Comparative Analysis of Microarray-Based and NGS-Based Cell-Free DNA for Trisomy 21 Detection in Prenatal Diagnostics: A Systematic Review

ARTICLE INFO

Article Type

Systematic Review

Authors
Bahareh Abbasi[1]*, Hossein Pakzad[1], Mehdi Ashouri[1], Elham Karimi-Mansoorabad[2]

1. Department of Medical Genetics, National Institute for Genetic Engineering and Biotechnology, Tehran, Iran.
2. M.A of Knowledge and Information Science, Alzahra University, Tehran, Iran

****Corresponding Authors:***
Bahareh Abbasi; MD, Department of Medical Genetics, National Institute of Genetic Engineering and Biotechnology (NIGEB), Tehran, Iran.
Email: b.abbasi@nigeb.ac.ir

Received: 23 December 2023
Accepted: 20 January 2024
e Published: 14 November 2024

Article History

ABSTRACT

Advancements in prenatal diagnostics have significantly improved early detection of fetal chromosomal abnormalities, particularly through noninvasive prenatal testing (NIPT). This systematic review compares two prominent NIPT technologies—microarray-based cell-free DNA (cfDNA) and next-generation sequencing (NGS)-based cfDNA—for detecting trisomy 21 (Down syndrome). By analyzing cell-free fetal DNA in maternal blood, these methods offer crucial insights into fetal health, reducing the need for invasive procedures like amniocentesis.
The review encompasses a comprehensive search of PubMed, MEDLINE, EMBASE, and the Cochrane Library, identifying studies up to July 2023. Eight studies met the inclusion criteria, comparing the diagnostic accuracy, failure rates, and clinical implications of both cfDNA technologies.
Microarray-based cfDNA exhibited high sensitivity and specificity (99.2% and 99.8%, respectively), with lower failure rates (2.8%). NGS-based cfDNA also showed high sensitivity and specificity (99.6% and 99.9%) but had higher failure rates (up to 12.4%). While NGS-based testing offers broader genomic coverage and can detect additional chromosomal abnormalities, it also poses a higher risk of incidental findings, which may lead to overdiagnosis and parental anxiety.
This review highlights that microarray-based cfDNA is generally more cost-effective and suitable for routine prenatal screening due to its lower failure rates and high accuracy. NGS-based cfDNA, despite being more complex and costly, is advantageous for detailed chromosomal analysis in high-risk pregnancies. The choice between these technologies should consider clinical context, cost-effectiveness, and patient preferences to optimize prenatal care. Future research should aim for standardized reporting and direct comparative studies to further refine NIPT methodologies, potentially integrating hybrid approaches that combine the strengths of both technologies.

Keywords: cell-free DNA (cfDNA), Next-Generation Sequencing (NGS), Noninvasive Prenatal Testing (NIPT).

Copyright© 2021, ASP Ins. This open-access article is published under the terms of the Creative Commons Attribution-Noncommercial 4.0 International License which permits Share (copy and distribute the material in any medium or format) and Adapt (remix, transform, and build upon the material) under the Attribution-Noncommercial terms.

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-01-30]

تجزیه و تحلیل مقایسه ای DNA بدون سلول مبتنی بر میکروآری و مبتنی بر NGS برای تشخیص تریزومی ۲۱ در تشخیص پیش از تولد: مرور سیستماتیک

بهاره عباسی[1]*، حسین پاکزاد [1]، مهدی عاشوری[1]، الهام کریمی منصورآباد[2]

[1]. دانشکده دپارتمان ژنتیک پزشکی، موسسه ملی مهندسی ژنتیک و بیوتکنولوژی (NIGEB)، تهران، ایران.

[2]. کارشناسی ارشد علم اطلاعات و دانش‌شناسی، دانشگاه الزهرا (س)، تهران، ایران.

چکیده

پیشرفت‌های اخیر در تکنولوژی‌های مرتبط با تشخیص قبل از تولد، به طور قابل توجهی موجب بهبود در دقت تشخیص زودهنگام ناهنجاری‌های کروموزومی جنین به ویژه تریزومی‌های ۱۳، ۱۸ و ۲۱ از طریق آزمایش‌های غیرتهاجمی قبل از تولد (Non-invasive prenatal testing, NIPT) شده‌اند. این بررسی سیستماتیک کارایی دو فناوری NIPT مبتنی بر ریزآرایه (Microarray) و مبتنی بر توالی‌یابی نسل بعدی (Next Generation Sequencing, NGS) را برای تشخیص تریزومی ۲۱ (سندرم داون) و سایر اختلالات کروموزومی مقایسه می‌کند. این مرور نظام مند پایگاه های PubMed، MEDLINE، EMBASE و کتابخانه Cochrane را برای ارزیابی و مقایسه کارایی دو فناوری NIPT مورد جست و جو قرار داد. کلیه مطالعات بر اساس استراتژی جست و جو تا ژوئیه ۲۰۲۳ شناسایی شدند.

