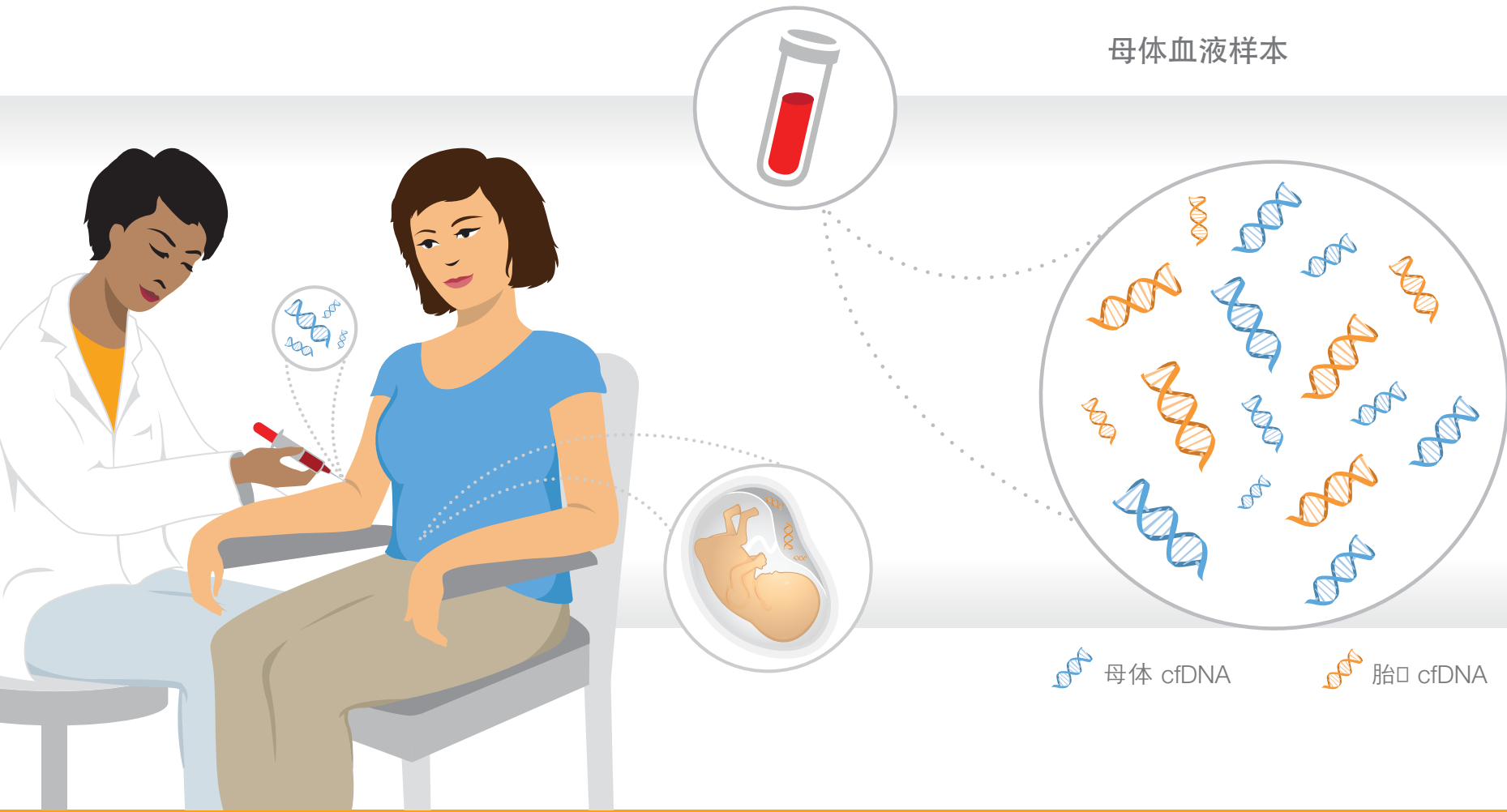


# 无创性产前检查 (NIPT) 的重要性

遗传咨询师手翻书补充



# NIPT 使用游离 DNA (cfDNA)。

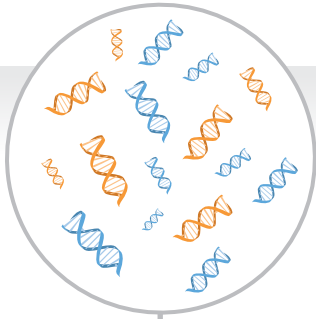


# NIPT 使用游离 DNA (cfDNA)。

- 母体血液样本含母体和胎儿 cfDNA 的混合物。
- 母体和胎儿断片均在 NIPT 中进行计数和分析。
- 通过将染色体物质数量与一组参考染色体对比，对非整倍体进行检测。

