

## Phí tổn bao nhiêu?

Chi phí thử máu được Medicare bồi hoàn, tuy nhiên không trả hết cho việc thử nghiệm. Có thể phải trả chi phí cho rọi siêu âm. Nên liên lạc với nơi soi rọi để biết chi phí.

## Làm cách nào tôi có thể biết thêm chi tiết về thử nghiệm này?

Quý vị có thể thảo luận với bác sĩ gia đình về các vấn đề này.

Một số phụ nữ cảm thấy tinh thần căng thẳng khi nghĩ đến các vấn đề này. Nếu quý vị cần sự giúp đỡ để đương đầu với các lo lắng hay quan ngại về thử nghiệm này, hãy cho bác sĩ của quý vị biết.

Thêm vào đó, Dịch vụ Y tế về Di truyền tại Victoria (Genetic Health Services Victoria) cung cấp một dịch vụ thông tin và tư vấn về thử nghiệm này:

- Cho biết chi tiết cặn kẽ hơn về thử nghiệm
- Giúp thông hiểu các sự kiện bao hàm trong thử nghiệm này
- Giúp giải thích kết quả.

### Muốn biết thêm chi tiết xin liên lạc với:

MATERNAL SERUM SCREENING  
Genetic Health Services Victoria  
Royal Children's Hospital  
Flemington Road  
Parkville, Victoria 3052

Điện thoại: (03) 8341 6356 hoặc 8341 6357

Một số điện thoại hữu ích khác:  
DOWN SYNDROME ASSOCIATION  
Điện thoại: (03) 9486 9600

Trang mạng: [www.vcgspathology.com.au](http://www.vcgspathology.com.au)

## Tiến trình thử nghiệm xảy ra như thế nào:

1. Thai nghén của quý vị được xác nhận và ngày sanh được ước tính từ ngày tắt kinh.
2. Một buổi hẹn để rọi siêu âm được thu xếp khi thai nghén được khoảng 12 tuần.
3. Bác sĩ gia đình sẽ cho quý vị mẫu đơn về việc thử máu để thử nghiệm huyết thanh trong máu người mẹ.
4. Lấy máu để thử, tốt nhất là vào tuần thứ mười của việc thai nghén. Quý vị có thể gọi số điện thoại 03 8341 6303 để hẹn đến cho lấy máu để thử nghiệm.
5. Thực hiện rọi siêu âm, gồm cả việc đo lường sự trong mờ nơi gáy.
6. Tính toán nguy cơ 'kết hợp'
7. Kết quả sẽ được bàn thảo với bác sĩ của quý vị.
8. Nếu quý vị nhận kết quả 'nhiều nguy cơ', việc chọn lựa xem có nên thực hiện thêm các thử nghiệm khác sẽ được mang ra bàn thảo với quý vị.



Combined First Trimester Screening - Vietnamese

## Thử nghiệm Kết hợp Ba tháng Đầu

### Thử nghiệm cho hội chứng Down trong giai đoạn đầu của thai nghén.

Mỗi phụ nữ đều hy vọng có được đứa con khỏe mạnh. Đa số trẻ con sanh ra khỏe mạnh, nhưng cứ mỗi một trăm em bé sanh ra sẽ có một em bị vấn đề trầm trọng và có thể cần đến các chăm sóc y tế. Để giúp các bà mẹ tại Victoria làm giảm nguy cơ có con bị khuyết tật, chúng tôi cung cấp một thử nghiệm trong thời gian thai nghén mà quý vị có thể chọn để được thực hiện nếu quý vị muốn.

Thử nghiệm này kết hợp kết quả của việc thử máu và rọi siêu âm trong thời gian sơ khởi của việc thai nghén để xem nếu con của quý vị có nguy cơ bị hội chứng Down hay không.

Bản tin liệu này trả lời các câu hỏi thường được hỏi về thử nghiệm này

### Hội chứng Down (Down syndrome) là gì?

Hội chứng Down là một tình trạng gây hậu quả khuyết tật trí năng ở nhiều mức độ khác nhau và có thể gây ra các vấn đề cho thân thể như tim bị khuyết tật, hoặc suy kém thị giác và thính giác. Cứ mỗi 350 thai nghén trong thời gian ba tháng đầu sẽ có 1 thai nghén bị ảnh hưởng của hội chứng Down. Mọi phụ nữ đều có nguy cơ sanh con bị hội chứng Down, tuy nhiên nguy cơ này gia tăng với tuổi tác của người phụ nữ. Bác sĩ của quý vị có thể cho biết về mức độ của nguy cơ có con bị hội chứng Down cho phụ nữ vào lứa tuổi của quý vị.

