



Hệ thống chứng nhận xét nghiệm tiền sản
Hội đồng điều hành

HPでさらに詳しく



Trang web của Hội đồng điều hành hệ thống chứng nhận xét nghiệm tiền sản
“Hãy cùng xem xét về xét nghiệm em bé trong bụng”

Trang web dành cho thai phụ và gia đình. Chúng tôi hiện cung cấp thông tin về các loại xét nghiệm tiền sản, về cơ sở tiếp nhận tư vấn, ý kiến của những người mẹ đã làm/không làm xét nghiệm, về cuộc sống và phúc lợi khi sinh ra con bị bệnh.

Nếu là cơ sở hợp tác triển khai xét nghiệm NIPT: chúng tôi hiện đang liên kết với những cơ sở (đơn vị nòng cốt) sau đây.

Tên cơ sở:

Tên bác sĩ phụ trách:

Địa chỉ cơ sở:

Địa chỉ liên hệ tư vấn:

Bạn có thể trực tiếp trao đổi với bác sĩ chuyên môn Nhi khoa (Bác sĩ Nhi khoa tư vấn tiền sản) trước và sau khi làm xét nghiệm. Bác sĩ Nhi khoa tư vấn tiền sản đang hợp tác với cơ sở chúng tôi là bác sĩ sau đây.

Tên bác sĩ:

Tên cơ sở:

Địa chỉ liên lạc:

Cuốn sách này được soạn thảo bởi Tổ chức công ích Hiệp hội Sản Phụ khoa Nhật Bản, Tổ chức công ích Hiệp hội Nhi khoa Nhật Bản,
Với sự hợp tác soạn thảo của Hiệp hội Di truyền học nghiên cứu về chủng tộc người Nhật.

Tháng 9 năm 2022 (Reiwa 4)



Hệ thống chứng nhận xét nghiệm tiền sản
Hội đồng điều hành

Hỗ trợ chi phí nghiên cứu khoa học về sức khỏe, lao động và phúc lợi năm tài khóa
Reiwa 3
(Chương trình nghiên cứu cơ bản phát triển thể hệ tiếp theo bao gồm khắc phục các
loại bệnh liên quan đến phát triển)
“Nghiên cứu xây dựng hệ thống cung cấp dịch vụ chẩn đoán trước sinh, v.v.”

Mở đầu

Xét nghiệm nước ối hay sinh thiết gai nhau là phương pháp xét nghiệm trước sinh để biết chính xác em bé trong bụng mẹ có bị bệnh do nhiễm sắc thể hay không. Đây là xét nghiệm tiềm ẩn nguy cơ gây sảy thai, v.v.. (xét nghiệm dùng kim chọc vào tử cung). Vì vậy, người ta phát triển các phương pháp xét nghiệm không gây nguy hiểm cho bé nhằm kiểm tra bất thường nhiễm sắc thể, một trong số đó là NIPT (xét nghiệm di truyền trước sinh không xâm lấn).

Tài liệu giải thích này liệt kê những điều bạn cần biết trước và cần lưu ý để quyết định có nên làm NIPT hay không.