# MPS — 更深层次的测序方法。

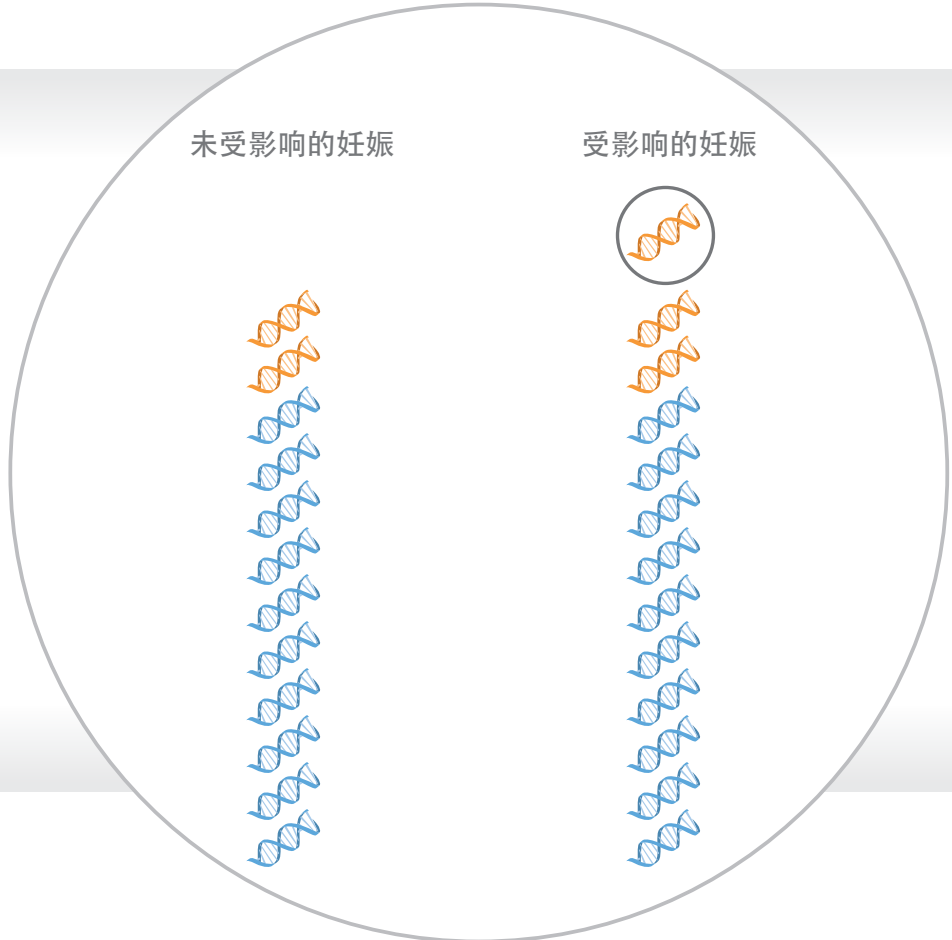
母体和胎儿 cfDNA



匹配和计数

未受影响的妊娠

受影响的妊娠



```
CCCTTAGCGCTTTAACGTACGTAAAACCCTT
AACGTACGTAAAACGGGGTCAAAGTTCCC
GACTTAAAATCGGAATCGATGCCCAAACCTT
AATCGATGCCCAAACGGGGTCAAAGTTCCC
```

已通过大规模平行测序 (MPS) 进行测序的  
cfDNA

# MPS — 更深层次的测序方法。

- 母体血液样本含母体和胎儿 cfDNA 的混合物。
- MPS（或者大规模平行测序）对母体血液样本中的 cfDNA 断片进行分析。
- 将序列与基因组匹配，以识别断片的染色体来源。
- 通过将患者样本中某条特定染色体的染色体物质数量与一组参考染色体对比，对非整倍体进行检测。

