



## Hướng Dẫn Dành Cho Bệnh Nhân

Y Viện Chẩn Đoán Tiền Sản



# Xét Nghiệm Tích Hợp

Hướng dẫn về xét nghiệm tiền sản

Tại Trung Tâm Y  
Khoa Trường Đại Học  
Washington, chúng tôi  
hợp tác với bệnh nhân và  
gia đình để quyết định về  
việc chăm sóc sức khỏe  
của họ.

Bản tin này cung cấp các  
thông tin nhằm giúp quý  
vị quyết định xem quý vị  
có cần một xét nghiệm  
tích hợp hay không.

Việc lấy xét nghiệm này  
tùy thuộc vào quý vị. Một  
số người không thấy loại  
xét nghiệm dò tìm này  
hữu ích. Quý vị có thể từ  
chối lấy xét nghiệm bất  
cứ lúc nào.

Hãy nói chuyện với  
chuyên viên chăm sóc  
sức khỏe của quý vị để  
tìm hiểu thêm.

UNIVERSITY OF WASHINGTON  
**MEDICAL CENTER**  
UW Medicine

### Thế nào là một xét nghiệm tích hợp?

Xét nghiệm tích hợp là một xét nghiệm được thực hiện trong lúc mang thai cho quý vị biết xác suất thai nhi bị *hội chứng Down*, *dư nhiễm sắc thể 18*, hoặc bị *tật nứt đốt sống*. Xét nghiệm tích hợp **không** chẩn đoán những tình trạng này.

### Xét nghiệm tích hợp được thực hiện như thế nào?

Xét nghiệm tích hợp gồm có 3 phần – *siêu âm* được thực hiện giữa tuần thứ 11 và 14 của thai kỳ và 2 lần lấy máu từ cánh tay của người mẹ được thực hiện ở những thời điểm khác nhau.

#### *Siêu Âm*

Trong khi siêu âm, chiều dài của thai nhi sẽ được đo đạc để xác định ngày sinh. Siêu âm cũng được dùng để đo khoảng cách nhỏ dưới da phía sau cổ của thai nhi, được gọi là *nuchal translucency* (NT – độ mờ da gáy). Khoảng cách này thường lớn hơn bình thường khi thai nhi bị *hội chứng Down* hoặc *dư nhiễm sắc thể 18*.

#### *Lấy Máu*

Lần lấy máu đầu tiên được thực hiện trong ba tháng đầu của thai kỳ, thường cùng ngày với ngày siêu âm NT. Lần lấy máu thứ hai được thực hiện trong ba tháng thứ nhì của thai kỳ, giữa tuần thứ 15 và 20. Xét nghiệm máu đo lường các chất đạm và các kích thích tố nào đó do thai nhi và nhau thai tạo ra, được tìm thấy trong máu huyết của mỗi thai phụ. Số lượng chất đạm và kích thích tố này thường khác nhau khi thai nhi bị *hội chứng Down*, *dư nhiễm sắc thể 18*, hoặc bị *tật nứt đốt sống*.

### Tôi biết được điều gì từ một xét nghiệm tích hợp?

Xét nghiệm tích hợp có 3 kết quả, gồm các con số chẳng hạn như “1 trên 4,000 (0.025%)” hoặc “1 trên 75 (1.3%)”. Những con số này là *xác suất* hoặc *tỷ lệ* thai nhi bị *hội chứng Down*, *dư nhiễm sắc thể 18*, hoặc bị *tật nứt đốt sống*. Các kết quả thường có sẵn trong vòng một tuần sau khi lấy máu lần thứ hai.

## Các phương pháp nào thay thế cho xét nghiệm tích hợp?

Nếu độ mờ da gáy không thể đo được ở thai nhi, quý vị vẫn có thể thử máu 2 lần và lấy kết quả. Độ chính xác hơi thấp hơn, nhưng xét nghiệm này vẫn hữu ích.

Nếu quý vị đã quá 14 tuần của thai kỳ, hãy hỏi chuyên viên của quý vị về việc lấy xét nghiệm bốn chất.

## Có thắc mắc?

Các câu hỏi của quý vị rất quan trọng. Nếu quý vị có thêm thắc mắc về xét nghiệm tích hợp, hãy nói chuyện với chuyên viên của quý vị trước khi ký bất cứ giấy tờ thỏa thuận nào.