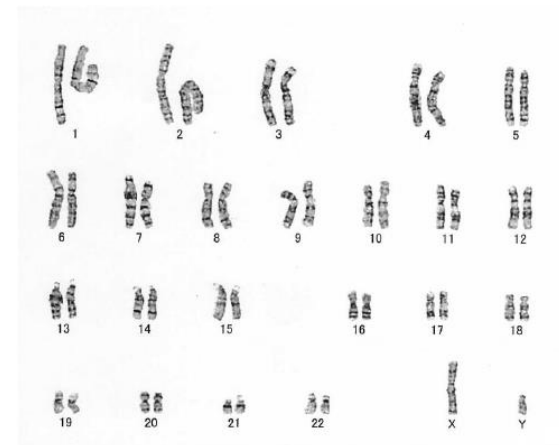
Khái quát về NIPT

- NIPT là xét nghiệm nhằm kiểm tra xem em bé trong bụng có khả năng bị bất thường nhiễm sắc thể hay không.
- Đối tượng xét nghiệm là các bệnh do bất thường nhiễm sắc Trisomi 21, Trisomi 18, Trisomi 13.
- Lấy 10 - 20ml máu từ thai phụ đang mang thai sau 9 - 10 tuần và phân tích cfDNA (nhiễm sắc thể bị phân tách thành đoạn nhỏ) trôi nổi trong máu để cho ra kết quả.
- Kết quả được báo cáo sẽ là “dương tính”, “âm tính” hoặc “bảo lưu đánh giá”. Kết quả “dương tính” có nghĩa khả năng trẻ bị bệnh là cao.
- Khoảng 10% cfDNA trôi nổi trong máu của thai phụ xuất phát từ em bé hay chính xác hơn là từ nhau thai. Vì vậy, mặc dù NIPT là xét nghiệm có độ chính xác cao nhưng chỉ xác định được rằng khả năng bé sẽ bị các bệnh do nhiễm sắc thể là cao mà thôi.
- Nếu xét nghiệm cho kết quả “dương tính” thì cần xét nghiệm chắc chắn bằng xét nghiệm tế bào nước ối hay xét nghiệm tế bào nhung mao màng đệm. Ngoài ra, nếu xét nghiệm cho kết quả “bảo lưu đánh giá” thì cần trao đổi lại

với gia đình về hướng xử trí sau đó.

Nhiễm sắc thể là gì?

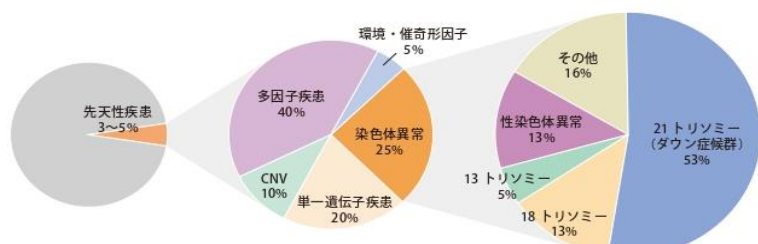
- Hầu hết mọi người đều có 46 nhiễm sắc thể, gồm các cặp nhiễm sắc thể thông thường (nhiễm sắc thể từ số 1 - 22) và cặp nhiễm sắc thể khác nhau tùy theo giới tính (nhiễm sắc thể X/Y).
- Nhiễm sắc thể có chứa gen di truyền (bản thiết kế cơ thể con người với các chức năng hoạt động).
- Nếu xảy ra sự biến đổi số lượng hoặc hình dạng nhiễm sắc thể thì có thể ảnh hưởng đến sự tăng trưởng và phát triển của bé, dẫn đến trường hợp bé có thể mắc các bệnh bẩm sinh hay đặc điểm ngoại hình đặc trưng.
- “Trisomi” là tình trạng có 3 nhiễm sắc thể thay vì 2 (một cặp), ví dụ: Trisomi 21 là tình trạng có 3 nhiễm sắc thể số 21. “Tri” có nghĩa là 3.



Hình ảnh: Nhiễm sắc thể (46, XY)

Những điều có thể biết / không thể biết thông qua NIPT

- NIPT là xét nghiệm kiểm tra khả năng bị các bệnh do nhiễm sắc thể Trisomi 21, Trisomi 18, Trisomi 13, ngoài ra không kiểm tra được những bệnh khác.
- Trong số 100 bé được sinh ra thì có khoảng 3 - 5 bé mắc bệnh bẩm sinh.
- Trong số này, nguyên nhân của các bệnh do nhiễm sắc thể chiếm khoảng 25%. Ba loại bệnh do nhiễm sắc thể thuộc đối tượng xét nghiệm NIPT chiếm khoảng hơn 70% trong 25% này. Nếu làm phép tính thì tỉ lệ các em bé bị bệnh do 3 loại nhiễm sắc thể này chiếm khoảng 0.7/100 bé.

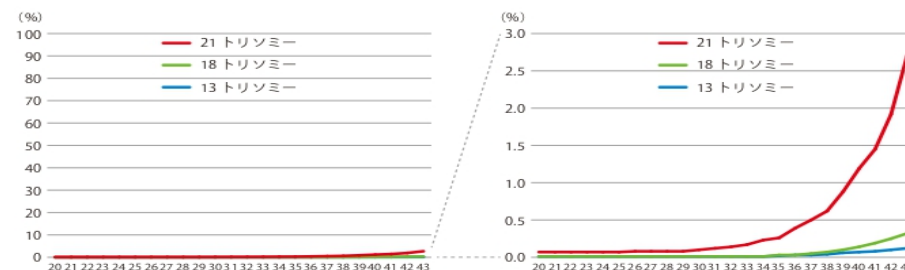


Hình ảnh: Xác suất mắc các bệnh bẩm sinh và bệnh do nhiễm sắc thể (Thompson & Thompson Genetics in Medicine 8th Edition Saunders 2016; Wellesley D, et al. Eur J Hum Genet 2012;20:521)

Mối liên hệ giữa thai phụ cao tuổi và xác suất sinh con bị thừa nhiễm sắc thể

- Được biết rằng thai phụ càng cao tuổi thì xác suất sinh con bị thừa nhiễm sắc thể càng cao.
- Với các bệnh do nhiễm sắc thể khác các loại trên thì ảnh hưởng của tuổi tác là không rõ ràng.

