

Bạn đang mang thai!

Chụp và xét nghiệm

Điều bạn
cần biết

Vietnamese Version:
You're pregnant!

Các xét nghiệm
sàng lọc trong thai kỳ

NHS
SCOTLAND

Public Health
Scotland

Cuốn sách nhỏ này giải thích các xét nghiệm máu, xét nghiệm sàng lọc và các xét nghiệm chẩn đoán mà bạn có thể có khi mang thai.

Sàng lọc trong thai kỳ bao gồm các xét nghiệm đơn giản giúp tìm ra khả năng bạn hoặc bé có tình trạng về sức khỏe hoặc nhiễm sắc thể.

Các bài xét nghiệm sàng lọc mà chúng tôi xem xét trong cuốn sách nhỏ này sử dụng:

- Xét nghiệm máu
- siêu âm.

Các xét nghiệm sàng lọc được cung cấp để tìm kiếm một số tình trạng về sức khỏe và nhiễm sắc thể. Hầu hết các xét nghiệm sàng lọc đều cho thấy con bạn khỏe mạnh. Nếu các xét nghiệm sàng lọc cho thấy có thể có vấn đề về sức khỏe đối với bạn hoặc con bạn, bạn sẽ được cung cấp một xét nghiệm chẩn đoán để có câu trả lời xác định. Bạn không cần phải làm những xét nghiệm này, đó là lựa chọn của bạn.

Các xét nghiệm chẩn đoán mà chúng tôi xem xét là:

- lấy mẫu nhung mao màng đệm (CVS)
- phương pháp chọc ối.

Bạn có thể tìm thêm thông tin về thai kỳ trong cuốn sách Sẵn sàng chào đón Bé yêu hoặc trực tuyến tại **www.nhsinform.scot/ready-steady-baby**

Trong thời gian mang thai, bạn sẽ được cung cấp chủng ngừa miễn phí để bảo vệ bạn và bé khỏi bị ho gà và cúm (flu). Để biết thông tin về chủng ngừa được cung cấp trong thời kỳ mang thai, hãy vào **www.nhsinform.scot/vaccinesinpregnancy**

Nếu bạn không nói hoặc không hiểu tiếng Anh, thì NHS sẽ cung cấp người có thể dịch những gì đang được nói sang ngôn ngữ của bạn. Hãy cho chuyên gia sức khỏe của bạn biết nếu bạn cảm thấy bạn cần một thông dịch viên.





các lợi ích của việc khám sàng lọc

Nhận điều trị sớm và thường là hiệu quả hơn.

Điều trị sớm có thể cải thiện sức khỏe của chính bạn và của con bạn.

Kết quả có thể giúp bạn đưa ra quyết định về thai kỳ.

Giúp bạn chuẩn bị cho con chào đời, bé có thể cần được chăm sóc và hỗ trợ thêm.

Nữ hộ sinh sẽ hướng dẫn bạn qua tất cả các xét nghiệm và những lần chụp được cung cấp trong thời gian mang thai.

Sơ lược

 Trước 10 tuần	Sàng lọc bệnh hồng cầu hình liềm và bệnh thalassaemia*	trang 8
 Từ 8 đến 12 tuần	Xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu, nhóm máu và tình trạng Rhesus	trang 7
	Sàng lọc xét nghiệm máu về bệnh viêm gan siêu vi B, giang mai và HIV*	trang 16
 Từ 11 đến 14 tuần	Xét nghiệm máu sớm cho hội chứng Down, hội chứng Edwards và hội chứng Patau	trang 32
 Từ 11 đến 14 tuần	NT (độ mờ da gáy) siêu âm hội chứng Down, hội chứng Edwards và hội chứng Patau	trang 33
 Từ 18 đến 21 tuần	Siêu âm sàng lọc giữa thai kỳ	trang 20

* Tốt nhất là những xét nghiệm này được thực hiện trong giai đoạn đầu của thai kỳ, nhưng chúng vẫn có thể được thực hiện vào bất kỳ thời điểm nào, cho tới và bao gồm cả lúc chuyển dạ.



Mục lục

Thai kỳ của bạn, lựa chọn của bạn

4

Sàng lọc sử dụng xét nghiệm máu

6

Sàng lọc bệnh hồng cầu hình liềm và bệnh thalassaemia

8

Sàng lọc các bệnh truyền nhiễm

16

Sàng lọc bằng cách siêu âm

19

Sàng lọc hội chứng Down, hội chứng Edwards và hội chứng Patau

24

Xét nghiệm tiền sản không xâm lấn (NIPT)

36

Xét nghiệm chẩn đoán

39

Chúng tôi làm gì với thông tin của bạn?

43

Thông tin và hỗ trợ

44

Bạn nên thảo luận tất cả các xét nghiệm sàng lọc với nữ hộ sinh.

Thai kỳ của bạn,

Bạn có thể chọn chấp nhận xét nghiệm sàng lọc và chẩn đoán hay không. Bạn nên trò chuyện chi tiết hơn với chuyên gia sức khỏe của mình, người sẽ cho bạn biết thêm về sàng lọc và kết quả có thể có ý nghĩa gì.

Bạn có thể quyết định bất kỳ lúc nào bạn không muốn xét nghiệm, hoặc bạn chỉ muốn làm một số xét nghiệm. Không ai có thể xét nghiệm bạn mà không cần chắc chắn rằng bạn biết xét nghiệm đó để làm gì, cách thực hiện và bạn đã sẵn sàng để làm xét nghiệm.

Chúng tôi nói về “chuyên gia sức khỏe của bạn” trong suốt cuốn sách nhỏ này. Đây có thể là nữ hộ sinh, bác sĩ đa khoa, bác sĩ chuyên khoa (bác sĩ sản khoa), kỹ thuật viên siêu âm hoặc bất kỳ chuyên gia nào khác có liên quan đến việc chăm sóc của bạn trong suốt thai kỳ.

lựa chọn của bạn

Mọi người đưa ra các quyết định khác nhau về kiểm tra sàng lọc và chẩn đoán. Họ có thể chọn:

- **không khám sàng lọc** vì họ không muốn biết trong khi mang thai họ, hoặc con của họ, có tình trạng sức khỏe hoặc tình trạng nhiễm sắc thể hay không
- **khám sàng lọc và cân nhắc xét nghiệm chẩn đoán**, vì họ muốn biết trong khi mang thai họ, hoặc con của họ, có tình trạng sức khỏe hoặc tình trạng nhiễm sắc thể hay không.

Có thể khó đưa ra quyết định liệu có nên chấp nhận xét nghiệm sàng lọc hoặc chẩn đoán hay không. Bạn có thể muốn nói chuyện với bạn đời, gia đình hoặc bạn bè của mình. Chuyên gia sức khỏe của bạn và các tổ chức được liệt kê ở mặt sau của sách nhỏ này có thể giúp bạn. Nhưng quyết định cuối cùng là ở bạn.

Dù bạn đưa ra quyết định gì, bạn cũng có thể thống nhất kế hoạch mang thai với nữ hộ sinh mà bạn cảm thấy phù hợp với bạn.

Thực tế



Tất cả các xét nghiệm sàng lọc và chẩn đoán trong cuốn sách này được NHS cung cấp miễn phí tại Scotland. Chăm sóc sức khỏe và điều trị cho trẻ em ở Scotland sinh ra có tình trạng sức khỏe, tình trạng nhiễm sắc thể hoặc khuyết tật được NHS cung cấp miễn phí.



sử dụng xét nghiệm máu



Sơ lược

- Xét nghiệm máu là một phần quan trọng trong quá trình chăm sóc của bạn khi mang thai.
- Chúng có thể giúp bảo vệ sức khỏe của chính bạn và của con bạn.
- Máu cần thiết cho những xét nghiệm này thường có thể được lấy một lần.
- Nữ hộ sinh sẽ lấy máu từ cánh tay của bạn tại một trong những lần khám đầu tiên và bạn sẽ nhận được kết quả trong lần khám tiếp theo tại phòng khám.
- Một số xét nghiệm có thể được lặp lại định kỳ sau này trong thai kỳ của bạn. Điều này sẽ được thảo luận với bạn.

Tôi sẽ được xét nghiệm gì?

Tổng phân tích tế bào máu

Xét nghiệm này xem xét các tế bào hồng cầu, bạch cầu và tiểu cầu trong máu của bạn. Xét nghiệm này sẽ cho biết liệu bạn có bị thiếu máu hay không, đó là tình trạng bạn không có đủ hồng cầu khỏe mạnh để mang ôxy đi khắp cơ thể. Tình trạng này có thể được điều trị bằng cách bổ sung viên sắt và các phương pháp điều trị khác để hỗ trợ sức khỏe của bạn và của con bạn.

Nhóm máu và tình trạng Rhesus

Xét nghiệm này sẽ cho bạn biết bạn có nhóm máu nào. Mọi người thuộc về một trong bốn nhóm máu, được gọi là A, B, O và AB. Điều quan trọng là cần biết nhóm máu của bạn:

- trong trường hợp bạn cần truyền máu
- vì các chất trong máu được gọi là kháng thể nhóm máu đôi khi có thể ảnh hưởng đến con bạn. Nếu tìm thấy các kháng thể này, chuyên gia sức khỏe của bạn sẽ thảo luận với bạn.

