Chương Trình Khám Dò Tìm Tiền Sản California

Kết quả thử nghiệm dò tìm của quý vị là:

"DƯƠNG TÍNH do Có Nhiều Chất Dịch Sau Cổ Thai Nhi (Large Nuchal Translucency)"

Điều này có nghĩa là thai nhi có rủi ro cao bị khuyết tật bẩm sinh.

Positive Lg NT

Một phần của chăm sóc tiền sản, là quý vị được thử nghiệm dò tìm ở Thai Kỳ Ba Tháng Thứ Nhất hoặc Thứ Hai. Điều này bao gồm:

- thử máu và
- siêu âm chất dịch sau cổ thai nhi

Kết quả dò tìm sẽ cho quý vị biết mức ***rủi ro,*** hay xác suất, thai nhi (đứa bé chưa sinh) có thể bị vài khuyết tật bẩm sinh. Thí dụ, mức rủi ro là 1 trên 40, hay 1 trên 5,000.

Kết quả dò tìm của quý vị là:
"Dương tính – Có Nhiều Chất Dịch Sau Cổ Thai Nhi (Nuchal Translucency, hay NT)".
Đo chất dịch sau cổ thai nhi là loại siêu âm đặc biệt đo độ dày ở phía sau cổ của thai nhi. NT to có nghĩa là thai nhi có rủi ro bị dị dạng nhiễm sắc thể hoặc bệnh tim cao.

Khi thai nhi có NT to thì xác suất bị dị dạng nhiễm sắc thể cao hơn 1 trên 5

Nhiễm sắc thể là loạt thông tin về gen có trong mỗi tế bào cơ thể. Khuyết tật bẩm sinh có thể xảy ra khi có quá ít hay quá nhiều nhiễm sắc thể.

Các dị dạng thông thường về nhiễm sắc thể là:

Hội chứng Turner: Bệnh này khiến cho cơ thể bị lùn, cổ ngắn, gây ra những vấn đề về tim và sinh sản. Bệnh ảnh hưởng đến thai nhi nữ và do thiếu nhiễm sắc thể X gây ra.

Hội chứng Down: Bệnh này làm chậm phát triển tâm thần và gây ra một số vấn đề sức khỏe nghiêm trọng. Hội chứng Down là do có thêm nhiễm sắc thể 21.

Trisomy 18: Bệnh này làm chậm phát triển tâm thần nặng và một số vấn đề sức khỏe rất nghiêm trọng. Trisomy 18 là do có thêm nhiễm sắc thể 18.

NT to ở thai nhi cũng có nghĩa là rủi ro bị bệnh tim cao. Điều này có thể liên quan đến mạch máu của tim hay chính trái tim.

Vì NT của thai nhi bị to...

Bác sĩ sẽ giới thiệu quý vị đến cố vấn di truyền và thử nghiệm chẩn đoán tại Trung Tâm Chẩn Đoán Tiền Sản (Prenatal Diagnosis Center, hay PDC). Các thử nghiệm đặc biệt sẽ cho quý vị biết có những bất thường như hội chứng Turner, hội chứng Down, Trisomy 18, hoặc bệnh tim hay không.

Các dịch vụ khám theo dõi này có miễn phí tại PCD được tiểu bang phê chuẩn.

Dịch Vụ Khám Theo Dõi	Thời Gian Thực Hiện
Cố vấn di truyền	Buổi hẹn đầu tiên
Thử Màn Đệm (Chorionic Villus Sampling, hay CVS)	Thai kỳ ba tháng đầu
Siêu âm	Thai kỳ ba tháng thứ nhất và thứ hai
Thử nước ối bào thai	Thai kỳ ba tháng thứ nhì

Quý vị có thể nhận hay từ chối bất cứ dịch vụ khám theo dõi nào.

Cố vấn di truyền là dịch vụ đầu tiên

Vị cố vấn di truyền sẽ cho quý vị biết kết quả dò tìm và ý nghĩa của kết quả đó. Vị này cũng sẽ duyệt xét tiểu sử sức khỏe của gia đình quý vị. Cố vấn sẽ cho quý vị biết về thử nghiệm theo dõi dành cho quý vị. **Bất cứ lúc nào quý vị cũng có thể từ chối bất cứ dịch vụ hay thử nghiệm nào.** Nhớ hỏi cố vấn nếu quý vị có bất cứ thắc mắc nào.

Cố vấn sẽ giải thích rằng quý vị có thể lấy vài lựa chọn thử nghiệm: CVS, siêu âm, thử nước ối
sẽ được trình bày ở trang kế tiếp.

Thử Màn Đệm (Chorionic Villus Sampling, hay CVS)

Chỉ có thể thực hiện thử nghiệm chẩn đoán này vào lúc mới có thai, **từ 10 đến 14 tuần.** Thử nghiệm này sẽ lấy một vài tế bào từ nhau thai (trong tử cung), dùng một cây kim hay ống rất nhỏ. Thử nghiệm này không đụng đến thai nhi. Tế bào từ nhau thai có chứa nhiễm sắc thể giống như ở thai nhi. Các nhiễm sắc thể sẽ được đếm và xét nghiệm.

