



Sonic  
Genetics

Quality is in our DNA

# Xét nghiệm sàng lọc không chạm đến thai trước khi sinh (NIPT)

Thông tin dành cho bệnh nhân

XÉT NGHIỆM TIỀN SẢN

**harmony**<sup>®</sup>

Hiện nay bao gồm cả kiểm  
tra mất đoạn 22q11.2





## Xin chúc mừng bạn đã có thai

**Có thai có thể gây ra một loạt cảm xúc, từ vui mừng và phấn khích cho đến lo lắng về sức khỏe của thai nhi đang phát triển trong bụng của bạn.**

Trong thời gian mang thai bạn sẽ đọc và nghe nói về một số xét nghiệm có thể giúp cho bạn xác định được tình trạng sức khỏe của thai nhi đang phát triển của bạn. Những xét nghiệm này là – xét nghiệm sàng lọc ở thai kỳ đầu tiên (FTS) – bao gồm xét nghiệm máu của mẹ và siêu âm. Xét nghiệm có thể cho bạn cơ hội cao hơn để biết về một rối loạn nào đó trong thai nhi, và đến lúc này bạn có thể được đề nghị làm những xét nghiệm có chạm đến bào thai như sinh thiết gai nhau (CVS) hay chọc hút dịch ối. Những phương pháp xét nghiệm có tiếp xúc này nhìn trực tiếp trên DNA hay nhiễm sắc thể của thai nhi, nhưng chúng có nguy cơ gây ra sảy thai. Một loại xét nghiệm sàng lọc mới, xét nghiệm sàng lọc không chạm đến thai trước khi sinh (NIPT) đã được phát triển. Đây là xét nghiệm kiểm tra máu có kết quả chính xác cao hơn so với các phương pháp sàng lọc truyền thống. Xét nghiệm sàng lọc không chạm đến thai trước khi sinh do Sonic Genetic cung cấp có tên là Harmony.

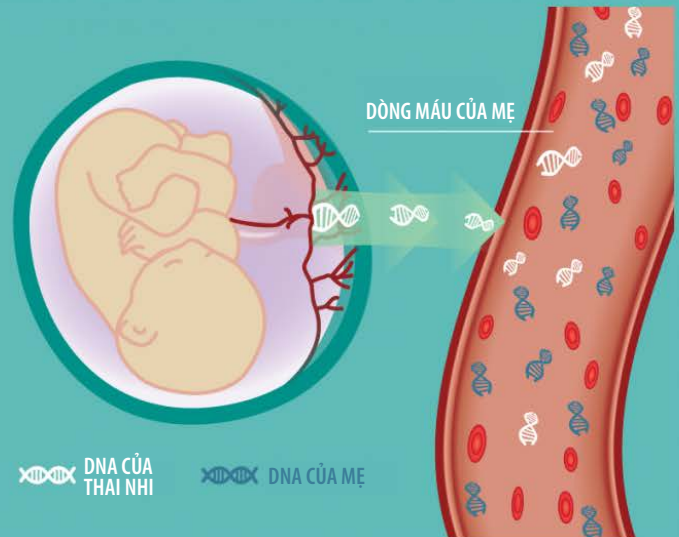
XÉT NGHIỆM TIỀN SẢN

harmony®

## Xét nghiệm sàng lọc không chạm đến thai trước khi sinh là gì?

Khi bạn mang thai, máu của bạn có chứa những đoạn DNA của bào thai.

Xét nghiệm sàng lọc không chạm đến thai trước khi sinh sẽ phân tích những đoạn DNA này trong mẫu máu của bạn, để phát hiện trường hợp có nhiễm sắc thể tam bội 21 (hội chứng Down), nhiễm sắc thể tam bội 18 (hội chứng Edwards), nhiễm sắc thể tam bội 13 (hội chứng Patau), kể cả sự mất đoạn nhiễm sắc thể 22q 11.2 (hội chứng DiGeorge), nếu được yêu cầu. Trong khi một số bệnh về di truyền thường lưu truyền trong gia đình, những rối loạn về nhiễm sắc thể thường không như thế. Chúng có thể xảy ra với bất kỳ sự mang thai nào. Mặc dù cơ hội xảy ra những trường hợp như thế thường tăng theo độ tuổi, phần lớn các bé bị hội chứng Down đều sinh ra do phụ nữ dưới 35 tuổi.