出産時年齢	21 トリソミー	18 トリソミー	13 トリソミー
20	1/1441	1/10000	1/14300
25	1/1383	1/8300	1/12500
30	1/959	1/7200	1/11100
31	1/837	1/7200	1/11100
32	1/695	1/7200	1/11100
33	1/589	1/7200	1/11100
34	1/430	1/7200	1/11100
35	1/338	1/3600	1/5300
36	1/259	1/2700	1/4000
37	1/201	1/2000	1/3100
38	1/162	1/1500	1/2400
39	1/113	1/1000	1/1800
40	1/84	1/740	1/1400
41	1/69	1/530	1/1200
42	1/52	1/400	1/970
43	1/37	1/310	1/840
44	1/38	1/250	1/750
45	1/30		



Xác suất mắc bệnh tăng theo tuổi của thai phụ, nhưng nếu đặt giá trị lớn nhất trên trục tung là 100% thì thấy xu hướng tăng không rõ rệt. Nếu phóng to lên như biểu đồ bên phải thì có thể nhìn thấy xu hướng tăng.

Hình ảnh: Tỉ lệ sinh ra trẻ bị bệnh do nhiễm sắc thể theo từng độ tuổi của người mẹ tại thời điểm sinh

(Morris JK et al., J Med Screen 9:2-6,2002; Morris JK et al., Prenat Diagn 25:275-278,2005; Appendix in Savva GM et al.,Prenat Diagn 30:57-64,2010)

Sự đa dạng của con người và bệnh bẩm sinh

- Bất cứ ai cũng có thể sinh con bị bất thường bẩm sinh bao gồm cả những biến đổi bẩm sinh mà nguyên nhân do nhiễm sắc thể gây ra. Điều đó có thể khiến em bé có đặc điểm khác với đa số, nhưng đó là một phần đa dạng của con người, là bản sắc riêng của người đó.
- Không thể phủ nhận rằng những đặc điểm khác với người bình thường do biến đổi bẩm sinh đó có thể dẫn đến một cuộc sống khó khăn. Mặt khác, cũng có thể nói rằng hạnh phúc hay bất hạnh của một người không chỉ do những đặc điểm đó quyết định.
- Dù hoàn cảnh thế nào, tất cả chúng ta đều là những thành viên cùng chung sống trong xã hội với hệ thống phúc lợi công đã được chuẩn bị sẵn, nhằm hiện thực hóa một xã hội luôn thừa nhận và giúp đỡ lẫn nhau.
- Mặt khác, cũng vì mỗi nhà mỗi cảnh mà có người lựa chọn từ bỏ không sinh con ra, nhưng lựa chọn đó cũng được tôn trọng. Ngoài ra còn có các liên hiệp thực thi hỗ trợ tư vấn nên tiếp tục mang thai hay đình chỉ thai sản, gọi là hỗ trợ đồng đẳng, do những người có kinh nghiệm, v.v..tiến hành

■ Hội hỗ trợ tương lai con trẻ và cha mẹ (<https://fetalhotline.fab-support.org/>)



Đặc điểm của bệnh thuộc đối tượng xét nghiệm

Lỗi NST Trisomi 21 (Hội chứng Down)