# 检测胎儿染色体异常情况。

## 染色体



# 检测胎儿染色体异常情况。

- veriFi® 产前检查检测单胎和双胎胎儿的 21、18 和 13 三体综合症。

# 检测性染色体异常情况。

## 染色体

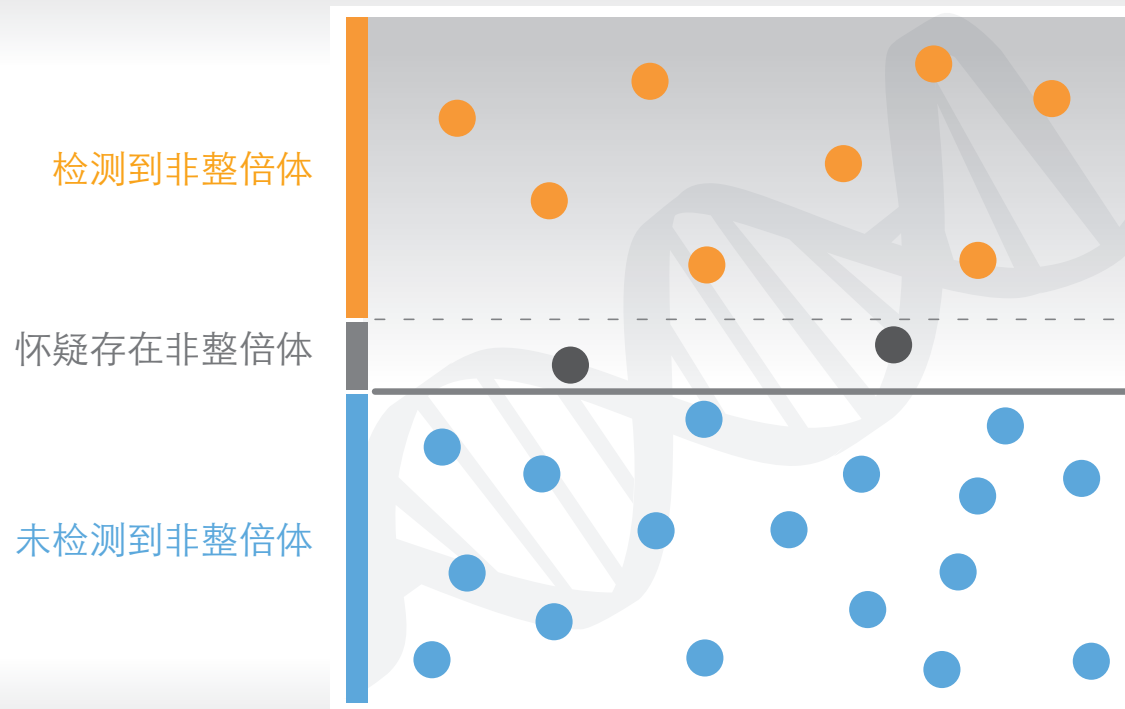


# 检测性染色体异常情况。

- 在单胎妊娠中，还可以检测性染色体非整倍体。该项检查可根据患者和医生的偏好选择进行。
  - 所检测的性染色体非整倍体包括 45,X、47,XXX、47,XXY、47,XYY。
- 在双胎妊娠中，检测是否存在 Y 染色体。该项检查可根据患者和医生的偏好选择进行。

