

SÀNG LỌC TRƯỚC SINH KHÔNG XÂM LẤN NIPT - ILLUMINA



Ths. Nguyễn Quang Vinh

GD Trung tâm xét nghiệm

Công ty CP Dịch vụ phân tích Di truyền (GENTIS)

“

KHI MANG THAI
BẠN MONG MUỐN
ĐIỀU GÌ CHO CON
CỦA MÌNH?

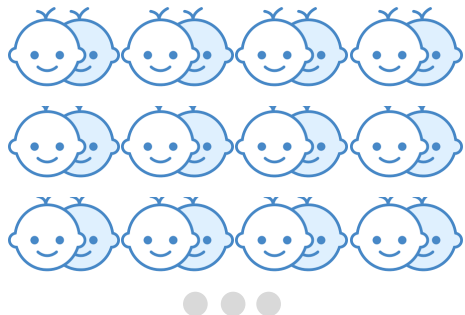


*Bố mẹ nào cũng mong muốn con mình khỏe mạnh
và sẽ làm tất cả những điều tốt nhất cho con yêu của mình*



Bạn có biết?

100

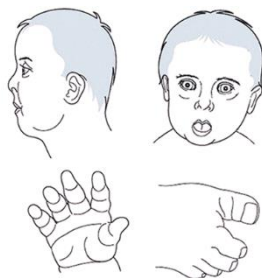


4



Gặp vấn đề về sức khỏe

Phần lớn liên quan đến
bất thường NST



1:700
Down



1: 8000
Edwards



1:10.000
Patau

Việc thăm khám trong thai kỳ rất quan trọng để cha mẹ theo dõi sức khỏe của con và có kế hoạch chăm sóc con yêu của mình



 1800 2010  nipt.com.vn

 **NIPT - ILLUMINA**
Sàng lọc trước sinh không xâm lấn

Các mốc sàng lọc trước sinh mẹ cần biết

Tuần 1-7

Phát hiện có thai

Tuần 7

Siêu âm xác định có thai, thai đã vào hoặc chưa vào cổ tử cung, có tim thai hay chưa...

Tuần 10 trở đi

NIPT - Phân tích AND của thai nhi có trong máu mẹ sàng lọc >7 bệnh di truyền cho thai nhi

Tuần 12

Siêu âm độ mờ da gáy, làm Double test sàng lọc 3 hội chứng Down, Edwards, Patau

Tuần 14-16

Tripple Test sàng lọc 3 hội chứng Down, Edwards, Patau và dị tật ống thần kinh

Tuần 18

Siêu âm sàng lọc nhiều loại dị tật bẩm sinh về hình thái

Tuần 22

Siêu âm 4D sàng lọc nhiều loại dị tật bẩm sinh về hình thái

Tuần 32

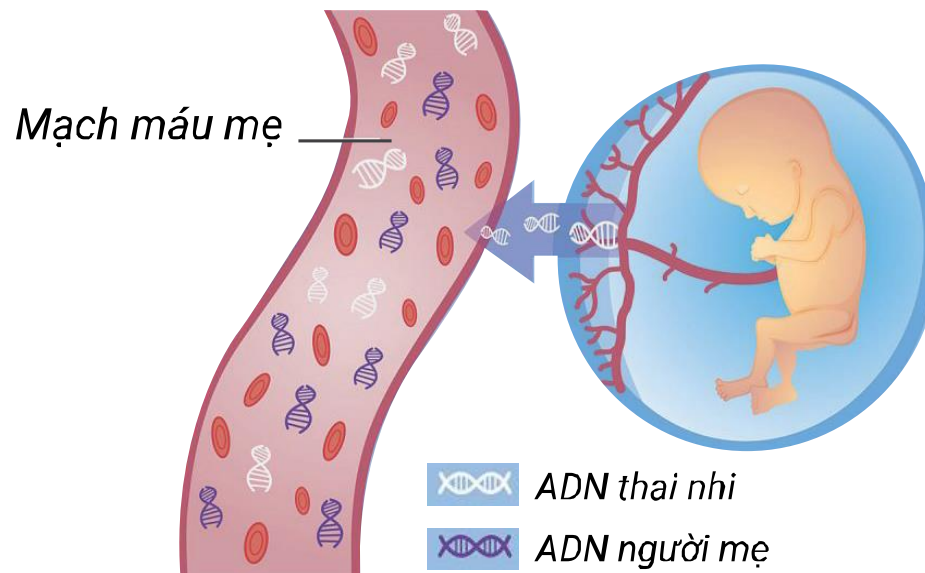
Siêu âm 4D sàng lọc nhiều loại dị tật bẩm sinh về hình thái

