



Dò Tìm Trước về Bội Chỉnh (Aneuploidy) bằng DNA Ngoại Tế Bào

Hướng dẫn thử nghiệm trong khi mang thai

Tại Trung Tâm Y Khoa Trường University of Washington, chúng tôi hợp tác với các bệnh nhân và gia đình của họ để thực hiện sự quyết định về việc chăm sóc sức khỏe.

Tài liệu này cho biết những điều để giúp quý vị quyết định nếu muốn làm thử nghiệm dò tìm trước về bội chỉnh (aneuploidy) hay không. Quý vị được tùy ý quyết định về việc này. Một số người không cho rằng thử nghiệm này là có ích. Quý vị có thể từ chối làm thử nghiệm này bất cứ lúc nào.

Tài liệu này giải thích về thử nghiệm dò tìm và một số từ ngữ y khoa. Hãy nói chuyện với chuyên viên chăm sóc sức khỏe của quý vị để tìm hiểu thêm.

Dò tìm trước về bội chỉnh (aneuploidy) bằng DNA ngoại tế bào là gì?

Thử nghiệm dò tìm trước về bội chỉnh (aneuploidy) bằng DNA ngoại tế bào được thực hiện bằng cách lấy máu từ cánh tay của quý vị. Thử nghiệm này có thể bắt đầu từ tuần thứ 10 của thai kỳ. Thử nghiệm này dò tìm để phát hiện một số bệnh ở thai nhi của quý vị có liên quan đến *nhiễm sắc thể*. Nhiễm sắc thể là các “bộ” DNA ở trong tế bào của chúng ta.

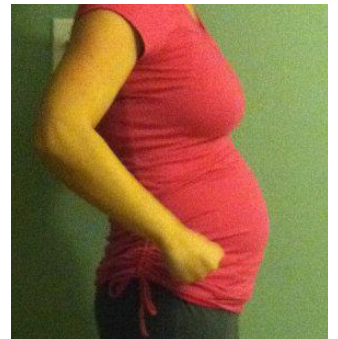
DNA là *deoxyribonucleic acid*, phân tử mang các chỉ tiết di truyền từ thế hệ này qua thế hệ sau. Hầu hết DNA của chúng ta ở bên trong các tế bào của cơ thể. *DNA ngoại tế bào* không ở bên trong tế bào. Tất cả mọi người đều có một số DNA ngoại tế bào trong máu. Khi mang thai, hầu hết DNA ngoại tế bào là của quý vị, nhưng có một số là của thai nhi.

Trong thử nghiệm này, phòng thí nghiệm tính tổng lượng DNA ngoại tế bào từ nhiễm sắc thể 21, 18, 13, và X trong máu của quý vị. Nếu có số lượng DNA bất thường từ một trong những nhiễm sắc thể này trong máu của quý vị, thai nhi có nhiều nguy cơ bị dư nhiễm sắc thể đó.

Bội chỉnh (aneuploidy) là gì?

Bội chỉnh (aneuploidy) là khi một người nào đó có dư hoặc thiếu một số nhiễm sắc thể.

Hầu hết mọi người đều có 2 phần của mỗi nhiễm sắc thể trong số 23 nhiễm sắc thể khác nhau, tổng cộng là 46. *Dư nhiễm sắc thể* là khi có 3 phần của một nhiễm sắc thể nào đó trong tất cả các tế bào trong cơ thể. *Thiếu nhiễm sắc thể* là khi chỉ có 1 phần của một nhiễm sắc thể nào đó trong tất cả các tế bào trong cơ thể.



Thử nghiệm dò tìm bội chỉnh có thể bắt đầu vào tuần thứ 10 của thai kỳ.

- **Dư nhiễm sắc thể 21** là khi có 3 phần của nhiễm sắc thể số 21 trong tất cả các tế bào. Đây là nguyên nhân thông thường nhất gây ra căn bệnh di truyền gọi là *hội chứng Down*.
- **Dư nhiễm sắc thể 18** là khi có 3 phần của nhiễm sắc thể số 18 trong tất cả các tế bào. Bệnh này còn gọi là *hội chứng Edward*.
- **Dư nhiễm sắc thể 13** là khi có 3 phần của nhiễm sắc thể số 13 trong tất cả các tế bào. Bệnh này còn gọi là *hội chứng Patau*.
- **Thiếu nhiễm sắc thể X** là khi chỉ có 1 phần của nhiễm sắc thể X. Đây là nguyên nhân thông thường nhất gây ra căn bệnh di truyền gọi là *hội chứng Turner*.

Những lợi ích của thử nghiệm này là gì?

- Đây là thử nghiệm dò tìm chính xác nhất hiện nay dành cho bệnh bội chỉnh nhiễm sắc thể (aneuploidy).
- Làm thử nghiệm này **không** gây nguy hiểm cho thai nhi của quý vị.
- Kết quả bình thường có thể giúp quý vị an tâm và giảm bớt sự lo lắng của quý vị về sức khỏe của thai nhi.

Những hạn chế của thử nghiệm này là gì?

- Thử nghiệm dò tìm trước về bội chỉnh giúp phát hiện **gần như** tất cả các trường hợp bị hội chứng Down, dư nhiễm sắc thể 18, dư nhiễm sắc thể 13, và thiếu nhiễm sắc thể X. **Nhưng, nó sẽ không cho quý vị biết chắc là con của quý vị có bị bệnh gì trong số đó hay không.**
- Rất hiếm khi, có kết quả bất thường, mặc dù thai nhi **không** bị bệnh bội chỉnh nhiễm sắc thể.
- Rất hiếm khi, có kết quả bình thường, mặc dù thai nhi **có** bị bệnh bội chỉnh nhiễm sắc thể.
- Khoảng 1% mẫu máu (1 trong số 100) không thể đọc được. Nếu trường hợp này xảy ra, quý vị sẽ không có được kết quả.
- Thử nghiệm dò tìm trước về bội chỉnh không tìm bắt cứ bệnh nào khác về nhiễm sắc thể, những khuyết tật bẩm sinh khác, hay những bệnh di truyền khác.