# 如何报告 veriFi 检查。

结果



# 检查结果。

常染色体有三种可能结果：

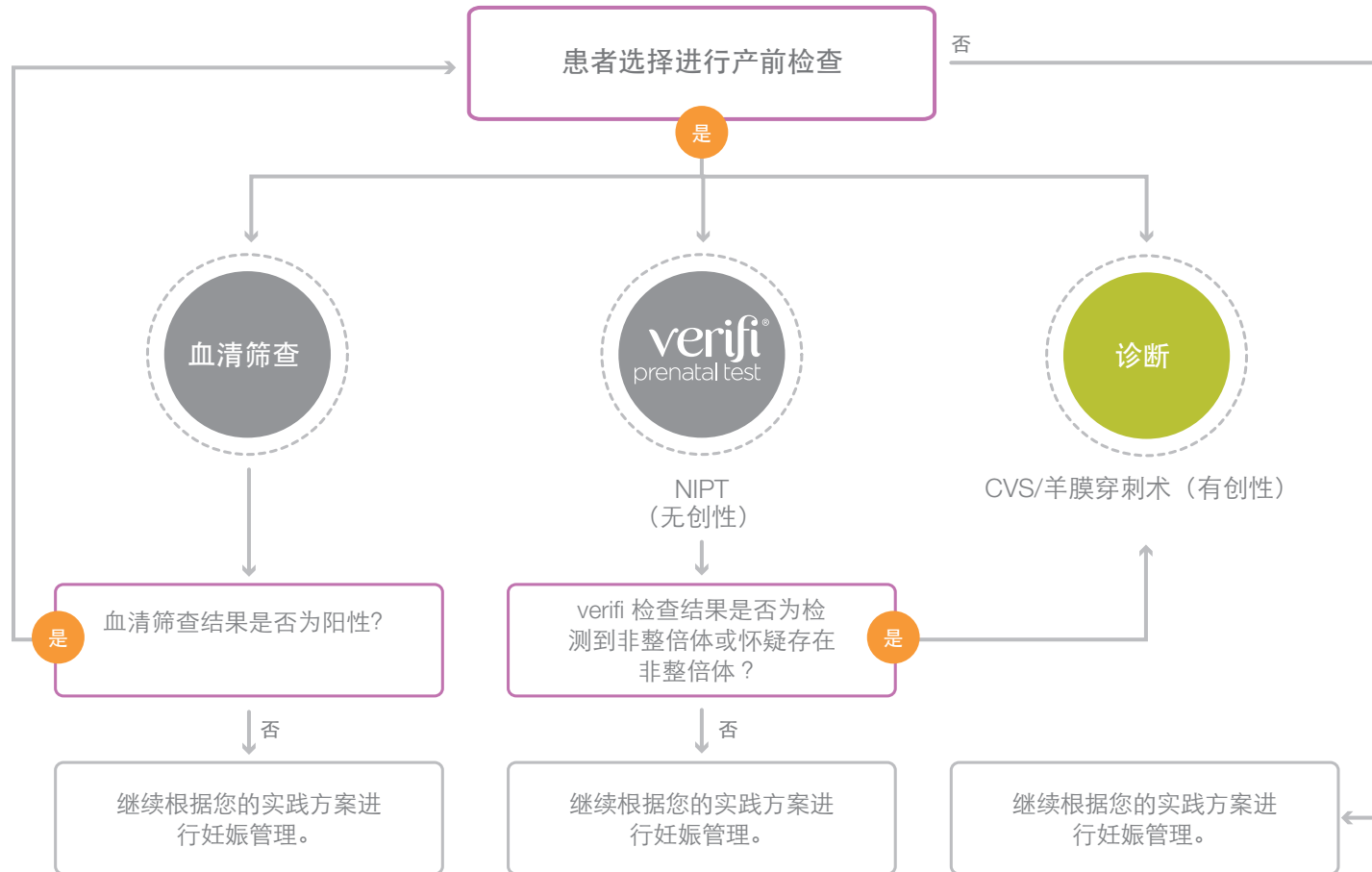
- 检测到非整倍体、怀疑存在非整倍体（临界值）、未检测到非整倍体。

单胎妊娠的性染色体分析有两种可能结果：

- 检测到非整倍体和未检测到非整倍体。
  - 如果未检测到非整倍体，将报告胎儿性别。
  - 至于双胞胎妊娠，将报告是否存在 Y 染色体。

应对检查结果为“检测到非整倍体”或“怀疑存在非整倍体”的患者进行后续结果讨论并选择进行无创性检查（CVS 或羊膜穿刺术）来确认。

# 典型的产前检查次序。



# 典型的产前检查次序。

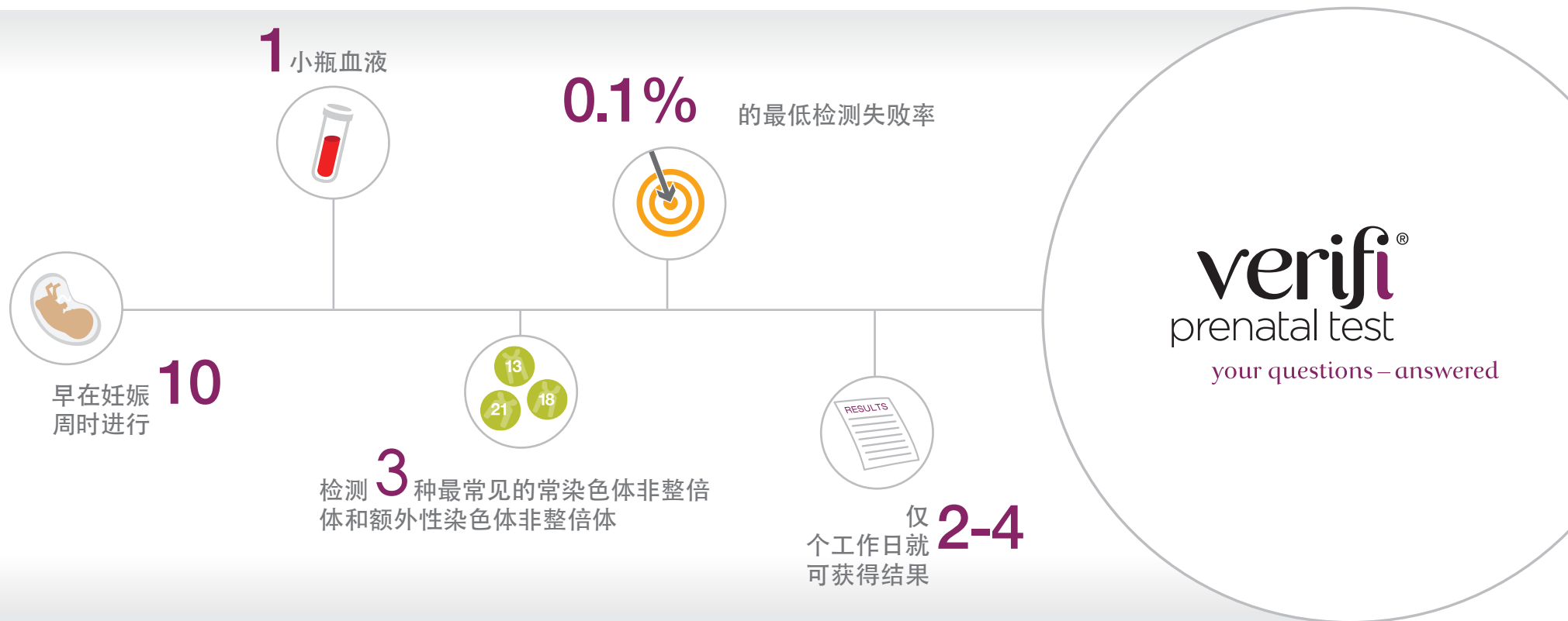
## 检查前咨询注意事项

- 非整倍体检测应为知情选择。
- veriFi 产前检查对染色体 21、18 和 13 的非整倍体进行筛查。性染色体检测为选择项目。
- 任何检查均应在临床环境内进行。
- 所有孕妇仍可以自由选择进行 CVS 和羊膜穿刺术。

## 检查后咨询注意事项

- 每条检测的染色体均有 3 种可能结果。
  - 未检测到非整倍体 – 这一结果使人安心，但并不能确保妊娠不会受到影响。
  - 怀疑存在非整倍体/临界值 – 这一结果暗示可能存在非整倍体。结果极可能反映胎儿的染色体，但也可能反映胎盘或患者出现变化。
  - 检测到非整倍体 – 这一结果与非整倍体一致。结果极可能反映胎儿的染色体，但也可能反映胎盘或患者出现变化。
  - 建议具有“怀疑”和“检测到”结果的患者进行遗传咨询和 CVS/羊膜穿刺术。
- 开放式神经管缺陷筛查不属于 NIPT 检查，应分开进行。
- 应根据临床、医疗和家属史的情况对所有结果进行审查。

