

# Những Điều Cần Biết về Xét nghiệm Tiền sản về Khuyết tật Bẩm sinh

## Things to Know About Prenatal Testing for Birth Defects

Đa số các em bé sinh ra khỏe mạnh. Nhưng bất cứ phụ nữ nào cũng có thể sinh ra em bé bị khuyết tật bẩm sinh. Có một số phương pháp để phát hiện khuyết tật bẩm sinh của em bé trong thai kỳ. Một số xét nghiệm có thể cho biết chắc chắn nếu em bé bị một trong một số khuyết tật bẩm sinh. Một số xét nghiệm khác không thể cho biết như vậy. Không có loại xét nghiệm nào mà có khả năng phát hiện ra tất cả mọi loại khuyết tật bẩm sinh.

Quý vị có quyền chọn thực hiện xét nghiệm hoặc không. Khi đang cân nhắc có làm xét nghiệm hay không, quý vị nên đặt câu hỏi hữu ích này: Trước khi sinh con, tôi có muốn biết nếu em bé của mình bị khuyết tật bẩm sinh không?

Sau đây là một số sự việc nhằm giúp cho quý vị hiểu ra thông tin liên quan với những loại xét nghiệm tiền sản.

## Xét nghiệm Dò tìm Thông thường

- An toàn, không chính xác 100%
- Không cho biết chắc chắn nếu em bé bị khuyết tật bẩm sinh nhưng có thể cho biết xác suất là bao nhiêu



Xét nghiệm về bệnh gì?	Thực hiện thế nào?	Thời điểm nào?	Ưu điểm	Nhược điểm
<ul style="list-style-type: none"><li>• Hội chứng Down</li><li>• Nhiễm sắc thể tam đồng 18</li><li>• Một số khuyết tật cột sống và não</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Thử nghiệm máu</li><li>• Chụp hình siêu âm</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Từ tuần thứ 11 đến thứ 24</li><li>• Càng sớm càng tốt</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Không có nguy cơ đối với em bé</li><li>• Rẻ hơn so với những xét nghiệm chẩn đoán</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Đôi khi có kết quả dương tính mà không đúng.</li><li>• Nếu kết quả bất thường thì sẽ làm lại xét nghiệm.</li><li>• Không phát hiện khuyết tật của một số em bé.</li></ul>



## Xét nghiệm Dò tìm Thông thường (tiếp theo)

- Đa phần phụ nữ có kết quả xét nghiệm “nguy cơ thấp” sinh ra em bé khỏe mạnh
- Nhiều phụ nữ có kết quả xét nghiệm “nguy cơ cao” cũng sinh ra em bé khỏe mạnh
- Kết quả xét nghiệm “nguy cơ cao” nghĩa là nên thực hiện những xét nghiệm khác
- Bất cứ phụ nữ mang thai nào đều có thể thực hiện xét nghiệm dò tìm thông thường
- Một số ví dụ về xét nghiệm dò tìm thông thường là xét nghiệm dò tìm dự phòng (contingency screen), xét nghiệm dò tìm thứ tự, (sequential screen) xét nghiệm dò tìm bốn hóa chất (quad screen) và xét nghiệm siêu âm ót mờ (nuchal translucency ultrasound screen).

## Xét nghiệm Dò tìm Mới

- An toàn
- Không hoàn hảo nhưng tốt hơn những xét nghiệm dò tìm thông thường

Xét nghiệm về bệnh gì?	Thực hiện thế nào?	Thời điểm nào?	Ưu điểm	Nhược điểm
<ul style="list-style-type: none"><li>• Hội chứng Down</li><li>• Nhiễm sắc thể tam đồng 18</li><li>• Một số sự bất thường của nhiễm sắc thể</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Thử nghiệm máu</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Bất cứ lúc nào sau tuần thứ 10</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Không có nguy cơ đối với em bé</li><li>• Có thể phát hiện nhiều vấn đề hơn xét nghiệm tìm bệnh bình thường.</li><li>• Hiệu quả hơn trong việc phát hiện bệnh nếu em bé bị</li><li>• Kết quả dương tính không đúng xảy ra ít hơn</li><li>• Đôi khi chi phí thấp hoặc miễn phí</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Hiếm khi có kết quả không đúng</li><li>• Có xét nghiệm tiếp theo nếu kết quả bất thường</li><li>• Không chính xác bằng những xét nghiệm chẩn đoán</li><li>• Không thể phát hiện ra tất cả mọi khuyết tật bẩm sinh</li><li>• Chi phí có thể hơi cao</li></ul>



## Xét nghiệm Dò tìm Mới (tiếp theo)

- Được thực hiện cho phụ nữ bị những nguy cơ liên quan với hội chứng Down hoặc những tình trạng khác được gọi là “bất thường nhiễm sắc thể”. Những nguy cơ bao gồm:
  - Người mẹ hơn 35 tuổi
  - Đã từng sinh con bị bất thường nhiễm sắc thể
  - Xét nghiệm dò tìm thông thường với kết quả “nguy cơ cao”
  - Chụp hình siêu âm với những dấu hiệu em bé bị bất thường nhiễm sắc thể

Vì những xét nghiệm này rất mới nên không phải mọi người đều được thực hiện những xét nghiệm này. Nếu muốn thực hiện xét nghiệm mới thì quý vị nên gặp nhà tham vấn về di truyền học để tìm hiểu thêm.