Xét nghiệm cũng sẽ cho biết bạn thuộc nhóm máu Rhesus dương tính hay âm tính. Nếu bạn thuộc Rhesus dương tính, bạn không cần phải điều trị. Khoảng một phụ nữ trong sáu người thuộc nhóm máu Rhesus âm tính. Điều này có nghĩa là họ không có chất được gọi là kháng nguyên Rhesus trong tế bào máu.

Nếu bạn thuộc Rhesus âm tính, có thể có vấn đề nếu bé thuộc Rhesus dương tính và máu của bé đi vào dòng máu của bạn. Điều này khó có thể xảy ra trong lần mang thai đầu tiên, nhưng có thể là một vấn đề nghiêm trọng trong những lần mang thai trong tương lai. Chuyên gia sức khỏe của bạn sẽ cho bạn tiêm ở cánh tay – tiêm 'kháng thể anti-D' – giúp bạn bảo vệ sức khỏe của mình và sức khỏe của những đứa con trong tương lai mà bạn có thể có.

Bạn có thể hỏi nữ hộ sinh cách tìm nhóm máu, cách thức và thời điểm bạn sẽ nhận được kết quả. Nếu phát hiện thấy bất kỳ vấn đề sức khỏe nào, chuyên gia sức khỏe của bạn sẽ liên hệ với bạn sớm nhất có thể và cho bạn lời khuyên và sự chăm sóc.



Sàng lọc

bệnh hồng cầu hình liềm và bệnh thalassaemia



Sơ lược ...

- Bệnh hồng cầu hình liềm và thalassaemia là các chứng rối loạn máu nghiêm trọng ảnh hưởng đến huyết sắc tố.
- Huyết sắc tố nằm trong hồng cầu và mang ôxy đi khắp cơ thể.
- Những người có những tình trạng này cần được chăm sóc đặc biệt trong suốt cuộc đời của họ.
- Cha của bé cũng có thể được đề nghị làm xét nghiệm. Điều này sẽ làm cho kết quả chính xác hơn.

Những người mắc bệnh hồng cầu hình liềm:

- có thể bị đau rất nặng
- có thể bị nhiễm trùng nghiêm trọng đe dọa đến tính mạng
- thường là thiếu máu (có nghĩa là máu của họ không làm tốt việc vận chuyển ôxy)
- có thể cần phải sử dụng thuốc và tiêm suốt cuộc đời để ngăn ngừa lây nhiễm.

Người bị thalassaemia:

- có thể thiếu máu nặng
- có thể cần truyền máu cứ bốn đến sáu tuần một lần
- có thể cần tiêm và uống thuốc trong suốt cuộc đời.

Bạn sẽ được cung cấp các xét nghiệm sàng lọc hồng cầu hình liềm và bệnh thalassaemia tại thời điểm, hoặc ngay sau khi nữ hộ sinh thăm khám lần đầu tiên cho bạn. Bạn nên quyết định sớm xem bạn có muốn làm xét nghiệm không vì chúng nên được thực hiện càng sớm càng tốt trong thai kỳ. Lý tưởng nhất là vào 10 tuần – mặc dù vẫn có thể hữu ích nếu làm muộn hơn.

Nguyên nhân gây ra các tình trạng này là gì?

Hồng cầu hình liềm và thalassaemia được truyền từ cha mẹ sang con cái thông qua **gien huyết sắc tố đột biến**.

là gì?

Gien

Gien quyết định đặc điểm của bạn, từ màu tóc cho đến nhóm máu. Đối với tất cả các đặc điểm của chúng ta, chúng ta có một gien từ bố và một gien từ mẹ.

Trẻ sơ sinh chỉ có các rối loạn này nếu chúng thừa kế **hai** gen huyết sắc tố bị đột biến – một từ mẹ và một từ cha của chúng. Những người chỉ có một gen đột biến và không bị bệnh nào được gọi là **người mang gen đột biến**.



là gì

Người mang gen đột biến

Người mang gen đột biến không bị bệnh hồng cầu hình liềm hoặc bị thalassaemia. Nhưng nếu một người mang gen đột biến có con với một người cũng mang gen đột biến, hoặc người bị bệnh hồng cầu hình liềm hoặc bệnh thalassaemia thì có khả năng cao hơn là con của họ có thể mắc một trong những tình trạng này, hoặc là người mang gen đột biến.

Bất kỳ ai cũng có thể là người mang gen đột biến. Nhưng bạn có nhiều khả năng mang gen đột biến hơn nếu tổ tiên của bạn (cha mẹ, ông bà và những người xa hơn trong dòng họ của bạn) đến từ những nơi mà bệnh sốt rét phổ biến, chẳng hạn như:

- một quốc gia châu Phi
- Nam Á (Ấn độ, Pakistan hoặc các quốc gia lân cận)
- Vùng Ca-ri-bê
- Trung Đông
- Nam Mỹ
- Nam Âu
- Đông và Đông Nam Á (Trung Quốc, Hồng Kông, Malaysia hoặc các nước lân cận).

Người dân từ Ba Lan cũng có thể bị ảnh hưởng vì một số người Ba Lan đã di chuyển nhiều thế hệ trước từ những khu vực nơi bệnh sốt rét phổ biến.

Thực tế



Mặc dù người mang tế bào hồng cầu hình liềm khỏe mạnh, nhưng họ có thể gặp nhiều vấn đề khi cơ thể của họ không lấy đủ oxy (ví dụ như khi có thuốc gây mê). Biết bạn là người mang gen đột biến có thể giúp bạn quản lý những tình huống này.

Những người là người mang gen thalassaemia không gặp phải những vấn đề này.

Bảng câu hỏi về nguồn gốc gia đình

Để giúp tìm hiểu xem bạn hoặc cha của con bạn có khả năng mang gen thuộc những tình trạng này hay không, chuyên gia sức khỏe của bạn sẽ hỏi bạn các câu hỏi từ **Bảng câu hỏi về nguồn gốc gia đình**.

Mục đích là tìm ra nơi xuất xứ của gia đình trực hệ và tổ tiên của bạn, và liệu bạn có khả năng mang các gen này cao hơn hay không.

Tôi sẽ được xét nghiệm gì?

Bạn sẽ được sàng lọc **bệnh hồng cầu hình liềm** và **thalassaemia** bằng:

- xét nghiệm máu
- trả lời câu hỏi từ Bảng câu hỏi nguồn gốc gia đình.

Cha của bé cũng có thể được mời đến làm xét nghiệm máu, vì xét nghiệm cả hai bố mẹ cho kết quả chính xác hơn. Nếu cả hai bố mẹ đều bị phát hiện là người mang gen đột biến hoặc bị ảnh hưởng bởi một trong những tình trạng này, hoặc nếu không thể xét nghiệm cả hai bố mẹ thì bạn có thể được đề nghị xét nghiệm chẩn đoán để xác nhận xem con bạn có hoặc đang bị một trong các tình trạng này hay không.



Hãy nói cho nữ hộ sinh biết nếu ...

bạn và bạn đời của bạn có quan hệ máu mủ. Nếu mỗi người trong số các bạn đã thừa hưởng gen từ một người họ hàng chung thì có thể sẽ có nhiều khả năng hơn rằng cả hai bạn đều là người mang gen đột biến.

Kết quả sẽ cho tôi biết điều gì?

Kết quả nhiều khả năng nhất là bạn và cha của bé không phải là người mang gen đột biến bệnh hồng cầu hình liềm hoặc bệnh thalassaemia. Nếu một trong hai bạn là người mang gen đột biến, chuyên gia sức khỏe của bạn sẽ nói chuyện với bạn về ý nghĩa của điều này đối với bạn, bé và gia đình của bạn.

Rất hiếm khi, xét nghiệm này có thể cho thấy một người hoặc cả hai bạn bị rối loạn máu mà không biết. Chuyên gia sức khỏe của bạn sẽ thảo luận vấn đề này với bạn và cung cấp cho bạn thêm thông tin.

Xét nghiệm này rất đáng tin cậy, nhưng nếu kết quả không rõ ràng, bạn sẽ được cung cấp một xét nghiệm khác để chắc chắn.

Kết quả xét nghiệm của chính bạn và của cha bé sẽ được sử dụng để xem con bạn có khả năng phát triển một trong những tình trạng này hay không.

Thực tế

Nếu không thể xét nghiệm cả hai bố mẹ, bạn có thể được đề nghị xét nghiệm chẩn đoán để xác nhận xem con bạn có hoặc đang mang một trong các tình trạng này hay không.