# NIPT 概述：根据数字指标进行的 verifi 检查。



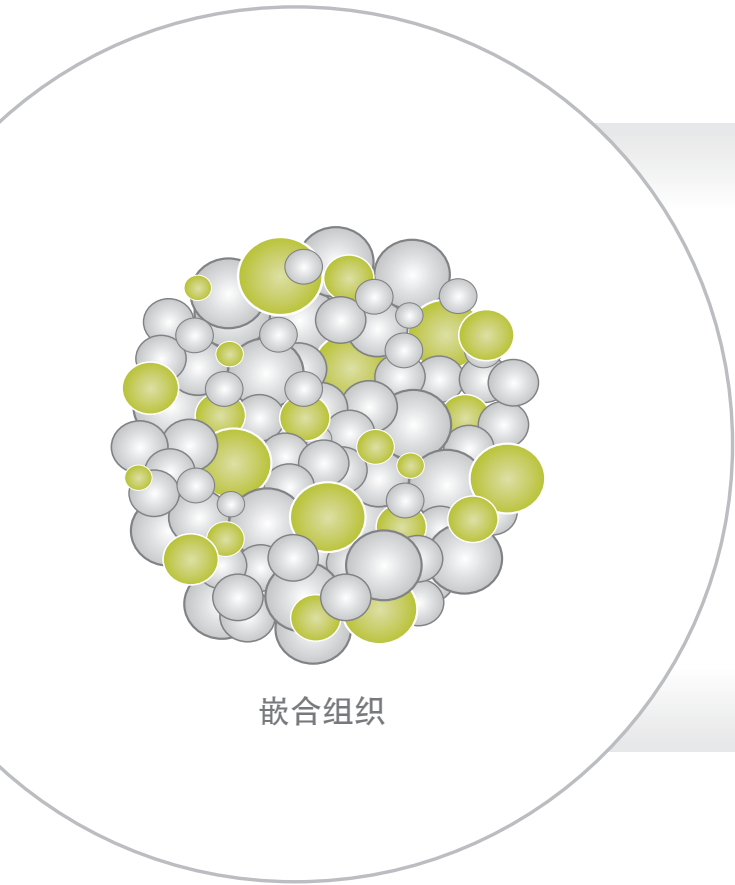
重要性无法估量—  
使人安心的情况了解

# verifi 产前检查有何不同？

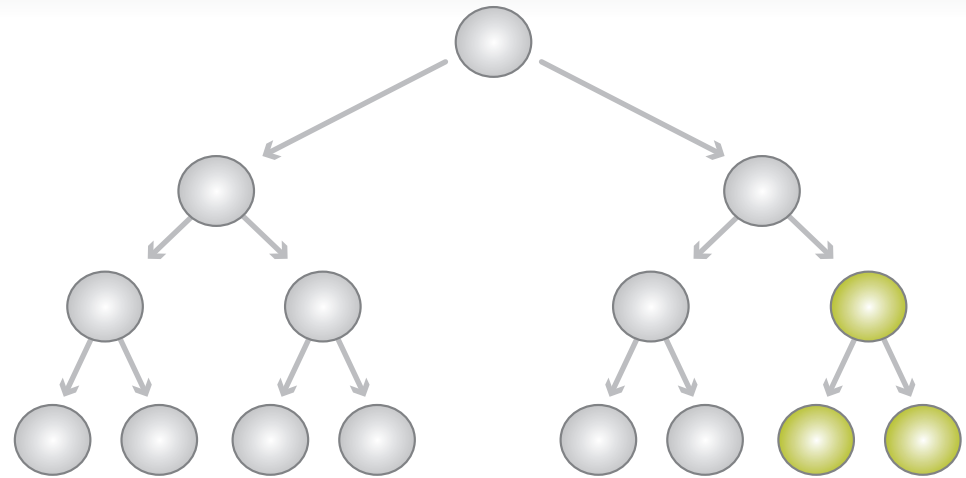
- verifi 检查是一种简易的诊所血液检查 - 只需要一试管血液。
- 可在妊娠 10 周时进行。
- 检测 21、18 和 13 三体综合症，也可对性染色体非整倍体（单体性 X, XXX, XXY, XYY）进行检测。
- 通常在收到样本后 2-4 个工作日即可获得检查报告。
- 在 NIPT 中失败率最低 (0.1%)。