- Nhìn chung, tỉ lệ sinh ra trẻ bị bệnh này được cho là 1 trên 600 - 800 bé.
- Sự phát triển về thể chất và ngôn ngữ sau sinh chậm, nhưng có thể đẩy mạnh sự tăng trưởng và phát triển bằng môi trường nuôi dạy phù hợp (phục hồi chức năng, v.v.).
- Cũng có trường hợp trẻ bị các bệnh như bệnh tim, bệnh thuộc hệ tiêu hóa, v.v.
- Đến tuổi đi học, trẻ sẽ học ở trường học của địa phương hoặc theo học trường hỗ trợ đặc biệt.
- Khi lớn lên, cũng có trường hợp cần được chăm sóc hỗ trợ sinh hoạt cuộc sống, nhưng đa số sống ở địa phương, nhận sự giúp đỡ hỗ trợ từ chính phủ. Nhiều kiểu dịch vụ hỗ trợ khác nhau được chuẩn bị sẵn cho suốt cuộc đời họ.
- Được công nhận là bệnh đặc biệt mãn tính của trẻ em (tham khảo trang web ở dưới trang 7), có hệ thống hỗ trợ như chăm sóc y tế, phúc lợi và cộng đồng các bên liên quan, v.v..
- Ở mỗi vùng đều có nơi trao đổi thông tin như hội cha mẹ, hoạt động câu lạc bộ,... Hệ thống hỗ trợ phúc lợi cũng đã được trang bị.

■ Tổ chức công ích - Hiệp hội bệnh Down Nhật Bản (<https://www.jdss.or.jp>)



■ Dự án Yokohama (<https://livingwds.info/>)



Lỗi NST Trisomi 18 (Hội chứng Edwards)

- Nhìn chung, tỉ lệ sinh ra trẻ bị bệnh được cho là 1/4000~10000 bé.
- Có thể phát hiện sự phát triển bất thường ở bé, bệnh tim, hệ tiêu hóa, sự thay đổi hình thái tứ chi, v.v. từ ghi nhận trên siêu âm trong khám thai định kỳ.
- Nếu bé sinh ra bị nhiều bệnh thì có thể cần được quản lý theo dõi y tế sớm ngay sau sinh như hỗ trợ hô hấp, hỗ trợ bú sữa, v.v.
- Trẻ có thể tử vong sớm sau sinh do mắc các bệnh như bệnh tim, suy hô hấp, v.v. Mặt khác, có báo cáo cho thấy có thể cải thiện tiên lượng sinh mạng và viễn cảnh sinh hoạt của trẻ nhờ can thiệp y tế tích cực, cũng có một số người sống lâu hơn đến tuổi trưởng thành.

- Mặc dù có biểu hiện chậm phát triển về mặt vận động và trí tuệ, nhưng bé có thể theo học trường hỗ trợ đặc biệt trong khi tiếp tục được quản lý theo dõi y tế, vẫn có thể phát triển từ từ trong quá trình trưởng thành.
- Được công nhận là bệnh đặc biệt mãn tính của trẻ em (tham khảo trang web ở dưới trang 7), có hệ thống hỗ trợ như chăm sóc y tế, phúc lợi và cộng đồng các bên liên quan, v.v..

■ Hội lỗi NST Trisomi 18 (<http://18trisomy.com/>)

■ Nhóm 18 (<https://team-18.jimdofree.com/>)



Lỗi NST Trisomi 13 (Hội chứng Patau)

- Nhìn chung, tỉ lệ sinh ra trẻ bị bệnh này được cho là 1/5000~10000 bé.
- Có thể phát hiện bệnh như bệnh tim, bệnh thần kinh trung ương, bệnh hệ tiêu hóa, v.v., những bất thường hình thái cơ thể từ ghi nhận trên siêu âm trong khám thai định kỳ.
- Nếu bé sinh ra bị nhiều bệnh thì có thể cần được quản lý theo dõi y tế sớm ngay sau sinh như hỗ trợ hô hấp, hỗ trợ bú sữa, v.v.
- Trẻ có thể tử vong sớm sau sinh do mắc các bệnh như bệnh tim, suy hô hấp, v.v. Mặt khác, có báo cáo cho thấy có thể cải thiện tiên lượng sinh mạng và viễn cảnh sinh hoạt của trẻ nhờ can thiệp y tế tích cực, cũng có một số người sống lâu hơn đến tuổi trưởng thành.
- Hiếm trường hợp có thể tự đi một mình hay có thể nói được, tốc độ tăng trưởng và phát triển của bé sẽ chậm.
- Được công nhận là bệnh đặc biệt mãn tính của trẻ em (tham khảo trang web ở dưới trang 7), có hệ thống hỗ trợ như chăm sóc y tế, phúc lợi và cộng đồng các bên liên quan, v.v..