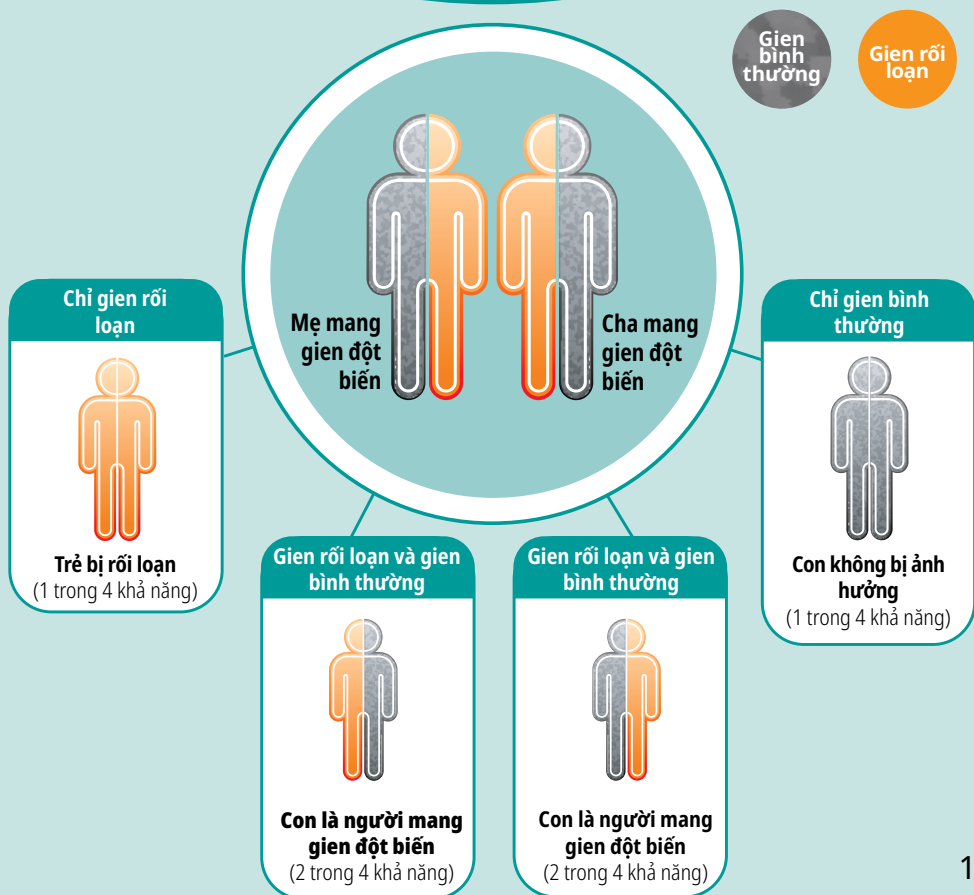
Nếu cả bạn và cha của bé đều mang gen hồng cầu hình liềm, thalassaemia hoặc bệnh máu khác thì thường có:

25%
(1 trong 4) khả năng con bạn sẽ **không có rối loạn**

50%
(2 trong 4) khả năng con bạn sẽ là **người mang gen đột biến**

25%
(1 trong 4) khả năng con bạn sẽ **bị rối loạn**

Khả năng này giống nhau với mỗi thai kỳ.



Vui lòng cung cấp cho nhân viên nhiều thông tin nhất có thể nếu ...

bạn có thai kỳ được hỗ trợ (ví dụ thụ tinh trong ống nghiệm). Điều này có thể ảnh hưởng đến kết quả sàng lọc của bạn. Chuyên gia sức khỏe của bạn sẽ giải thích kết quả của bạn.

Con chưa ra đời của tôi có thể được xét nghiệm không?

Giống như tất cả các xét nghiệm sàng lọc, sàng lọc hồng cầu hình liềm và thalassaemia không chính xác 100%. Xét nghiệm chẩn đoán là cách duy nhất để biết chắc liệu con bạn có một trong các tình trạng này hay không. Xem các trang 39–42.

Chuyên gia sức khỏe của bạn sẽ giúp bạn hiểu được ý nghĩa là gì nếu kết quả cho thấy con bạn bị rối loạn máu. Họ sẽ nói chuyện với bạn về những chăm sóc có sẵn và liệu bạn có muốn tiếp tục thai kỳ hay không.

Một cố vấn di truyền là một chuyên gia được đào tạo đặc biệt để cung cấp cho bạn thông tin và hỗ trợ nếu bạn có thắc mắc hoặc lo ngại về bệnh di truyền. Nữ hộ sinh hoặc bác sĩ đa khoa sẽ có thể giới thiệu cho bạn.

Xét nghiệm bé sơ sinh về hồng cầu hình liềm

Tất cả các bé sơ sinh đều được cung cấp một xét nghiệm sàng lọc 'vết máu', lý tưởng là khi bé 5 ngày tuổi. Nữ hộ sinh sẽ chọc gót chân cho bé và lấy một vài vết máu lên một tấm thẻ. Thẻ được gửi đến phòng thí nghiệm nơi xét nghiệm được thực hiện để kiểm tra chín tình trạng, bao gồm cả hồng cầu hình liềm. Bạn sẽ nhận được kết quả vào hoặc trước khi bắt đầu kiểm tra cho bé vào lúc 6-8 tuần.

Để biết thêm thông tin về xét nghiệm vết máu và các xét nghiệm sàng lọc khác đối với trẻ sơ sinh

Hãy chú ý đến cuốn sách nhỏ 'Bé yêu của bạn! Các xét nghiệm được cung cấp' mà bạn sẽ nhận được sau này trong thai kỳ của mình.



Hoặc bạn có thể truy cập trang web NHS inform tại **www.nhsinform.scot/newbornscreening**





Sàng lọc

các bệnh truyền nhiễm



Sơ lược ∞

Các phương pháp điều trị đơn giản có thể làm giảm khả năng bạn và bé bị ảnh hưởng bởi các bệnh truyền nhiễm. Bạn sẽ được cung cấp xét nghiệm máu cho bệnh viêm gan siêu vi B, giang mai và vi-rút gây suy giảm miễn dịch ở người (HIV).

Bạn thường sẽ nhận được kết quả tại lần khám tiếp theo ở phòng khám, nhưng bạn sẽ được liên hệ sớm hơn nếu phát hiện thấy bệnh nhiễm trùng.

Bạn có thể tìm thêm thông tin về cách bệnh truyền nhiễm được gây ra, chẩn đoán, điều trị và ngăn ngừa tại www.nhsinform.scot/psid

Hỏi nữ hộ sinh về vắc-xin ho gà, cúm và COVID-19 miễn phí.

Tôi sẽ được xét nghiệm gì?

Viêm gan siêu vi B

Bệnh viêm gan siêu vi B là do vi-rút gây ra có thể truyền từ mẹ sang con khi sinh. Vi-rút có thể gây bệnh gan nghiêm trọng, nhưng phụ nữ mang vi-rút viêm gan siêu vi B có thể không có dấu hiệu nhiễm trùng. Nếu không có xét nghiệm, họ sẽ không biết mình bị nhiễm bệnh.

Nếu không chủng ngừa, nhiều trẻ sinh ra từ các bà mẹ bị nhiễm bệnh viêm gan siêu vi B sẽ bị nhiễm bệnh.

Nếu xét nghiệm cho thấy bạn bị nhiễm bệnh viêm gan siêu vi B, bạn sẽ được điều trị với chuyên gia.

Con bạn sẽ được chủng ngừa bệnh viêm gan siêu vi B khi sinh. Điều này thường sẽ ngăn chúng bị viêm gan siêu vi B và bảo vệ chúng khỏi bệnh gan nghiêm trọng.

Giang mai

Giang mai có thể làm tổn hại đến sức khỏe của chính bạn và của con bạn nếu không được phát hiện và điều trị. Bệnh này có thể được điều trị nhanh chóng và đơn giản bằng thuốc kháng sinh. Mọi người có thể mắc bệnh giang mai mà không nhận ra.

HIV

HIV là vi-rút gây ra AIDS. Theo thời gian, HIV làm tổn hại đến cơ chế phòng vệ chống lại nhiễm trùng và bệnh tật của cơ thể. Người bị HIV không thể chữa trị khỏi bệnh được, nhưng với việc điều trị họ thường có thể sống một cuộc sống lành mạnh và đầy đủ.



Phụ nữ bị HIV có thể truyền cho con của mình trong thời gian mang thai, sinh con và bằng cách cho con bú. Giống như bệnh viêm gan siêu vi B và giang mai, phụ nữ bị HIV có thể không biết là mình bị nhiễm bệnh cho đến khi họ có một xét nghiệm – có thể phải mất nhiều năm HIV mới có thể làm cho một người bị bệnh.

Nếu xét nghiệm sàng lọc thai kỳ cho thấy bạn có thể bị HIV, bạn sẽ được cung cấp một xét nghiệm khác để kiểm tra chắc chắn. Bạn sẽ được cung cấp thuốc kháng vi-rút để giúp bạn duy trì sức khỏe và giảm đáng kể khả năng bạn truyền HIV sang con. Chuyên gia sức khỏe của bạn sẽ đưa ra lời khuyên về cách an toàn nhất để sinh con và cho con bú. Họ cũng sẽ cho bạn biết về các loại thuốc mà bé có thể uống sau khi bé được sinh ra để giúp bảo vệ chống lại HIV.

Hỗ trợ và tư vấn

Các tổ chức được liệt kê ở cuối cuốn sách nhỏ này có thể cung cấp thông tin và hỗ trợ về các bệnh truyền nhiễm.

Thực tế



Việc xét nghiệm máu tìm HIV không ảnh hưởng đến hợp đồng bảo hiểm nhân thọ hiện tại hoặc trong tương lai của bạn, nhưng nếu phát hiện thấy tình trạng sức khỏe, điều này có thể ảnh hưởng đến bảo hiểm của bạn. Bạn có thể muốn kiểm tra bất kỳ hợp đồng nào mà bạn có để biết thêm chi tiết.

Bạn vẫn nên làm xét nghiệm.