Kết quả bình thường nghĩa là gì?

Kết quả bình thường có nghĩa là nguy cơ con của quý vị bị bệnh bội chỉnh nhiễm sắc thể rất **thấp**.

Nếu thử nghiệm này bất thường, làm thế nào để tôi có thể kiểm chứng kết quả?

Nếu quý vị muốn kiểm chứng là con của quý vị bị bệnh bội chỉnh nhiễm sắc thể:

- Trước khi sanh, quý vị có thể làm thử nghiệm *lấy mẫu màng nhau (CVS)* hay *chọc màng ối*. Hãy hỏi xin tài liệu giải thích về những thử nghiệm này.
- Sau khi quý vị sanh, có thể lấy mẫu máu của con quý vị để kiểm tra nhiễm sắc thể của em bé.

Có Thắc Mắc?

Những thắc mắc của quý vị rất quan trọng. Hãy gọi cho bác sĩ hoặc nơi chăm sóc sức khỏe của quý vị nếu quý vị có điều gì thắc mắc hoặc lo ngại.

Y Viện Chẩn Đoán Trong Khi Mang Thai:
206-598-8130

Advanced Aneuploidy Screening with Cell-Free DNA

A guide to prenatal testing

At University of Washington Medical Center, we partner with our patients and families in making decisions about their health care.

This handout gives information to help you decide if you want to have an advanced aneuploidy screening test. Having this test is up to you. Some people do not find this type of test to be helpful. You may refuse testing at any time.

This handout explains the screening test and some medical terms. Talk with your health care provider to learn more.

What is advanced aneuploidy screening with cell-free DNA?

*Advanced aneuploidy screening with cell-free DNA is done using blood drawn from your arm. It can be done starting at 10 weeks of pregnancy. The test screens for specific disorders in your baby that are related to **chromosomes**. Chromosomes are the “packages” of DNA contained in our cells.*

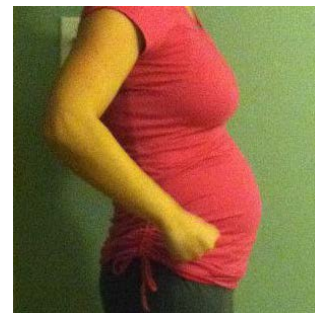
*DNA is **deoxyribonucleic acid**, a molecule that carries genetic information from one generation to the next. Most of our DNA is stored inside the cells of our body. **Cell-free DNA** is not contained within a cell. Everyone has some cell-free DNA in their blood. When you are pregnant, most of the cell-free DNA in your blood is from you, but some is from your fetus.*

In this test, the lab measures the total amount of cell-free DNA from chromosomes 21, 18, 13, and X in your blood. If there is an abnormal amount of DNA from one of these chromosomes in your blood, there is a high chance that your baby has aneuploidy for that chromosome.

What is aneuploidy?

***Aneuploidy** is when a person has extra copies or missing copies of certain chromosomes.*

*Most people have 2 copies each of 23 different chromosomes, for a total of 46. **Trisomy** is when there are 3 copies of a certain chromosome in all of the cells in the body. **Monosomy** is when there is only 1 copy of a certain chromosome in all of the cells in the body.*



Aneuploidy screening can start in the 10th week of pregnancy.

- **Trisomy 21** is when there are 3 copies of the chromosome number 21 in all cells. It is the most common cause of a genetic condition called *Down syndrome*.
- **Trisomy 18** is when there are 3 copies of chromosome 18 in all cells. This condition is also called *Edward syndrome*.
- **Trisomy 13** is when there are 3 copies of chromosome 13 in all cells. This condition is also called *Patau syndrome*.
- **Monosomy X** is when there is only 1 copy of the X chromosome. It is the most common cause of a genetic condition called *Turner syndrome*.

What are the benefits of this test?

- It is the most accurate screening test for aneuploidy available today.
- Taking this test does **not** pose any risk to your fetus.
- Normal results may be reassuring and help lower anxiety you may have about your baby's health.

What are the limitations of this test?

- Advanced aneuploidy screening detects **nearly** all cases of Down syndrome, trisomy 18, trisomy 13, and monosomy X. **But, it will not tell you for sure whether or not your baby has any of these disorders.**
- Rarely, the result will be abnormal, even though the fetus **does not** have aneuploidy.
- Rarely, the result will be normal, even though the fetus **does** have aneuploidy.
- About 1% of blood samples (1 out of 100) cannot be interpreted. If this happens, you will not get a result.
- Advanced aneuploidy screening does not test for any other chromosome disorders, other birth defects, or other genetic conditions.

What does a normal result mean?

A normal result means that the chances of your baby having aneuploidy are very **low**.

If the test is abnormal, how can I confirm the results?

If you want to confirm that your baby has aneuploidy:

- Before you deliver, you can have a *chorionic villus sampling* (CVS) or an *amniocentesis* test. Please ask for handouts that describe these tests.
- After delivery, a small blood sample can be taken from your baby to test your baby's chromosomes.

Questions?

Your questions are important. Call your doctor or health care provider if you have questions or concerns.

Prenatal Diagnosis Clinic:
206-598-8130