Tuần 36-40

Siêu âm đánh giá sự phát triển, kích thước, trọng lượng, tư thế của thai nhi, tình trạng rau, ối, chuẩn bị cho cuộc đẻ

NIPT là gì?

NIPT - phân tích ADN tự do của thai nhi trong máu mẹ để sàng lọc bệnh di truyền cho thai nhi



Tại sao phụ nữ mang thai nên sử dụng NIPT - illumina

- Phương pháp phổ biến được nhiều phụ nữ mang thai tại các nước tiên tiến như Mỹ, Anh, Đức...tin dùng
- Tuyệt đối an toàn cho mẹ và thai nhi, chỉ cần 7ml máu mẹ
- Sàng lọc được > 7 hội chứng di truyền phổ biến cho thai nhi



Sàng lọc sớm từ tuần
thứ 10 của thai kỳ



Chỉ từ 7-10ml
máu mẹ



Kết quả sớm nhất
chỉ từ 3 ngày

Ưu điểm của NIPT so với các xét nghiệm khác

Double Test/ Triple Test

- Sàng lọc sinh hóa
- Phân tích các chỉ số trong máu mẹ kết hợp tuổi mang thai, kết quả siêu âm....để đưa ra đánh giá nguy cơ cao, nguy cơ thấp trẻ gặp phải 3 hội chứng Down, Edwards, Patau và dị tật ống thần kinh.

 Độ chính xác **65%-75%**

 Làm tuần thứ **12-16**

NIPT - ILLUMINA

- Phân tích ADN của thai nhi có trong máu mẹ
- Phát hiện bất thường hay không bất thường NST gây ra >7 hội chứng như Down, Edwards, Patau, Bất thường NST giới tính và các bất thường khác.

 Độ chính xác **99,9%**

 Từ tuần thứ **10**

Ưu điểm của NIPT so với các xét nghiệm khác

NIPT - ILLUMINA

- Phân tích ADN của thai nhi có trong máu mẹ
- **Chính xác tới 99,9%**

CHỌC ỒI/SINH THIẾT GAI NHAU

- Phân tích nước ối trong tử cung hoặc gai nhau
- **Chính xác tới 99,9%**

Theo thống kê tại Việt Nam, 100 người chọc ối để phát hiện Down (sau khi sàng lọc huyết thanh) thì có 5 trẻ phát hiện Down còn 95 trẻ là bình thường. Khi làm chọc ối hoặc sinh thiết gai nhau có 1-2% gặp phải nguy cơ tai biến sảy thai.

**NIPT - Illumina phân tích AND thai nhi từ trong máu mẹ
đảm bảo an toàn cho mẹ và thai nhi**



1800 2010



nipt.com.vn



NIPT - ILLUMINA

Sàng lọc trước sinh không xâm lấn

Ai nên làm xét nghiệm NIPT - illumina



● **Phụ nữ mang thai từ tuần thứ 10**

● **Đặc biệt cần thiết cho phụ nữ mang thai có nguy cơ cao như:**

- Trên 30 tuổi, đặc biệt trên 35 tuổi
- Có tiền sử bị thai lưu với mang thai dị dạng hoặc thai lưu không rõ nguyên nhân
- Có kết quả siêu âm bất thường
- Có kết quả Double test và /hoặc Triple test nguy cơ cao
- Có thực hiện kỹ thuật hỗ trợ sinh sản (IVF)
- Mang đa thai
- Gia đình có tiền sử mắc bệnh di truyền

