

SỔ TAY

HƯỚNG DẪN CƠ BẢN MỘT SỐ THÔNG TIN TRÊN KẾT QUẢ NIPT



SIM-C-494-25

CÂN BẰNG DINH DƯỠNG KHÓ?

CƠ Similac LO
Mom



• Cung cấp các chất vi sinh học: vitamin, khoáng chất và các chất dinh dưỡng khác
• Biotin, Omega-3, acid béo, chất béo
• Không có chất gây dị ứng

Thực phẩm bổ sung cho bà mẹ mang thai
và cho con bú: Similac Mom hương Vani



Chắc hẳn từ ngày có bé, mẹ luôn cảm nhận một sự kết nối kỳ diệu với thiên thần nhỏ trong bụng. Từ những cú đạp bất ngờ hay khi nghe những nhịp tim thai đã khiến mẹ vỡ òa hạnh phúc, để rồi nhận ra: cả thế giới của mẹ giờ đây chỉ xoay quanh con yêu.

Có lẽ lúc này mẹ cũng đang hồi hộp chờ kết quả NIPT – xét nghiệm giúp phát hiện sớm nguy cơ dị tật bẩm sinh để mẹ an tâm hơn trong thai kỳ. Tuy nhiên, vì mang tính chuyên môn cao nên NIPT đôi khi khiến mẹ bối rối trước những con số và thuật ngữ khó hiểu.

Thấu hiểu điều đó, Similac Mom và Gene Solutions gửi tặng mẹ tài liệu “Hướng dẫn cơ bản một số thông tin trên kết quả NIPT”, với những giải nghĩa đơn giản và dễ hiểu giúp mẹ tự tin đọc, tự mình theo dõi kết quả cũng như vững tâm chăm sóc bé yêu trọn vẹn nhất.

Cám ơn mẹ đã luôn nỗ lực chọn những điều tốt nhất để con để con yêu lớn lên trong điều kiện lý tưởng nhất. Similac Mom tin rằng mẹ và bé sẽ có một hành trình gắn kết 9 tháng 10 ngày đầy ý nghĩa.



XÉT NGHIỆM NIPT LÀ GÌ?

Xét nghiệm NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing) là xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn dựa trên DNA ngoại bào (cfDNA) của nhau thai phóng thích vào trong máu mẹ nhằm phát hiện sớm nguy cơ thai nhi mắc các dị tật bẩm sinh nghiêm trọng, phổ biến do bất thường số lượng nhiễm sắc thể (NST) như hội chứng Down (tam NST 21), Edwards (tam NST 18) và Patau (tam NST 13).

triSure NIPT tại Gene Solutions sử dụng công nghệ giải trình tự gen thế hệ mới Illumina Hoa Kỳ và là xét nghiệm NIPT duy nhất Việt Nam được phát triển dựa trên thông tin di truyền của thai phụ Việt, độ chính xác vượt trội >99%(*).

Xét nghiệm giúp phát hiện sớm các dị tật bẩm sinh di truyền phổ biến ở thai nhi tạo cơ hội để cha mẹ quản lý thai kỳ hiệu quả hơn, đồng thời có sự chuẩn bị cần thiết trong lần mang thai kế tiếp.

Thông tin cá nhân

Kết quả xét nghiệm

Kết luận

Vùng giá trị nguy cơ

PHÒNG XÉT NGHIỆM
CÔNG TY TNHH GENE SOLUTIONS LAB
 110 Nguyễn Chí Thanh, P2, Q10, TP HCM
 ĐT: 0287 101 8688

KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC TRISURE

(Non-Invasive Prenatal Testing - NIPT)

THÔNG TIN THAI PHỤ			
Mã số:		Mã số lab:	
Họ tên:		Ngày sinh:	ĐT:
Đa thai hay thai tiêu biến:		Không	Tuần thai:
Ngày thu mẫu:	04-04-2025	Ngày nhận mẫu:	05-04-2025
Bác sĩ chỉ định:		Nơi thu mẫu:	08-04-2025

Quy trình xét nghiệm: Xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn để phát hiện tam NST 13, 18, 21 (GSL-QTKT-14) (*)

NHIỄM SẮC THỂ	GIÁ TRỊ NGUY CƠ (Z-SCORE)	KẾT QUẢ
Tam NST 21 (T21)	-0.98	Nguy cơ thấp
Tam NST 18 (T18)	1.0	Nguy cơ thấp
Tam NST 13 (T13)	-0.16	Nguy cơ thấp
Lệch bội NST giới tính	-	Nguy cơ thấp
Tam NST khác (1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 19, 20, 22)	-	Nguy cơ thấp

KẾT LUẬN

Thai có **nguy cơ thấp** mắc các lệch bội NST trong phạm vi khảo sát.
 Đề xuất thai phụ tiếp tục khám thai và siêu âm thai định kỳ.