Nhân viên y viện UWMC lúc nào cũng sẵn sàng để giúp đỡ.

Y Viện Chẩn Đoán Tiên Sản  
Số: 206-598-8130

Y Viện Chăm Sóc Bà Mẹ và Trẻ Sơ Sinh: 206-598-4070

UNIVERSITY OF WASHINGTON  
**MEDICAL CENTER**  
UW Medicine

Maternal and Infant Care Clinic  
Box 356159  
1959 N.E. Pacific St. Seattle, WA 98195  
206-598-4070

Xét nghiệm tích hợp có thể phát hiện 9 trong 10 trường hợp (90%) bị hội chứng Down và dư nhiễm sắc thể 18, và 8 trong 10 trường hợp (80%) bị tật nứt đốt sống. Nhưng xét nghiệm này sẽ không phát hiện tất cả các trường hợp bị khuyết tật bẩm sinh, và sẽ không xét nghiệm bất cứ vấn đề sức khỏe nào khác. Nếu quý vị mang nhiều bào thai, xét nghiệm tích hợp ít chính xác hơn nhưng vẫn có thể hữu ích.

## Xét nghiệm tích hợp có những lợi ích gì?

Xét nghiệm tích hợp cung cấp cho quý vị các thông tin về sức khỏe của thai nhi mà không gây nguy hiểm đến tình trạng mang thai của quý vị.

## Xét nghiệm tích hợp có những rủi ro gì?

Đa số mọi người đều lo lắng khi họ nhận kết quả xét nghiệm tích hợp không bình thường. Việc này gây nên căng thẳng trong suốt thời gian còn lại của thai kỳ, nhất là khi quý vị quyết định không làm tất cả các xét nghiệm theo dõi.

## Kết quả “dương tính” nghĩa là gì?

Một số ít phụ nữ (khoảng 5%, hoặc 1 trong 20 người) có kết quả tích hợp “dương tính”. Điều này **không** có nghĩa là thai nhi của họ có khuyết tật bẩm sinh. Điều này chỉ có nghĩa là nguy cơ thai nhi bị 1 trong 3 tình trạng này sẽ cao hơn một mức độ nào đó. **Hầu hết các phụ nữ có kết quả xét nghiệm tích hợp dương tính sẽ có con khỏe mạnh.**

Nếu chuyên viên của quý vị nói với quý vị rằng kết quả xét nghiệm tích hợp của quý vị dương tính nhưng không cho quý vị biết các rủi ro chính xác, quý vị có thể hỏi thêm thông tin. Thông thường, mọi người cảm thấy tốt hơn khi họ biết chính xác các xác suất thai nhi bị khuyết tật bẩm sinh. Ví dụ, rủi ro 1 trên 10 (10%) đối với hội chứng Down cũng có nghĩa là 9 trong 10 trường hợp (90%) thai nhi **không** bị hội chứng Down.

Nếu quý vị có kết quả tích hợp dương tính, chuyên viên chăm sóc sức khỏe của quý vị sẽ đề nghị những cuộc hẹn để tiếp tục theo dõi, chẳng hạn như đến gặp một cố vấn về di truyền và làm siêu âm để xem xét cẩn thận cơ thể của thai nhi. Quý vị cũng có thể chọn phương pháp *chọc màng ối*. Phương pháp chọc màng ối là một xét nghiệm cho quý vị biết thai nhi có bị hội chứng Down, dư nhiễm sắc thể 18, hoặc bị tật nứt đốt sống hay không.

## Kết quả “âm tính” nghĩa là gì?

Đa số phụ nữ (vào khoảng 95%, hoặc 19 trong 20 người) sẽ có xét nghiệm tích hợp “âm tính”. Điều này không có nghĩa là thai nhi của họ hoàn toàn khỏe mạnh. Điều này chỉ có nghĩa là xác suất thai nhi bị 1 trong 3 tình trạng này sẽ thấp hơn một mức độ nào đó. **Một số ít phụ nữ với kết quả xét nghiệm tích hợp âm tính sẽ có con bị hội chứng Down, dư nhiễm sắc thể 18, hoặc bị tật nứt đốt sống.**



# Integrated Screen

*A guide to prenatal testing*

At University of Washington Medical Center, we partner with our patients and families in making decisions about their health care.

