

# Thông tin Cần Biết về Thử nghiệm Tiền sinh về Khuyết tật Bẩm sinh

## *Things to Know About Prenatal Testing for Birth Defects*

Hầu hết mọi em bé được sinh ra khỏe mạnh nhưng đôi khi em bé bị khuyết tật bẩm sinh. Khuyết tật bẩm sinh là vấn đề xảy ra trong khi em bé đang phát triển trong cơ thể người mẹ. Khuyết tật có thể nhẹ hay nặng. Có thể ảnh hưởng đến hình dạng bên ngoài, chức năng bộ phận, và sự phát triển thể xác và tâm trí.

Chúng tôi không luôn biết tại sao em bé bị khuyết tật. Đôi khi chúng tôi biết lý do. Em bé có thể bị vấn đề về di truyền, có thể đã tiếp xúc với hoá chất hay vi-rút khi bé còn nằm trong tử cung, hay là do sự kết hợp các yếu tố này. Có nhiều cách xét nghiệm chúng tôi có thể thực hiện trong thai kỳ để biết về sức khỏe của em bé quý vị. **Việc làm xét nghiệm do quý vị tự chọn.**

Quý vị hãy đọc thêm về việc thử nghiệm tiền sản, những điều nên suy nghĩ trước khi làm thử nghiệm, những loại thử nghiệm đang có, ai nên làm thử nghiệm, khi nào nên làm thử nghiệm, và kết quả cho quý vị biết điều gì.

## Những thử nghiệm nào về khuyết tật bẩm sinh?

Bác sĩ quý vị có thể sử dụng những thử nghiệm sàng lọc và chẩn đoán để kiểm tra về một số khuyết tật bẩm sinh cụ thể. Mọi bà bầu sẽ được cung cấp thử nghiệm sàng lọc. Một số phụ nữ sẽ được đề nghị làm thử nghiệm chẩn đoán vì những yếu tố nguy cơ cụ thể.

## Tôi nên làm thử nghiệm không?

Chúng tôi đề nghị là trước khi làm thử nghiệm quý vị nên nghĩ tới điều quý vị sẽ làm dựa theo kết quả. **Việc làm thử nghiệm hay không là lựa chọn của quý vị.**

## Những điều nên hỏi trước thử nghiệm

- Cuộc thử nghiệm sẽ đưa ra thông tin nào cho tôi?
- Thử nghiệm này chính xác đến mức nào?
- Những rủi ro đối với tôi và em bé là gì nếu tôi làm thử nghiệm này?
- Tôi sẽ làm gì với thông tin lấy từ cuộc thử nghiệm?
- Tôi sẽ làm điều gì khác chẳng nếu kết quả của cuộc thử nghiệm không bình thường?
- Tôi sẽ làm những xét nghiệm khác để xác định nếu thực sự có vấn đề không?



## Tôi có thể sẽ làm gì với kết quả?

Một số phụ nữ có thể chọn phá thai nếu em bé bị khuyết tật hay có vấn đề nghiêm trọng. Phần lớn những thử nghiệm được thực hiện sớm trong thai kỳ. Như vậy quý vị sẽ có đủ thời gian để ra quyết định phù hợp cho mình.

Một số phụ nữ muốn chuẩn bị tinh thần lỡ em bé sẽ bị khuyết tật bẩm sinh. Họ muốn biết kết quả thử nghiệm mặc dù họ sẽ không chọn phá thai.

Một số phụ nữ có thể không muốn làm thử nghiệm. Họ biết làm thử nghiệm với kết quả bất thường chỉ làm cho mình lo lắng (không giúp gì hết).

Họ sẵn sàng chăm sóc cho em bé mặc dù nó bị khuyết tật.

## Thử nghiệm Sàng lọc

Thử nghiệm sàng lọc có thể giúp bác sĩ của quý vị biết em bé được khỏe mạnh hoặc có thể bị một số khuyết tật bẩm sinh cụ thể. Việc làm thử nghiệm sàng lọc **không** có rủi ro về thể xác kèm theo cho quý vị hay em bé.

### Siêu âm

Thử nghiệm y tế này cho thấy em bé trong tử cung. Bác sĩ sử dụng làn sóng âm thanh để tạo ra hình ảnh em bé trên màn hình máy siêu âm. Chụp hình siêu âm đưa ra thông tin về sức khỏe em bé và thai kỳ quý vị. Thử nghiệm này có thể cho thấy tim, não và những bộ phận khác đang phát triển thế nào và bất cứ vấn đề gì. Quý vị có thể biết được thông tin vui như giới tính em bé.

- Việc siêu âm có thể thực hiện khoảng tuần thứ 20 trong thai kỳ.
- Chụp hình siêu âm rất an toàn nhưng đôi khi thử nghiệm này không cho thấy vấn đề nào đó em bé đang bị. Nên có lý do về mặt y tế để thực hiện thử nghiệm này.

### Thử nghiệm Máu Sàng lọc

Thử nghiệm máu này sẽ cho bác sĩ biết nếu em bé quý vị khi sinh ra có nguy cơ cao hơn với vấn đề về cột sống hay não hoặc có thể bị hội chứng Down.

Có nhiều loại thử nghiệm máu sàng lọc và kết quả có thể không chính xác/khác nhau. Kết quả thử nghiệm chỉ giúp chúng ta biết những phụ nữ nên thực hiện thử nghiệm chẩn đoán nào để biết nếu có điều không ổn.