Sàng lọc

bằng siêu âm



Sơ lược

Nữ hộ sinh sẽ cho bạn siêu âm sàng lọc hai lần – lần thứ nhất từ 11 đến 14 tuần và lần thứ hai từ 18 đến 21 tuần.

Những lần chụp này được thực hiện bởi các chuyên gia y tế được đào tạo gọi là các kỹ thuật viên siêu âm. Một số nữ hộ sinh cũng là kỹ thuật viên siêu âm.

Chụp siêu âm không chính xác 100%. Đôi khi có các tình trạng không thể phát hiện ra bằng chụp siêu âm.

Bản chụp siêu âm của bạn sẽ là ảnh đen trắng hai chiều. Các bản chụp ba chiều (3D) và bản chụp màu không được sử dụng định kỳ trong NHS.

Chụp siêu âm an toàn cho mẹ và bé.

Chụp sàng lọc tìm kiếm các vấn đề và kiểm tra xem con bạn có đang phát triển tốt không. Hãy đọc kỹ phần này và trao đổi với chuyên gia sức khỏe của bạn trước khi quyết định xem bạn có muốn chụp hay không.

Khám sàng lọc **đầu thai kỳ**

Lần chụp sàng lọc đầu tiên của bạn được cung cấp trong khoảng từ 11 đến 14 tuần. Chụp:

- kiểm tra nhịp tim, sự phát triển và lớn lên của bé
- ước tính giai đoạn thai nghén
- xác nhận xem liệu bạn có một em bé trở lên hay không
- cho phép đo độ mờ da gáy (xem trang 33).

Nếu phát hiện thấy một vấn đề cụ thể ở giai đoạn này, chuyên gia sức khỏe của bạn sẽ thảo luận vấn đề đó với bạn vào thời điểm đó.

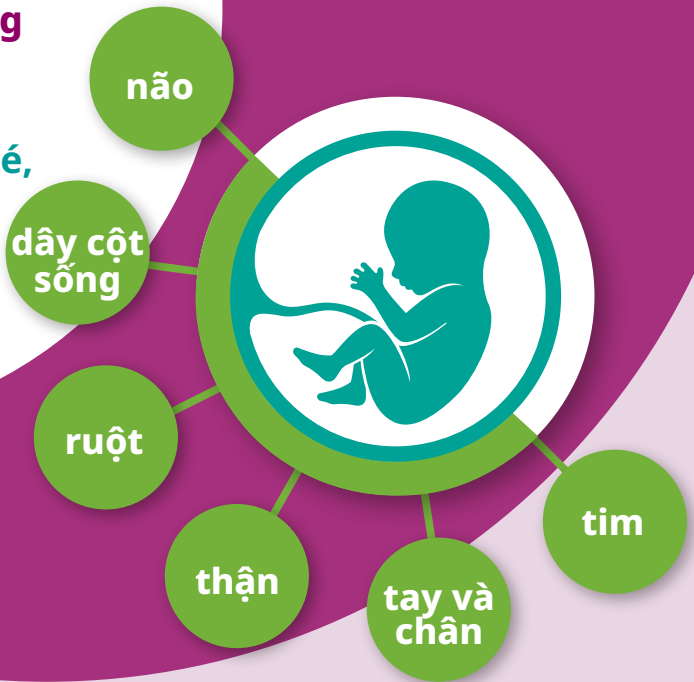
Khám sàng lọc **giữa thai kỳ**

Chẩn đoán hình ảnh sẽ tìm những tình trạng sau:

- Mất não
- hở đốt sống
- sứt môi
- thoát vị cơ hoành
- nứt bụng
- thoát vị cuống rốn
- bất sản thận hai bên
- bất thường tim nghiêm trọng
- chứng loạn sản xương gây chết người
- Hội chứng Edwards, hoặc T18*
- Hội chứng Patau, hoặc T13*

*Kết quả chẩn đoán hình ảnh này không thể cho biết loại hội chứng Edwards hoặc hội chứng Patau, chẳng hạn như toàn bộ hoặc một phần.

Xét nghiệm sàng lọc giữa thai kỳ sẽ xem xét sự phát triển của bé, bao gồm:



Một số tình trạng có thể không được phát hiện bởi phiên chụp giữa thai kỳ. Nếu kỹ thuật viên siêu âm cho rằng có thể có vấn đề, họ có thể yêu cầu ý kiến thứ hai từ một chuyên gia y tế khác. Nếu điều này xảy ra, họ sẽ cho bạn biết những gì họ đang kiểm tra nhưng có thể họ chưa chắc chắn. Nếu kỹ thuật viên siêu âm phát hiện ra điều gì đó có nghĩa là con bạn có nguy cơ bị tình trạng nhiễm sắc thể cao hơn thì bạn có thể được cung cấp xét nghiệm chẩn đoán.

Nếu không tìm thấy vấn đề nào trong phiên chụp sàng lọc giữa thai kỳ, có thể bạn sẽ không cần phải chụp thêm trong thai kỳ. Nhưng bạn có thể được yêu cầu quay lại vào ngày khác để chụp lại nếu kỹ thuật viên siêu âm không thể nhìn thấy rõ con bạn.

Trước, trong và sau khi chụp

- Bạn sẽ được yêu cầu uống một ít nước (khoảng một pint/500 ml nước uống) một giờ trước khi chụp sàng lọc đầu thai kỳ. Nước trong bàng quang sẽ giúp kỹ thuật viên siêu âm nhìn thấy con bạn rõ hơn.

- Bạn không cần bàng quang đầy trước khi thực hiện chụp sàng lọc giữa thai kỳ, nhưng uống một hoặc hai ly nước sẽ giúp ích cho kỹ thuật viên siêu âm.
- Hầu hết các bệnh viện đều vui lòng cho bạn đưa một người đi cùng trong suốt thời gian diễn ra việc chụp sàng lọc: Trẻ nhỏ có thể không được phép đi cùng với bạn vì chúng có thể làm kỹ thuật viên siêu âm xao nhãng. Bạn nên kiểm tra trước.
- Kỹ thuật viên siêu âm sẽ yêu cầu bạn nằm trên giường, kéo áo lên đến ngực và kéo váy hoặc quần của bạn xuống đến hông. Chúng sẽ cho một chút gel lên bụng, sau đó nhẹ nhàng đưa thiết bị cầm tay qua. Thiết bị này gửi và thu sóng siêu âm cho phép máy tính tạo hình ảnh của con bạn.
- Quá trình chụp hoàn toàn không gây đau, nhưng lúc đầu gel có thể hơi lạnh. Đôi khi kỹ thuật viên siêu âm cần ép bụng của bạn nếu một số bộ phận của bé khó nhìn thấy.

Tìm hiểu về tình trạng trước khi sinh có thể giúp cha mẹ lên kế hoạch và chuẩn bị. Ví dụ, nếu bé có thể cần được điều trị ngay sau khi sinh, các chuyên gia sức khỏe có thể giúp bạn lên kế hoạch sinh nở trong bệnh viện nơi bạn và bé có thể nhận được sự chăm sóc mà bạn cần.

Thực tế



Các xét nghiệm sàng lọc không thể tìm thấy tất cả các tình trạng.

- Kỹ thuật viên siêu âm có thể không có được hình ảnh rõ ràng về con bạn.
- Một số tình trạng phát triển sau 21 tuần.
- Một số tình trạng không thể nhìn thấy trên ảnh chụp vì chúng không ảnh hưởng đến vẻ bề ngoài của con bạn.



**Kỹ thuật viên
siêu âm thực
hiện chụp phim**

**Màn hình của
kỹ thuật viên
siêu âm với
hình ảnh em bé**



- Quá trình chụp sẽ mất tối đa 30 phút.
- Bạn có thể nhận ra các bộ phận cơ thể của bé trên màn hình trong khi kỹ thuật viên siêu âm thực hiện quá trình chụp – họ sẽ chỉ ra cho bạn.
- Tìm hiểu giới tính của bé không phải là mục đích của phiên chụp trừ phi có lý do y tế để làm như vậy. Thông thường, không thể biết được vị trí của bé. Việc này không hoàn toàn đáng tin cậy và đôi khi có thể sai.
- Phần lớn các ảnh chụp cho thấy trẻ khỏe mạnh và không phát hiện vấn đề gì.



hội chứng Down, hội chứng Edwards và hội chứng Patau

Bạn sẽ được đề nghị sàng lọc để tìm ra khả năng con bạn bị hội chứng Down, hội chứng Edwards hoặc hội chứng Patau. Việc liệu bạn có muốn biết khả năng như thế nào sẽ là việc cá nhân của bạn. Đó là lựa chọn của bạn.

Trong ba tháng đầu tiên, bạn có thể chọn sàng lọc:

- chỉ hội chứng Down
- chỉ hội chứng Edwards và Patau
- Cả ba tình trạng.

Bạn có thể chọn không làm bất kỳ xét nghiệm sàng lọc nào trong số này nếu bạn không muốn.

Ở Vương quốc Anh, khoảng một trong mỗi 700 trẻ bị hội chứng Down. Đây là tình trạng nhiễm sắc thể phổ biến nhất.

Ở Vương quốc Anh, khoảng một trong mỗi 5.000 trẻ bị hội chứng Edwards. Đây là tình trạng nhiễm sắc thể phổ biến thứ hai.

