

detected by ultrasound[J]. Aust N Z J Obstet Gynaeco, 2014, 54(1):46-52.

[10] 周正,吴洁丽,陈文殊,等. 产前超声筛查胎儿骨骼畸形与染色体微阵列分析特征的相关性分析[J]. 生殖医学杂志, 2020, 29(5): 593-597.

[11] MIGLIONICO R, ARMENTANO MF, CARMOSINO M, et al. Dysregulation of gene expression in ABCC6 knockdown HepG2 cells[J]. Cell Mol Biol Lett, 2014, 19(4): 517-526.

[12] NAGAMANI SC, EREZ A, BADER P, et al. Phenotypic manifestations of copy number variation in chromosome 16p13. 11[J]. Eur J Hum Genet, 2011, 19(3): 280-286.

[13] YANG K, SHEN M, YAN Y, et al. Genetic analysis in fetal skeletal dysplasias by whole-exome sequencing [J]. Biomed Res Int, 2019, 2019:2492590.

[14] DEPEYRE A, SCHLUNDM. NICOTR, et al. Dental and Maxillofacial Signs in Leri-Weill Dyschondrosteosis[J]. J Oral Maxillofac Surg, 2019, 77(4): 762-768.

[15] SHWETHA R, ABHIJIT K, HINA G, et al. SHOX haploinsufficiency presenting with isolated short long bones in the second and third trimester [J]. European Journal of Human Genetics, 2018, 26(3): 350-358.

[16] 张梦汀, 吴东, 郭梁洁, 等. 3 例 SHOX 基因杂合性缺失致 Leri-Weill 软骨生成障碍胎儿的遗传学分析[J]. 中华实用诊断与治疗杂志, 2023, 37(1): 70-73.

[17] 黄演林, 石晓梅, 汪安石, 等. 基于 NGS 技术的 FGFR3 基因突变胎儿产前临床表型与基因型分析[J]. 中国产前诊断杂志(电子版), 2022, 14(2): 30-35.

[18] LADUCA H, FARWELL KD, VUONG H, et al. Exome sequencing covers >98% of mutations identified on targeted next generation sequencing panels [J]. PLoS One, 2017, 12(2): e0170843.

(收稿日期: 2023-05-24)

编辑: 刘邓浩

· 视频导读 ·

# 减少无创筛查假阴性及检测失败率——胎儿游离 DNA 富集技术

许争峰

(南京医科大学附属妇产医院 南京市妇幼保健院, 江苏 南京 210004)

DOI: 10.13470/j.cnki.cjpd.2023.03.013



来自南京医科大学附属妇产医院许争峰教授从技术角度出发, 给我们带来了“减少无创筛查假阴性及检测失败率——胎儿游离 DNA 富集技术”。许教授从 NIPS 中存在的问题——假阴性, 检测失败出发, 分析了假阴性和检测失败的原因, 提出了“胎儿游离 DNA 富集技术”。之后详细介绍了富集方法, 通过建立不同片段大小区间, 回顾性分析 10,000 例男性胎儿 NIPS 测序数据, 建立了提高胎儿浓度的富集方法。最后通过 1404 例临床样本平行验证结果, 认为与传统方法相比, 富集方法可将胎儿浓度提高 2 倍左右, 敏感性不变, 特异性略微降低, 但是富集方法的检测失败率显著降低(0.71%与 0.07%), 也可以显著减少假阴性的发生(5/11, 45%的假阴性可以被富集方法检出)。