因此，verifi 检查可提供有关最常见染色体异常的可靠答案。

# 什么是嵌合现象？



细胞分裂



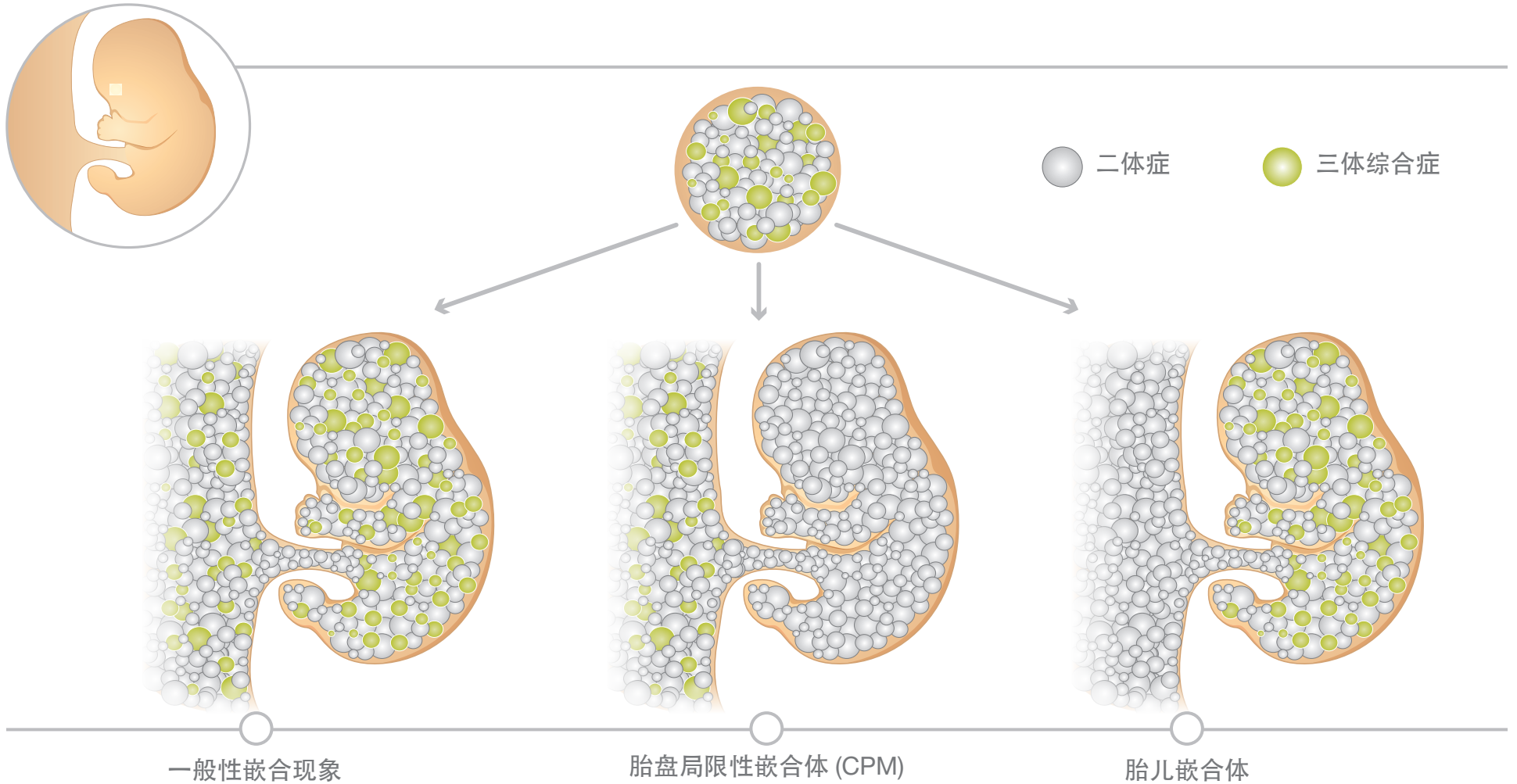
● 正常细胞

● 基因改变的细胞

# 什么是嵌合现象？

- 嵌合现象是一种生物学现象，由同一个体中具有不同遗传组成的细胞造成。通常在细胞有丝分裂过程中出现。
- 嵌合现象可能是造成 NIPT 结果不一致的根本生物学原因。