Ở Vương quốc Anh, khoảng một trong mỗi 16.000 trẻ bị Hội chứng Patau.

là gì?

Nhiễm sắc thể

Cơ thể chúng ta được tạo ra từ hàng triệu tế bào và bên trong mỗi tế bào đều là nhiễm sắc thể. Nhiễm sắc thể mang gen xác định cách chúng ta phát triển. Con người thường có 46 nhiễm sắc thể, 23 nhiễm sắc thể từ mẹ và 23 nhiễm sắc thể từ cha. Nếu bé thừa nguyên hoặc một phần nhiễm sắc thể trong tế bào thì bé sẽ có tình trạng nhiễm sắc thể. Nếu đây chỉ là trong một số tế bào của trẻ, điều này có thể được gọi là thể khảm.

Nếu bạn nhận được kết quả sàng lọc khả năng cao hơn cho một trong các tình trạng nhiễm sắc thể, bạn có thể chọn làm xét nghiệm sàng lọc tiếp theo (còn gọi là NIPT, là viết tắt của xét nghiệm tiền sản không xâm lấn), xét nghiệm chẩn đoán hoặc không làm thêm xét nghiệm nào. Hội chứng Down, hội chứng Edwards và hội chứng Patau xảy ra ngẫu nhiên. Chúng không do bất kỳ điều gì bố mẹ làm trước hoặc trong thời gian mang thai.

Các bà mẹ lớn tuổi hơn có nhiều khả năng có con với một trong những tình trạng này và cơ hội tăng lên với tuổi của mẹ khi mang thai. Nhưng hội chứng Down, hội chứng Edwards và hội chứng Patau có thể xảy ra khi mang thai cho phụ nữ ở bất kỳ độ tuổi nào. Tất cả phụ nữ mang thai, bất kể tuổi tác, đều có thể làm xét nghiệm.

Hội chứng Down



Trẻ bị hội chứng Down sinh ra với một nhiễm sắc thể thừa 21 trong mỗi tế bào. Hội chứng Down đôi khi được gọi là tam bội 21.

Những người bị hội chứng Down có thể có cuộc sống tích cực, lành mạnh và khá độc lập đến năm 60, 70 tuổi và xa hơn nữa.

Hầu hết những người bị hội chứng Down sẽ bị khuyết tật học tập từ nhẹ đến vừa và một số người có thể có nhu cầu phức tạp hơn. Bạn không thể biết điều này trước khi sinh.

Một số vấn đề sức khỏe thường gặp hơn ở những người bị hội chứng Down, nhưng có một số vấn đề về sức khỏe ít phổ biến hơn.

Cuộc sống với hội chứng Down

Có nhiều cơ hội và hỗ trợ ngày càng tăng trong giáo dục, công việc và nhà ở cho những người bị hội chứng Down. Những người có tình trạng này có thể sống lành mạnh và hạnh phúc như một phần của gia đình và cộng đồng của họ. Một số người bị hội chứng Down có thể sống độc lập, có công việc, có mối quan hệ và giao lưu xã hội với sự hỗ trợ tối thiểu. Bằng chứng cho thấy hầu hết những người bị hội chứng Down đều hạnh phúc và hầu hết các gia đình đều cảm thấy hài lòng với cuộc sống của họ.

Trẻ bị hội chứng Down có thể đến trường phổ thông và được hỗ trợ thêm nếu cần. Bạn không thể biết trước khi sinh liệu một người cần thêm bất kỳ sự trợ giúp và hỗ trợ nào hay không.

Hội chứng Down và sức khỏe

Nhiều trẻ bị hội chứng Down mắc các vấn đề sức khỏe tương tự với tất cả trẻ em. Một số vấn đề về sức khỏe có thể thường gặp hơn ở những người mắc hội chứng Down nhưng một số vấn đề về sức khỏe có thể ít gặp hơn.

Khoảng 5 trong 10 trẻ sinh bị hội chứng Down sẽ mắc bệnh tim và dưới 1 trong 5 trẻ có thể cần phải phẫu thuật. Người bị hội chứng Down có nhiều khả năng gặp vấn đề về trương lực cơ và tiêu hóa, và có thể bị giảm khả năng nghe hoặc nhìn. Là người lớn, nếu bạn mắc hội chứng Down, có thể bạn sẽ có nhiều khả năng mắc chứng mất trí khởi phát sớm hơn nhưng ít có khả năng phát triển ung thư và một số loại bệnh tim. Kiểm tra sức khỏe thường xuyên có thể đảm bảo mọi mối quan ngại về sức khỏe được phát hiện sớm và quản lý.

Hội chứng Down và tuổi thọ

Những người bị hội chứng Down có thể sống đến 60, 70 tuổi và xa hơn nữa.

Thông tin thêm

Bạn có thể nhận thêm thông tin và hỗ trợ tại hội chứng Down Scotland: www.dsscotland.org.uk

Hội chứng Edwards



Trẻ bị hội chứng Edwards có nhiều nhiễm sắc thể 18 trong tất cả hoặc một số tế bào của chúng. Hội chứng Edwards đôi khi được gọi là tam bội 18.

Sẩy thai và thai chết lưu có nhiều khả năng xảy ra nếu con bạn bị hội chứng Edwards.

Hội chứng Edwards ảnh hưởng đến thời gian con bạn có thể sống.

Trẻ bị một phần hoặc thể khảm có thể gặp vấn đề sức khỏe ít nghiêm trọng hơn so với trẻ em bị toàn phần. Các xét nghiệm sàng lọc không thể dự đoán được các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng sẽ xảy ra như thế nào trước khi trẻ được sinh ra.

Cuộc sống với hội chứng Edwards

Hội chứng Edwards có thể ảnh hưởng như thế nào đến con bạn tùy thuộc vào một số điều. Trẻ bị hội chứng Edwards toàn phần sẽ bị chậm trễ đáng kể trong việc học tập và phát triển thể chất và có thể cần được hỗ trợ suốt đời về sức khỏe, chăm sóc và học tập. Trẻ bị một phần hoặc thể khảm có thể ít bị ảnh hưởng hơn.

Hội chứng Edwards và sức khỏe

Một số dấu hiệu thể chất của tình trạng này có thể thấy được trong quá trình khám sàng lọc giữa thai kỳ (18–21 tuần của thai kỳ). Trẻ có hội chứng Edwards toàn phần có thể mắc nhiều bệnh, một số trong số đó rất nghiêm trọng.

Khoảng 9 trên 10 em bé sinh ra mắc hội chứng Edwards sẽ bị bệnh tim, 5 trong 10 bé có thể bị tổn hại thính giác và 5 trong 10 bé có thể có vấn đề với cơ và khớp. Một số bé cần được trợ giúp khi bú, nuốt và thở. Những bé này thường có cân nặng lúc mới sinh thấp và cũng dễ bị nhiễm trùng hơn và cần được chăm sóc ở bệnh viện.

Hội chứng Edwards và tuổi thọ

Khoảng 7 trong 10 trường hợp mang thai được chẩn đoán mắc hội chứng Edwards lúc 12 tuần sẽ chấm dứt do sẩy thai hoặc thai chết lưu. Điều này có nhiều khả năng xảy ra trong giai đoạn đầu thai kỳ, và khả năng càng ít hơn trong giai đoạn sau của thai kỳ.

Hội chứng Edwards sẽ ảnh hưởng đến tuổi thọ của con bạn. Trong số tất cả các trẻ sinh ra với hội chứng Edwards, khoảng 5 trong 10 trẻ sẽ sống hơn 1 tuần và khoảng 1 trong 10 trẻ sẽ sống lâu hơn 5 năm. Một số trẻ bị hội chứng Edwards toàn phần có thể sống đến khi trưởng thành. Điều này nhiều khả năng xảy ra hơn đối với trẻ bị một phần hoặc thể khảm.

Thông tin thêm

Bạn có thể nhận thêm thông tin và hỗ trợ tại Tổ chức Hỗ trợ cho Tam bội 13 và Tam bội 18 (SOFT): www.soft.org.uk

Hội chứng Patau



Trẻ bị hội chứng Patau có nhiều nhiễm sắc thể 13 trong toàn bộ hoặc một số tế bào của chúng. Hội chứng Patau đôi khi được gọi là tam bội 13.

Sảy thai và thai chết lưu có nhiều khả năng xảy ra nếu con bạn bị hội chứng Patau.

Hội chứng Patau ảnh hưởng đến tuổi thọ của con bạn.

Trẻ bị một phần hoặc thể khảm có thể gặp vấn đề sức khỏe ít nghiêm trọng hơn so với trẻ em bị toàn phần. Các xét nghiệm sàng lọc không thể dự đoán được các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng sẽ xảy ra như thế nào trước khi trẻ được sinh ra.

Cuộc sống với hội chứng Patau

Hội chứng Patau có thể ảnh hưởng như thế nào đến con bạn tùy thuộc vào một số điều. Trẻ bị hội chứng Patau toàn phần sẽ bị chậm trễ đáng kể trong việc học tập và phát triển thể chất và có thể cần được hỗ trợ suốt đời về sức khỏe, chăm sóc và học tập. Trẻ bị một phần hoặc thể khảm có thể ít bị ảnh hưởng hơn.

