

Thông tin cho bệnh nhân

Làm xét nghiệm không xâm lấn trước khi sinh

Xét nghiệm di truyền
trong thai kỳ



Xét nghiệm tiền sản không xâm lấn (NIPT) là xét nghiệm máu người mẹ để biết thông tin quan trọng về thai nhi đang phát triển.



NIPT có thể xác định một thai nhi có khả năng mắc bệnh nhiễm sắc thể khi trong bụng mẹ. Những bệnh trạng này không phổ biến, thường không mang tính di truyền trong gia đình và có thể xảy ra trong bất kỳ thai kỳ nào. NIPT có thể được bác sĩ yêu cầu làm khi thai được 10 tuần, và chúng tôi khuyến cáo bác sĩ nên sắp xếp để quý vị siêu âm xác nhận tuổi thai của mình, trước khi lấy mẫu máu.

NIPT của chúng tôi thường xuyên kiểm tra:

- Hội chứng (bệnh) Down (tam nhiễm sắc thể/ trisomy 21)
- Hội chứng Edwards (trisomy 18)
- Hội chứng Patau (trisomy 13)

Nếu bác sĩ quý vị yêu cầu, NIPT cũng có thể sàng lọc tìm:

- Hội chứng DiGeorge (22q)
- Hội chứng Turner
- Hội chứng Klinefelter

Ngoài ra, quý vị có thể xác định được giới tính con mình.

Có thể tìm thấy thêm chi tiết về những bệnh trạng này tại www.sonicgenetics.com.au/nipt.

NIPT chính xác ra sao?

NIPT là xét nghiệm sàng lọc, nghĩa là xét nghiệm dành cho phụ nữ không có khả năng có con bị bệnh nhiễm sắc thể. NIPT chính xác hơn nhiều so với xét nghiệm máu và siêu âm trong ba tháng đầu nhằm phát hiện hội chứng Down. Ví dụ, NIPT chính xác đến 99% ở những bà mẹ có con mắc hội chứng Down và chính xác ít nhất 99,9% ở những bà mẹ có con không mắc hội chứng Down.

NIPT hoạt động ra sao?

Có những đoạn DNA nhỏ trong máu người mẹ đến từ mẹ và thai đang phát triển. Đây là một quá trình bình thường.

NIPT phân tích tỷ lệ các đoạn DNA này đến từ các nhiễm sắc thể riêng biệt. Một tỷ lệ nào đó quá cao hoặc quá thấp sẽ cho thấy có thể có bệnh trạng nhiễm sắc thể ở thai nhi đang phát triển.

Báo cáo NIPT gồm những gì?

Mẫu của quý vị được kiểm tra xem có đủ DNA từ thai đang phát triển để cho ta kết quả tin cậy được hay không. Sau đó, với mỗi bệnh trạng ghi trong phiếu yêu cầu, báo cáo sẽ cho biết khả năng xuất hiện bệnh trạng này thấp hay cao.

Trong một số trường hợp hiếm hoi, không thể đưa ra kết quả NIPT. Điều này thường là do đặc điểm sinh học phức tạp của thai kỳ, không phải do phương pháp xét nghiệm thất bại. Trong một số tình huống, chúng tôi xin khuyến nghị thu thập và phân tích mẫu thứ hai, không mất thêm chi phí.

Mục đích chính của NIPT là xác định khả năng xuất hiện nhiễm thể tam đồng phổ biến nhất. Nếu NIPT không thể đánh giá bệnh trạng này sau một lần lấy mẫu máu (hoặc hai lần, nếu phòng thí nghiệm đề nghị), quý vị có thể xin hoàn lại toàn bộ tiền.

Cách quý vị sẽ nhận được kết quả xét nghiệm

Bác sĩ sẽ thảo luận kết quả báo cáo này với quý vị và cho biết có cần điều tra nào khác hay không. Trong lần tư vấn ban đầu với bác sĩ, chúng tôi thực sự khuyên quý vị nên thảo luận những gì quý vị muốn làm với kết quả có được, trước khi có quyết định xét nghiệm.

Nếu kết quả báo cáo của quý vị cho thấy khả năng cao đang có bệnh trạng nhiễm sắc thể, quý vị có thể hội đủ điều kiện được tư vấn di truyền miễn phí thông qua Sonic Genetics. Điều này có thể được bác sĩ sắp xếp.[^]

Để có thêm thông tin, hãy tham khảo trang mạng chúng tôi ở www.sonicgenetics.com.au/nipt.

Sắp xếp xét nghiệm

- 1** Bác sĩ sẽ hoàn thành phiếu yêu cầu xét nghiệm tiền sản không xâm lấn, và sau khi đã thảo luận về phạm vi các bệnh trạng quý vị có thể được xét nghiệm và việc quý vị có muốn biết giới tính con mình hay không. NIPT có thể được bác sĩ yêu cầu làm khi thai được 10 tuần.
- 2** Quý vị cần trả tiền trước với xét nghiệm này và đặt lịch hẹn trực tuyến tại www.sonicgenetics.com.au/nipt hoặc liên lạc số 1800 010 447.
- 3** Mẫu máu của quý vị có thể được lấy tại trung tâm thu thập bệnh lý tùy chọn.
- 4** Kết quả của quý vị sẽ được thông báo đến bác sĩ, thường trong vòng 3–8 ngày làm việc kể từ ngày phòng thí nghiệm nhận được mẫu máu.
- 5** Nếu tư vấn di truyền sau xét nghiệm được ấn định, bác sĩ quý vị có thể lo liệu việc này, không mất thêm phí.[^]

[^]Điều khoản và điều kiện áp dụng.

Vui lòng tham khảo www.sonicgenetics.com.au/patient/NIPT/gc

Chi phí/ Giá cả

Vui lòng tham khảo trang mạng của chúng tôi để biết giá hiện tại www.sonicgenetics.com.au/nipt. NIPT không có khoản giảm giá Medicare và xét nghiệm này không được bảo hiểm y tế tư chi trả.



**SONIC PATHOLOGY
AUSTRALIA**

Sonic Genetics là một phần của Sonic Pathology Australia, nhà cung cấp bệnh lý lớn nhất trong nước. Các phòng thí nghiệm hiện đại và mạng lưới trung tâm thu gom rộng khắp của chúng tôi phục vụ từng thủ phủ tiểu bang và vùng lãnh thổ, cũng như các vùng ngoại ô và nông thôn nước Úc.

Douglass Hanly Moir Pathology

Sullivan Nicolaidis Pathology

Melbourne Pathology

Barratt & Smith Pathology

Capital Pathology

Clinipath Pathology

Bunbury Pathology

Clinpath Pathology

Hobart Pathology

Launceston Pathology

North West Pathology

Southern.IML Pathology



Làm xét nghiệm được thực hiện ở Úc tại một trong các phòng thí nghiệm của chúng tôi được NATA công nhận.

**Để biết thêm thông tin, vui lòng tham khảo trang mạng
www.sonicgenetics.com.au hoặc gọi điện chúng tôi số 1800 010 447**

Sonic Pathology Australia

Level 3, 14 Giffnock Avenue, Macquarie Park, NSW 2113, Australia
www.sonicpathology.com.au