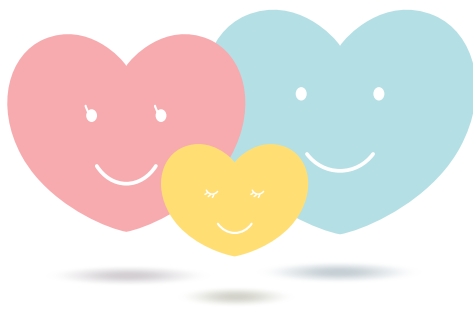


.....

Các bạn đang cần nhắc xét nghiệm trước sinh thân mến,

.....

Có các xét nghiệm dành cho bé không
được bao gồm trong các lần khám thai.



Giám sát

Khoa Sản phụ khoa, Trường Đại học Y Jikei

Giáo sư Samura Osamu

Lời mở đầu



Xin chúc mừng bạn đã mang thai

Không biết em bé sẽ chào đời sẽ như thế nào và khi lớn lên sẽ trở thành đứa trẻ như thế nào...

Khi nghĩ về em bé sắp chào đời, các bạn sẽ ngập tràn mong đợi.

Đồng thời, chắc hẳn các bạn cũng lo lắng về những vấn đề như sinh nở và cơ thể của em bé, v.v.

Sinh con và nuôi con là một sự kiện vô cùng quan trọng.

Trong những năm gần đây, xét nghiệm trước sinh đã trở nên phổ biến nhằm giảm bớt những bất an liên quan đến việc sinh nở.

Xét nghiệm trước sinh có thể giúp các bạn biết được những thông tin về em bé trong bụng.

Cũng có một số xét nghiệm không được bao gồm trong các lần khám thai thông thường và đây là các xét nghiệm mà thai phụ, bạn đời và gia đình có thể trao đổi và lựa chọn thực hiện.

Tờ thông tin này tóm tắt về khái niệm của xét nghiệm trước sinh và các xét nghiệm cụ thể hiện có.

Chúng tôi hy vọng các thông tin này sẽ là khởi đầu giúp bạn trao đổi với những người xung quanh và các cơ sở y tế thay vì một mình ôm sự bất an về việc sinh nở và em bé.

Trường Đại học Y Jikei
Giáo sư Khoa Sản phụ khoa
Samura Osamu

Mục lục

Về mục đích của xét nghiệm trước sinh	3
Xét nghiệm trước sinh là gì?	4
Về tư vấn di truyền	5
Về xét nghiệm nhiễm sắc thể	7
NIPT là gì?	9
Hỏi & Đáp	11

Về mục đích của xét nghiệm trước sinh

Mục đích của xét nghiệm trước sinh là giảm bớt dù chỉ một chút những bất an về cơ thể của thai phụ và em bé sắp ra đời.



Xét nghiệm trước sinh được thực hiện kết hợp với tư vấn di truyền. Khi tư vấn di truyền, bạn có thể được tư vấn về sức khỏe của thai phụ và em bé dựa trên kết quả xét nghiệm.

Column

Tư vấn di truyền

Trong tư vấn di truyền, trước tiên chúng tôi cung cấp thông tin y học chính xác, dựa trên căn cứ khoa học theo cách dễ hiểu cho những người lo lắng, bất an hoặc có thắc mắc, v.v. về di truyền và giúp họ hiểu rõ.

Sau đó, chúng tôi lắng nghe cẩn thận những gì các bạn nói và cung cấp hỗ trợ về mặt tâm lý và xã hội để giúp bạn có thể sử dụng công nghệ y tế và thông tin y học để tự giải quyết vấn đề của mình.

Tư vấn di truyền sẽ do các chuyên gia liên quan đến di truyền hoặc nhà tư vấn di truyền được chứng nhận® thực hiện.

