

nipt的检测方法

1 研究背景

1.1 无创产前检测的发展历程

无创产前检测（NIPT）技术自问世以来，便迅速受到广泛关注。这一技术通过从孕妇的外周血中抽取胎儿游离DNA，利用next-generation sequencing技术进行基因组测序，以识别胎儿染色体数量的变化，如三体综合征等。这一技术的出现，极大地改变了我们对胎儿染色体异常筛查的方式，使得这一过程变得更加便捷和准确。早期的NIPT主要用于筛查常见的染色体三体综合征，如21、三体综合征（T21，也就是唐氏综合征）和18、三体综合征（T18，也就是爱德华综合征）。然而，随着技术的不断进步，NIPT也逐渐被应用于筛查更多的染色体异常，如13、三体综合征（T13）、性染色体异常和拷贝数变异（CNVs）。

1.2 NIPT在产前筛查中的应用

NIPT在产前筛查中的应用一直备受关注。许多研究表明，NIPT能够有效筛查出携带染色体三体综合征、高龄孕妇和其他高风险群体中的胎儿。例如，有研究发现，NIPT在筛查21、三体综合征方面具有较高的敏感度和特异度，能够有效降低缺陷婴儿的发生率。此外，NIPT还被证明在筛查18、三体综合征、13、三体综合征和性染色体异常方面具有良好的表现。此外，NIPT还被应用于筛查CNVs，这些变异可能导致各种先天性疾病。

1.3 NIPT的挑战与未来方向

尽管NIPT在产前筛查中取得了显著的成果，但仍然面临一些挑战。一方面，NIPT的成本相对较高，这使得这项技术难以普及；另一方面，NIPT可能产生假阳性和假阴性结果，这可能导致孕妇感到困惑和焦虑。此外，NIPT目前尚未完全适用于所有类型的染色体异常，因此，未来研究需要重点关注如何改进NIPT技术，以提高其灵敏度和特异度。另一个重要的方向是开发更为可靠的NIPT测试，以降低假阳性和假阴性结果的发生率。最后，NIPT的未来发展还有待进一步探索，因为NIPT的应用范围可能扩展到其他领域，如癌症筛查等。

2 研究现状

2.1 NIPT在筛查常染色体三体综合征中的应用

NIPT在筛查常染色体三体综合征中的应用已经得到广泛验证。例如，有研究发现，NIPT在筛查21、三体综合征方面具有较高的敏感度和特异度，能够有效降低缺陷婴儿的发生率。此外，NIPT还被证明在筛查18、三体综合征和13、三体综合征方面具有良好的表现。因此，NIPT已经成为筛查这些疾病的首选工具之一。

2.2 NIPT在筛查性染色体异常中的应用

NIPT在筛查性染色体异常中的应用也是一个热点研究课题。例如，有研究发现，NIPT在筛查性染色体三体综合征方面具有较高的敏感度和特异度，能够有效降低缺陷婴儿的发生率。此外，NIPT还被证明在筛查其他性染色体异常方面具有良好的表现。因此，NIPT已经成为筛查这些疾病的首选工具之一。

2.3 NIPT在筛查CNVs中的应用

NIPT在筛查CNVs中的应用是一个新的研究方向。CNVs可能导致各种先天性疾病，因此，筛查CNVs对于早期诊断和干预这些疾病非常重要。目前，NIPT已经被证明能够有效筛查出许多类型的CNVs，这一发现为CNVs的筛查提供了新的希望。然而，NIPT在筛查CNVs方面仍然面临一些挑战，例如，NIPT可能产生假阳性和假阴性结果，这可能导致孕妇感到困惑和焦虑。因此，未来研究需要重点关注如何改进NIPT技术，以提高其灵敏度和特异度。

3 研究问题

3.1 NIPT的成本与可访问性

NIPT的成本相对较高，这使得这项技术难以普及。因此，如何降低NIPT的成本，是一个亟待解决的问题。例如，可以通过提高NIPT的规模经济性，或寻找更为经济的NIPT检测方法，以降低NIPT的成本。另外，NIPT的可访问性也是一个重要的问题。由于NIPT的成本较高，许多孕妇可能无法承担NIPT的费用。因此，如何提

高NIPT的可访问性，是一个重要的问题。例如，可以通过建立公立NIPT检测中心，或推动保险公司承担NIPT的费用，以提高NIPT的可访问性。

3.2 NIPT的假阳性和假阴性结果

NIPT可能产生假阳性和假阴性结果，这可能导致孕妇感到困惑和焦虑。因此，如何降低NIPT的假阳性和假阴性结果，是一个重要的问题。例如，可以通过改进NIPT的算法，或增加NIPT的检测样本量，以降低NIPT的假阳性和假阴性结果。此外，还可以通过加强遗传咨询服务，帮助孕妇更好地理解NIPT的结果，以降低他们的心理负担。