## Sonic Genetics cung cấp Xét Nghiệm (Harmony) Trước Khi Sinh

### ➤ Được thực hiện ở Úc

### ➤ Có kết quả sớm

Xét nghiệm sàng lọc không chạm đến thai trước khi sinh là một xét nghiệm máu đơn giản có thể được thực hiện ngay từ rất sớm ở thời điểm mang thai được 10 tuần hay sau đó.

### ➤ Tự tin hơn với một xét nghiệm chính xác hơn

Xét Nghiệm Trước Khi Sinh Harmony là một trong vài xét nghiệm sàng lọc trước khi sinh mà nó bao gồm cả việc đo số lượng DNA của thai nhi có trong máu mẹ. Đây là một sự đo lường cần thiết để chắc rằng lượng DNA của thai nhi có đủ để kết quả xét nghiệm được chính xác.

### ➤ Kết quả chứng minh qua lâm sàng

Tháng 4 năm 2015, tạp chí y học New England Journal of Medicine (NEJM) công bố về khảo cứu Xét Nghiệm Trước Khi Sinh Harmony đã được thực hiện trên 1 nhóm hơn 15,000 phụ nữ mang thai ở nhiều độ tuổi và có nguy cơ rủi ro khác nhau tại nhiều nước. Đây là một trong những khảo cứu lớn nhất về NIPT chưa từng được công bố và cho thấy xét nghiệm sàng lọc không chạm đến thai trước khi sinh có kết quả vượt trội so với phương pháp sàng lọc theo tiêu chuẩn hiện nay về nhiễm sắc thể tam bội 21 (Hội chứng Down).

### ➤ Giảm thiểu nhu cầu và những rủi ro có liên quan với phương pháp chạm đến thai.

Sự chính xác của xét nghiệm sàng lọc không chạm đến thai trước khi sinh nghĩa là sẽ giảm đi số phụ nữ cần phải làm xét nghiệm có chạm đến thai như CVS hay chọc hút dịch ối. Tuy nhiên xét nghiệm chẩn đoán để xác nhận qua phương pháp chọc hút dịch ối hay CVS sẽ được đề nghị tiếp theo khi kết quả xét nghiệm sàng lọc không chạm đến thai trước khi sinh cho thấy có xác suất cao.

## Tỷ lệ phát hiện trong nghiên cứu NEJM

### Xác định chính xác mang thai với nhiễm sắc thể tam bội 21 (Hội chứng Down):

Harmony (38 trong 38)	>99%
Kiểm tra thai kỳ đầu tiên (30 trong 38)	79%

Harmony xác định đúng là có xác suất cao trong tất cả trường hợp mang thai với nhiễm sắc thể tam bội 21 (hội chứng Down). Thử nghiệm trong thai kỳ đầu không xác định được xác suất cao của 8 trong số 38 trường hợp mang thai có nhiễm sắc thể tam bội 21 (hội chứng Down).

### Không xác định được mang thai với nhiễm sắc thể tam bội 21 (Hội chứng Down):

Harmony	0 trong 15.794
Kiểm tra thai kỳ đầu tiên	8 trong 14.949

Trong số 15.794 trường hợp mang thai được Harmony xác định là có xác suất thấp, không có trường hợp nào có nhiễm sắc thể tam bội 21 (hội chứng Down), tức là không có trường hợp nào trong số 15,794 có kết quả xác suất thấp lại là trường hợp mang thai có nhiễm sắc thể tam bội 21. Trong số 14.949 trường hợp mang thai được xác định là xác suất thấp của xét nghiệm tầm soát thai kỳ đầu tiên, 8 có nhiễm sắc thể tam bội 21 (hội chứng Down), tức là một trong 1.869 có kết quả xác suất thấp lại là trường hợp mang thai có nhiễm sắc thể tam bội 21.