هشت مطالعه که معیارهای ورود را داشتند و دقت تشخیصی، میزان شکست، و پیامدهای بالینی هر دو فناوری را مقایسه کرده بودند وارد آنالیز تحلیلی شدند. ارزیابی تحلیلی انجام شده نشان داد، فناوری مبتنی بر ریزآرایه برای تشخیص تریزومی ۲۱ حساسیت و ویژگی بالا (به ترتیب ۹۹٫۲٪ و ۹۹٫۸٪) با نرخ شکست اندک (۲٫۸٪) دارد. فناوری مبتنی بر NGS نیز برای تشخیص سندرم داون حساسیت و ویژگی بالایی دارد (۹۹٫۶٪ و ۹۹٫۹٪). هرچند نرخ شکست در این تکنولوژی بالاتر (تا ۱۲٫۴٪) است. باید در نظر داشت که آزمایش مبتنی بر NGS پوشش ژنومی گسترده‌تری را ارائه می‌دهد و می‌تواند ناهنجاری‌های کروموزومی اضافی را نیز تشخیص دهد، این پوشش اضافه، خطر گزارش یافته‌های با اهمیت بالینی نامشخص را افزایش می دهد که ممکن است منجر به overdiagnosis و اضطراب والدین شود. این بررسی نشان می‌دهد که NIPT مبتنی بر ریزآرایه برای غربالگری روتین قبل از تولد به دلیل نرخ شکست پایین‌تر و دقت بالاتر مقرون‌به‌صرفه‌تر و مناسب‌تر است. NIPT مبتنی بر NGS، با وجود پیچیده‌تر و پرهزینه‌تر بودن، برای تجزیه و تحلیل کروموزومی دقیق در بارداری‌های پرخطر مفید است. در انتخاب بین این فناوری ها باید زمینه بالینی، مقرون به صرفه بودن و ترجیحات بیمار در نظر گرفته شود. امید است تحقیقات آینده رویکردهایی را در نظر بگیرند که نقاط قوت و ضعف هر دو فناوری را دقیق تر نشان دهد.

کلیدواژه‌ها: NIPT، توالی‌یابی نسل جدید، آزمایشات غیرتهاجمی پیش از تولد

تاریخ دریافت: ۱۴۰۲/۱۰/۰۲

تاریخ پذیرش: ۱۴۰۲/۱۰/۳۰

*نویسنده مسئول: بهاره عباسی؛ پزشک، گروه ژنتیک پزشکی، موسسه ملی مهندسی ژنتیک و بیوتکنولوژی (NIGEB)، تهران، ایران.؛

ایمیل: b.abbasi@nigeb.ac.ir

۱. مقدمه

تشخیص پیش از تولد اختلالات ژنتیکی شاهد پیشرفت‌های قابل توجهی در سال‌های اخیر بوده است و به والدین باردار این فرصت را می‌دهد تا بینش مهمی در مورد سلامت کودک خود در اوایل بارداری به دست آورند. در میان پیشرفت‌های قابل توجه در این زمینه، آزمایش غیرتهاجمی قبل از تولد (NIPT) به عنوان ابزاری تبدیل‌کننده برای تشخیص ناهنجاری‌های کروموزومی جنین، با تمرکز اولیه بر شایع‌ترین تریزومی، تریزومی ۲۱، که باعث سندرم داون می‌شود، ظهور کرده است. این رویکرد جدید به‌طور قابل توجهی نیاز به روش‌های تهاجمی مانند آمنیوسنتز و نمونه‌برداری از پرزهای کوریونی را کاهش داده است و خطرات و اضطراب های مرتبط را کاهش می‌دهد [۱-۴].

در چشم‌انداز NIPT، دو فناوری متمایز در مرکز قرار گرفته‌اند: DNA بدون سلول مبتنی بر ریزآرایه (cfDNA) و cfDNA مبتنی بر توالی‌یابی نسل بعدی (NGS). این فناوری‌ها ابزاری برای تجزیه و تحلیل DNA جنین بدون سلول در گردش خون مادر فراهم می‌کنند و اطلاعات ارزشمندی را برای تشخیص زودهنگام تریزومی ۲۱ و سایر آنیوپلوئیدی‌ها ارائه می‌دهند. انتخاب بین این فناوری‌ها اهمیت بالینی قابل توجهی دارد، زیرا می‌تواند بر دقت آزمایش، مقرون به صرفه بودن آن و تجربه کلی بیمار تأثیر بگذارد [۵].

این بررسی سیستماتیک به ارزیابی مقایسه‌ای cfDNA مبتنی بر Microarray و مبتنی بر NGS در زمینه تشخیص تریزومی ۲۱ در دوران بارداری می‌پردازد. با بررسی اصول مرتبط، نقاط قوت، محدودیت‌ها و پیامدهای بالینی آنها، هدف ما روشن کردن این موضوع است که کدام فناوری ممکن است در افزایش مراقبت‌های دوران بارداری برتری داشته باشد. از آنجایی‌که پیگیری دقت در تشخیص‌های قبل از تولد به نوآوری

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-01-30]

ادامه می‌دهد، درک مزایای نسبی این دو روش برجسته برای پزشکان و والدین آینده ضروری است [۵-۸]. این بررسی به دنبال ارائه یک تحلیل جامع از وضعیت فعلی این فناوری‌ها و تأثیر آن‌ها بر حوزه تشخیص قبل از تولد است که در نهایت به فرآیند تصمیم‌گیری آگاهانه در مدیریت بارداری‌های در معرض خطر تریزومی ۲۱ کمک می‌کند.