**Điều quan trọng là nên bàn thảo với bác sĩ về kết quả.**

- Những thử nghiệm máu này có thể được thực hiện giữa từ tuần thứ 11 đến tuần thứ 22 trong thai kỳ.



## Thử nghiệm về Tình trạng Mang Mầm Bệnh Di truyền

Những thử nghiệm máu này để tìm bệnh di truyền nếu cả cha lẫn mẹ đều có cùng nhau một gen dẫn đến cùng một loại bệnh tật. Những thử nghiệm này xem lại người mẹ có mang mầm bệnh một số bệnh trạng di truyền cụ thể như bệnh xơ hóa nang.

- Thử nghiệm máu này có thể được thực hiện bất cứ lúc nào trong thai kỳ.
- **Nếu quý vị có gen này:** Người phối ngẫu quý vị có thể thử nghiệm để biết nếu em bé có khả năng bị vấn đề do gen gây ra. Cả hai cha mẹ ruột đều phải có gen để em bé mắc rủi ro.

**Hãy bàn với bác sĩ về việc gặp nhà tư vấn chuyên di truyền học. Quý vị có thể tìm hiểu thêm nếu quý vị nghĩ về việc muốn làm xét nghiệm này.**

## Thử nghiệm Sàng lọc DNA Vô Tế bào

Thử nghiệm máu này mới và không được đề nghị cho mọi người. Thử nghiệm này dành cho những phụ nữ có yếu tố gây rủi ro về hội chứng Down hoặc những bệnh trạng di truyền khác.

- Thử nghiệm này có thể được thực hiện từ tuần thứ 10 hoặc sau đó trong thai kỳ.

Các yếu tố rủi ro gồm có:

- Tuổi tác người mẹ hơn 35 tuổi
- Kết quả thử nghiệm máu sàng lọc thông thường cho thấy quý vị có nguy cơ cao
- Kết quả chụp siêu âm cho thấy dấu hiệu sự bất thường nhiễm sắc thể
- Đã từng sanh em bé bị khuyết tật do di truyền

**Hãy bàn thảo với bác sĩ về việc gặp nhà tư vấn chuyên về di truyền học. Quý vị có thể tìm hiểu thêm nếu quý vị nghĩ về việc muốn làm xét nghiệm này.**



### Bệnh xơ hoá nang là gì?

Bệnh xơ hoá nang là bệnh di truyền có thể gây ra vấn đề trong phổi hay bao tử em bé.

### Hội chứng Down là gì?

Hội chứng Down là khuyết tật bẩm sinh trong đó đứa trẻ bị chậm phát triển cả thể chất lẫn tinh thần. Đôi khi đứa trẻ sẽ bị vấn đề tim.

### Không có cách chữa trị hội chứng Down.

Trẻ em bị hội chứng Down có...

- Khuôn mặt tròn
- Mặt hình quả hạt hạnh nhân

Trẻ em bị hội chứng Down có những mức độ về khả năng học tập khác nhau. Tất cả trẻ em này đều có khả năng thể chất và tinh thần chậm hơn.

## Thử nghiệm Chẩn đoán

Những thử nghiệm này có thể cho biết một cách chính xác nếu em bé bị một số khuyết tật bẩm sinh cụ thể.

Chúng tôi có thể đưa ra những thử nghiệm này cho những bà bầu...

- 35 tuổi trở lên
- Có bệnh sử gia đình gồm một số loại khuyết tật bẩm sinh cụ thể
- Có kết quả thử nghiệm sàng lọc hoặc siêu âm không bình thường

## Thử nghiệm Nhung bao Màng đệm

Thử nghiệm này sử dụng một miếng nhỏ lấy từ nhau thai sau khi sinh.

Bác sĩ sẽ đặt ống nhỏ vào trong tử cung thông qua âm đạo. Bác sĩ có thể sử dụng kim chích để lấy miếng nhỏ từ trong tử cung xuyên qua da phía phần bụng dưới.

- Thử nghiệm này có thể được thực hiện từ tuần thứ 10 đến tuần thứ 12 trong thai kỳ.
- Thử nghiệm có nguy cơ gây ra hư thai hoặc nhiễm trùng.

## Thử nghiệm Chọc Màng ối

Thử nghiệm này sử dụng một phần nước ối bao quanh em bé trong tử cung.

Bác sĩ sẽ lấy nước ối từ tử cung ra bằng kim chích. Cây kim được đưa vào trong tử cung xuyên qua da phía phần bụng dưới. Thử nghiệm này sẽ cho biết nếu em bé quý vị bị hội chứng Down hoặc vấn đề di truyền khác.

Vấn đề di truyền được truyền từ cha mẹ đến em bé.

- Thử nghiệm này có thể được thực hiện từ tuần thứ 15 đến tuần thứ 24 trong thai kỳ.
- Thử nghiệm có nguy cơ gây ra hư thai hoặc nhiễm trùng.

### Tìm hiểu Thêm

**Trung tâm Mayo (Mayo Clinic):** Giải thích về những loại thử nghiệm di truyền tiền sản và liệt kê những câu hỏi cho quý vị suy nghĩ để giúp cho quý vị ra quyết định về việc nên làm thử nghiệm không.

<http://www.mayoclinic.com/health/prenatal-genetic-screening/MY01966>

**Tổ chức March of Dimes:** Bàn thảo về những loại thử nghiệm, rủi ro, khi nào làm thử nghiệm, và ý nghĩa của kết quả.

[http://www.marchofdimes.com/pnhec/159\\_519.asp](http://www.marchofdimes.com/pnhec/159_519.asp)