### Xác định không chính xác thai không có nhiễm sắc thể tam bội 21 (hội chứng Down):

Harmony	9 trong 15.803
Kiểm tra thai kỳ đầu tiên	854 trong 15.803

Trong 15.803 trường hợp mang thai không có nhiễm sắc thể tam bội 21 (hội chứng Down), Harmony xác định chính xác 99,9% xác suất thấp với nhiễm sắc thể tam bội 21. Kiểm tra lần thai kỳ đầu tiên chỉ xác định chính xác 95% là có xác suất thấp.

## Các câu hỏi thông thường

### Nhiễm sắc thể tam bội hoặc bị mất đoạn là gì?

- Nhiễm sắc thể tam bội là một trạng thái của nhiễm sắc thể khi có ba bản sao của cùng một nhiễm sắc thể thay vì chỉ có hai.
- Mất đoạn là nơi mà một phần của một nhiễm sắc thể bị thiếu.

### Harmony kiểm tra về vấn đề gì?

Harmony kiểm tra về tình trạng của các nhiễm sắc thể phổ biến nhất – nhiễm sắc thể tam bội 21 (hội chứng Down), nhiễm sắc thể tam bội 18 (hội chứng Edwards), nhiễm sắc thể tam bội 13 (hội chứng Patau) và mất đoạn 22q11.2 (hội chứng DiGeorge), nếu được yêu cầu.

### Xét nghiệm Harmony có kiểm tra được về nhiễm sắc thể giới tính của thai nhi không?

Nữ giới có hai nhiễm sắc thể X và nam giới có một X và một Y. Xét Nghiệm Trước Khi Sinh Harmony có thể được chọn để kiểm tra các bệnh trạng xảy ra do việc có thêm hoặc khiếm khuyết một bản sao của nhiễm sắc thể X hoặc Y. Xét Nghiệm Trước Khi Sinh Harmony cũng có thể cho biết về các nhiễm sắc thể giới tính của thai nhi, nếu được yêu cầu. Tuy nhiên, đây không phải là mục đích dự định của xét nghiệm. Nếu giới tính của thai nhi không xác định được do những hạn chế sinh học của phép xét nghiệm, khi lặp lại xét nghiệm mà kết quả đó vẫn không thay đổi thì việc hoàn trả lệ phí là không thích hợp.

### Xét nghiệm Harmony có được dùng trong trường hợp song thai không?

Có, Xét Nghiệm Trước Khi Sinh Harmony có thể được sử dụng cho trường hợp song thai để kiểm tra nhiễm sắc thể tam bội 21, 18 và 13 và nhiễm sắc thể giới tính ở thai nhi. Thử nghiệm có thể cho biết cặp song sinh đều là con gái hay ít nhất một trong hai bé song sinh là trai. Xét nghiệm không thể biết được nếu cả hai bé song sinh đều là con trai hoặc nếu đó là một bé trai và một bé gái. Không thể kiểm tra các bất thường về nhiễm sắc thể giới tính hoặc mất đoạn 22q11.2 ở trường hợp mang song thai. Xét Nghiệm Trước Khi Sinh Harmony không dùng được cho trường hợp mang thai ba hoặc nhiều hơn.

### Xét nghiệm Harmony có được dùng cho trường hợp thụ thai nhân tạo IVF không?

Có, Xét Nghiệm Trước Khi Sinh Harmony có thể được sử dụng cho cả hai trường hợp tự thụ thai và thụ thai do trứng của người khác cho.