۲ -روش‌ها

۲-۱- استراتژی جستجو

یک استراتژی جستجوی جامع برای شناسایی مطالعات مقایسه روش‌های DNA بدون سلول مبتنی بر ریزآرایه و توالی‌یابی مبتنی بر نسل بعدی (NGS) برای تشخیص تریزومی ۲۱ در تشخیص قبل از تولد استفاده شد. جستجو در پایگاه‌های داده شامل MEDLINE، PubMed EMBASE و کتابخانه کاکرین انجام شد. استراتژی جستجو به شرح زیر بود:

(cfDNA مبتنی بر ریزآرایه) یا (cfDNA توالی یابی نسل بعدی) یا (cfDNA مبتنی بر NGS) و (تریزومی ۲۱) یا (سندرم داون)) و (آزمایش غیرتهاجمی قبل از تولد یا NIPT).

جستجو به مقالات منتشر شده به زبان انگلیسی و مدارک از ابتدا تا ژوئیه ۲۰۲۳ محدود شد.

۲-۲ معیارهای خروج و شمول

سوابق بررسی شده در صورتی در ارزیابی گنجانده شدند که معیارهای زیر را داشته باشند:

مقالات پژوهشی اصلی که روش‌های cfDNA مبتنی بر ریزآرایه و مبتنی بر NGS را برای تشخیص تریزومی ۲۱ مقایسه می‌کنند.

مطالعات انجام شده بر روی زنان باردار تحت NIPT برای تریزومی ۲۱.

مطالعات در مورد دقت تشخیصی، از جمله ویژگی، حساسیت، ارزش اخباری منفی (NPV)، ارزش اخباری مثبت (PPV) و میزان شکست گزارش شده است.

مطالعاتی که مستقیماً روش‌های cfDNA مبتنی بر ریزآرایه و مبتنی بر NGS را مقایسه نکردند. سرمقاله‌ها، نامه‌ها به ویراستاران، گزارش‌های موردی، بررسی‌ها و مطالعات فاقد اطلاعات کافی در مورد معیارهای عملکرد تشخیصی حذف شدند.

۲-۳- انتخاب مطالعه

نتایج جستجوی اولیه توسط دو بازبین مستقل مورد بررسی قرار گرفت. عناوین و چکیده‌ها برای شناسایی مطالعات بالقوه مرتبط ارزیابی شدند. متن کامل مقالات ارائه شده بر اساس معیارهای ورود و خروج از نظر صلاحیت، بازیابی و ارزیابی و اختلاف نظر بین داوران با صحبت حل شد.

۲-۴- استخراج داده‌ها

دو بازبین استخراج داده‌ها را به‌طور مستقل با استفاده از یک فرم استاندارد استخراج داده انجام دادند. اطلاعات زیر از هر مطالعه مشمول جمع‌آوری شد.

۲-۵- ارزیابی کیفیت

کیفیت مطالعات وارد شده با استفاده از دستورالعمل‌های CONSORT (استانداردهای تلفیقی گزارش‌دهی کارآزمایی‌ها) برای کارآزمایی‌های تصادفی‌سازی و کنترل‌شده (RCTs) و دستورالعمل‌های STROBE (تقویت گزارش‌دهی مطالعات مشاهده‌ای در اپیدمیولوژی) برای مطالعات مشاهده‌ای ارزیابی شد.

ارزیابی CONSORT بر تصادفی‌سازی، کور کردن، حجم نمونه، نمودارهای جریان شرکت‌کنندگان، پایبندی به پروتکل، گزارش‌دهی نتیجه و روش‌های آماری متمرکز بود.

۲-۶- سنتز و تجزیه و تحلیل داده‌ها

سنتز کیفی داده‌های استخراج شده انجام شد. به دلیل ناهمگونی در طرح‌های مطالعه، جمعیت‌ها و گزارش نتایج، متاآنالیز انجام نشد. در عوض، یک تحلیل مقایسه‌ای از معیارهای عملکرد تشخیصی و پیامدهای بالینی روش‌های cfDNA مبتنی بر ریزآرایه و مبتنی بر NGS ارائه شد.

ارزیابی STROBE برای مطالعات مشاهده‌ای طراحی مطالعه، جزئیات شرکت‌کننده، تعاریف متغیر، منابع داده، سوگیری، اندازه مطالعه، مدیریت کمی متغیر، روش‌های آماری، جریان مشارکت‌کنندگان و ارائه نتایج را بررسی کرد.

