

Thử Nghiệm Dò Tìm Di Truyền Tiền Sản *Quyết định của quý vị*

Tìm hiểu thêm về các
chọn lựa của quý vị



BC Prenatal Genetic Screening Program



Perinatal Services BC
An agency of the Provincial Health Services Authority



Provincial Health
Services Authority
Province-wide solutions.
Better health.

www.bcprenatalscreening.ca

Tuy đa số em bé sinh ra đều khỏe mạnh, phụ nữ nào cũng có thể sinh con bị hội chứng Down, trisomy 18 (ba nhiễm sắc thể 18) hoặc khuyết tật hở ống thần kinh – dù các phụ nữ đó và gia đình họ đều khỏe mạnh.

Thử nghiệm dò tìm di truyền tiền sản là gì?

Đây là loại thử máu dành cho tất cả phụ nữ có thai tại British Columbia. Loại thử nghiệm này cho quý vị biết xác suất thai nhi bị hội chứng Down, trisomy 18 hoặc khuyết tật hở ống thần kinh.

Hội chứng Down, trisomy 18 và khuyết tật hở ống thần kinh là gì?

Hội chứng Down là khi em bé có thừa nhiễm sắc thể. Nhiễm sắc thể hướng dẫn cách cơ thể tăng trưởng và phát triển. Khi có thừa nhiễm sắc thể là có quá nhiều dữ kiện. Tình trạng này làm thay đổi cách tăng trưởng và phát triển của cơ thể chúng ta. Người bị hội chứng Down bị chậm phát triển trí tuệ từ nhẹ đến trung bình. Họ cũng dễ bị thêm một số vấn đề về sức khỏe. Không có cách nào biết được các vấn đề đó sẽ nghiêm trọng đến mức nào. Người bị hội chứng Down thường sống đến khoảng ngoài 50 tuổi.

Trisomy 18 cũng là trường hợp em bé có thừa nhiễm sắc thể. Nhiều trường hợp thai nhi bị trisomy 18 sẽ xảy thai. Nếu sinh con, em bé hiếm khi sống quá vài ngày hoặc vài tuần đầu. Các em bé này bị khuyết tật nghiêm trọng về tim và não bộ.

Khuyết tật hở ống thần kinh là khi não bộ hoặc cột sống hình thành không đúng mức. Khi khuyết tật hở ống thần kinh là ở cột sống thì được gọi là nứt đốt sống (spina bifida). Chứng này có thể đưa đến các khuyết tật cả về thể xác lẫn tâm thần. Tuổi sống thọ đến đâu còn tùy theo mức độ nghiêm trọng của tình trạng này. Khuyết tật hở ống thần kinh ở não bộ thì được gọi là thiếu sọ não (anencephaly). Các em bé bị thiếu sọ não sẽ chết trong bụng mẹ hoặc chết sau khi sinh không lâu.

Xác suất tôi sẽ có con bị một trong các chứng này như thế nào?

Xác suất sinh con bị hội chứng Down là khoảng 1 trong 700 và xác suất sinh con bị trisomy 18 là khoảng 1 trong 7,000. Những con số này là xác suất trung bình cho phụ nữ trong mọi cỡ tuổi. Thật ra, xác suất sinh con bị hội chứng Down hoặc trisomy 18 thấp hơn ở phụ nữ trẻ hơn và cao hơn ở phụ nữ lớn tuổi hơn.



Thử nghiệm dò tìm tiền sản sẽ cho quý vị biết xác suất có thể sinh con bị hội chứng Down, trisomy 18 hoặc khuyết tật hở ống thần kinh trong lần thai nghén này.

Tùy quý vị quyết định có thử nghiệm dò tìm di truyền tiền sản hay không.

Quý vị đi khám sức khỏe với chuyên viên chăm sóc sức khỏe càng sớm bao nhiêu thì càng có nhiều lựa chọn bấy nhiêu.

Tuổi người mẹ (năm)	Xác suất bị hội chứng Down	Xác suất bị trisomy 18
25	1 trong 1,250	1 trong 12,500
30	1 trong 840	1 trong 8,400
35	1 trong 356	1 trong 3,560
40	1 trong 94	1 trong 940
45	1 trong 24	1 trong 240

Nếu quý vị hoặc bạn đời của quý vị đã có con bị hội chứng Down hoặc một tình trạng khác về nhiễm sắc thể thì sẽ tăng thêm xác suất bị hội chứng này trong lần có thai khác.

Xác suất sinh con bị khuyết tật hở ống thần kinh không thay đổi bất luận quý vị bao nhiêu tuổi – khoảng 1 trong 1,000.

Thử nghiệm dò tìm di truyền tiền sản được thực hiện như thế nào, khi nào và ở đâu?