### Tôi sẽ nhận kết quả xét nghiệm bằng cách nào?

Kết quả xét nghiệm sẽ được gửi đến bác sĩ của bạn. Kết quả xét nghiệm sẽ cho bạn câu trả lời rõ ràng về xác suất để biết sự mang thai của bạn có hiện tượng bất thường nào về di truyền mà xét nghiệm đã kiểm tra. Nếu kết quả xét nghiệm cho thấy xác suất của các rối loạn này là thấp, điều đó có nghĩa là không phát hiện được những bất thường cần được kiểm tra. Nếu kết quả thử nghiệm cho thấy có bất kỳ xác suất cao của những trạng thái này, chúng tôi sẽ khuyên bạn nên xét nghiệm thêm để xác định cho việc chẩn đoán.

### Sẽ ra sao nếu kết quả cho thấy có sự rối loạn của một nhiễm sắc thể thông thường?

Tư vấn về di truyền rất quan trọng để giúp bạn hiểu được ý nghĩa kết quả từ sự xét nghiệm này. Nếu kết quả xét nghiệm Harmony của bạn cho thấy xác suất cao về tình trạng của một nhiễm sắc thể, bao gồm sự mất đoạn 22q11.2, Sonic Genetics đề nghị bạn đến gặp một cố vấn về di truyền độc lập, có trình độ chuyên môn cao, miễn phí cho bệnh nhân đã trực tiếp trả trước cho chúng tôi. Thông tin chi tiết về cách truy cập dịch vụ này sẽ được kèm theo với kết quả gửi đến cho bác sĩ của quý bạn.

### Chi phí cho xét nghiệm Harmony là bao nhiêu?

Giá chi phí hiện tại được tìm thấy trên trang mạng của chúng tôi [www.sonicgenetics.com.au/nipt/pricing](http://www.sonicgenetics.com.au/nipt/pricing).

### Phải cần thời gian bao lâu?

Kết quả sẽ có trong vòng 5-8 ngày làm việc kể từ ngày bạn làm xét nghiệm máu.

### Xét nghiệm luôn có hiệu quả không?

Thỉnh thoảng, do các hạn chế về mặt sinh học, chẳng hạn như lượng DNA của bào thai thấp trong dòng máu của bạn, nên khi xét nghiệm sẽ không có kết quả và chắc chắn xét nghiệm sẽ được làm lại và miễn phí. Khoảng 1% bệnh nhân có thể không nhận được kết quả và chi phí sẽ được hoàn trả đầy đủ theo yêu cầu nếu bạn đã trả trước cho phòng xét nghiệm bệnh lý học của Sonic Genetic tại địa phương của bạn. Mục đích của Xét Nghiệm Trước Khi Sinh Harmony là kiểm tra các rối loạn của nhiễm sắc thể thông thường. Nếu kết quả này có được thì xét nghiệm đã đạt được mục đích. Nếu trong những trường hợp đó, mà không có kết quả về giới tính của thai nhi hoặc các bất thường về nhiễm sắc thể giới tính theo yêu cầu, chi phí sẽ không được hoàn trả.

## Ba bước để có kết quả cho một Xét Nghiệm Trước Khi Sinh Harmony

### 1 Vào tuần lễ thứ 10 hay sau đó, hãy đi làm thử nghiệm máu.

Hãy đến gặp bác sĩ của bạn, người sẽ hoàn thành mẫu đơn theo yêu cầu của Harmony cho Xét Nghiệm Sàng Lọc Trước Khi Sinh Không Chạm Đến Thai, sau đó bạn đi lấy mẫu máu tại một trong nhiều trung tâm thu mẫu máu tại một trong nhiều trung tâm thu mẫu máu của chúng tôi ở Úc. Chi phí được yêu cầu thanh toán trước và giá biểu hiện hành cũng như địa điểm của các trung tâm thu mẫu được tìm thấy trên trang mạng của chúng tôi.

### 2 Mẫu máu của bạn được phòng thí nghiệm di truyền Sonic Healthcare xử lý tại trung tâm Xét Nghiệm Bệnh Lý Sullivan Nicolaides (SNP).