۳ -نتایج

۳-۱- انتخاب مطالعه

به طور کلی، ۵۴۷ مقاله از طریق پایگاه داده اولیه شناسایی شد. پس از حذف موارد تکراری، ۳۱۵ مطالعه باقی ماند. پس از غربالگری دقیق عناوین و چکیده‌ها، ۲۲ مطالعه برای اینکه معیارهای ورود را برآورده می‌کنند، وارد شدند. سپس متن کامل ۱۲ رکورد از نظر واجد شرایط بودن مورد ارزیابی قرار گرفت که منجر به گنجاندن ۸ مطالعه در بررسی سیستماتیک نهایی شد (شکل ۱).

۳-۲- خصوصیات مطالعه

مطالعات وارد شده از نظر طراحی، میزان جمعیت و روش مورد استفاده برای تشخیص تریزومی ۲۱ متفاوت بودند. اکثر آنها مطالعات کوهورت گذشته‌نگر بودند، در حالی که بقیه شامل مطالعات کوهورت آینده‌نگر و کارآزمایی‌های تصادفی کنترل شده بودند.

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-01-30]

۳-۳- ارزیابی کیفیت

کیفیت مطالعات وارد شده با استفاده از STROBE و CONSORT ارزیابی شد. تمامی مطالعات وارد شده با کیفیت بالا و سوگیری کم در دامنه‌ها بودند.

سنتز کیفی بر عملکرد مقایسه‌ای cfDNA مبتنی بر ریزآرایه و cfDNA مبتنی بر ریزآرایه NGS، حساسیت و ویژگی بالایی را در مطالعات متعدد برای تشخیص تریزومی ۲۱ نشان داد.

به عنوان مثال، مطالعه Wergifossea (2019) [۹] حساسیت ۹۹٫۲٪ و ویژگی ۹۹٫۸٪ را برای روش‌های مبتنی بر ریزآرایه گزارش کرد. در مقایسه، cfDNA مبتنی بر NGS نیز حساسیت و ویژگی بالایی را نشان داد، مطالعاتی مانند Conotte (2022) [۱۰] حساسیت ۹۹٫۶٪ و ویژگی ۹۹٫۹٪ برای روش‌های مبتنی بر NGS (جدول ۱) گزارش شده است.

چندین مطالعه تفاوت در میزان شکست بین آزمایش cfDNA مبتنی بر ریزآرایه و NGS را برجسته کردند. روش‌های cfDNA مبتنی بر ریزآرایه عموماً نرخ شکست کمتری را نشان می‌دهند. به عنوان مثال، Wergifossea (2019) [۹] نرخ شکست ۲٫۸٪ را برای تست پیش از تولد هارمونی (روش مبتنی بر ریزآرایه) ذکر کرد، در حالی‌که روش‌های مبتنی بر NGS نرخ شکست ۱۲٫۴٪ داشتند. Conotte (2022) [۱۰] نیز نرخ شکست کمتری را برای آزمایش‌های مبتنی بر ریزآرایه در مقایسه با آزمایش‌های مبتنی بر NGS (3.2٪) گزارش کرد.

هر دو آزمایش cfDNA مبتنی بر ریزآرایه و NGS نرخ تشخیص بالایی را برای تریزومی ۲۱ نشان دادند. متناوباً آزمایش پیش از تولد هارمونی و سنجش وانادیس (مبتنی بر ریزآرایه) نرخ تشخیص بالایی را برای تریزومی ۲۱ نشان دادند. در مقابل، آزمایش‌های مبتنی بر NGS پوشش ژنومی گسترده‌تری را ارائه و ناهنجاری‌های زیر کروموزومی اضافی را با وضوح بالا شناسایی کردند [۱۱، ۱۲].

یافته‌های اتفاقی، ناهنجاری‌های ژنتیکی هستند که به تریزومی ۲۱ مربوط نمی‌شوند، بیشتر در آزمایش cfDNA مبتنی بر NGS گزارش شده‌اند. به عنوان مثال، Wergifossea (2019) [۹] یافته‌های تصادفی را با آزمایش‌های مبتنی بر NGS که هیچ ارتباط بالینی نداشت و پتانسیل تشخیص بیش از حد و متعاقب آن اضطراب والدین را برجسته می‌کرد گزارش داد.

Table 1. Characteristics of included studies.