Quý vị được thử máu hai lần tại phòng thí nghiệm địa phương:

- **Thử máu #1:** trong khoảng thời gian từ 9 đến dưới 14 tuần của thai kỳ
- **Thử máu #2:** trong khoảng thời gian từ 14 đến dưới 21 tuần của thai kỳ (tốt nhất là thử máu #2 càng sớm càng tốt – lý tưởng là trước 16 tuần)

Nếu quên thử máu lần đầu thì vẫn có thể thử máu lần thứ nhì. Tuy nhiên, tốt nhất là thử máu cả hai lần khi có thể được. Thử máu hai lần giúp tăng thêm mức chính xác của kết quả dò tìm.

Sẽ có kết quả dò tìm trong vòng mười ngày sau lần thử máu thứ nhì.

Nếu quý vị bị gia tăng xác suất sinh con bị hội chứng Down hoặc trisomy 18 vì tuổi của mình hoặc quá trình có thai, quý vị sẽ được đề nghị rọi siêu âm đặc biệt. Rọi siêu âm sẽ là thêm vào những lần thử máu. Siêu âm đo lường chỗ chứa chất dịch ở sau gáy em bé. Loại này



Hãy hỏi chuyên viên chăm sóc sức khỏe của quý vị về các lựa chọn thử nghiệm dò tìm. Bất luận quý vị chọn như thế nào thì cũng không ảnh hưởng đến dịch vụ chăm sóc cho quý vị. Nếu cách thử nghiệm dò tìm không thích hợp với quý vị, xin cho chuyên viên chăm sóc sức khỏe của quý vị biết.

được gọi là rọi siêu âm **độ đục của chất dịch sau gáy (nuchal translucency)** hay còn gọi là **NT**. Bất luận quý vị chọn như thế nào thì cũng không ảnh hưởng đến dịch vụ chăm sóc cho quý vị. Nếu cách thử nghiệm dò tìm không thích hợp với quý vị, xin cho chuyên viên chăm sóc sức khỏe của quý vị biết.

Nếu tôi sẽ được 40 tuổi khi sinh con thì sao?

Quý vị sẽ có chọn lựa thử nghiệm dò tìm bằng hai lần thử máu và siêu âm NT, như vừa được đề cập. Quý vị cũng có thể chọn cách thử nghiệm chẩn đoán để biết chắc em bé có bị hội chứng Down hoặc trisomy 18 hay không. Những loại thử nghiệm chẩn đoán là sinh thiết mô nhau (chorionic villi sampling) hoặc chọc rút nước ối (amniocentesis). Quý vị cũng có thể quyết định không thử nghiệm dò tìm di truyền tiền sản hoặc thử nghiệm chẩn đoán.

Còn nếu tôi có song thai thì sao?

Nếu quý vị chưa tới 14 tuần của thai kỳ, quý vị sẽ được đề nghị rọi siêu âm NT và thử máu dò tìm tiền sản được miêu tả ở trang 3. Nếu không có siêu âm NT, hoặc quý vị đã quá 14 tuần của thai kỳ, quý vị vẫn được đề nghị (những) lần thử máu được miêu tả ở trang 3. Nếu quý vị từ 35 tuổi trở lên khi sinh con, quý vị sẽ có thể chọn loại chọc rút nước ối.

Sau khi tôi đã thử máu thì sao?

Kết quả thử nghiệm dò tìm tiền sản thường sẽ cho thấy có ít xác suất sinh con bị một trong các chứng này. Trường hợp này được gọi là kết quả **"dò tìm âm tính"**. Kết quả này đúng trong hơn 99.9% số lần thử nghiệm nhưng không có nghĩa xác suất quý vị sinh con bị một trong các chứng này là số không.

Nếu kết quả cho thấy có nhiều xác suất đủ để quý vị sinh con bị một trong các chứng này là quý vị có kết quả **"dò tìm dương tính"**. Kết quả thử nghiệm dò tìm tiền sản này không có nghĩa là con quý vị chắc chắn bị chứng này. Thật ra, đa số phụ nữ có kết quả này không sinh con bị một trong các chứng này. Sẽ có đề nghị thử nghiệm thêm cho quý vị để biết chắc.

Đa số phụ nữ có kết quả thử nghiệm dò tìm di truyền tiền sản cho thấy có ít xác suất bị các chứng này.

Tuy 1 trong 20 phụ nữ sẽ có kết quả dò tìm dương tính, đa số các phụ nữ này sẽ không sinh con bị hội chứng Down, trisomy 18 hoặc khuyết tật hở ống thần kinh.

Xác suất có kết quả dò tìm dương tính càng tăng cao khi phụ nữ càng lớn tuổi hơn.