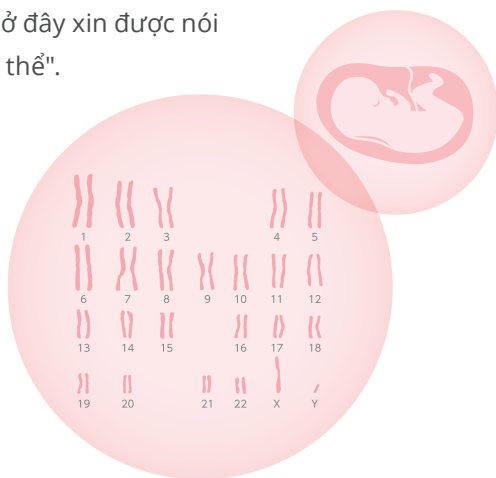
Xét nghiệm trước sinh là gì?



Bệnh bẩm sinh là bệnh mà em bé mắc phải ngay từ khi còn trong bụng mẹ.

Xét nghiệm trước sinh là xét nghiệm để tìm hiểu xem em bé có mắc bệnh bẩm sinh hay không trước khi bé được sinh ra.

Xét nghiệm trước sinh bao gồm "xét nghiệm nhiễm sắc thể" và "siêu âm", v.v., nhưng ở đây xin được nói chi tiết về "xét nghiệm nhiễm sắc thể".



Điều quan trọng là tư vấn di truyền kết hợp với xét nghiệm trước sinh phải được tiếp nhận khi có cả cha và mẹ. Lý do là vì có trường hợp hai bạn có quan điểm khác nhau về xét nghiệm trước sinh và hai bạn cần trao đổi với nhau để biết các bạn sẽ thực hiện xét nghiệm với quan điểm thế nào. Chuyên gia liên quan đến di truyền hoặc nhà tư vấn di truyền được chứng nhận® sẽ sắp xếp lại những thắc mắc và bất an mà hai bạn có trong quá trình đưa ra quyết định để hỗ trợ cho các bạn.

Về tư vấn di truyền

Tư vấn di truyền trước khi xét nghiệm

Trong quá trình tư vấn di truyền về xét nghiệm trước sinh, chúng tôi sẽ giúp bạn hiểu thông tin liên quan đến di truyền và sau đó tư vấn xem có nên làm xét nghiệm hay không và nếu có thì nên chọn xét nghiệm nào, v.v.

Hai bạn hãy thử cùng nhau suy nghĩ cẩn thận về những điều các bạn muốn biết về em bé của mình, khi nào, muốn biết đến đâu và bằng cách nào. Mỗi xét nghiệm đều có sự khác biệt về “thông tin sẽ biết”, “thông tin không biết được”, v.v., vì vậy hãy trao đổi dựa trên thông tin được cung cấp trong quá trình tư vấn di truyền.

Tất nhiên, bạn cũng có thể lựa chọn “không làm xét nghiệm trước sinh”.





Tư vấn di truyền sau khi xét nghiệm

Ngay cả sau khi đã làm xét nghiệm thực tế, bạn vẫn sẽ được tư vấn di truyền để trao đổi về cách hành động dựa trên kết quả xét nghiệm.

Nếu kết quả là dương tính, bạn không chỉ được thông báo kết quả xét nghiệm mà còn được giải thích và tư vấn về việc bạn có cần phải thực hiện thêm xét nghiệm hay không.

Dù kết quả là âm tính đi nữa thì cũng cần nhận định lại ý nghĩa kết quả.

Trong những trường hợp hiếm hoi, kết quả là bảo lưu quyết định. Đây là kết quả không âm tính cũng không dương tính, cụ thể xảy ra khi không có đủ lượng DNA trong máu hoặc khi không có kết quả xét nghiệm do tác dụng của thuốc, v.v.

Lưu ý, nếu kết quả xét nghiệm là bảo lưu quyết định thì có thể tiến hành xét nghiệm lại.

Bất kể kết quả xét nghiệm như thế nào, điều quan trọng là phải được tư vấn di truyền sau khi xét nghiệm.

**Phải mất từ 1 đến 2 tuần để có kết quả xét nghiệm*1.
Trong thời gian đó, suy nghĩ của hai bạn có thể thay đổi.
Hai bạn hãy tận dụng thời gian tư vấn di truyền để đưa ra quyết định mà cả hai đều đồng ý.**

*1: Thay đổi tùy theo cơ sở y tế.