Hội chứng Patau và sức khỏe

Một số dấu hiệu thể chất của tình trạng này có thể thấy được trong quá trình khám sàng lọc giữa thai kỳ (18–21 tuần của thai kỳ). Trẻ có hội chứng Patau toàn phần có thể mắc nhiều bệnh, một số trong số đó rất nghiêm trọng.

Khoảng 8 trên 10 em bé sinh ra mắc hội chứng Patau có thể bị bệnh tim, 6 trong 10 bé có thể có vấn đề với phát triển não bộ và khoảng 6 trong 10 bé có thể bị sút môi hoặc hở hàm ếch. Một số bé sẽ có vấn đề về mắt, thận, động kinh hoặc được sinh ra với các cơ quan bên ngoài cơ thể. Một số bé cần được trợ giúp khi bú, nuốt và thở. Những bé này thường có cân nặng lúc mới sinh thấp và cũng dễ bị nhiễm trùng hơn và cần được chăm sóc ở bệnh viện.

Hội chứng Patau và tuổi thọ

Khoảng 7 trong 10 trường hợp mang thai được chẩn đoán mắc hội chứng Patau lúc 12 tuần sẽ chấm dứt do sảy thai hoặc thai chết lưu. Điều này có nhiều khả năng xảy ra trong giai đoạn đầu thai kỳ, và khả năng càng ít hơn trong giai đoạn sau của thai kỳ.

Hội chứng Patau sẽ ảnh hưởng đến tuổi thọ của con bạn. Trong số tất cả các trẻ sinh ra với hội chứng Patau, khoảng 4 trong 10 trẻ sẽ sống hơn 1 tuần và khoảng 1 trong 10 trẻ sẽ sống lâu hơn 5 năm. Một số trẻ bị hội chứng Patau toàn phần có thể sống đến khi trưởng thành. Điều này nhiều khả năng xảy ra hơn đối với trẻ bị một phần hoặc thể khảm.

Thông tin thêm

Bạn có thể nhận thêm thông tin và hỗ trợ tại www.soft.org.uk

Tôi sẽ được cung cấp loại xét nghiệm sàng lọc nào cho hội chứng Down và/hoặc hội chứng Edwards và hội chứng Patau?

Bạn sẽ được cung cấp một trong hai xét nghiệm:

Tam cá nguyệt đầu tiên

xét nghiệm máu kết hợp với siêu âm NT



(nếu bạn có thai từ 11 tuần đến 14 tuần)

Tam cá nguyệt thứ hai

một xét nghiệm máu riêng cho chỉ hội chứng Down



(nếu bạn có thai từ 14 tuần đến 20 tuần)

Một số xét nghiệm chỉ có thể được thực hiện vào một số thời điểm nhất định trong thai kỳ. Nếu lần chụp đầu thai kỳ cho thấy bạn đang ở giai đoạn thai kỳ khác với những gì bạn nghĩ, nữ hộ sinh sẽ giải thích những xét nghiệm nào bạn có thể thực hiện.

Nếu bạn không thể khám sàng lọc tam cá nguyệt đầu tiên cho hội chứng Down và/hoặc hội chứng Edwards và hội chứng Patau, thì bạn chỉ có thể sàng lọc hội chứng Down trong tam cá nguyệt thứ hai.

Xét nghiệm máu

Xét nghiệm máu đo các chất đã truyền giữa bạn và bé. Nếu bạn quyết định làm xét nghiệm, mẫu máu của bạn sẽ được lấy từ 11 đến 20 tuần.

Hãy trao đổi với chuyên gia sức khỏe của bạn nếu ...

- bạn hút thuốc
- bạn có thai kỳ được hỗ trợ (ví dụ IVF – thụ tinh trong ống nghiệm). Tuổi của bạn và (nếu có) tuổi của người hiến trứng được sử dụng để tính toán. Có thông tin này có thể cho kết quả sàng lọc chính xác hơn.

Siêu âm NT

Chụp siêu âm NT (viết tắt của 'đo độ mờ da gáy') được thực hiện giữa 11 và 14 tuần của thai kỳ, thường là như một phần của phiên chụp sàng lọc đầu thai kỳ của bạn. Bạn có thể nghe xét nghiệm này được gọi là xét nghiệm 'kết hợp', vì nó kết hợp các kết quả chụp với xét nghiệm máu của bạn.

Siêu âm đo lượng dịch nằm dưới da ở mặt sau cổ của bé. Kết quả chụp siêu âm NT và xét nghiệm máu, cùng với tuổi, cân nặng, giai đoạn thai kỳ của bạn và một số thông tin khác (chẳng hạn như bạn có hút thuốc hay không), được đưa vào máy tính để tính khả năng con bạn bị hội chứng Down, hay là khả năng kết hợp của hội chứng Edwards và hội chứng Patau. Bạn sẽ được cung cấp cùng một lựa chọn sàng lọc nếu bạn có thai đôi giống như khi bạn mang thai một bé. Xét nghiệm sàng lọc có thể ít chính xác hơn khi mang thai đôi. Nữ hộ sinh sẽ giúp bạn hiểu được ý nghĩa của việc này và hỗ trợ bạn quyết định liệu chọn lựa làm thêm các xét nghiệm khác có phù hợp cho bạn và bé hay không.



Điều gì xảy ra nếu tôi chọn sàng lọc hội chứng Down và/hoặc hội chứng Edwards và hội chứng Patau?

Có thể bạn đã chọn chỉ sàng lọc hội chứng Down, hội chứng Edwards và hội chứng Patau, hoặc tất cả ba tình trạng. Bạn sẽ chỉ nhận được kết quả mà bạn đã yêu cầu.

Nếu tôi nhận được kết quả ít khả năng

Hầu hết phụ nữ sẽ có được kết quả ít khả năng. Điều này có nghĩa là ít có khả năng bé của bạn bị một trong các tình trạng này. Điều này thường có nghĩa là bé có khả năng thấp hơn 1 trong 150 là có một trong các tình trạng này.

Nếu xét nghiệm sàng lọc cho thấy khả năng bé bị hội chứng Down, hội chứng Edwards hoặc hội chứng Patau ở mức thấp, bạn sẽ không được đề nghị làm xét nghiệm thêm nữa.

Thực tế



Hơn 95% kết quả xét nghiệm sàng lọc cho thấy khả năng trẻ bị hội chứng Down, hoặc hội chứng Edwards hoặc hội chứng Patau ở mức thấp. Điều này không có nghĩa là hoàn toàn không có khả năng bé bị một trong những tình trạng này, mà chỉ là ít khả năng.

Nếu tôi nhận được kết quả có khả năng cao hơn

Nếu bạn nhận được kết quả có khả năng cao hơn, điều đó không có nghĩa là bé chắc chắn có một trong những tình trạng đó nhưng có nhiều khả năng xảy ra hơn. Điều này thường có nghĩa là bé có khả năng cao hơn 1 trong 150 là có một trong các tình trạng này.

Bạn có thể nhận được kết quả khả năng cao hơn đối với một trong các tình trạng bệnh nhưng em bé có thể mắc một tình trạng bệnh khác. Có một khả năng rất nhỏ là bạn có thể nhận được kết quả khả năng mắc hội chứng Down cao hơn, nhưng có thể em bé thực sự mắc hội chứng Patau.

Nếu bạn nhận được kết quả khả năng rất cao (từ '1 trong 2' đến '1 trong 10') cho hội chứng Edwards hoặc hội chứng Patau, NIPT sẽ kém chính xác hơn và có thể ảnh hưởng đến lựa chọn sàng lọc tiếp theo của bạn.

Tôi nhận kết quả có khả năng cao hơn, điều gì sẽ xảy ra tiếp theo?

Nữ hộ sinh sẽ thảo luận về kết quả của bạn với bạn và giải thích ý nghĩa của chúng. Sau đó, họ sẽ cho bạn biết lựa chọn tiếp theo của bạn. Bạn sẽ được dành thời gian suy nghĩ kỹ về lựa chọn của mình và đưa ra quyết định phù hợp nhất với bạn và bé. Bạn không cần phải đưa ra bất kỳ quyết định nào ngay lập tức.

Sau khi nhận được kết quả có khả năng cao hơn, bạn sẽ được cung cấp lựa chọn:

- không làm thêm xét nghiệm
- làm thêm xét nghiệm sàng lọc (xét nghiệm tiền sản không xâm lấn, được gọi là NIPT)
- xét nghiệm chẩn đoán (lấy mẫu nhung mao màng đệm (CVS) hoặc phương pháp chọc ối).

Thông tin thêm

Trang 44 và 45 có một danh sách các tổ chức mà bạn có thể tìm thêm thông tin và hỗ trợ sau khi có kết quả sàng lọc dương tính.

Xét nghiệm tiền sản không xâm lấn (NIPT)

NIPT là xét nghiệm máu chính xác hơn đối với những phụ nữ nhận được kết quả có khả năng cao hơn từ lần sàng lọc trước đó cho hội chứng Down và/hoặc hội chứng Edwards và hội chứng Patau.

Không có xét nghiệm sàng lọc nào chính xác 100%, do đó NIPT không thể xác định liệu con bạn có bị một trong các tình trạng trên không.

Giống như các xét nghiệm sàng lọc thai kỳ khác, xét nghiệm này hoàn toàn an toàn và sẽ không gây hại cho bạn hay cho con của bạn.

