

# NIPT

Xét nghiệm di truyền tiền sản không xâm lấn

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



Chi tiết tại trang web

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

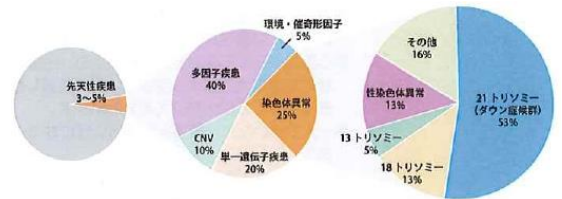
- NIPT là xét nghiệm nhằm kiểm tra xem em bé trong bụng có khả năng bị bất thường nhiễm sắc thể hay không.
- Đối tượng xét nghiệm là các bệnh do bất thường nhiễm sắc thể Trisomi 21, Trisomi 18, Trisomi 13.
- Lấy 10 - 20ml máu từ thai phụ đang mang thai sau 9 - 10 tuần và phân tích cfDNA (nhiễm sắc thể 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 chạt kín 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.
- “Trisomy” 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.

## 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 NST (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 NST

- 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

출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
35	1/338	1/3600	1/5300
40	1/84	1/740	1/1400
45	1/30		

Hình ảnh: Tỷ lệ sinh ra trẻ bị bệnh do NST theo từng độ tuổi của người mẹ tại thời điểm sinh

## 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 cho trẻ và cha mẹ  
<https://fetalhotline.fab-support.org/>

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:

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.

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:

## 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.

## 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..

## 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..

## 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 20%.
  - 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 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



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



Dự án Yokohama  
<https://livingwds.info/>



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



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



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>

Đặc điểm bệnh thuộc đối tượng xét nghiệm