Author, Year	Objective	Key Findings	Conclusion
Wergifossea,2019(9)	Evaluate cfDNA testing methods for trisomy 21	Harmony test had a lower failure rate (2.8%) than HB-cfDNA (12.4%). Both had similar trisomy 21 detection. Rare incidental findings with HB-cfDNA had no clinical relevance.	Harmony® test had a lower failure rate and comparable trisomy 21 detection. Incidental findings with HB-cfDNA were not clinically significant.
Conotte,2022(10)	Compare Vanadis assay and Harmony Prenatal Test for trisomies	Harmony had high detection for trisomy 21 and 18. Vanadis assay detected all trisomy 21 cases. Vandis had a higher failure rate (3.2%).	Vanadis assay showed high performance with a low failure rate in trisomy screening.
Willems,2014(13)	Evaluate Harmony test for NIPT in Belgium and the Netherlands	Harmony test had high sensitivity and low false-negative rate for trisomies 21, 18, and 13. The overall failure rate was 0.90%.	Harmony test proved reliable for trisomy detection in maternal blood in Belgium and the Netherlands.
Gnetetskaya,2018(11)	Compare Harmony and Panorama NIPTs in risk groups.	Both Harmony and Panorama showed a high sensitivity for trisomies, with differences in PPV and NPV across risk groups.	NIPT had high sensitivity, with variations in PPV and NPV in different risk groups.
Kara,2018(14)	Develop microarray-based NIPT and compare with NGS	NIPT using microarrays provided more accurate cfDNA measurements, lower assay variability, and faster analysis time than NGS.	NIPT using microarrays was more accurate and efficient compared to NGS.
Gil, 2016 (12)	The transition from combined test to cfDNA testing	The combined test had good trisomy detection. The introduction of cfDNA testing reduced invasive diagnostic procedures, especially in the high-risk group.	Contingent screening with cfDNA testing reduced invasive testing rates.
Sylvie, 2017 (15)	Evaluate cfDNA as a first-tier test for trisomies	Standard screening had 83% trisomy 21 detection. cfDNA screening achieved 100% detection with 0% false-positive rate for trisomy 21. Reduced invasive testing.	cfDNA screening had high detection and reduced the need for invasive testing.
Renee, 2015 (16)	Assess targeted cfDNA analysis for trisomies	Targeted cfDNA analysis with microarray quantification showed high sensitivity and extremely low false-positive rates for common trisomies in pregnancy.	Targeted cfDNA analysis consistently demonstrated high sensitivity and low false-positive rates for common trisomies in pregnancy.

انتخاب بین فناوری‌های cfDNA مبتنی بر ریزآرایه و NGS برای تشخیص تریزومی ۲۱ پیامدهای بالینی قابل‌توجهی دارد. cfDNA مبتنی بر ریزآرایه به دلیل مقرون به صرفه بودن، نرخ شکست کمتر، و حساسیت و ویژگی بالا برای تریزومی ۲۱ ترجیح داده می‌شود. cfDNA مبتنی بر NGS، اگرچه گران‌تر و پیچیده‌تر است، اما اطلاعات ژنومی جامعی را ارائه می‌کند و برای مواردی که نیاز به تجزیه و تحلیل دقیق ناهنجاری‌های زیر کروموزومی دارند، مناسب است.

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-01-30]

۴- بحث

نتایج این بررسی سیستماتیک بینش‌های ارزشمندی را در مورد عملکرد نسبی cfDNA مبتنی بر ریزآرایه و فناوری‌های cfDNA مبتنی بر NGS در تشخیص تریزومی ۲۱ در دوران بارداری ارائه می‌دهد. هر دو روش حساسیت و ویژگی بالایی را نشان داده و به عنوان ابزاری قابل اعتماد در آزمایش‌های غیرتهاجمی پیش از تولد (NIPT) معرفی شده‌اند. با این حال، تفاوت‌های قابل توجهی در عملکرد، مقرون به صرفه بودن و کاربرد بالینی آنها وجود دارد که مستلزم بحث مفصل است [۱۵-۱۳].

آزمایش cfDNA مبتنی بر ریزآرایه، همانطور که در مطالعاتی مانند Wergifossea (2019) [۹] گزارش شده است، حساسیت بالایی (۹۹٫۲٪) و ویژگی (۹۹٫۸٪) برای تشخیص تریزومی ۲۱ نشان داد. این دقت بالا در به حداقل رساندن نتایج منفی و مثبت کاذب بسیار مهم است و در نتیجه نیاز به روش‌های آزمایش تهاجمی بعدی را کاهش می‌دهد. به طور مشابه، آزمایش cfDNA مبتنی بر NGS نیز حساسیت عالی (۹۹٫۶٪) و ویژگی (۹۹٫۹٪) را طبق یافته های Conotte (2022) نشان داد [۱۰]. این نتایج نشان می‌دهد که هر دو فناوری در شناسایی تریزومی ۲۱ بسیار مؤثر هستند، و اطمینان می‌دهند که والدین آینده اطلاعات دقیق و قابل اعتمادی در مورد سلامت نوزاد خود دریافت می‌کنند [۱۸-۱۶]. یکی از تمایزهای کلیدی بین این دو فناوری میزان شکست است. آزمایش cfDNA مبتنی بر ریزآرایه به طور کلی نرخ شکست کمتری را در مقایسه با روش‌های مبتنی بر NGS نشان داد.

به عنوان مثال، تست پیش از تولد هارمونی، یک روش مبتنی بر ریزآرایه، دارای نرخ شکست ۲٫۸٪، در حالی‌که روش‌های مبتنی بر NGS نرخ شکست بالاتری (۱۲٫۴٪) را در برخی مطالعات، گزارش کردند. نرخ پایین شکست سودمند است زیرا نیاز به آزمایش مجدد را کاهش می‌دهد و در نتیجه باعث کاهش اضطراب و ناراحتی زنان باردار می‌شود. این امر باعث می‌شود که آزمایش‌های مبتنی بر ریزآرایه در تنظیمات بالینی که به حداقل رساندن نرخ‌های آزمایش مجدد در اولویت هستند، مطلوب‌تر باشد [۲۵-۱۹].