3.3 NIPT的应用范围

NIPT目前尚未完全适用于所有类型的染色体异常，因此，未来研究需要重点关注如何改进NIPT技术，以提高其灵敏度和特异度。特别是在筛查罕见染色体异常方面，NIPT的表现并不理想。此外，NIPT的应用范围可能扩展到其他领域，如癌症筛查等。因此，未来研究需要关注NIPT的应用范围的扩展，以推动NIPT技术的进一步发展。

4 解决方案

4.1 降低NIPT的成本

为了降低NIPT的成本，可以采取以下措施：首先，可以提高NIPT的规模经济性。通过增加NIPT的检测量，可以降低单位检测成本。其次，可以寻找更为经济的NIPT检测方法。例如，可以尝试使用更为简单的检测技术，或者开发更为高效的NIPT检测平台，以降低NIPT的成本。此外，还可以通过建立公立NIPT检测中心，降低NIPT的检测价格。

4.2 改进NIPT的假阳性和假阴性结果

为了改进NIPT的假阳性和假阴性结果，可以采取以下措施：首先，可以改进NIPT的算法。通过改进NIPT的算法，可以提高NIPT的准确性，降低NIPT的假阳性和假阴性结果。其次，可以增加NIPT的检测样本量。通过增加NIPT的检测样本量，可

以提高NIPT的信赖度，降低NIPT的假阳性和假阴性结果。此外，还可以通过加强遗传咨询服务，帮助孕妇更好地理解NIPT的结果，以降低他们的心理负担。

4.3 扩展NIPT的应用范围

为了扩展NIPT的应用范围，可以采取以下措施：首先，可以改进NIPT技术，以提高其灵敏度和特异度。特别是在筛查罕见染色体异常方面，NIPT的表现并不理想。通过改进NIPT技术，可以提高NIPT的准确性，扩展NIPT的应用范围。此外，还可以探索NIPT在其他领域的应用，如癌症筛查等。通过扩展NIPT的应用范围，可以推动NIPT技术的进一步发展。

5 结论

5.1 NIPT的发展历程

NIPT技术自问世以来，便迅速受到广泛关注。这一技术通过从孕妇的外周血中抽取胎儿游离DNA，利用next-generation sequencing技术进行基因组测序，以识别胎儿染色体数量的变化，如三体综合征等。这一技术的出现，极大地改变了我们对胎儿染色体异常筛查的方式，使得这一过程变得更加便捷和准确。早期的NIPT主要用于筛查常见的染色体三体综合征，如21、三体综合征（T21，也就是唐氏综合征）和18、三体综合征（T18，也就是爱德华综合征）。然而，随着技术的不断进步，NIPT也逐渐被应用于筛查更多的染色体异常，如13、三体综合征（T13）、性染色体异常和拷贝数变异（CNVs）。

5.2 NIPT在产前筛查中的应用

NIPT在产前筛查中的应用一直备受关注。许多研究表明，NIPT能够有效筛查出携带染色体三体综合征、高龄孕妇和其他高风险群体中的胎儿。例如，有研究发现，NIPT在筛查21、三体综合征方面具有较高的敏感度和特异度，能够有效降低缺陷婴儿的发生率。此外，NIPT还被证明在筛查18、三体综合征、13、三体综合征和性染色体异常方面具有良好的表现。此外，NIPT还被应用于筛查CNVs，这些变异可能导致各种先天性疾病。

5.3 NIPT的挑战与未来方向

尽管NIPT在产前筛查中取得了显著的成果,但仍然面临一些挑战。一方面,NIPT的成本相对较高,这使得这项技术难以普及;另一方面,NIPT可能产生假阳性和假阴性结果,这可能导致孕妇感到困惑和焦虑。此外,NIPT目前尚未完全适用于所有类型的染色体异常,因此,未来研究需要重点关注如何改进NIPT技术,以提高其灵敏度和特异度。另一个重要的方向是开发更为可靠的NIPT测试,以降低假阳性和假阴性结果的发生率。最后,NIPT的未来发展还有待进一步探索,因为NIPT的应用范围可能扩展到其他领域,如癌症筛查等。

参考文献

- [1]杨晓滔,曾荷峰,付仕梅,等. NiPt合金中含氧和氮量的测定[J]. 贵金属,2022,43(201): 160-162.
- [2]张亮亮,卓召振,黄盛文,等. NIPT与NIPT-plus在产前筛查中的应用价值比较分析[J]. 贵州医药,2025,49(6): 942-944.
- [3]张彦春,刘凯波,张雯,等. 北京市NIPT产前筛查的临床应用效果分析[J]. 解放军医学杂志,2023,48(7): 797-801.
- [4]肖苑玲,李萌,郑桂云,等. NIPT-plus在产前筛查中的应用价值分析[J]. 解放军医学杂志,2023,48(3): 292-297.
- [5]代鹏,赵干业,胡爽,等. NIPT提示染色体拷贝数变异的临床数据分析与探讨[J]. 现代妇产科进展,2023,32(8): 600-604.
- [6]白婷婷,凡凤妮,蔺向栋,等. 孕妇性染色体异常导致NIPT假阳性胎儿的产前诊断与分析[J]. 中华医学遗传学杂志,2025,42(5): 525-531.
- [7]周功益. 无创产前检测(NIPT)在胎儿染色体疾病筛查中的应用效果观察研究[J]. 中文科技期刊数据库(文摘版)(医药卫生),2025,(3): 60-63.
- [8]侯代荣,苏庆海,李丽军. 孕中期产前超声联合NIPT在胎儿染色体异常筛查中的应用[J]. 影像科学与光化学,2022,40(3): 499-503.
- [9]陈英,童晓青,余学高,等. NIPT-plus 筛查染色体MMS 的应用评价[J]. 分子诊断与治疗杂志,2024,16(1): 10-14.