### 3 Kết quả sẽ được gửi đến bác sĩ của bạn trong vòng 5-8 ngày làm việc kể từ ngày mẫu máu của bạn được gửi đến\*.

\*Trong vài trường hợp hiếm hoi (dưới 3%), phòng thí nghiệm không thể có được kết quả từ mẫu đầu tiên. Điều này có thể xảy ra trong các mẫu không có đủ DNA của thai nhi. Cần phải có những xét nghiệm kiểm tra thêm (không phải trả thêm tiền), và do đó kết quả có thể bị chậm trễ.

## Tại sao chọn Sonic Genetics cho xét nghiệm kiểm tra tiền sản không chạm đến thai của bạn?

- Sonic Healthcare, công ty mẹ của chúng tôi, là nhà cung cấp dịch vụ chẩn đoán lớn nhất Úc Châu. Chúng tôi có nhiều kinh nghiệm trong việc cung cấp xét nghiệm về di truyền trên toàn quốc - với chuyên môn thực hành theo đường hướng y khoa.
- Chúng tôi có mạng lưới các trung tâm thu mẫu lớn nhất tại Úc - vì vậy bạn có thể chọn được vị trí thuận tiện nhất để lấy mẫu máu của bạn.
- Phòng thí nghiệm di truyền học tại trung tâm xét nghiệm bệnh lý Sullivan Nicolaides là phòng thí nghiệm thứ ba trên thế giới thực hiện Xét Nghiệm Trước Khi Sinh Harmony. Tất cả các thử nghiệm của Sonic Genetics được thực hiện ở Úc và không gửi ra nước ngoài.
- Chúng tôi có các hệ thống tân tiến để đảm bảo rằng mẫu máu của bạn được xử lý càng nhanh càng tốt, để bác sĩ của bạn nhận được kết quả ngay khi có.
- Phòng xét nghiệm bệnh lý Sullivan Nicolaides là phòng thí nghiệm được NATA công nhận để thực hiện Xét Nghiệm Trước Khi Sinh Harmony. SNP cung cấp Xét Nghiệm Harmony cho Sonic Genetics và nhóm Sonic Healthcare. Chúng tôi làm việc theo tiêu chuẩn xét nghiệm của Úc, vì thế có nghĩa là bạn có thể tin tưởng vào chất lượng cao và kết quả chính xác.



Sonic  
Genetics

Để biết thêm thông tin, bao gồm các ấn phẩm khoa học và tài liệu xuất bản được duyệt xét, vui lòng tham khảo trang mạng [www.sonicgenetics.com.au/nipt](http://www.sonicgenetics.com.au/nipt) của chúng tôi hoặc liên lạc với chúng tôi ở:

**T** 1800 010 447 | **E** [info@sonicgenetics.com.au](mailto:info@sonicgenetics.com.au)

---

### Sonic Genetics

14 Giffnock Avenue, Macquarie Park, NSW 2113, Australia

[www.sonicgenetics.com.au](http://www.sonicgenetics.com.au)

Xét nghiệm trước khi sinh không chạm đến thai dựa trên phân tích DNA phi tế bào không phải là xét nghiệm chẩn đoán: kết quả cần được khẳng định bằng xét nghiệm chẩn đoán. Trước khi đưa ra bất kỳ quyết định nào về điều trị, tất cả phụ nữ nên thảo luận về kết quả của họ với các dịch vụ chăm sóc sức khỏe của họ, là những người có thể đề nghị các xét nghiệm chẩn đoán giúp khẳng định, nếu thích hợp. Xét Nghiệm Trước Khi Sinh Harmony do Ariosa Diagnostics phát triển. Sonic Genetics thực hiện Xét Nghiệm Tiền Sản Harmony ở Úc tại phòng thí nghiệm Sullivan Nicolaides Pathology (SNP) đã được công nhận bởi NATA của chúng tôi. Xét Nghiệm Trước Khi Sinh Harmony được đưa vào Danh bạ sản phẩm về trị liệu của Úc.

© 2018 Roche Diagnostics.

XÉT NGHIỆM TIỀN SẢN HARMONY và HARMONY là thương hiệu của Roche. Tất cả thương hiệu khác là tài sản của chủ sở hữu tương ứng.