Hội chứng Down là do nhiễm sắc thể bị mất bình thường. Nhiễm sắc thể là cấu trúc chứa đựng dữ kiện về di truyền mà chúng ta cần để lớn lên và phát triển bình thường. Mỗi tế bào của chúng ta chứa đựng 23 đôi nhiễm sắc thể. Sự bất bình thường trong cấu trúc của nhiễm sắc thể có thể gây ra các trở ngại cho sức khỏe. Hội chứng Down thường do sự hiện diện của 3 nhiễm sắc thể số 21 gây ra. Có các nhiễm sắc thể bất bình thường hiếm thấy hơn, và có thể gây ra việc đứa bé khi sanh ra bị khuyết tật

### Thử nghiệm cho hội chứng Down gồm những gì?

Thử nghiệm này gồm hai phần.

1. Thử máu
2. Rọi siêu âm.

Bằng cách kết hợp kết quả của hai phần này, có thể xác định được nếu một phụ nữ đang mang thai có nhiều nguy cơ có con bị hội chứng Down hay không.

**Với thử nghiệm này, chính nó không cho quý vị biết nếu thai nhi có bị hội chứng Down hay không. Thử nghiệm này chỉ xác định các phụ nữ cần được thực hiện thêm các thử nghiệm khác để xem nếu con họ có bị ảnh hưởng của hội chứng Down hay không.**

## Phần 1: Thử máu.

Thử máu, còn được gọi là thử nghiệm huyết thanh của người mẹ (**maternal serum screening hay gọi tắt là MSS**) là thử nghiệm để đo số lượng của hai loại chất đạm khác nhau là PAPP-A và beta hCG, có tự nhiên trong máu của người mẹ trong thời kỳ thai nghén. Sự thay đổi về mức độ của các chất đạm này có thể biểu hiện rằng nguy cơ cho thai nhi bị hội chứng Down gia tăng. Trước đây đã có một thử nghiệm tương tự nhưng phải chờ đến khi thai nghén đã được 14 tuần. Không biết được kết quả nếu chỉ thử máu mà thôi.

## Phần 2: Rọi Siêu âm.

Rọi siêu âm có thể được thực hiện do một chuyên viên về siêu âm khi thai nghén trong khoảng từ 11 tuần 3 ngày đến 13 tuần 6 ngày. Thường thì việc soi rọi được thực hiện qua màng bụng nhưng đôi khi cần làm nội soi (qua âm đạo). Rọi siêu âm chưa bao giờ gây ảnh hưởng tai hại nào cho mẹ hoặc con.

Rọi siêu âm được dùng để đo lượng chất dịch trong da ở sau cổ của thai nhi. Đo lường này được gọi là sự trong mờ nơi gáy (nuchal translucency).

Các thai nhi ở giai đoạn này luôn có một ít chất dịch tại vùng da này, nhưng trung bình thì thai nhi bị hội chứng Down hoặc một hội chứng nào khác, do nhiễm sắc thể bị bất bình thường, có rất nhiều chất dịch. Do đó đo lường sự trong mờ nơi gáy có thể được dùng để xác định xem thai nhi có nhiều nguy cơ bị hội chứng Down.

Rọi siêu âm cũng được dùng để xét nghiệm một số việc khác, gồm cả việc:

- Xác định rằng thai nhi vẫn còn sống
- Xem có sinh đôi
- Đoán ngày sanh chính xác hơn
- Xem nếu thai nhi có bị khuyết tật thân thể có thể thấy được.

## Khi nào thực hiện thử nghiệm này?

Thử nghiệm đo lường sự trong mờ nơi gáy có thể được thực hiện khi thai nghén trong khoảng thời gian từ 11 tuần 3 ngày đến 13 tuần 6 ngày (tốt nhất là ở 12 tuần lễ). **Việc thử máu cho nhiều chi tiết nhất nếu lấy máu vào tuần lễ thứ mười của thai nghén**, tuy nhiên có thể lấy máu khi thai nghén trong khoảng thời gian từ 9 tuần đến 12 tuần 6 ngày.

## Thử nghiệm chính xác như thế nào?

Bằng cách **kết hợp** tuổi của người phụ nữ, kết quả việc thử máu, đo lường sự trong mờ nơi gáy, thời kỳ thai nghén và trọng lượng của người phụ nữ, việc thử nghiệm có thể nhận định được 9 trong số 10 thai nghén mà thai nhi bị hội chứng Down.