■ Trẻ bị lỗi NST Trisomi 13 ☆ Dự án 13 ☆ (<http://trisomy13.blog.jp/>)

■ Hội cha mẹ hỗ trợ cho trẻ bị lỗi NST Trisomi 13

(<http://www.13trisomy.com/next.html>)

■ Bệnh đặc định mãn tính ở trẻ nhỏ “Khái quát về cách xử trí bệnh đặc định mãn tính ở trẻ nhỏ - Bộ Y tế, Lao động và Phúc lợi” (mhlw.go.jp)



Những điều cần xác nhận lại một lần nữa trước khi làm xét nghiệm.

- NIPT có thể thực hiện bằng cách chỉ lấy máu từ thai phụ, nhưng đây là xét nghiệm trước sinh để kiểm tra bệnh do nhiễm sắc thể của em bé. Nếu xét nghiệm cho kết quả khác “âm tính” thì có thể phải đối mặt với nhiều khó khăn khác nhau.
- Có thể nói NIPT là xét nghiệm cung cấp thông tin tham khảo cho những thai phụ đang phân vân xem có nên làm xét nghiệm xâm lấn tiềm ẩn nguy cơ sảy thai như chọc ối, v.v. không.
- Nếu xét nghiệm NIPT cho kết quả “dương tính” thì có nghĩa là có khả năng cao em bé có một trong 3 cặp nhiễm sắc thể nêu trên bị thừa nhiễm sắc thể.
 - Xét nghiệm này không thể chẩn đoán chắc chắn. Để chẩn đoán chắc chắn, cần làm xét nghiệm nước ối hoặc xét nghiệm nhung mao màng đệm, nhưng vì xét nghiệm này dùng kim chọc từ thành bụng vào trong tử cung nên có thể dẫn tới sảy thai với xác suất khoảng 1/300.
 - Cũng có trường hợp dù kết quả xét nghiệm “dương tính” nhưng bé không bị bệnh do nhiễm sắc thể (gọi là dương tính giả). Ví dụ, cho dù thai phụ đã 35 tuổi bị “dương tính lỗi NST Trisomi 21”, nhưng thực tế xác suất bé không bị bệnh Down là khoảng 6.4%.
 - Nếu xét nghiệm cho kết quả “dương tính”, bạn sẽ được giải thích chi tiết kết quả và cần nghe tư vấn di truyền về cách xử trí sau đó.
- Xét nghiệm NIPT cho kết quả “âm tính” có nghĩa là khả năng bị thừa nhiễm sắc thể thuộc 3 loại nêu trên là thấp.
 - Tuy xác suất bé không bị thừa nhiễm sắc thể thuộc 3 loại nêu trên cao hơn 99.9%, nhưng không thể phủ định hoàn toàn 100%. Tuy vô cùng hiếm gặp nhưng có trường hợp trẻ vẫn bị bệnh do nhiễm sắc thể cho dù xét nghiệm có kết quả âm tính (âm tính giả).
 - Có nhiều bệnh bẩm sinh khác ngoài 3 loại thừa nhiễm sắc thể nêu trên, nên cho

dù kết quả xét nghiệm có là “âm tính” thì cũng không có nghĩa bé không bị bệnh gì.

- Khi xét nghiệm NIPT cho kết quả “bảo lưu đánh giá” thì có nghĩa là không thể phân định “dương tính” hay “âm tính”.
 - Theo số liệu tại Nhật Bản, xác suất “bảo lưu kết quả” rơi vào khoảng 0.3 - 0.4%.
 - Cần trao đổi lại lần nữa về cách xử trí sau đó (như làm lại NIPT, xét nghiệm tại NIPT xong thì dừng, xét nghiệm nước ối, v.v.).
- Ngay cả khi xét nghiệm cho thấy có khả năng cao em bé trong bụng mẹ bị bệnh do nhiễm sắc thể, thì cơ địa do mỗi người mỗi khác nên thực tế không thể xác định rõ ràng em bé sinh ra sẽ có những triệu chứng và tình hình phát triển sau đó thế nào. Ngoài ra, kết quả xét nghiệm cũng không trực tiếp liên quan tới điều trị bệnh.
- Mục đích ban đầu của xét nghiệm này là kiểm tra xem bé có bị bệnh do nhiễm sắc thể không. Tuy nhiên, thông qua xét nghiệm này, chính bản thân thai phụ có thể được phát hiện bệnh do nhiễm sắc thể, khối u ác tính, v.v..
- Bạn và đối tác hôn phối cần hiểu rõ về xét nghiệm NIPT qua buổi tư vấn di truyền trước xét nghiệm, suy nghĩ kỹ xem xét nghiệm này có cần thiết với vợ chồng bạn không, từ đó hãy quyết định có thực hiện xét nghiệm hay không.
- Cho dù bạn có hay không làm xét nghiệm NIPT, thì quyết định hai vợ chồng bạn đưa ra sau khi xem xét kỹ sẽ luôn được tôn trọng ở mức cao nhất.
- Chúng tôi sẵn sàng tư vấn bất cứ lúc nào nếu bạn thấy lo lắng hay bất an về tương lai của em bé và gia đình. Nếu bạn có mong muốn được nghe giải thích chi tiết hơn nữa thì chúng tôi có thể giới thiệu bạn đến khoa nhi trong cơ sở của chúng tôi hoặc cơ sở khác phù hợp.
- Đừng quên rằng cho dù bé bị bệnh bẩm sinh nào đó thì vẫn luôn có dịch vụ y tế, phúc lợi, v.v., những người hỗ trợ bạn, cùng bạn tìm ra phương pháp tốt nhất cho bé.

