Kết Quả Dò Tìm Dương Tính

Kết quả này có nghĩa gì và giờ tôi phải làm gì?

BC Prenatal Genetic Screening Program

Perinatal Services BC
Provincial Health Services Authority

Quý vị đã biết kết quả thử nghiệm dò tìm di truyền tiền sản của mình là "dò tìm dương tính." Loại dò tìm này là để tìm xác suất em bé bị hội chứng Down, trisomy 18 (ba nhiễm sắc thể 18) hoặc một khuyết tật hở ống thần kinh.

Kết quả "dò tìm dương tính" có nghĩa là gì?

Kết quả này không có nghĩa là con quý vị bị hội chứng Down, trisomy 18 hoặc một khuyết tật hở ống thần kinh. Thật ra, đa số phụ nữ/người có kết quả này không có con bị một trong những chứng này. Kết quả này có nghĩa là xác suất con quý vị bị hội chứng Down, trisomy 18 hoặc một khuyết tật hở ống thần kinh cao đến mức đủ để đề nghị thử nghiệm thêm hầu xác định em bé có bị bất cứ chứng nào trong ba chứng này hay không.

Là một phần của kết quả dò tìm, quý vị đã được cho biết một con số ước tính xác suất con quý vị bị một trong những chứng được dò tìm.

Sau đây là thí dụ về một kết quả dò tìm dương tính:

Xác suất bị hội chứng Down là 1:100. Có thể nói theo những cách khác cùng nghĩa là:

- Có xác suất 1% là con quý vị sẽ bị hội chứng Down **hoặc**
- Có xác suất 99% là con quý vị sẽ không bị hội chứng Down **hoặc**
- Nếu 100 phụ nữ/người có cùng kết quả này thì một người trong số đó sẽ có con bị hội chứng Down và 99 người kia thì không.

Theo kết quả dò tìm của quý vị, quý vị đã được dò tìm dương tính bị:
(According to your screen result, you screened positive for:)

_____

Xác suất con quý vị bị chứng này là: (The chance your baby has this condition is:)
1 trong _____ tức là _____%
(1 in _____ which is _____%)

Bây giờ thì sao?

Chuyên viên chăm sóc sức khỏe của quý vị có thể cần xác định quý vị đang ở giai đoạn nào của thai kỳ. Điều quan trọng là phải chắc chắn ngày mang thai dùng cho kết quả dò tìm tiền sản là ngày đúng.

Nếu quý vị có kết quả dò tìm dương tính bị một khuyết tật hở ống thần kinh, chuyên viên chăm sóc sức khỏe sẽ sắp xếp để rọi siêu âm chi tiết và sau đó hẹn tái khám cần thiết tùy theo kết quả rọi siêu âm có tìm thấy tình trạng bất bình thường nào hay không.

Nếu quý vị có kết quả dò tìm dương tính về hội chứng Down hoặc trisomy 18, quý vị sẽ được đề nghị một loại thử máu khác có tên gọi là NIPT (thử nghiệm DNA không lấy tế bào tiền sản). Quý vị cũng có thể chọn loại chọc rút nước ối, tùy theo mức độ rủi ro biết được qua kết quả dò tìm dương tính của quý vị.

Thử Nghiệm DNA Không Lấy Tế Bào Tiền Sản (NIPT) là gì?

Đây là một loại thử nghiệm dò tìm hội chứng Down và trisomy 18 chính xác hơn so với SIPS/IPS/Quad và được thực hiện bằng cách thử máu. Loại thử nghiệm này tìm ra hội chứng Down và trisomy 18 ở hầu hết tất cả em bé với rất ít trường hợp bị kết quả dương tính nhầm. NIPT sẽ cho quý vị biết xác suất mới (rất thấp hoặc rất cao) sinh con bị hội chứng Down hoặc trisomy 18. Nếu xác suất này rất thấp thì không cần phải thử nghiệm thêm. Nếu xác suất này rất cao thì sẽ cần chọc rút nước ối để xác định kết quả này. Thử nghiệm NIPT sẽ có kết quả sau 10 ngày. Đối với phụ nữ/người có kết quả dò tìm SIPS/IPS/Quad dương tính, NIPT sẽ được MSP đài thọ.

Chọc rút nước ối là gì?

Đây là một loại thử nghiệm chẩn đoán. Loại thử nghiệm này cho quý vị biết em bé có thực sự bị hội chứng Down hoặc trisomy 18 hay không. Loại này được thực hiện bằng cách dùng một mũi kim rất nhỏ tiêm vào bụng quý vị để rút ra vài muỗng cà phê nước ối bao bọc em bé. Kim tiêm được hướng dẫn bằng siêu âm để không chạm vào thai nhi. Các tế bào của em bé trong mẫu nước ối này được xem xét để tìm xem em bé có bị hay không bị hội chứng Down hoặc trisomy 18. Khi cần phải chọc rút nước ối vì dò tìm dương tính, sẽ có kết quả sau 3 ngày.

Chọc rút nước ối có xác suất 1 trong 200 (0.5%) làm xảy thai. Nói cách khác, nếu có 200 phụ nữ/người được chọc rút nước ối thì một người sẽ bị xảy thai vì phương thức này.

Tôi có nên thử nghiệm thêm hay không?

Tùy quý vị quyết định. Không phải phụ nữ/người nào có kết quả dò tìm dương tính cũng muốn thử nghiệm thêm. Hãy nghĩ về các câu hỏi sau để giúp quý vị quyết định.

- Tôi nghĩ xác suất từ kết quả dò tìm của tôi là cao hay thấp?
- Tôi có muốn biết con tôi có bị hội chứng Down hoặc trisomy 18 trước khi sinh hay không?
- Nếu tôi biết con tôi bị hội chứng Down hoặc trisomy 18, tôi sẽ làm gì với tin này? Tôi có chấm dứt thai nghén hay không? Tôi có tiếp tục mang thai hay không? Tôi có dùng dữ kiện này để chuẩn bị cho một đứa con có các nhu cầu đặc biệt hay không? Tôi có lập một kế hoạch cho người khác nhận làm con nuôi hay không ?
- Tôi có cảm thấy lo lắng quá mức trong suốt thai kỳ còn lại của tôi hay không nếu tôi không thử nghiệm thêm?

Nếu tôi muốn thử nghiệm thêm và được để cho chọn NIPT hoặc chọc rút nước ối tôi nên chọn loại nào?

Tùy quý vị chọn lựa. Hãy nghĩ về hai câu hỏi này để giúp quý vị quyết định.

- Tôi có được cho biết chắc chắn là em bé sẽ không bị hội chứng Down và trisomy 18 nếu kết quả NIPT của tôi cho thấy có xác suất rất thấp bị các chứng này hay không?
- Tôi có cần một kết quả chính xác 100% (chọc rút nước ối và thử nghiệm chẩn đoán) hay không dù có thể có xác suất bị xảy thai là 1 trong 200?

Nếu kết quả chọc rút nước ối hoặc rọi siêu âm chi tiết cho thấy con tôi bị một trong các chứng này thì sao?

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.

Xin đem tài liệu này về nhà để đọc, suy nghĩ và nói chuyện với người bạn đời và gia đình quý vị.

www.bcprenatalscreening.ca

April 2026