NIPT sẽ cung cấp kết quả về cả ba tình trạng. Bạn không thể chọn sàng lọc chỉ hội chứng Down, hoặc chỉ hội chứng Edwards và hội chứng Patau, giống như lần sàng lọc trước đó.

Cách thức hoạt động của NIPT

Trong thời gian mang thai, nhau thai sẽ tiết ra một số ADN vào máu của bạn, vì vậy máu của bạn có cả ADN của bạn và một số ADN từ nhau thai. Đây là những gì NIPT đo lường. Nếu NIPT phát hiện nhiều ADN hơn dự kiến đối với nhiễm sắc thể 21, 18 hoặc 13 trong máu của bạn thì có thể có nghĩa là con bạn có một trong các tình trạng.

NIPT sẽ không được sử dụng để tìm các tình trạng sức khỏe khác hoặc nhiễm sắc thể khác, hoặc giới tính của bé, như một phần của sàng lọc thai kỳ của NHSScotland.

Nếu bạn không muốn đi thẳng vào thực hiện xét nghiệm chẩn đoán, kết quả NIPT của bạn có thể giúp bạn quyết định có thực hiện hay không. Nó cũng có thể giúp bạn chuẩn bị cho sự ra đời của bé mà có thể cần sự chăm sóc và hỗ trợ bổ sung.

Nếu bạn nhận được kết quả khả năng xảy ra rất cao (từ '1 trong 2' đến '1 trong 10') từ lần xét nghiệm sàng lọc đầu tiên, bạn nên trao đổi với chuyên gia chăm sóc sức khỏe về các lựa chọn của mình. Điều này là do NIPT kém chính xác hơn khi bạn nhận được kết quả khả năng rất cao mắc hội chứng Edwards hoặc hội chứng Patau.

Kết quả ít khả năng

Hầu hết phụ nữ làm xét nghiệm NIPT sẽ có được kết quả ít khả năng. Điều này có nghĩa là ít có khả năng bé của bạn bị một trong các tình trạng này. Nếu bạn nhận được kết quả này, bạn sẽ không được cung cấp thêm bất kỳ xét nghiệm nào về các tình trạng này.

Có một khả năng nhỏ là bạn có thể nhận được kết quả ít khả năng và con bạn bị một trong những tình trạng này. Đây được gọi là âm tính giả. Nữ hộ sinh sẽ có thể cung cấp cho bạn thêm thông tin về vấn đề này.

Kết quả khả năng cao

Nếu bạn nhận được kết quả NIPT khả năng cao, điều đó không có nghĩa là bé chắc chắn có một trong những tình trạng đó nhưng có nhiều khả năng xảy ra. Bạn sẽ được cung cấp xét nghiệm chẩn đoán có thể cho bạn biết rõ ràng nếu con bạn có một trong các tình trạng này. Dù bạn chọn thế nào, các chuyên gia y tế sẽ cung cấp cho bạn thông tin và hỗ trợ.

Có một khả năng nhỏ là bạn có thể nhận được kết quả khả năng cao và con bạn không bị một trong những tình trạng này. Đây được gọi là dương tính giả.

Không có kết quả

NIPT đôi khi không thể cho kết quả nếu không có đủ ADN trong mẫu máu hoặc có vấn đề kỹ thuật với việc xét nghiệm. Nếu bạn không nhận được kết quả, bạn có thể chọn lặp lại NIPT, đi thẳng đến xét nghiệm chẩn đoán hoặc không làm thêm xét nghiệm nào khác.

NIPT chính xác đến mức nào?

Nếu bạn nhận được kết quả có nhiều khả năng xảy ra là con bạn có một trong những tình trạng này, điều này sẽ được xác nhận trong con bạn:

- 91 lần trên 100 lần bị hội chứng Down
- 84 lần trên 100 lần bị hội chứng Edwards
- 87 lần trên 100 lần bị hội chứng Patau.

Nghiên cứu cho thấy NIPT có thể phát hiện ra trẻ bị hội chứng Down tốt hơn là phát hiện trẻ bị hội chứng Edwards hoặc hội chứng Patau. Điều này có thể là do trẻ bị hội chứng Edwards hoặc hội chứng Patau có thể nhỏ hơn và có nhau thai nhỏ hơn. Điều này có thể có ý nghĩa có thể tìm thấy ít ADN từ nhau thai hơn trong dòng máu của bạn

NIPT chính xác hơn đối với phụ nữ đã có kết quả có khả năng cao hơn từ lần xét nghiệm sàng lọc đầu tiên của họ. Tuy nhiên, không có xét nghiệm sàng lọc nào chính xác 100%.

NIPT có thể chính xác đối với trường hợp mang thai đôi giống như khi bạn đang mang thai một bé. NIPT có thể ít chính xác hơn trong trường hợp mang thai đôi không giống nhau vì có hai nhau thai giải phóng ADN của chúng. Có thể không biết được bạn đang mang thai đôi loại nào.

NIPT không phù hợp cho tất cả mọi người. Nữ hộ sinh sẽ giải thích cho bạn nếu có lý do khiến bạn không thể thực hiện NIPT, chẳng hạn như nếu gần đây bạn vừa được truyền máu, bị ung thư hoặc mắc một bệnh liên quan đến nhiễm sắc thể 21, 18 hoặc 13.

Xét nghiệm chẩn đoán



Những xét nghiệm này được cung cấp cho phụ nữ có xét nghiệm sàng lọc cho thấy họ có khả năng cao hơn là người mang (hoặc có) hồng cầu hình liềm hoặc thalassaemia. Hoặc con họ có nguy cơ cao hơn mắc hội chứng Down, hội chứng Edwards hoặc hội chứng Patau.

Có hai loại xét nghiệm chẩn đoán: Lấy mẫu nhung mao màng đệm (CVS) và phương pháp chọc ối.

Xét nghiệm chẩn đoán có thể cho bạn biết chắc chắn liệu con bạn có một trong các tình trạng này hay không.

Các xét nghiệm chẩn đoán làm tăng nguy cơ sẩy thai.

Điều rất quan trọng là bạn biết **rằng bạn có lựa chọn làm hay không làm xét nghiệm chẩn đoán.**

Chuyên gia sức khỏe của bạn sẽ trao đổi với bạn và trả lời mọi câu hỏi của bạn. Họ sẽ hỗ trợ bạn đưa ra quyết định phù hợp với bạn. Các nguồn thông tin và hỗ trợ khác được liệt kê ở cuối tập sách này.

Xét nghiệm chẩn đoán thường không được khuyến nghị sau 22 tuần của thai kỳ.

CVS (lấy mẫu nhung mao màn đệm)

CVS có thể được thực hiện từ 11 tuần của thai kỳ. Thông thường chỉ được cung cấp ở trung tâm chuyên khoa.

Với sự trợ giúp của chụp siêu âm, bác sĩ chuyên khoa (bác sĩ khoa sản) sẽ dẫn hướng một kim nhỏ qua bụng của bạn và lấy một mẫu mô nhỏ từ nhau thai.

Nhiễm sắc thể từ nhau thai có thể được tính từ mẫu. CVS không cho ra kết quả rõ ràng trong khoảng hai mẫu trong mỗi 100 mẫu. Nếu điều này xảy ra, bạn có thể được đề nghị làm lại xét nghiệm. Bác sĩ sản khoa sẽ giúp bạn hiểu ý nghĩa của kết quả.



là gì?

Nhau thai

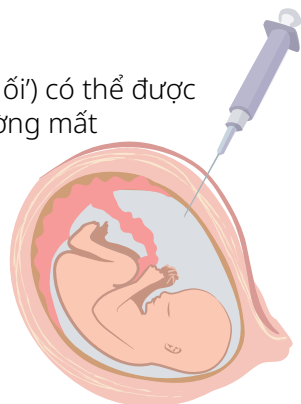
Nhau thai nằm trong tử cung của bạn. Nó liên kết máu của bạn với bé và cung cấp chất dinh dưỡng.

Phương pháp chọc ối

Phương pháp chọc ối (bạn có thể gọi tắt là 'chọc ối') có thể được thực hiện sau 15 tuần thai kỳ. Quá trình này thường mất khoảng 10 phút.

Chụp siêu âm sẽ kiểm tra vị trí của bé trong tử cung. Bác sĩ chuyên khoa (bác sĩ sản khoa) sẽ dẫn hướng một kim nhỏ thông qua bụng vào trong tử cung của bạn.

Sau đó bác sĩ có thể lấy mẫu dịch bao quanh bé (gọi là nước ối).



Nhiễm sắc thể của bé có thể được tính từ mẫu. Phương pháp chọc ối không cho ra kết quả rõ ràng trong khoảng một trong mỗi 100 mẫu. Nếu điều này xảy ra, bạn có thể được đề nghị làm lại xét nghiệm.

Giới thiệu đến nhóm y học bào thai

Chuyên gia sức khỏe của bạn có thể giới thiệu bạn đến nhóm y học bào thai.

Nhóm gồm có bác sĩ chuyên khoa, nữ hộ sinh và các chuyên gia y tế khác. Nhóm, có thể đặt tại một bệnh viện khác, có thể cung cấp cho bạn các xét nghiệm thêm và sẽ cung cấp thông tin và lời khuyên về bất kỳ vấn đề sức khỏe nào, tình trạng nhiễm sắc thể hoặc khuyết tật mà bạn hoặc con bạn có thể có. Bạn thường có thể lấy lịch hẹn trong vòng vài ngày.