Về xét nghiệm nhiễm sắc thể

“Xét nghiệm nhiễm sắc thể” là xét nghiệm mà cả thai phụ và bạn đời của họ đều có thể thực hiện nếu họ muốn.

Có 2 loại xét nghiệm: “xét nghiệm không xác định”, tức là kết quả không chắc chắn nếu chỉ có xét nghiệm đó, và “xét nghiệm xác định”, tức kết quả chắc chắn chỉ với xét nghiệm đó.



Từng xét nghiệm có khác biệt về

- Thời điểm có thể thực hiện
- Các loại rối loạn nhiễm sắc thể là đối tượng xét nghiệm
- Độ chính xác*¹
- Rủi ro

, v.v. Hãy trao đổi với bạn đời và quyết định có xét nghiệm hay không và nếu có thì chọn loại nào.

*1: Có một số chỉ số đánh giá độ chính xác của xét nghiệm, chẳng hạn như độ nhạy và giá trị tiên đoán dương tính, v.v.



Các loại xét nghiệm liên quan đến nhiễm sắc thể

● Xét nghiệm không xác định

	NIPT	Xét nghiệm kết hợp	Sàng lọc huyết thanh mẹ
Thời điểm thực hiện (thai kỳ)	The 9th week of pregnancy and thereafter	From the 11th to the 13th weeks of pregnancy	From the 15th to the 18th weeks of pregnancy
Đối tượng xét nghiệm	Down syndrome Trisomy 18 Trisomy 13	Down syndrome Trisomy 18	Down syndrome Trisomy 18 Neural tube defects
Độ chính xác của xét nghiệm (độ nhạy) ^{*2}	99%	83%	80%
Thời gian cho đến khi có báo cáo kết quả ^{*3}	1-2 tuần	Khoảng 2 tuần	
Rủi ro/Điểm cần lưu ý	Không có rủi ro ^{*4} , nhưng nếu kết quả xét nghiệm là dương tính, cần phải thực hiện xét nghiệm xác định để khẳng định chẩn đoán.		

● Xét nghiệm xác định

	Lấy mẫu nhung mao màng đệm	Chọc ối
Thời điểm thực hiện (thai kỳ)	11-14 tuần	Sau 15 tuần
Đối tượng xét nghiệm	Rối loạn nhiễm sắc thể nói chung	
Độ chính xác của xét nghiệm (độ nhạy) ^{*2}	99,9%	
Thời gian cho đến khi có báo cáo kết quả ^{*3}	2-3 tuần	
Rủi ro/Điểm cần lưu ý	Sảy thai hoặc thai chết lưu (khoảng 1 trên 100 người khi lấy mẫu nhung mao màng đệm và khoảng 1 trên 500 người khi chọc ối)	

Tiếp theo, xin được nói chi tiết về NIPT, một phương pháp xét nghiệm mới trong “xét nghiệm nhiễm sắc thể”.

*2: Giá trị cho hội chứng Down (không bao gồm thể khảm). Độ nhạy là tỷ lệ bé bị rối loạn nhiễm sắc thể có thể phát hiện ra là dương tính bằng xét nghiệm.

*3: Thay đổi tùy theo cơ sở y tế.

*4: Không bao gồm các rủi ro liên quan đến việc lấy máu.

NIPT là gì?

NIPT là xét nghiệm trước sinh được bắt đầu từ năm 2013 và ít gây gánh nặng cho thai phụ. Bằng cách xét nghiệm máu của thai phụ, có thể biết được những đột biến nhiễm sắc thể ở thai nhi (trong xét nghiệm này là 3 loại gồm hội chứng Down, trisomy 18 và trisomy 13).

So với các xét nghiệm không xác định trước đây (xét nghiệm kết hợp, sàng lọc huyết thanh mẹ), **xét nghiệm này có độ chính xác cao hơn** và có thể được **thực hiện từ thời điểm sớm của thai kỳ**. Ngoài ra, vì chỉ cần lấy máu là xét nghiệm được nên có lợi điểm là **không có rủi ro sảy thai hoặc thai chết lưu**^{*1}.