Tôi sẽ được đề nghị loại thử nghiệm chẩn đoán nào nếu tôi có kết quả dò tìm dương tính bị một khuyết tật hở ống thần kinh?

Quý vị sẽ được đề nghị rọi siêu âm chi tiết. Quý vị cũng sẽ được đề nghị hẹn với một bác sĩ về thai nhi trong bụng mẹ hoặc một nhân viên cố vấn về di truyền tại một trong các phòng y tế về di truyền của BC (Vancouver hoặc Victoria). Nếu em bé bị một khuyết tật hở ống thần kinh thì thường sẽ tìm ra chứng này khi rọi siêu âm.

Tôi sẽ được đề nghị loại thử nghiệm chẩn đoán nào nếu tôi có kết quả dò tìm dương tính bị hội chứng Down hoặc trisomy 18?

Quý vị sẽ được đề nghị một loại thử máu dò tìm khác có tên gọi là NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing) (Thử Nghiệm Tiền Sản Không xâm Phạm) hoặc một loại thử nghiệm chẩn đoán có tên gọi là chọc rút nước ối. Một số phụ nữ sẽ chọn các loại thử nghiệm khác này, một số thì không. Tùy quý vị chọn.



Tuy thử nghiệm dò tìm di truyền tiền sản cho quý vị biết được xác suất em bé bị hội chứng Down, trisomy 18 hoặc một khuyết tật hở ống thần kinh, quý vị sẽ cần được thử nghiệm chẩn đoán, chẳng hạn như chọc rút nước ối, để biết chắc.

NIPT (Thử Nghiệm Tiền Sản Không Xâm Phạm) là gì?

Đây là một loại thử nghiệm dò tìm an toàn và chính xác cao độ để tìm hội chứng Down và trisomy 18 và được thực hiện bằng cách thử máu. Loại thử nghiệm này tìm ra hầu như tất cả em bé nào bị hội chứng Down và trisomy 18. Cách này có nghĩa là nếu kết quả thử nghiệm này là âm tính thì có rất ít xác suất bị hội chứng Down hoặc trisomy 18. Nếu kết quả thử nghiệm này là dương tính thì có nhiều xác suất bị các chứng này. Sau đó cách chọc rút nước ối được đề nghị để xác định kết quả NIPT dương tính. Sẽ có kết quả thử nghiệm NIPT sau 10 ngày. Phụ nữ nào có kết quả thử nghiệm dương tính (IPS / SIPS / Quad) bị hội chứng Down hoặc trisomy 18, loại thử nghiệm NIPT này sẽ được chương trình y tế tỉnh bang đài thọ.

Chọc rút nước ối là gì?

Đây là một loại thử nghiệm chẩn đoán để cho quý vị biết em bé có thực sự bị một trong các chứng này hay không. Một mũi kim rất nhỏ được tiêm vào bụng quý vị để rút ra một ít chất dịch bao bọc em bé. Khoảng ba muỗng cà phê nước ối được rút ra. Kim tiêm được hướng dẫn bằng siêu âm để không chạm vào thai nhi. Mẫu nước ối này được xem xét để tìm xem em bé có bị hội chứng Down, trisomy 18 hoặc một tình trạng khác về nhiễm sắc thể hay không. Chọc rút nước ối có xác suất 1 trong 200 (0,5%) làm xảy thai.

Nếu kết quả thử nghiệm thêm xác định con tôi bị một trong các chứng này thì sao?

Nếu kết quả thử nghiệm xác định con quý vị bị hội chứng Down, trisomy 18 hoặc một khuyết tật hở ống thần kinh, có những người quý vị có thể nói chuyện với họ để giúp quý vị. Chuyên viên chăm sóc sức khỏe của quý vị, cũng như các chuyên gia y khoa về di truyền hoặc nhân viên cố vấn về di truyền, sẵn sàng thảo luận với quý vị về các chọn lựa và giúp quý vị đi đến quyết định thích hợp cho mình. Các chọn lựa của quý vị gồm tiếp tục mang thai, chấm dứt thai nghén, hoặc lập kế hoạch cho người khác nhận làm con nuôi.

Quyết định

Thử nghiệm dò tìm di truyền tiền sản có thích hợp cho tôi hay không?

Nhiều phụ nữ thấy khó quyết định có nên thử nghiệm dò tìm di truyền tiền sản hay không. Sau đây là một số câu hỏi để suy nghĩ hầu có thể giúp quý vị quyết định.