● **Trường hợp thai đôi**

Ai nên làm xét nghiệm NIPT - illumina



Hiệp hội quốc tế về chẩn đoán trước sinh (ISPD) xác nhận:

*“Xét nghiệm sàng lọc cfDNA (NIPT) là một xét nghiệm đầu tiên được đề nghị cho tất cả các phụ nữ mang thai”**

 1800 2010  nipt.com.vn

 **NIPT - ILLUMINA**
Sàng lọc trước sinh không xâm lấn

Các hội chứng NIPT - illumina có thể sàng lọc được

GÓI CƠ BẢN

- Sàng lọc 7 hội chứng bao gồm:
 - └ 3 hội chứng thường gặp:
 - ✓ Trisomy 21 - Hội chứng Down
 - ✓ Trisomy 18- Hội chứng Edwards
 - ✓ Trisomy 13 - Hội chứng Patau
 - └ 4 hội chứng bất thường về NST giới tính:
 - ✓ Hội chứng Turner (Thiếu Monosomy X)
 - ✓ Hội chứng Klinefelter (XXY)
 - ✓ Jacobs (XYY)
 - ✓ Thiếu tam nhiễm XXX

THỜI GIAN THỰC HIỆN:

03
ngày

05
ngày

08
ngày

(Tính cả thứ 7, CN)

GÓI MỞ RỘNG

- Sàng lọc 7 hội chứng cơ bản thường gặp
- 6 hội chứng do đột biến vi mất đoạn
 - ✓ Mất đoạn 22q11 (DiGeorge)
 - ✓ Mất đoạn 15q11 (Angelman/ Prader - Willi)
 - ✓ Mất đoạn 1p36
 - ✓ 4p-(Wolf - Hirschhorn)
 - ✓ 5p-(Cri-du-chat)
- Bất thường số lượng tất cả các NST còn lại

THỜI GIAN THỰC HIỆN:

7-10
ngày

(Không tính thứ 7, CN)

Tại sao nên làm NIPT - illumina tại GENTIS



- ❖ Đơn vị đầu tiên và duy nhất hiện tại được illumina - đơn vị xét nghiệm uy tín tại Mỹ chuyển giao toàn bộ công nghệ NIPT tại Việt Nam
- ❖ **Nhanh chóng** - Chỉ từ 3 ngày có kết quả
- ❖ **Uy tín** - Xét nghiệm tiền sản không xâm lấn NIPT - illumina trong lĩnh vực sản khoa đã được thống kê ở **85.000** trường hợp để theo dõi hiệu suất lâm sàng và cân nhắc tư vấn.
- ❖ **2 phòng xét nghiệm lớn** tại HN và HCM - Dịch vụ thuận tiện, miễn phí thu mẫu tại nhà



NIPT - ILLUMINA

Sàng lọc trước sinh không xâm lấn

*“Dành những điều tốt đẹp nhất
cho con yêu của bạn”*





CÔNG TY CỔ PHẦN DỊCH VỤ PHÂN TÍCH DI TRUYỀN (GENTIS)

GENTIS Hà Nội:

Tầng 2 toà nhà HCMCC, 249A Thụy Khuê, Tây Hồ, Hà Nội

Tổng đài: 1800 2010 - Hotline: 0989.090.812

GENTIS HCM:

Số 7, đường số 8, KDC Trung Sơn, Bình Chánh, TP. HCM

Tổng đài: 1800 2010 - Hotline: 0968.221.606

Website: www.nipt.com.vn - www.gentis.com.vn

 1800 2010  nipt.com.vn

