

با سلام و احترام، چنانچه عنایت دارید یکی از موارد اعلام شده برای تخصیص ارز دولتی، آزمایش غربالگری سندرم داون به روش NIPT می باشد. با توجه به اینکه این روش، در برنامه های کشوری غربالگری سندرم داون روش انتخابی اول نمی باشد و تنها در شرایطی خاص نسبت به روش های معمول اعلام شده ارجحیت دارد، مقرر گردید ارز دولتی در موارد ذیل به آزمایشات غربالگری با این روش اختصاص یابد و آزمایشگاه های انجام دهنده بر اساس تعرفه تعیین شده هزینه آزمایش را دریافت دارند.

با توجه به گزارشات ارسالی مبنی بر توصیه NIPT در تعداد قابل ملاحظه ای از موارد به مادران باردار بدون پیشنهاد های در نظر گرفته شده در برنامه های کشوری و همچنین گزارشاتی مبنی بر اخذ هزینه آزمایش بیش از تعرفه مقرر، خواهشمند است به منظور پیشگیری از اختلالات پیش آمده دستور فرمایید موارد تعیین شده ذیل (که طی تشکیل چندین جلسه کمیته علمی با حضور صاحب نظران این حوزه، اعضای محترم انجمن علمی پریناتالوژی و انجمن متخصصین زنان، تعیین شده است) به درخواست کنندگان و مراکز انجام دهنده آزمایشات اطلاع رسانی شده و این مراکز ملزم به رعایت تعرفه تعیین شده گردند:

- ۱- نسبت اندازه NT به CRL بیش از ۹۵٪ (۹۵ پرستایل) باشد. (در مواردی که $NT < 3.5 \text{ mm}$ است).
 - ۲- سابقه داشتن جنین یا نوزاد مبتلا به تریزومی ۱۳ (سندرم پاتو)، ۱۸ (سندرم ادوارد) و ۲۱ (سندرم داون) با توجه به مشاوره ژنتیک و بررسی ترنسلوکاسیون در خصوص سندرم داون
 - ۳- ریسک محاسبه شده بر اساس غربالگری سه ماهه اول به روش Combined Test (سونوگرافی NT + Double Marker) $1/50$ تا $1/250$ (تا 10% +) باشد. (در مورد تریزومی های ۱۳ و ۱۸ نیز Cut Off مشابه سندرم داون خواهد بود).
 - ۴- در مادرائی که به دلیل مراجعه پس از زمان غربالگری سه ماهه اول فقط با QUAD TEST در سه ماهه دوم غربالگری شده اند و نتیجه غربالگری مثبت است.
 - ۵- سن مادر در زمان بارداری بیش از ۴۰ سال باشد.
 - ۶- نتایج مثبت در آزمایش های غربالگری سه ماهه اول در شرایطی که خطر آمنیوسنتز به دلیلی بالاتر از معمول است نظیر:
 - وجود شرایط تهدید به سقط
 - مثبت بودن عفونت های ویروسی شامل HIV، HBS و HCV در مادر
 - حاملگی با استفاده از روش های کمک باروری
 - ۵- مشاهده حداقل یک یافته مثبت سونوگرافی (Soft Marker) به نفع آنومالی های شایع مثل تریزومی های ۱۳ (سندرم پاتو)، ۱۸ (سندرم ادوارد) و ۲۱ (سندرم داون). در چنین مواردی به منظور کاهش نگرانی مادر باردار، کاهش سقط غیرقانونی و یا سقط ناشی از آمنیوسنتز غیر ضروری
- Soft Markerها شامل موارد زیر بوده که عمدتاً بعد از ۱۸ هفتگی قابل تشخیص می باشند و برای انجام NIPT می بایست به تایید پریناتالوژیست برسد:
- ونتریکولومگالی خفیف (بین ۱۰-۱۵ میلی متر)
 - $NF > 6 \text{ mm}$ در جنین بالای ۱۸ هفته
 - Absent Nasal Bone
 - Echogenic Bowel بعد از هفته ۱۸ به صورتی که در سونوگرافی اکوژنیسیته روده ها برابر استخوان باشد. (Grade III)
- قبلاً از همکاری جنابعالی سپاسگزارم.