Tài liệu tham khảo

Các loại xét nghiệm kiểm tra bệnh do nhiễm sắc thể của em bé đang trong bụng mẹ và đặc điểm của xét nghiệm

	Xét nghiệm không mang tính xác định (xét nghiệm không xâm lấn)			Xét nghiệm mang tính xác định (xét nghiệm xâm lấn)	
	Xét nghiệm siêu âm sàng lọc (Xét nghiệm kết hợp)	Xét nghiệm sàng lọc huyết thanh mẹ	NIPT (Xét nghiệm di truyền trước sinh không xâm lấn)	Xét nghiệm NST nhung mao màng ối	Xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ của nước ối
Giai đoạn có thể thực hiện	Thai từ 11-13 tuần	Thai từ 15-18 tuần	Thai từ 9-10 tuần trở lên	Thai từ 11-14 tuần	Thai từ 15-16 tuần trở lên
Các loại bệnh do NST thuộc đối tượng xét nghiệm	Lỗi Trisomi 21 Lỗi Trisomi 18 (Lỗi Trisomi 13)	Lỗi Trisomi 21 Lỗi Trisomi 18	Lỗi Trisomi 21 Lỗi Trisomi 18 (Lỗi Trisomi 13)	Bệnh do nhiễm sắc thể nói chung	Bệnh do nhiễm sắc thể nói chung
Nội dung xét nghiệm	Xét nghiệm siêu âm (đo độ mờ da gáy,...) * Xét nghiệm tổng hợp thì cần cả xét nghiệm máu	Chỉ làm xét nghiệm máu	Chỉ làm xét nghiệm máu	Chọc lấy mẫu nhung mao màng ối	Chọc ối
					
Xác suất xét nghiệm phát hiện lỗi Trisomi 21 (độ nhạy)	Độ mờ da gáy: khoảng 60% Xét nghiệm tổng hợp: 80%	80%	99%	99.9%	99.9%
Cách trả kết quả	Xác suất (1/○○○) và dương tính / âm tính	Xác suất (1/○○○) và dương tính / âm tính	Dương tính / Âm tính / Bảo lưu đánh giá	Hình ảnh / hình dạng nhân của nhiễm sắc thể	Hình ảnh / hình dạng nhân của nhiễm sắc thể
Đặc điểm của xét nghiệm	Đa số là dương tính giả Không có nguy cơ sảy thai Giới hạn cơ sở y tế có khả năng thực hiện xét nghiệm Giá rẻ Thời điểm tiến hành sớm	Đa số là dương tính giả Không có nguy cơ sảy thai Nhiều cơ sở y tế có khả năng thực hiện Giá rẻ	Giá trị tiên đoán dương tính (positive predictive value) cao Không có nguy cơ sảy thai Giới hạn cơ sở y tế có khả năng thực hiện xét nghiệm Giá đắt Thời điểm tiến hành sớm	Có nguy cơ sảy thai (1%) Giới hạn cơ sở y tế có khả năng thực hiện xét nghiệm Thời điểm tiến hành sớm Có thể bị ảnh hưởng khảm nhau thai*	Có nguy cơ sảy thai (0.3%) Tương đối nhiều cơ sở y tế có khả năng thực hiện

* Khảm nhau thai (mosaic): sự khác nhau về số lượng nhiễm sắc thể, v.v. của nhau thai và của thai nhi