**Điều quan trọng là quý vị phải hiểu rằng việc thử nghiệm này chỉ áp dụng cho hội chứng Down mà thôi và một kết quả cho thấy ‘ít nguy cơ’ không bảo đảm rằng con quý vị sẽ không bị những khuyết tật bẩm sinh nào khác.**

## Làm thế nào để tôi biết kết quả?

Một khi chuyên viên về siêu âm hoàn tất việc rọi siêu âm, kết quả đo lường được gửi qua máy fax cho phòng thực nghiệm MSS. Chi tiết thu thập từ việc thử máu được kết hợp với kết quả đo lường từ việc rọi siêu âm và kết quả sau cùng được gửi lại cho chuyên viên về siêu âm. Một bản sao của kết quả cũng sẽ được gửi cho bác sĩ đã giới thiệu quý vị đến thử nghiệm.

## Nếu kết quả việc thử nghiệm cho thấy thai nhi có ‘nhiều nguy cơ’ bị hội chứng Down thì sao?

Cứ mỗi 25 phụ nữ sẽ có 1 người nhận kết quả ‘nhiều nguy cơ’. Điều này không có nghĩa là có vấn đề gì đối với bào thai còn trong bụng quý vị. Nó chỉ có nghĩa là quý vị nên nghĩ đến việc làm thêm các thử nghiệm khác nữa để xem có vấn đề gì cho con quý vị. Đa số phụ nữ có kết quả ‘nhiều nguy cơ’ vẫn tiếp tục việc thai nghén và có con bình thường.

Có hai thử nghiệm để định bệnh, có thể được đề nghị cho phụ nữ có kết quả ‘nhiều nguy cơ’ để xác định nếu thai nhi có bị hội chứng Down hoặc một hội chứng khác do nhiễm sắc thể bị bất bình thường. Các thử nghiệm này là lấy mô nhau để thử nghiệm (chorionic villus sampling - gọi tắt là CVS) và chọc dò màng ối (amniocentesis). CVS được thực hiện khi thai nghén được khoảng 12 tuần và chọc dò màng ối được thực hiện khi thai nghén khoảng 15 tuần. Hai phương pháp thử nghiệm này cho cùng một kết quả và thường thì chỉ một trong hai phương pháp này được đề nghị. Cả hai phương pháp đều có một rủi ro nhỏ đưa đến việc sẩy thai. Có thể biết được kết quả sơ khởi ngay 48 tiếng đồng hồ sau khi thực hiện các thử nghiệm này. Bác sĩ của quý vị có thể cho biết thêm chi tiết về các thử nghiệm này.

## Nếu kết quả việc thử nghiệm cho thấy con tôi có ‘ít nguy cơ’ bị hội chứng Down thì sao?

Cứ mỗi 25 phụ nữ được thử nghiệm thì sẽ có 24 người nhận kết quả ‘ít nguy cơ’. Điều này có nghĩa là nguy cơ có con bị hội chứng Down rất thấp. Trong khi phụ nữ có kết quả như thế này hiếm khi có con bị hội chứng Down, một ít người sẽ có con bị hội chứng.

## Thử nghiệm này có cho thấy các khuyết tật bẩm sinh nào khác không?

Mặc dầu thử nghiệm này nhằm khám phá thai nhi có nguy cơ bị hội chứng Down, thai nhi bị hội chứng khác do nhiễm sắc thể bất bình thường cũng có thể được xác định. Thêm vào đó, rọi siêu âm có thể cho thấy nếu thai nhi bị các khuyết tật thân thể bẩm sinh có thể thấy được. Nếu kết quả việc rọi siêu âm cho thấy bất kỳ điều gì đáng quan tâm đến, chuyên viên về siêu âm có thể đề nghị rọi siêu âm nữa trong vài tuần sau đó.

## Có phải tất cả phụ nữ mang thai đều được thử nghiệm về hội chứng Down trong giai đoạn sơ khởi của việc thai nghén?

Không, quyết định muốn được thử nghiệm hay không hoàn toàn là do quý vị. Sau đây là một số câu hỏi mà quý vị có thể nên tự hỏi trước khi quyết định có muốn được thử nghiệm hay không.

*Hội chứng Down sẽ ảnh hưởng đến con tôi và gia đình tôi như thế nào?*

*Việc con tôi bị ảnh hưởng có dễ xảy ra không?*

*Tôi có muốn biết trước nếu có vấn đề gì cho con tôi?*

*Nếu con tôi bị ảnh hưởng liệu tôi nghĩ đến việc phá thai?*

*Thử nghiệm không khám phá hết các trường hợp thai nghén với hội chứng Down, điều này có làm tôi lo nghĩ không?*

*Nếu tôi có kết quả thử nghiệm ‘nhiều nguy cơ’, liệu tôi nghĩ đến việc thử nghiệm CVS hoặc chọc dò màng ối mặc dầu có nguy cơ nhỏ là tôi có thể bị sẩy thai?*