Quy trình NIPT

Bước 1 Tư vấn di truyền



Bạn sẽ được chuyên gia liên quan đến di truyền hoặc nhà tư vấn di truyền được chứng nhận® tư vấn di truyền trước tại cơ sở y tế mà bạn đã đặt lịch xét nghiệm.

Bước 2 Lấy máu



Lấy máu từ thai phụ.

Bước 3 Phân tích



Tìm hiểu đột biến nhiễm sắc thể ở thai nhi từ mẫu máu đã lấy từ thai phụ.

Bước 4 Tư vấn di truyền



Bạn sẽ được chuyên gia liên quan đến di truyền hoặc nhà tư vấn di truyền được chứng nhận® tư vấn di truyền về kết quả xét nghiệm.

^{*1}: Không bao gồm các rủi ro liên quan đến việc lấy máu.

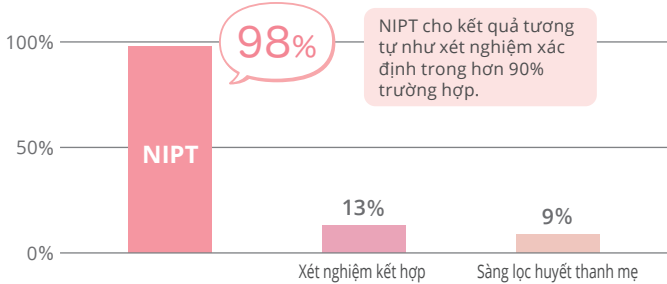


Đặc điểm của NIPT

1

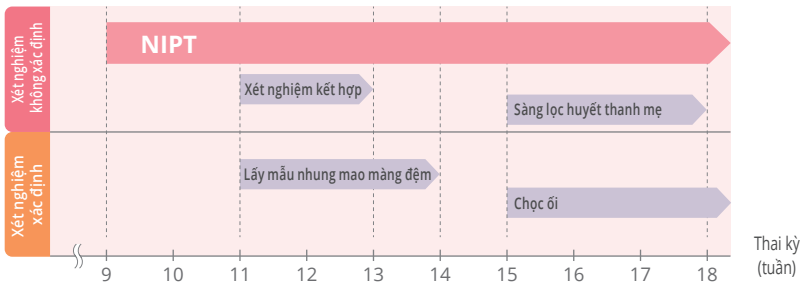
So với các xét nghiệm không xác định thông thường, xét nghiệm này có độ chính xác cao hơn.

Độ chính xác của xét nghiệm (giá trị tiên đoán dương tính) ^{*2}



2

Có thể xét nghiệm từ thời điểm sớm của thai kỳ (mang thai 9 tuần).



3

Chỉ cần lấy máu là xét nghiệm được, do đó không có rủi ro sảy thai hoặc thai chết lưu^{*1}.

Những điểm cần chú ý đối với NIPT

NIPT không phải là xét nghiệm xác định.

Nếu có "kết quả dương tính", chẩn đoán sẽ được xác định chắc chắn bằng cách thực hiện các xét nghiệm xác định như lấy mẫu nhung mao màng đệm hoặc chọc ối, v.v.

Ngoài ra còn cần được tư vấn di truyền vào trước và sau khi xét nghiệm.

^{*2}: Giá trị cho hội chứng Down ở thai phụ 40 tuổi. Giá trị tiên đoán dương tính là xác suất kết quả xét nghiệm là chính xác khi thu được kết quả dương tính.