## Xét nghiệm Chẩn đoán

- Sẽ cho biết chính xác nếu em bé bị khuyết tật bẩm sinh
- Không an toàn so với những xét nghiệm dò tìm

Nếu muốn thực hiện xét nghiệm chẩn đoán mới thì quý vị nên gặp nhà tham vấn về di truyền học để tìm hiểu thêm.

Xét nghiệm về bệnh gì?	Thực hiện thế nào?	Thời điểm nào?	Ưu điểm	Nhược điểm
<ul style="list-style-type: none"><li>• Hội chứng Down và phần lớn những bất thường nhiễm sắc thể khác</li><li>• Một số căn bệnh có thể truyền từ thế hệ trước cho thế hệ sau</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Bác sĩ lấy miếng mô của nhau thai (thử nhung mao màng đệm) →</li><li>• Bác sĩ lấy nước ối xung quanh em bé (chọc màng ối qua bụng) →</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Từ tuần thứ 11 đến thứ 13</li><li>• Từ tuần thứ 15 đến thứ 16 và sau đó</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Đưa ra thông tin chính xác về hội chứng Down cũng như một số tình trạng di truyền khác</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Khả năng ít bị hư thai</li><li>• Đắt tiền hơn những xét nghiệm tìm bệnh</li><li>• Không thể phát hiện ra tất cả loại bệnh bẩm sinh</li></ul>



## Siêu âm

Phép siêu âm được sử dụng để xem cơ thể em bé, nước ối xung quanh em bé và nhau thai, mô kết nối cơ thể của người mẹ với cơ thể của em bé. Phép siêu âm...

- ...là một phần của xét nghiệm dò tìm, có thể đưa cho thấy những dấu hiệu về những bất thường nhiễm sắc thể
- ...có thể được sử dụng làm xét nghiệm chẩn đoán
- ...là cách tốt nhất để phát hiện ra một số khuyết tật bẩm sinh về thể chất như chứng sứt môi hoặc bệnh hở cột sống.
- Không thể phát hiện tất cả khuyết tật bẩm sinh, kể cả mọi khuyết tật bẩm sinh nghiêm trọng

Thời điểm tốt nhất để siêu âm dò tìm khuyết tật bẩm sinh và những dấu hiệu về bất thường nhiễm sắc thể là khoảng từ tuần thứ 20 đến tuần thứ 22.

Siêu âm rất an toàn. Nhưng luôn luôn phải có lý do y tế mới siêu âm được. Thông tin thú vị (như giới tính của em bé) có thể lấy từ siêu âm nhưng đây là xét nghiệm y tế. Lý do siêu âm là để có được thông tin về sức khỏe của em bé và độ an toàn của thai nghén.



## Xét nghiệm Người Mang Mầm Bệnh Di truyền

Một số bệnh di truyền xảy ra khi người cha và người mẹ đều mang cùng một loại gen gây ra một căn bệnh nào đó.

- Người mang mầm bệnh di truyền không bị bệnh. Họ không có dấu hiệu bị bệnh.
- Đa số những người có con bị bệnh di truyền không biết họ là người mang mầm bệnh.
- Đa số những người có em bé bị một trong những bệnh di truyền này **trong gia đình không có ai mang** căn bệnh đó.

Có thể thực hiện xét nghiệm để biết mình là người mang mầm bệnh di truyền hay không. Tốt nhất là **cả người cha lẫn người mẹ** nên được xét nghiệm. **Cả hai** mang mầm bệnh di truyền nào đó thì em bé mới có nguy cơ mắc bệnh di truyền đó. Nếu muốn thực hiện xét nghiệm người mang mầm bệnh di truyền thì quý vị nên gặp nhà tham vấn về di truyền học để tìm hiểu thêm.

Xét nghiệm về bệnh gì	Thực hiện thế nào?	Thời điểm nào?	Ưu điểm	Nhược điểm
<ul style="list-style-type: none"><li>• Có thể phát hiện hơn 100 bệnh di truyền</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Thử nghiệm máu</li><li>• Thử nghiệm nước miếng</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Bất cứ lúc nào. Tốt nhất là nên làm xét nghiệm này trước khi mang thai.</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Cung cấp thông hữu ích cho việc hoạch định gia đình</li><li>• Có thể ngăn ngừa sanh con bị một trong một số căn bệnh nặng</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Không phát hiện mọi người mầm bệnh</li><li>• Chi phí có thể cao</li></ul>

**Thắc mắc? Hãy gọi chúng tôi!**

Khoa Chẩn đoán Tiền sản và Di truyền học  
(505) 272 8913