Lưu ý:

- Xét nghiệm **KHÔNG** tra **TẤT CẢ** các lệch bội NST cho thai. Một kết quả "nguy cơ thấp" không loại trừ hoàn toàn nguy cơ mắc các lệch bội NST khác.
- Độ nhạy của xét nghiệm chỉ ra rằng NST 21 là trong 100 ca bệnh sẽ có 1 ca phát hiện đúng.
- Dấu "#": chỉ siêu xét nghiệm được thực hiện.

(*) Nghiên cứu quốc tế "Establishing and validating non-invasive prenatal testing procedure for fetal aneuploidies in Vietnam"; Thiết lập quy trình sàng lọc trước sinh không xâm lấn phát hiện lệch bội tại Việt Nam.

MÁCH MẸ

MẸ CẦN CHECK KÍ THÔNG TIN SAU ĐỂ ĐẢM BẢO KẾT QUẢ CHÍNH XÁC NHÉ



Họ và tên



Ngày sinh



Mã số



Tuần thai



Ngày thu mẫu



Z-SCORE TRONG PHIẾU NHẬN KẾT QUẢ NIPT CÓ NGHĨA LÀ GÌ?



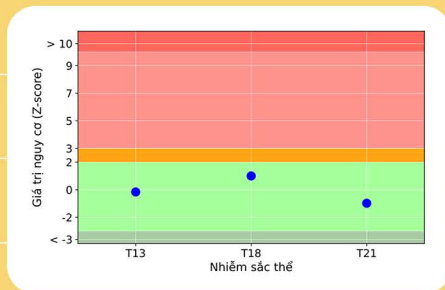
Z-score là con số cho biết DNA của thai nhi trên một nhiễm sắc thể có nhiều hay ít hơn so với mức bình thường.

Kết quả xét nghiệm NST sẽ cho những dạng sau:

KHOẢNG GIÁ TRỊ NGUY CƠ (Z-SCORE)	KẾT QUẢ
$Z\text{-SCORE} \geq 3$	Dương tính / Nguy cơ cao
$2 \leq Z\text{-SCORE} < 3$	Nghi ngờ có bất thường NST
$Z\text{-SCORE} < 2$	Âm tính / Nguy cơ thấp

Ngoài ra, mẹ cũng có thể xem màu vùng giá trị để đánh giá nguy cơ. Các vùng nguy cơ sẽ có các màu như sau:

- Nguy cơ cao —
- Nghi ngờ nguy cơ cao —
- Nguy cơ thấp —

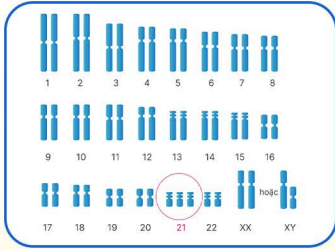


Ảnh minh họa

MÁCH MẸ

**VỚI NHỮNG KẾT QUẢ CÓ NGUY CƠ CAO,
MẸ ĐỪNG HOANG MANG MÀ HÃY
THĂM KHÁM BÁC SĨ ĐỂ ĐƯỢC TƯ VẤN KỸ HƠN NHÉ!**

MỘT SỐ HỘI CHỨNG DI TẬT BẨM SINH THƯỜNG GẶP ĐƯỢC ƯU TIÊN XÉT NGHIỆM NIPT



Tài liệu tham khảo:

Jones KL, Jones MC, del Campo M. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.
Your guide to understanding genetic conditions: Down syndrome. Genetics Home Reference. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/down-syndrome/>. Truy cập ngày 17 tháng 10 năm 2024.
Anne BS Gensch. Congenital cytogenetic abnormalities. Uptodate, 2020; truy cập ngày 9 tháng 3.

TAM NHIỄM SẮC THỂ 21 (HỘI CHỨNG DOWN)

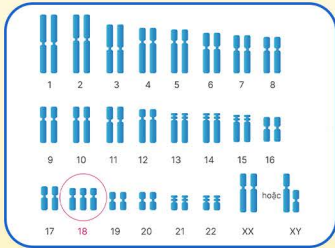
Hội chứng Down là dị tật bẩm sinh do bất thường số lượng nhiễm sắc thể phổ biến nhất ở trẻ sơ sinh còn sống.

Cứ 700 trẻ sơ sinh còn sống sẽ có 1 trẻ mắc hội chứng Down.

Biểu hiện lâm sàng có thể khác nhau.

Đặc điểm thường gặp ở Hội chứng Down bao gồm:

- Chậm phát triển và khuyết tật trí tuệ ở mức nhẹ đến vừa.
- Đặc điểm khuôn mặt đặc trưng.
- Dị tật về cấu trúc tim.
- Giảm trương lực cơ.
- Có thể sống tới tuổi trưởng thành.



Tài liệu tham khảo:

Jones KL, Jones MC, del Campo M. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.
Your guide to understanding genetic conditions: Trisomy 18. Genetics Home Reference. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/trisomy-18/>. Truy cập ngày 17 tháng 10 năm 2024.