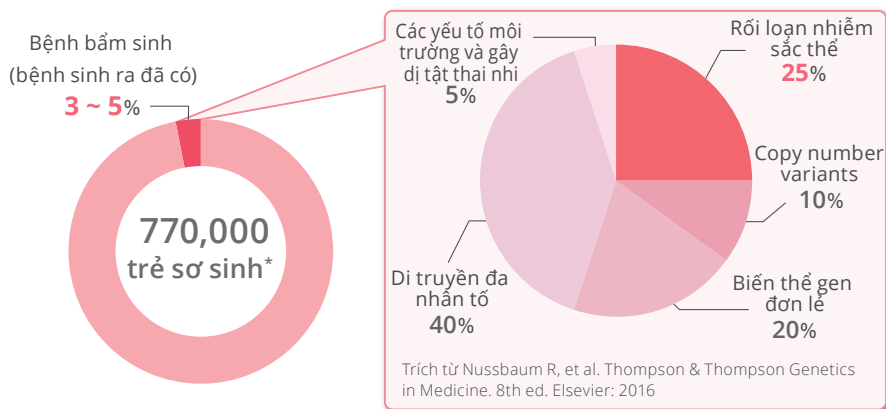
Q&A

Q1

Hỏi 1: Tỷ lệ trẻ sơ sinh mắc bệnh bẩm sinh ra đời là bao nhiêu? Có nguyên nhân gì không?

A1

Đáp 1: Người ta cho rằng có từ 3 đến 5% trẻ sơ sinh đã ra đời mắc bệnh bẩm sinh. Không phải tất cả bệnh bẩm sinh đều nguy hiểm đến tính mạng. Có nhiều nguyên nhân khác nhau, nhưng người ta cho rằng 25% bệnh bẩm sinh là do đột biến nhiễm sắc thể.



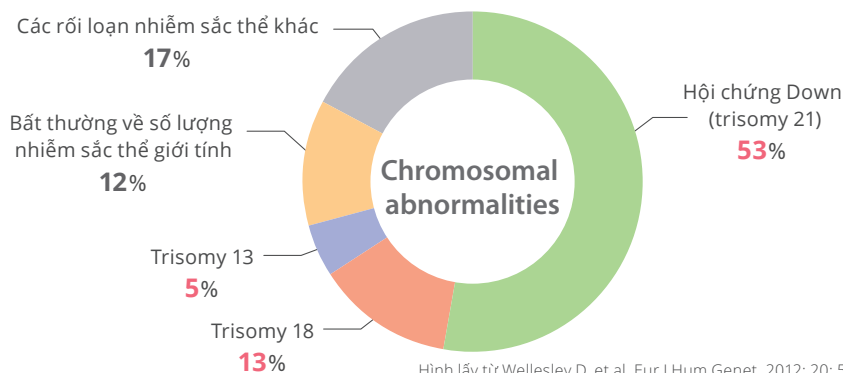
*Số ca sinh mỗi năm (tính đến năm 2022).

Q2

Hỏi 2: Có những loại đột biến nhiễm sắc thể nào?

A2

Đáp 2: Đột biến nhiễm sắc thể thường được gọi là rối loạn nhiễm sắc thể. Phổ biến nhất là hội chứng Down, chiếm khoảng 53% trong tổng số các rối loạn nhiễm sắc thể.



Hình lấy từ Wellesley D, et al. Eur J Hum Genet. 2012; 20: 521-526

Q3

Hỏi 3: Tôi có thể xét nghiệm NIPT ở chỗ nào cũng được à? Có cần điều kiện gì để thực hiện không?

A3

Đáp 3: Nên thực hiện NIPT tại bệnh viện được Hiệp hội Y học Nhật Bản chứng nhận.

Nếu bạn muốn được xét nghiệm hoặc có điều lo lắng, hãy thử trao đổi với chuyên gia liên quan đến di truyền hoặc nhà tư vấn di truyền được chứng nhận®.

