛查（NIPT）》，见《公共卫生》，2021 年