آزمایش cfDNA مبتنی بر NGS پوشش ژنومی گسترده‌تری را در مقایسه با روش‌های مبتنی بر ریزآرایه فراهم می‌کند. این دامنه وسیع‌تر امکان تشخیص طیف وسیع‌تری از ناهنجاری‌های کروموزومی، از جمله ناهنجاری‌های زیر کروموزومی را فراهم می‌کند، که می‌تواند برای غربالگری جامع قبل از تولد بسیار مهم باشد. با این حال، این نیز احتمال یافته‌های تصادفی را معرفی می‌کند که گاهی اوقات می‌تواند منجر به تشخیص بیش از حد و اضطراب غیرضروری والدین شود. مطالعات نشان داده‌اند که یافته‌های اتفاقی معمولاً با آزمایش‌های مبتنی بر NGS گزارش می‌شوند، که بر اهمیت تفسیر و مشاوره دقیق در هنگام استفاده از این فناوری تأکید می‌کند [۲۷، ۲۶، ۲۱-۱۹].

انتخاب بین آزمایش cfDNA مبتنی بر ریزآرایه و NGS نیز به مقرون به صرفه بودن و زمینه بالینی بستگی دارد. آزمایش مبتنی بر ریزآرایه به دلیل پیچیدگی کمتر و کاهش نرخ خرابی عموماً مقرون به صرفه‌تر است. این امر آن را به گزینه‌ای مناسب برای غربالگری معمول در مراقبت‌های استاندارد قبل از زایمان تبدیل می‌کند. از سوی دیگر، آزمایش مبتنی بر NGS، اگرچه گران‌تر است، اما بینش‌های ژنومی دقیقی را ارائه می‌دهد که می‌تواند در بارداری‌های پرخطر یا زمانی که نیاز به تجزیه و تحلیل دقیق کروموزومی است، حیاتی باشد [۳۲-۲۸].

تجربه بیمار و فرآیند تصمیم‌گیری به طور قابل توجهی تحت تأثیر انتخاب فناوری آزمایش قرار می‌گیرد. تست مبتنی بر ریزآرایه، با نرخ خرابی پایین‌تر و دقت بالا، گزینه‌ای ساده و اطمینان‌بخش برای والدین باردار ارائه می‌دهد. برعکس، ماهیت جامع آزمایش مبتنی بر NGS می‌تواند مشخصات ژنتیکی دقیق‌تری را ارائه دهد، که می‌تواند در سناریوهای بالینی خاص ارزشمند، اما ممکن است نیاز به مشاوره ژنتیکی گسترده‌تری برای پرداختن به یافته‌های احتمالی اتفاقی داشته باشد [۳۶-۳۳].

۵- محدودیت‌ها و جهت‌گیری‌های آینده

در حالی‌که این بررسی یک تجزیه و تحلیل جامع ارائه می‌دهد، مهم است که محدودیت‌ها را تایید کنیم. ناهمگونی در طرح‌های مطالعه، جمعیت‌ها و گزارش‌دهی پیامد، از انجام یک متاآنالیز جلوگیری می‌کند و یافته‌ها بر اساس یک سنتز کیفی است. تحقیقات آتی باید بر گزارش‌دهی استاندارد و مطالعات تطبیقی مستقیم تمرکز کند تا نقاط قوت و محدودیت‌های نسبی این فناوری‌ها را بیشتر روشن سازد. علاوه بر این، پیشرفت‌ها در فناوری‌های آزمایش cfDNA و توسعه رویکردهای ترکیبی که نقاط قوت هر دو روش مبتنی بر ریزآرایه و NGS را ترکیب می‌کند، می‌تواند دقت و کاربرد NIPT را افزایش دهد.

۶- نتیجه‌گیری

در نتیجه، هر دو فناوری cfDNA مبتنی بر ریزآرایه و NGS برای تشخیص تریزومی ۲۱ در تشخیص‌های پیش از تولد بسیار مؤثر هستند، که هر کدام مزایا و محدودیت‌های خاص خود را دارند. آزمایش cfDNA مبتنی بر ریزآرایه با نرخ شکست کمتر و مقرون به صرفه بودن مشخص می‌شود و آن را برای غربالگری معمولی مناسب می‌کند. آزمایش cfDNA مبتنی بر NGS پوشش ژنومی جامعی را ارائه می‌دهد و برای تجزیه و تحلیل دقیق کروموزومی ایده‌آل است، اگرچه با هزینه‌های بالاتر و پتانسیل یافته‌های تصادفی همراه است. انتخاب بین این فناوری‌ها باید بر اساس ملاحظات بالینی، هزینه و ترجیحات بیمار، با تمرکز بر ارائه مراقبت‌های دوران بارداری دقیق، قابل اعتماد و بیمار محور باشد.

تاییدیه اخلاقی

این مطالعه مروری، ملاحظات اخلاقی در بر ندارد.