Ủy ban vận hành hệ thống chứng nhận xét nghiệm trước sinh

Search

<https://jams-prenatal.jp/>

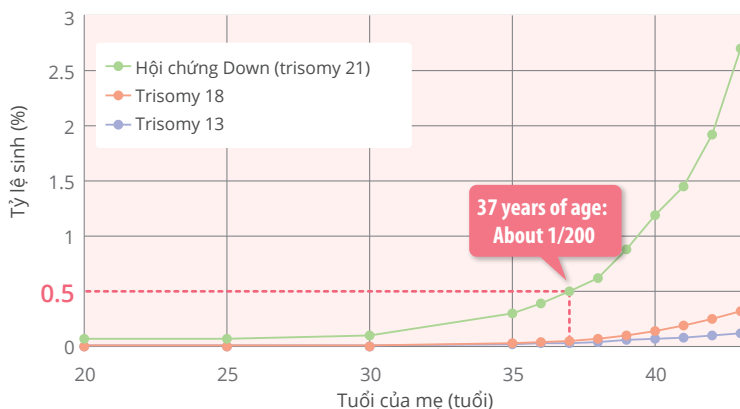


Q4

Hỏi 4: Sinh con khi lớn tuổi thì khả năng mắc rối loạn nhiễm sắc thể có tăng lên không?

A4

Đáp 4: Sinh con khi lớn tuổi thì nguy cơ em bé sinh ra bị rối loạn nhiễm sắc thể sẽ tăng lên. Ví dụ, khả năng em bé sinh ra có thể chất hội chứng Down là khoảng 1 trên 1.000 bé đối với phụ nữ sinh con ở tuổi 30, nhưng là khoảng 1 trên 200 bé đối với phụ nữ sinh con ở tuổi 37. Ngược lại, có thể nói ngay cả ở tuổi 37, 199 trong số 200 bé sẽ không mắc hội chứng Down.



Hình lấy từ Gardner RJM et al. Chromosome abnormalities and genetic counseling. 4th ed. Oxford University Press: 2011

Q&A

Q5

Hỏi 5: Nếu thực hiện NIPT thì tôi không cần khám thai nữa phải không?

A5

Đáp 5: NIPT không thể phát hiện tất cả các bệnh mà em bé sinh ra mắc phải.

Cho dù bạn đã thực hiện NIPT đi nữa, cũng hãy thực hiện khám thai định kỳ, không được thiếu.

Q6

Hỏi 6: Tôi nên làm gì nếu kết quả xét nghiệm NIPT dương tính?

A6

Đáp 6: NIPT không phải là xét nghiệm xác định, do đó để xác định xem thai nhi có rối loạn nhiễm sắc thể hay không, bạn sẽ cần thực hiện xét nghiệm xác định (lấy mẫu nhung mao màng đệm hoặc chọc ối).

Trong buổi tư vấn di truyền được nghe kết quả xét nghiệm NIPT, các bạn hãy trao đổi với chuyên gia liên quan đến di truyền hoặc nhà tư vấn di truyền được chứng nhận®.

Q7

Hỏi 7: Tôi nên làm gì nếu muốn biết thêm về xét nghiệm?

A7

Đáp 7: Trên Internet có đăng tải rất nhiều thông tin khác nhau, vì vậy điều quan trọng là phải có được thông tin chính xác. Trang web sau đây không chỉ cho biết thông tin về xét nghiệm trước sinh và NIPT mà còn cung cấp các thông tin hữu ích khác trong quá trình mang thai.

Trang thông tin về xét nghiệm trong quá trình mang thai

Search

<https://prenatal.cfa.go.jp/>



Nguồn: "Trang thông tin về xét nghiệm trong quá trình mang thai"

Dự án nâng cao nhận thức về Hệ thống chứng nhận xét nghiệm trước sinh của Cơ quan Trẻ em và Gia đình

Memo



Để biết thông tin về xét nghiệm trước sinh và NIPT, vui lòng trao đổi với cơ sở y tế gần bạn. Ngoài ra, thông tin cũng được cung cấp trên trang web sau.

Trang web của GeneTech Inc.

<https://www.genetech.co.jp>

Công ty GeneTech Inc.

Tầng 12 Tòa nhà Chiyoda First Building East, 3-8-1 Nishikanda, Chiyoda-ku,
Tokyo 101-0065
<https://www.genetech.co.jp>



©Eurofins Clinical Testing Services Japan 2025GT-003
Biên soạn tháng 1 năm 2025