- Tôi có muốn biết con tôi có bị hội chứng Down, trisomy 18 hoặc một khuyết tật hở ống thần kinh trước khi sinh hay không?
- Tôi sẽ làm gì nếu kết quả thử nghiệm chẩn đoán cho thấy con tôi bị một trong các chứng này? Tôi có chấm dứt thai nghén hay không? Tôi có muốn biết để có thể chuẩn bị cho một đứa con có các nhu cầu đặc biệt hay không? Tôi có xét đến một kế hoạch cho người khác nhận nuôi hay không?
- Dữ kiện này có sẽ ảnh hưởng đến cảm nghĩ của tôi trong suốt thời gian thai nghén hay không? Kết quả thử nghiệm dương tính có làm tôi lo lắng quá mức hay không?

Những điểm cần nhớ

- Đa số phụ nữ có kết quả thử nghiệm dò tìm di truyền tiền sản cho thấy có ít xác suất bị các chứng này.
- Tuy một số người sẽ có kết quả dò tìm dương tính, đa số các phụ nữ này sẽ không có con bị hội chứng Down, trisomy 18 hoặc khuyết tật hở ống thần kinh.
- Thử nghiệm dò tìm tiền sản tìm ra hầu hết các em bé bị hội chứng Down, trisomy 18 hoặc một khuyết tật hở ống thần kinh, nhưng không phải tất cả.
- Đôi khi thử nghiệm dò tìm tiền sản có thể tìm ra những tình trạng y khoa khác ở em bé.
- Điều quan trọng cần nhớ là không có loại thử nghiệm nào tìm ra được tất cả các tình trạng thể xác hoặc tâm thần.
- Hãy nói chuyện với chuyên viên chăm sóc sức khỏe của quý vị nếu quý vị cần biết thêm dữ kiện để giúp quyết định.

Có thêm chi tiết về thử nghiệm dò tìm tiền sản trên website của chúng tôi www.bcprenatalscreening.ca

Nếu quý vị có thắc mắc hoặc cần thêm chi tiết, xin nói chuyện với chuyên viên chăm sóc sức khỏe của quý vị.

Quý vị có thể muốn biết thêm gì khác?

Chương Trình Thử Nghiệm Dò Tìm Tiền Sản BC là một phần của Perinatal Services BC (Dịch Vụ Toàn Sản BC), một cơ quan trong Provincial Health Services Authority (PHSA). Chương Trình Thử Nghiệm Dò Tìm Tiền Sản BC hoạt động tại nhiều cơ sở trong tỉnh bang này. Tuy phần phân tích những lần thử máu đầu tiên được thực hiện tại phòng thí nghiệm ở Children's and Women's Health Centre of BC (Trung Tâm Sức Khỏe Trẻ Em và Phụ Nữ BC), phần thử nghiệm chẩn đoán thêm, nếu cần, được thực hiện tại các cơ sở khác trong BC. Bất luận chỗ thử nghiệm ở đâu, dữ kiện dò tìm di truyền tiền sản đều được cung cấp cho Chương Trình Thử Nghiệm Dò Tìm Tiền Sản BC và, kèm với các dữ kiện khác thu thập, được dùng để cung cấp các loại thử nghiệm an toàn hơn, chính xác hơn, đo lường các kết quả và đánh giá và phân phối bằng chứng/kiến thức mới.

Chúng tôi cam kết bảo vệ tính cách riêng tư của dữ kiện cá nhân

Đối với phụ nữ chọn thử nghiệm dò tìm di truyền tiền sản, điều quan trọng cần biết là Chương Trình Thử Nghiệm Dò Tìm Tiền Sản BC chỉ thu thập, sử dụng và tiết lộ dữ kiện cá nhân theo thẩm quyền của đoạn 26 (c), 33 và 35 của Đạo Luật Tự Do Thông Tin và Bảo Vệ Quyền Riêng Tư BC, các đạo luật khác và Chính Sách về Quyền Riêng Tư và Giữ Kín của PHSA. Chúng tôi tôn trọng quyền riêng tư cá nhân của quý vị và áp dụng tất cả những bước hợp lý để chắc chắn giữ kín dữ kiện cá nhân, vốn chỉ được sử dụng và tiết lộ thêm cho các mục đích nói trên và được lưu trữ an ninh. Các phức trình được soạn ra từ dữ kiện thu thập luôn luôn trong dạng tóm lược và không ghi tên hoặc chi tiết nào khác để nhận biết được danh tính. Nếu quý vị có bất cứ thắc mắc nào về vấn đề thu thập, sử dụng hoặc tiết lộ dữ kiện cá nhân của mình, xin liên lạc với Nhân Viên Cố Vấn về Quyền Riêng Tư (Privacy Advisor) của Perinatal Services BC (PSBC) tại số (604) 877-2121.

BC Prenatal Genetic Screening Program



Perinatal Services BC
An agency of the Provincial Health Services Authority



Provincial Health Services Authority
Province-wide solutions.
Better health.

July 2018

Prenatal Genetic Screening
[Vietnamese]