- [10]肖艳华,王爱玲,李瑞,等. NIPT-PLUS检测7-三体假阳性合并18-三体假阴性的遗传学分析[J]. 中华医学遗传学杂志,2024,41(1): 8-13.
- [11]李洁,王生兰,王涛.
NT联合NIPT、早期唐氏筛查及四维超声检查在胎儿染色体疾病筛查中的应用研究[J]. 临床医学进展,2025,(3): 2369-2376.
- [12]程彦,陈先侠. NIPT对不同类型胎儿染色体非整倍体异常的检测结果分析[J]. 妇女,2025,(9): 155-157.
- [13]龙英霞,史云芳,孟凡荣,等.
天津地区NIPT开展前2275例和NIPT开展后357例孕妇羊水染色体核型对比[J]. 现代妇产科进展,2022,31(5): 370-372, 376.
- [14]王玉,李娜,张丽华,等.
11501例不同临床指征单胎孕妇NIPT临床应用效力比较[J]. 现代妇产科进展,2021,30(11): 827-832.
- [15]吴丽萍,胡亮,皮回春,等. 唐氏筛查高风险孕妇590例胎儿染色体及NIPT结果[J]. 广东医学,2020,41(20): 2137-2141.
- [16]汤欣欣,尹婷,陈敏,等. NIPT提示7-三体高风险的临床意义及文献回顾[J]. 中华医学遗传学杂志,2025,42(1): 12-17.
- [17]闫茜蕊,凡凤妮,白霞,等. NIPT-PLUS高风险胎儿的产前诊断1例[J]. 国际遗传学杂志,2025,48(2): 140-146.
- [18]JingLi Fu,XiaoYan Zhong,Dan Li,et al. THE VALUE OF NIPT COMBINED WITH SERUM CELL-FREE DNA, ESTRADIOL, AFP, AND b-HCG LEVELS IN THE RECOGNITION OF TRISOMY 21 AND 18 IN THE SECOND TRIMESTER[J]. Journal of Medical Biochemistry,2023,Vol.42(4): 574-581.
- [19]陆娄恺奕,仇英,陈艺升,等. NIPT及NIPT-plus在IVF胎儿染色体异常筛查中的应用研究[J]. 检验医学,2021,36(4): 392-395.
- [20]任姝颖,滕晓宇,刘颖. 吉林省7987例孕妇NIPT-plus的结果分析[J]. 中国优生与遗传杂志,2023,31(1): 90-94.
- [21]张亮亮,卓召振,黄盛文,等. 贵州省多中心16 798例NIPT-plus结果回顾性分析[J]. 贵州医药,2025,49(8): 1296-1299.

- [22]耿志欣,何凤娟,徐晶晶.
CMA联合NIPT技术对孕中期胎儿染色体异常的筛查价值分析[J].
中国计划生育学杂志,2025,33(2): 473-478.
- [23]肖雪,赖晓岚,刘海量,等. NIPT 筛查胎儿患猫叫综合征的初探[J].
广州医药,2024,55(10): 1122-1128.
- [24]乔英娇,戴立华. NIPT与NIPT-plus在产前筛查中的应用效能比较[J].
中国优生与遗传杂志,2023,31(7): 1470-1475.
- [25]代鹏,赵干业,郜珊珊,等. 选择无创产前检测的孕妇是否有必要行NIPT-plus: 50例结果的分析[J]. 中华医学遗传学杂志,2021,38(9): 895-899.
- [26]陈锴新,郑加永. 21002例NIPT-Plus及NIPT的临床价值分析[J].
中文科技期刊数据库(全文版)医药卫生,2023,(11): 46-48.
- [27]谢泽慧,郭亚荣,丁雪宁,等.
NIPT对ART和自然妊娠胎儿染色体疾病产前筛查的检测效能比较研究[J].
兰州大学学报(医学版),2024,50(10): 50-56.
- [28]姚静怡,冯树人,谢晓媛,等. NIPT
提示胎儿性染色体非整倍体疾病高危孕妇的产前诊断及妊娠选择[J].
国际妇产科学杂志,2024,51(1): 32-36.
- [29]□□ ,李林艳,万雪,等. NIPT-plus检测技术在高危孕妇产前诊断中的应用研究[J].
中国卫生标准管理,2023,14(23): 57-60.
- [30]杨鹏,唐凯,张娟玲,等. 超声检查联合NIPT在高龄孕妇产前筛查中的应用价值[J].
检验医学与临床,2024,21(22): 3348-3351, 3358.