CVS sẽ cho biết là thai nhi có bị di dạng nhiễm sắc thể như hội chứng Turner, hội chứng Down hay Trisomy 18 hay không. CVS được xem là thử nghiệm an toàn khi được các chuyên gia y tế tại Trung Tâm Chẩn Đoán Tiền Sản do tiểu bang phê chuẩn thực hiện. Rủi ro bị sẩy thai do CVS rất nhỏ – chưa đến 1%.

Sau khoảng hai tuần sẽ có kết quả CVS.

Siêu âm tại Trung Tâm Chẩn Đoán Tiền Sản do Tiểu Bang Phê Chuẩn

Thử nghiệm này còn được gọi là siêu âm đồ. Siêu âm cao độ này sẽ được thực hiện vào thai kỳ ba tháng thứ nhất và thứ hai. Đây là hình siêu âm thai nhi được rọi rất chi tiết do các bác sĩ được đào tạo đặc biệt. Hình có thể tìm ra một số khuyết tật bẩm sinh.

Quý vị có thể yêu cầu siêu âm cao độ ngay cả khi từ chối làm CVS hay thử nước ối.

Thử nước ối lúc 15 – 24 tuần

Thử nghiệm chẩn đoán rút ra một ít nước ối quanh thai nhi. Một cây kim nhỏ được dùng để rút nước ối ra. Khi rút nước ối thì không đụng đến thai nhi. Nước ối này có các tế bào từ thai nhi. Các nhiễm sắc thể trong những tế bào này sẽ được đếm và xem xét.

Thử nước ối sẽ cho biết là thai nhi có bị di dạng nhiễm sắc thể như hội chứng Turner, hội chứng Down hay Trisomy 18 hay không. Thử nước ối được xem là thử nghiệm an toàn khi được các chuyên gia y tế tại Trung Tâm Chẩn Đoán Tiền Sản do tiểu bang phê chuẩn thực hiện. Rủi ro bị sẩy thai do rút nước ối rất nhỏ – chưa đến 1%.

Sau 2 tuần sẽ có kết quả thử nước ối.

Nếu có rút máu trong thai kỳ ba tháng thứ nhất, tôi có cần cho rút mẫu máu khác không?

Bệnh nhân hay bác sĩ của họ có thể rút thêm máu vào thai kỳ ba tháng thứ hai. Vì đo NT to nên kết quả dò tìm vẫn là dương tính. Việc mang thai vẫn bị xem là có rủi ro bị dị dạng nhiễm sắc thể và bệnh tim cao.

Nếu phát hiện dị dạng nhiễm sắc thể thì sao?

Bác sĩ hay cố vấn di truyền sẽ cho quý vị biết về tình trạng của thai nhi. Thỉnh thoảng, khuyết tật bẩm sinh rất nghiêm trọng và thai nhi có thể chết. Đôi khi thai nhi sinh ra bị chậm phát triển tâm thần hay thể xác. Và đôi khi khuyết tật bẩm sinh rất nhẹ. Có cố vấn và chương trình đặc biệt khắp California để giúp cha mẹ và trẻ em đạt được hết khả năng mình.

Nếu phát hiện bị bệnh tim thì sao?

Bác sĩ sẽ cho quý vị biết về bất cứ bệnh tim nào. Một số khuyết tật có thể nhẹ và số khác thì lại nặng. Việc chữa trị thường bao gồm thuốc và phẫu thuật.

Lựa chọn

Sự lựa chọn nên tiếp tục hay chấm dứt thai kỳ sẽ được bàn thảo trong lúc cố vấn. Quyết định này hoàn toàn tùy vào quý vị.

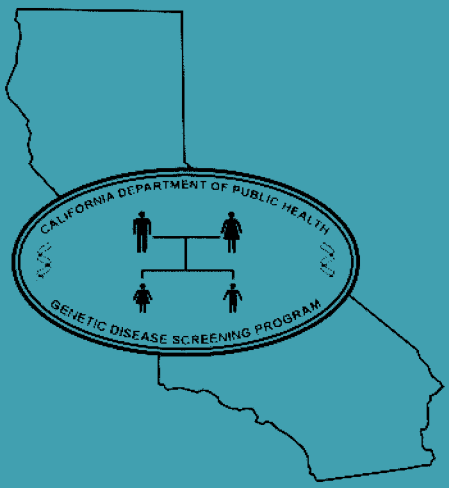
Chương Trình Khám Dò Tìm Tiền Sản của California không trả cho bất cứ dịch vụ y tế nào khác sau những lần thử nghiệm theo dõi và cố vấn. Có giới thiệu đến chăm sóc y tế và dịch vụ hỗ trợ dành cho cha mẹ và các gia đình thông qua Trung Tâm Chẩn Đoán Tiền Sản.

Xin nhớ:
"Kết Quả Dương Tính" không phải lúc nào cũng có nghĩa là bị khuyết tật bẩm sinh. Đôi khi tất cả các thử nghiệm chẩn đoán đều bình thường và thai nhi khỏe mạnh.

Chương Trình Khám Dò Tìm Tiền Sản California

Sở Y Tế Công Cộng California
(California Department of Public Health)
Chương Trình Khám Dò Tìm Bệnh Di Truyền
(Genetic Disease Screening Program)
850 Marina Bay Parkway, F175
Richmond, CA 94804
866-718-7915 (Miễn phí)

Muốn biết thêm thông tin, xin xem trang mạng của chúng tôi:
www.cdph.ca.gov/programs/pns



3/2011