# 嵌合现象类型。



# 嵌合现象类型。

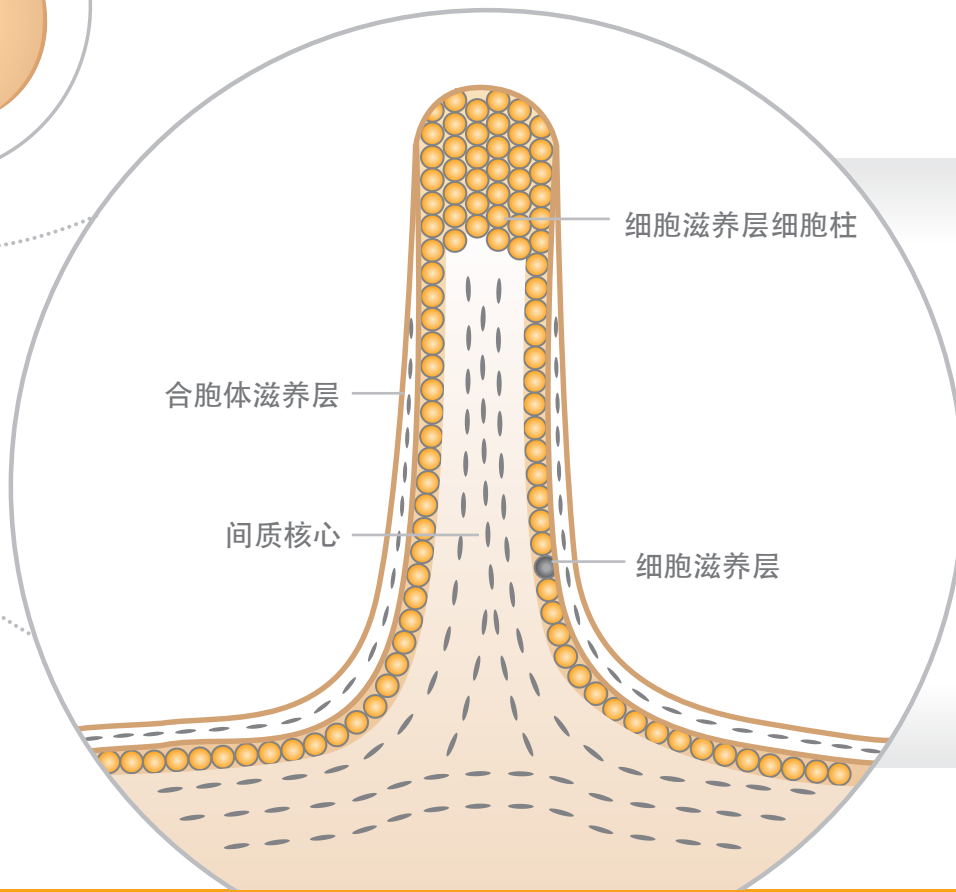
有三种嵌合类型：

- 一般性嵌合现象 - 胎盘和胎儿中存两个或更多核型不同的细胞系。在一般性嵌合现象中，根据 cfDNA 的来源，可能会出现假阳性或假阴性 NIPT 结果。
- 胎盘局限性嵌合体 - 仅胎盘中存在两个或更多核型不同的细胞系（胎儿中不存在。在胎盘局限性嵌合体情况下，可能会出现假阳性 NIPT 结果。
- 胎儿嵌合体 - 胎儿（而非胎盘）中存在两个或更多核型不同的细胞系。在胎儿嵌合体情况下，可能会出现假阴性 NIPT 结果。

# 胎盘局限性嵌合体。



正常的绒毛膜绒毛结构



用于绒毛膜绒毛样检 (CVS) 的实验室技术



# 胎盘局限性嵌合体 (CPM)。

- 胎盘局限性嵌合体 (CPM) 是指仅胎盘中存在两个或更多核型不同的细胞系（胎儿中不存在）。
- NIPT 中分析的 cfDNA 来自细胞滋养层；因此 NIPT 结果与 CVS 直接制备结果最为相似。
- 1 型 CPM— 嵌合现象仅限于滋养层细胞。
- 2 型 CPM— 嵌合现象仅限于绒毛膜绒毛基质的细胞。
- 3 型 CPM— 滋养层细胞和基质细胞均存在嵌合现象。
- 1 型和 3 型 CPM 可能会产生假阳性 NIPT 结果。