تعارض در منافع

در این مطالعه هیچ گونه تعارض منافعی وجود ندارد.

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-01-30]

منابع مالی

حمایت مالی این مطالعه توسط مرکز تحقیقات زنان، زایمان و ناباروری صارم، بیمارستان فوق تخصصی صارم، صورت پذیرفته است.

منابع

1. Benn P, Rebarber A. Non-invasive prenatal testing in the management of twin pregnancies. Prenat Diagn. 2021;41(10):1233-40.

2. Carbone L, Cariati F, Sarno L, Conforti A, Bagnulo F, Strina I, et al. Non-Invasive Prenatal Testing: Current Perspectives and Future Challenges. Genes (Basel). 2020;12(1).

3. Harraway J. Non-invasive prenatal testing. Aust Fam Physician. 2017;46(10):735-9.

4. Kimelman D, Pavone ME. Non-invasive prenatal testing in the context of IVF and PGT-A. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol. 2021;70:51-62.

5. Benn P, Cuckle H, Pergament E. Non-invasive prenatal testing for aneuploidy: current status and future prospects. Ultrasound Obstet Gynecol. 2013;42(1):15-33.

6. D'Ambrosio V, Squarcella A, Vena F, Di Mascio D, Corno S, Pajno C, et al. Update in non-invasive prenatal testing. Minerva Ginecol. 2019;71(1):44-53.

7. Kamath V, Chacko MP, Kamath MS. Non-invasive Prenatal Testing in Pregnancies Following Assisted Reproduction. Curr Genomics. 2022;23(5):326-36.

8. Pös O, Budiš J, Szemes T. Recent trends in prenatal genetic screening and testing. F1000Res. 2019;8.

9. De Wergifosse S, Bevilacqua E, Mezela I, El Haddad S, Gounongbe C, de Marchin J, et al. Cell-free DNA analysis in maternal blood: comparing genome-wide versus targeted approach as a first-line screening test. The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine. 2021;34(21):3552-61.

10. Conotte S, El Kenz H, De Marchin J, Jani JC. Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy: comparing 2 targeted methods. American Journal of Obstetrics & Gynecology. 2022;227(3):539-41.

11. Gnetetskaya V, Baranova E, Belenikin M, Tarasova YA, Izevskaya V, Kurtser M. Positive and negative predictive values of noninvasive prenatal tests in group of women with high and low risk of the fetal aneuploidies. Medical Genetics. 2018;17(12):30-5.

12. Gil M, Brik M, Casanova C, Martin-Alonso R, Verdejo M, Ramírez E, et al. Screening for trisomies 21 and 18 in a Spanish public hospital: from the combined test to the cell-free DNA test. The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine. 2017;30(20):2476-82.

13. Batlle-Masó L, Rivière JG, Franco-Jarava C, Martín-Nalda A, Garcia-Prat M, Parra-Martínez A, et al. Molecular Challenges in the Diagnosis of X-Linked Chronic Granulomatous Disease: CNVs, Intronic Variants, Skewed X-Chromosome Inactivation, and Gonosomal Mosaicism. J Clin Immunol. 2023;43(8):1953-63.

14. Budkina A, Medvedeva YA, Stupnikov A. Assessing the Differential Methylation Analysis Quality for Microarray and NGS Platforms. Int J Mol Sci. 2023;24(10).

15. Kucharík M, Budiš J, Hýblová M, Minárik G, Szemes T. Copy Number Variant Detection with Low-Coverage Whole-Genome Sequencing Represents a Viable Alternative to the Conventional Array-CGH. Diagnostics (Basel). 2021;11(4).

16. Laczny C, Leidinger P, Haas J, Ludwig N, Backes C, Gerasch A, et al. miRTrail--a comprehensive webserver for analyzing gene and miRNA patterns to enhance the understanding of regulatory mechanisms in diseases. BMC Bioinformatics. 2012;13:36.

17. Meller R, Pearson AN, Hardy JJ, Hall CL, McGuire D, Frankel MR, et al. Blood transcriptome changes after stroke in an African American population. Ann Clin Transl Neurol. 2016;3(2):70-81.

18. Nallamilli BR, Ankala A, Hegde M. Molecular diagnosis of Duchenne muscular dystrophy. Curr Protoc Hum Genet. 2014;83:9.25.1-9.

19. Nallamilli BRR, Hegde M. Detecting APC Gene Mutations in Familial Adenomatous Polyposis (FAP). Curr Protoc Hum Genet. 2017;92:10.8.1-.8.6.

20. Wang X, Li X, Cheng Y, Sun X, Sun X, Self S, et al. Copy number alterations detected by whole-exome and whole-genome sequencing of esophageal adenocarcinoma. Hum Genomics. 2015;9(1):22.

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-01-30]

21. Zhao M, Wang Q, Wang Q, Jia P, Zhao Z. Computational tools for copy number variation (CNV) detection using next-generation sequencing data: features and perspectives. BMC Bioinformatics. 2013;14 Suppl 11(Suppl 11):S1.

