

Tầm soát trước sinh

Khái niệm chung

Dị tật thai nhi, đôi khi được gọi là dị tật bẩm sinh, là khi có sự thay đổi một phần cơ thể của thai nhi. Sự thay đổi như vậy có thể làm tăng nguy cơ thai chết lưu. Điều này cũng có thể gây ra các vấn đề về sức khỏe, sự phát triển và chất lượng cuộc sống của con quý vị.

Nhiều dị tật thai nhi có thể được xét nghiệm hoặc 'tầm soát' trong giai đoạn đầu thai kỳ. Các xét nghiệm có thể cho biết liệu có bất thường hay không. Các dị tật thường gặp bao gồm nguy cơ mắc tam nhiễm sắc thể 21 (hội chứng Down), tam nhiễm sắc thể 18 hoặc dị tật tim.

Tầm soát trước sinh không bắt buộc và thường mất một khoản chi phí liên quan. Quý vị không nhất thiết phải làm xét nghiệm tầm soát. Quý vị có thể lựa chọn dựa trên các ưu tiên cá nhân và yếu tố rủi ro.

Các xét nghiệm này không chẩn đoán các bệnh trạng này. Chúng chỉ cho thấy liệu có tăng nguy cơ dị tật hay không. Nếu các kết quả xét nghiệm của quý vị cho thấy có thể có nguy cơ dị tật, quý vị có thể cần xét nghiệm thêm.

Bác sĩ gia đình của tôi sẽ làm gì vào lúc này?

Bác sĩ sẽ thảo luận về các lựa chọn, chi phí và rủi ro của mỗi xét nghiệm tầm soát của quý vị. Bác sĩ có thể thảo luận các lý do tại sao quý vị có thể thực hiện các xét nghiệm. Quý vị cũng sẽ nhận được các nguồn lực để giúp quý vị đưa ra quyết định.

Nếu gia đình quý vị có tiền sử về các bệnh trạng di truyền như hội chứng Down hoặc dị tật tim, bác sĩ có thể giới thiệu quý vị đến gặp bác sĩ chuyên khoa.

Nếu quý vị chọn tiến hành tầm soát trước sinh, bác sĩ sẽ thảo luận về các kết quả với quý vị. Nếu con quý vị có nhiều nguy cơ bị dị tật, quý vị có thể cân nhắc xem mình có muốn làm thêm các xét nghiệm hay không.

Một số ví dụ về xét nghiệm khác bao gồm xét nghiệm tầm soát chính xác hơn đối với một số bệnh nhiễm sắc thể hoặc xét nghiệm chẩn đoán (Lấy Mẫu Nhung Mao Màng Đệm - Chorionic villus sampling - CVS) hoặc Chọc Ối).

Bác sĩ sẽ cung cấp cho quý vị thêm thông tin về các xét nghiệm này. Họ có thể giới thiệu quý vị đến một phòng khám để thực hiện các xét nghiệm này. Bác sĩ cũng có thể thảo luận với quý vị về các lựa chọn nếu con quý vị bị dị tật thai nhi.

Tôi nên làm gì?

Hãy cho bác sĩ gia đình biết nếu gia đình quý vị có tiền sử dị tật thai nhi, chẳng hạn như dị tật tim thai hoặc nứt đốt sống. Đọc qua thông tin do bác sĩ gia đình của quý vị cung cấp.

Nếu quý vị lo lắng hoặc có thắc mắc, hãy trao đổi với bác sĩ gia đình của quý vị hoặc phòng khám tiền sản. Việc chờ đợi các kết quả xét nghiệm có thể khó khăn, nhưng hãy cố gắng đừng cảm thấy lo lắng. Hãy nhớ rằng, các xét nghiệm tầm soát không chẩn đoán dị tật. Chúng chỉ có thể cho quý vị biết nếu có rủi ro thấp hoặc cao hoặc dị tật.

Các tùy chọn xét nghiệm tầm soát

Các xét nghiệm tầm soát trước sinh phổ biến nhất là:

Đo Độ Mờ Da Gáy
Kết hợp xét nghiệm máu và siêu âm

Xét Nghiệm Trước Sinh Không Xâm Lấn (Non-Invasive Prenatal Test - NIPT)

Xét nghiệm máu để chọn DNA của em bé trong dòng máu của quý vị và tìm các dị tật bẩm sinh di truyền nhất định

Nếu quý vị chọn xét nghiệm này, điều quan trọng là vẫn phải siêu âm để xem tình trạng phát triển của thai nhi như thế nào.

Tầm soát trước sinh

Có những dịch vụ hỗ trợ nào?

Khoa Bà Mẹ và Thai Nhi thuộc Bệnh Viện Liverpool cung cấp dịch vụ siêu âm cho những phụ nữ có các biến chứng liên quan đến thai kỳ như dị tật thai nhi và đa thai. Họ cũng cung cấp dịch vụ tư vấn và xét nghiệm chẩn đoán trước sinh xâm lấn nếu phát hiện dị tật thai nhi và quý vị không biết chắc phải tiến hành như thế nào.



Tôi nên hỏi bác sĩ của mình những gì?

- Mỗi lần xét nghiệm sẽ tốn bao nhiêu chi phí?
- Bao lâu thì tôi nhận được kết quả?
- Những rủi ro khi tiến hành các xét nghiệm này là gì?
- Các xét nghiệm có độ chính xác như thế nào?
- Nếu phát hiện ra dị tật thì sao?
- Có thời hạn cho các cuộc xét nghiệm không?



Tôi có thể tìm hiểu thêm ở đâu?

Nếu quý vị muốn tìm hiểu thêm về các dị tật của thai nhi, các nguồn lực sau có thể giúp:

- **NSW Health** – xét nghiệm trước sinh: genetics.edu.au
- **healthdirect** – tầm soát và xét nghiệm trước khi sinh: healthdirect.gov.au

Thông tin này dành cho người đã được bác sĩ chẩn đoán bệnh. Thông tin này không được soạn ra để dùng chẩn đoán bệnh hoặc thay thế cho việc chăm sóc y tế liên tục

Danh Mục Nguồn Lực Y Tế là sáng kiến của Mạng Lưới Y Tế Cơ Bản Tây Nam Sydney

phn
SOUTH WESTERN
SYDNEY

An Australian Government Initiative