This handout gives information to help you decide if you want to have an integrated screen.

Having this test is up to you. Some people do not find this type of screening test to be helpful. You may refuse testing at any time.

Talk with your health care provider to learn more.

## What is an integrated screen?

An *integrated screen* is a test done during pregnancy that tells you the chance of your baby having *Down syndrome*, *trisomy 18*, or *spina bifida*. The integrated screen does **not** diagnose these conditions.

## How is an integrated screen done?

An integrated screen has 3 parts – an *ultrasound* done between 11 and 14 weeks of pregnancy and 2 blood draws, done at different times, from the mother’s arm.

### *Ultrasound*

During the ultrasound, the baby’s length is measured to confirm the due date. Ultrasound is also used to measure the small space under the skin behind your baby’s neck, called the *nuchal translucency* (NT). This space is often larger than normal when the baby has Down syndrome or trisomy 18.

### *Blood Draws*

The first blood draw is done in the first trimester, usually the same day as the NT ultrasound. The second blood draw is done in the second trimester, between 15 and 20 weeks of pregnancy. The blood tests measure certain proteins and hormones made by the baby and placenta, which are found in every pregnant woman’s blood. The amounts of these proteins and hormones are often different when the baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida.

## What do I learn from an integrated screen?

An integrated screen has 3 results, which are numbers such as “1 in 4,000 (0.025%)” or “1 in 75 (1.3%).” These numbers are the *odds* or *chances* that your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida. The results are usually available within a week after the second blood draw.

### **What are the alternatives to an integrated screen?**

If a nuchal translucency can't be measured in your baby, you can still do the 2 blood draws and get results. The accuracy is slightly lower, but it can still be a helpful test.

If you are already past 14 weeks of pregnancy, ask your provider about doing a *quad screen*.

### **Questions?**

Your questions are important. If you have any further questions about an integrated screen, talk with your provider before signing any consent forms.

UWMC clinic staff is also available to help at any time.

Prenatal Diagnosis  
Clinic: 206-598-8130

Maternal and Infant Care  
Clinic: 206-598-4070

UNIVERSITY OF WASHINGTON  
**MEDICAL CENTER**  
UW Medicine

**Maternal and Infant Care Clinic**

Box 356159  
1959 N.E. Pacific St. Seattle, WA 98195  
206-598-4070

The integrated screen can detect 9 out of 10 cases (90%) of Down syndrome and trisomy 18, and 8 out of 10 cases (80%) of spina bifida. But, it will not detect all cases of these birth defects, and it does not test for any other health problems. If you are having a multiple birth, an integrated screen is less accurate but may still be helpful.

### **What are the benefits of an integrated screen?**

An integrated screen provides you with information about your baby's health without any risk to your pregnancy.

### **What are the risks of an integrated screen?**

Most people are worried when they get an abnormal integrated screen result. It can cause stress for the rest of your pregnancy, especially if you decide not to have all the follow-up testing.

### **What does a "positive" result mean?**

A few women (about 5%, or 1 out of 20) have a "positive" integrated screen. This does **not** mean their baby has a birth defect. It only means that the risk of their baby having 1 of these 3 conditions is higher than a certain level. **Most women who have a positive integrated screen result will have a healthy baby.**

If your provider tells you that your integrated screen result is positive but does not give you the exact risk, you may want to ask for more information. Often, people feel better when they know the exact odds of their baby having a birth defect. For example, a risk of 1 out of 10 (10%) for Down syndrome also means there is a 9 out of 10 (90%) chance the baby does **not** have Down syndrome.

If you have a positive integrated screen result, your health care provider will offer you follow-up appointments, such as a visit with a genetic counselor and an ultrasound to carefully examine the baby's anatomy. You may also choose to have an *amniocentesis*. Amniocentesis is a test that will tell you whether or not your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida.

### **What does a "negative" result mean?**

Most women (about 95%, or 19 out of 20) will have a "negative" integrated screen. This does not mean their baby is completely healthy. It only means that the chance of the baby having 1 of these 3 conditions is lower than a certain level. **A few women who have a negative integrated screen result will have a baby with Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida.**