TAM NHIỄM SẮC THỂ 18 (HỘI CHỨNG EDWARDS)

Hội chứng Edwards là dị tật bẩm sinh do bất thường số lượng nhiễm sắc thể phổ biến thứ hai ở trẻ sơ sinh còn sống.

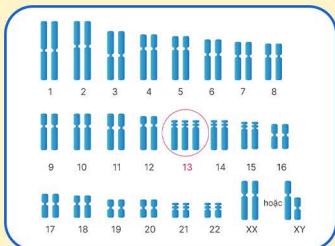
Cứ 5.000 trẻ sơ sinh còn sống sẽ có 1 trẻ mắc hội chứng Edwards.

Tuổi thọ thường là dưới một tuổi.

Biểu hiện lâm sàng có thể khác nhau.

Đặc điểm thường gặp ở Hội chứng Edwards bao gồm:

- Chậm phát triển trong tử cung.
- Trương lực cơ tăng.
- Bất thường bàn tay và/hoặc bàn chân.
- Dị tật ở tim và cơ quan khác.
- Chậm phát triển và khuyết tật trí tuệ nghiêm trọng.



Tài liệu tham khảo:

Jones KL, Jones MC, del Campo M. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.
Your guide to understanding genetic conditions: Trisomy 13. Genetics Home Reference. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/trisomy-13/>. Truy cập ngày 17 tháng 10 năm 2024.

TAM NHIỄM SẮC THỂ 13 (HỘI CHỨNG PATAU)

Cứ 16.000 trẻ sơ sinh còn sống sẽ có 1 trẻ mắc hội chứng Patau.

Tuổi thọ thường là dưới một tuổi.

Phần lớn các trường hợp được chẩn đoán trước sinh của hội chứng Patau là mất sớm trong tử cung.

Biểu hiện lâm sàng có thể khác nhau.

Đặc điểm thường gặp ở Hội chứng Patau bao gồm:

- Bất thường về tim, não, thận.
- Sứt môi và chẻ vòm hầu.
- Khuyết tật phát triển và trí tuệ nghiêm trọng.

CHÚC MẸ CÓ KẾT QUẢ NIPT NHƯ Ý, MẸ KHỎE XINH, ĐÓN BÉ KHỎE, THÔNG MINH!



Thực phẩm bổ sung cho bà mẹ mang thai
và cho con bú: Similac Mom hương Vani



CANXI

ACID
FOLIC

SẮT

LUTEIN

DHA

VITAMIN E
TỰ NHIÊN



MẸ BẦU ƠI, ĐỪNG QUÊN
BỔ SUNG DINH DƯỠNG
VÀ CHĂM SÓC THAI KỲ NHÉ!

SIM-C-494-25

CÂN BẰNG DINH DƯỠNG KHÓ? có Similac® Mom™ LO!

CÔNG THỨC
ÍT NGỌT,
ÍT BÉO

74kcal/
100ml
~ sữa tươi!

GI
THẤP*
CHỈ SỐ
DƯỠNG HUYẾT
THẤP

**DINH DƯỠNG VÀ NĂNG LƯỢNG
ĐÁP ỨNG NHU CẦU TĂNG LÊN
TRONG THAI KỲ**



DHA
GIÚP PHÁT TRIỂN
NÃO BỘ

CANXI
GIÚP PHÁT TRIỂN
HỆ XƯƠNG

ACID FOLIC
VÀ SẮT
ĐÁP ỨNG NHU CẦU
GIÁ TĂNG

**24 VITAMIN
VÀ KHOÁNG CHẤT CẦN THIẾT
CHO PHÁT TRIỂN**

Thực phẩm bổ sung cho bà mẹ mang thai và cho con bú
Similac Mom hương vani



**2LY Similac Mom
MỖI NGÀY**

**GIÚP MẸ KHÔNG TĂNG CÂN HƠN SAU SINH⁽¹⁾
GIÚP TĂNG TỈ LỆ TRẺ CÓ CHỈ SỐ KHÍ SINH ĐẠT CHUẨN
(CÂN NẶNG VÀ CHU VI VÒNG ĐÀU)⁽²⁾**

(1) Viện Dinh dưỡng. Bảng thành phần thực phẩm Việt Nam. NXB Y học (2007)

(2) Trần Thụy Nga - Nghiên cứu can thiệp hỗ trợ nuôi con bằng sữa mẹ tháng 09/2016

*Glycemic Index Test Result: "Similac" Mom - Ternaex Polytechnic Singapore, 2017. *Tính từ thời điểm sinh đến tuần thứ 4, 8 và 12 sau sinh. Không tăng cân hơn so với nhóm không dùng Similac Mom. VPDD Abbott Laboratories GmbH, 02 Ngã Đục Ká, P.Bến Nghé, Q.1, TP.Hồ Chí Minh, ĐT: 0283825 6551 521 Kim Mã, Ba Đình, Hà Nội, ĐT: 0243733 7486