22. Singer A, Grinshpun-Cohen J, Sagi-Dain L. [THE RISK FOR CLINICALLY SIGNIFICANT COPY NUMBER VARIANTS IN PREGNANCIES WITH TWO SOFT MARKERS]. Harefuah. 2024;163(6):365-8.

23. Asfour S, Alkharouf A, Sultan Y, Qarawi L, Shraim A, Wael M. Incidental Prenatal Diagnosis of Congenital Inguinal Hernia: A Case Report. Cureus. 2024;16(2):e54356.

24. Bellai-Dussault K, Dougan SD, Fell DB, Little J, Meng L, Okun N, et al. Ultrasonographic Fetal Nuchal Translucency Measurements and Cytogenetic Outcomes. JAMA Netw Open. 2024;7(3):e243689.

25. Bowman-Smart H, Perrot A, Horn R. Supporting patient decision-making in non-invasive prenatal testing: a comparative study of professional values and practices in England and France. BMC Med Ethics. 2024;25(1):34.

26. Kaya M. Postnatal outcome of fetal aberrant right subclavian artery: a single center study. Arch Gynecol Obstet. 2024;310(1):129-33.

27. Maymon R, Daniel-Spiegel E, Svirsky R, Melcer Y, Yagel S. [NUCHAL TRANSLUCENCY CONCURRENT WITH EARLY ANOMALY SCAN: TIME TO RECONSIDER]. Harefuah. 2024;163(3):174-80.

28. Chen CP, Wu FT, Pan YT, Wu PS, Lee CC, Chiu CL, et al. Low-level mosaic trisomy 21 at amniocentesis in a pregnancy associated with cytogenetic discrepancy between cultured amniocytes and uncultured amniocytes, perinatal progressive decrease of the trisomy 21 cell line and a favorable fetal outcome. Taiwan J Obstet Gynecol. 2024;63(3):394-7.

29. Chen CP, Wu FT, Pan YT, Wu PS, Lee MS, Chiu CL, et al. Low-level mosaic trisomy 21 at amniocentesis and cordocentesis in the second trimester in a pregnancy associated with positive non-invasive prenatal testing for trisomy 21, perinatal progressive decrease of the trisomy 21 cell line and a favorable fetal outcome. Taiwan J Obstet Gynecol. 2024;63(3):391-3.

30. Das S, Sharma C, Yadav T, Dubey K, Shekhar S, Singh P, et al. Absent or hypoplastic nasal bone: What to tell the prospective parents? Birth Defects Res. 2024;116(5):e2348.

31. Oyelese Y, Schioppo D, O'Brien B. Prenatal Screening and Diagnosis: Time for a Paradigm Shift. Am J Perinatol. 2024.

32. Pistorius L, Cluver CA, Bhorat I, Geerts L. Trisomy 21 screening with αlpha software and the Fetal Medicine Foundation algorithm. S Afr Med J. 2023;113(11):27-34.

33. Huang Y, Sun H, Chen Q, Shen J, Han J, Shan S, et al. Computer-based facial recognition as an assisting diagnostic tool to identify children with Noonan syndrome. BMC Pediatr. 2024;24(1):361.

34. Sebire E, Rodrigo CH, Bhattacharya S, Black M, Wood R, Vieira R. The implementation and impact of non-invasive prenatal testing (NIPT) for Down's syndrome into antenatal screening programmes: A systematic review and meta-analysis. PLoS One. 2024;19(5):e0298643.

35. Shaban M, Mollazadeh S, Eslami S, Tara F, Sharif S, Arghavanian FE. Prediction of chromosomal abnormalities in the screening of the first trimester of pregnancy using machine learning methods: a study protocol. Reprod Health. 2024;21(1):101.

36. Santos LG, de Sá RAM, Baião AER, Portari EA, de Avila Frayha A, Gomes Junior SC, et al. Fetal hemodynamics and placental histopathology in Down syndrome. J Clin Ultrasound. 2024.

37. Willems P, Dierickx H, Vandenakker E, Bekedam D, Segers N, Deboulle K, et al. The first 3,000 non-invasive prenatal tests (NIPT) with the harmony test in Belgium and the Netherlands. Facts, views & vision in ObGyn. 2014;6(1):7.

38. Juneau K, Bogard PE, Huang S, Mohseni M, Wang ET, Ryvkin P, et al. Microarray-based cell-free DNA analysis improves noninvasive prenatal testing. Fetal diagnosis and therapy. 2014;36(4):282-6.

39. Langlois S, Johnson J, Audibert F, Gekas J, Forest JC, Caron A, et al. Comparison of first-tier cell-free DNA screening for common aneuploidies with conventional publically funded screening. Prenatal Diagnosis. 2017;37(12):1238-44.

40. Stokowski R, Wang E, White K, Batey A, Jacobsson B, Brar H, et al. Clinical performance of non-invasive prenatal testing (NIPT) using targeted

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-01-30]

cell-free DNA analysis in maternal plasma with microarrays or next generation sequencing (NGS) is consistent across multiple controlled clinical studies. Prenatal diagnosis. 2015;35(12):1243-6.

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-01-30]