Kiểm tra chẩn đoán an toàn như thế nào?

CVS và chọc ối không an toàn hoàn toàn, nhưng chúng là cách duy nhất để biết chắc liệu con bạn có bị bệnh hay không. Đó là lựa chọn của bạn và các chuyên gia sức khỏe sẽ hỗ trợ bạn bất kỳ điều gì bạn quyết định.

Hỗ trợ

Các tổ chức được liệt kê ở mặt sau của cuốn sách nhỏ này cũng có thể cung cấp thêm thông tin và hỗ trợ.

Kiểm tra chẩn đoán có một số rủi ro. Cứ khoảng 1 trong mỗi 200 (0.5%) phụ nữ có xét nghiệm chẩn đoán sẽ bị sảy thai do xét nghiệm. Nguy cơ có thể cao hơn trong trường hợp mang thai đôi.



Các xét nghiệm chẩn đoán có gây đau không?

Nhiều phụ nữ thấy khó chịu, đôi khi đau đớn.

Một vài tình trạng khó chịu ở bụng dưới trong vài ngày là bình thường và bạn có thể uống paracetamol. Bạn nên giữ tinh thần thoải mái và tránh tập luyện nặng trong một hoặc hai ngày sau đó. Nếu tình trạng khó chịu tiếp tục xảy ra, hoặc nếu bạn có bất kỳ lo lắng nào khác, vui lòng liên hệ với nữ hộ sinh.



Điều gì sẽ xảy ra nếu xét nghiệm chẩn đoán tìm thấy một tình trạng?

Nếu xét nghiệm chẩn đoán cho thấy bé của bạn bị một trong những tình trạng này, nữ hộ sinh hoặc bác sĩ sản khoa sẽ thảo luận về kết quả của bạn với bạn và cho bạn thời gian để hiểu ý nghĩa của nó.

Một số bố mẹ có thể quyết định tiếp tục mang thai, trong khi một số khác lại cảm thấy rằng việc chấm dứt thai kỳ là đúng với họ. Chỉ có bạn mới có thể quyết định điều gì là tốt nhất cho bạn và gia đình của bạn.

Nữ hộ sinh cũng có thể cho bạn biết thông tin về tổ chức có thể giúp cung cấp hỗ trợ về mặt cảm xúc và hỗ trợ thiết thực.

Chúng tôi làm gì với thông tin của bạn?

Chúng tôi lưu giữ hồ sơ thông tin sàng lọc cá nhân của bạn, bao gồm cả kết quả xét nghiệm. Thông tin sức khỏe cá nhân của bạn sẽ được giữ kín, có nghĩa là thông tin này chỉ được chia sẻ với các nhân viên khác có liên quan đến việc chăm sóc bạn. Chúng tôi thường xuyên xem xét những gì chúng tôi làm để đảm bảo rằng chúng tôi cung cấp dịch vụ tốt nhất có thể.

Kết quả của một số sàng lọc và xét nghiệm trong thai kỳ được chia sẻ với Public Health Scotland (Cơ quan Sức khỏe Cộng đồng Scotland), một bộ phận của NHS. Cơ quan Sức khỏe Cộng đồng Scotland sử dụng thông tin này để hỗ trợ việc theo dõi liên tục và cải thiện hoạt động sàng lọc thai kỳ. Để biết thêm thông tin, hãy truy cập **www.publichealthscotland.scot/our-privacy-notice**

Trẻ sơ sinh mắc một số bệnh được sàng lọc trong thai kỳ sẽ được đưa vào sổ đăng ký an toàn về tình trạng bẩm sinh và hiếm gặp do Public Health Scotland (Cơ quan Sức khỏe Cộng đồng Scotland) duy trì. Sổ đăng ký này theo dõi số lượng trẻ sơ sinh mắc những tình trạng này và hỗ trợ việc lập kế hoạch cũng như cải thiện sức khỏe, chăm sóc và các dịch vụ công cộng khác. Có thể tìm thấy thông tin về sổ đăng ký tại **www.publichealthscotland.scot/cardriss**

Bạn có quyền truy cập và sử dụng thông tin y tế cá nhân của mình. Để biết thêm thông tin về các quyền của bạn và cách thức NHS sử dụng thông tin cá nhân về bạn, hãy liên hệ với số điện thoại thông tin miễn phí của NHS theo số **0800 22 44 88** (điện thoại cho người khiếm thính – textphone – **18001 0800 22 44 88**) hoặc truy cập **www.nhsinform.scot/confidentiality** và **www.nhsinform.scot/data-protection**

Thông tin và hỗ trợ

Thông tin về các xét nghiệm sàng lọc khi mang thai có thể quá tải đối với bạn. Vui lòng trao đổi với chuyên gia sức khỏe của bạn nếu bạn có bất kỳ thắc mắc hoặc lo ngại nào.

Bạn có thể hỏi họ tổ chức nào có thể cung cấp cho bạn sự hỗ trợ phù hợp với bạn và gia đình của bạn. Các thông tin liên hệ sau đây có thể hữu ích.

NHS inform

Để biết thông tin về các xét nghiệm sàng lọc trong thai kỳ, vui lòng truy cập www.nhsinform.scot/pregnancyscreening hoặc điện thoại: **0800 22 44 88 (textphone: 18001 0800 22 44 88)**

Contact (Liên hệ)

Cung cấp thông tin và hỗ trợ cho cha mẹ và người chăm sóc trẻ em có nhu cầu bổ sung hoặc khuyết tật.

Điện thoại: **0808 808 3555**
(thoại và nhắn tin) hoặc truy cập:
<http://contact.org.uk>

Kết quả và lựa chọn tiền sản (ARC)

Cung cấp thông tin và hỗ trợ cho cha mẹ đưa ra quyết định về xét nghiệm tiền sản và có nên tiếp tục mang thai hay kết thúc thai kỳ. Điện thoại: **0207 713 7486** từ di động hoặc truy cập: www.arc-uk.org

Down's Syndrome Scotland (Hội chứng Down Scotland)

Hỗ trợ các cặp đôi đang mang thai và những người lần đầu làm bố mẹ trên khắp Scotland đưa ra quyết định sáng suốt bằng cách cung cấp thông tin cập nhật, chính xác và cân bằng về những người sống với hội chứng Down. Điện thoại **0300 030 2121** hoặc truy cập: www.dsscotland.org.uk

Positively UK

Cung cấp nhiều dịch vụ hỗ trợ đồng đẳng, tư vấn, thông tin và vận động cho đàn ông và phụ nữ dương tính với HIV.

Điện thoại: **0207 713 0444**

<http://positivelyuk.org>

Waverley Care

Cung cấp sự chăm sóc và hỗ trợ cho những người sống chung với HIV và viêm gan siêu vi C và các bạn đời, gia đình và người chăm sóc của họ.

Điện thoại: **0131 558 1425**

www.waverleycare.org

SOFT UK

Hỗ trợ các gia đình bị ảnh hưởng bởi hội chứng Patau, hội chứng Edwards và các rối loạn liên quan.

Điện thoại: **0300 102 7638**

www.soft.org.uk

Spina Bifida Hydrocephalus Scotland

Dịch vụ hỗ trợ gia đình dành cho những người bị ảnh hưởng bởi tật nứt đốt sống, tràn dịch não và tình trạng quan hệ thân thuộc.

Đường dây trợ giúp: **0345 521 1300**

www.sbhscotland.org.uk

UK Thalassaemia Society (Hiệp hội Thalassaemia Anh Quốc)

Điện thoại: **0208 882 0011**

<http://ukts.org>

Sickle Cell Society (Hiệp hội bệnh hồng cầu hình liềm)

Hiệp hội bệnh hồng cầu hình liềm hỗ trợ và đại diện cho những người bị ảnh hưởng bởi chứng bệnh hồng cầu hình liềm để cải thiện chất lượng cuộc sống tổng thể của họ.

Điện thoại: **0208 961 7795**

www.sicklecellsociety.org

British Pregnancy Advisory Service (Dịch vụ tư vấn thai kỳ Anh Quốc - BPAS)

BPAS giúp phụ nữ mang thai ngoài dự kiến hoặc mang thai nhưng chọn không tiếp tục.

Điện thoại: **0345 730 4030**

Email: info@bpas.org

www.bpas.org



Bản dịch



Bản dễ đọc



Ngôn ngữ ký
hiệu Anh



Bản ghi âm



Bản in Khở
rộng



Chữ nổi
Braille

Để biết thêm thông tin, hoặc để nhận bản dịch và các định dạng khác:



www.nhsinform.scot/otherformatspregnancyscreening



phs.otherformats@phs.scot



0131 314 5300



Quét tôi

Public Health Scotland (Cơ quan Sức khỏe Cộng đồng Scotland) là cơ quan quốc gia của Scotland nhằm cải thiện và bảo vệ sức khỏe và hạnh phúc của người Scotland.

© Public Health Scotland 2024

OGL

Ấn phẩm này được cấp phép để sử dụng lại theo giấy phép Chính phủ Mở v3.0. Để biết thêm thông tin, hãy truy cập

www.publichealthscotland.scot/ogl

www.publichealthscotland.scot