

NGHIÊN CỨU GIÁ TRỊ MỘT SỐ XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC TRƯỚC SINH TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN-NHI ĐÀ NẴNG

Hồ Thị Thanh Vân^{1,2}, Phạm Chí Kông¹, Trần Thị Ngọc Tuệ¹,
Trần Nguyễn Hải Yến¹, Hoàng Thu Lan², Hoàng Thị Ngọc Lan²

TÓM TẮT

Mục tiêu: (1) Xác định tỷ lệ nguy cơ thai mắc các lệch bội các nhiễm sắc thể 21,18,13 bằng một số xét nghiệm sàng lọc trước sinh. (2) Giá trị tiên đoán dương tính các lệch bội nhiễm sắc thể 21,18,13 của xét nghiệm NIPT. **Kết quả:** Tỷ lệ nguy cơ thai mắc các lệch bội nhiễm sắc thể Trisomy 21, Trisomy 18, Trisomy 13 khi sàng lọc bằng xét nghiệm Combined test lần lượt là 3,61%, 0,21% và 0,07%. Với Triple test tỷ lệ thai mắc Trisomy 21, 18, 13 lần lượt là 14,35%, 0,43%, 0%. Tỷ lệ nguy cơ thai mắc các lệch bội nhiễm sắc thể Trisomy 21, Trisomy 18, Trisomy 13 khi sàng lọc bằng xét nghiệm NIPT lần lượt là 1,52%, 0,12% và 0,23%. Giá trị tiên đoán dương tính - PPV của xét nghiệm NIPT trong phát hiện chung cho các lệch bội nhiễm sắc thể 21, 18, 13 là 87,5%. Giá trị tiên đoán dương cho các loại Trisomy 21, 18, 13 lần lượt là 92,3%, 100%, 50%. Giá trị tiên đoán dương tính của xét nghiệm NIPT khi kết hợp tuổi mẹ ≥ 35 là 88,89%, khi kết hợp siêu âm thai có bất thường hình thái là 100,0%. **Kết luận:** NIPT là phương pháp sàng lọc trước sinh có giá trị tiên đoán tương tính (PPV) cao và hiệu quả hơn so với các xét nghiệm

sàng lọc truyền thống trong việc phát hiện trisomy 21, trisomy 18 và trisomy 13.

Từ khóa: sàng lọc trước sinh, combined test, triple test, NIPT, lệch bội nhiễm sắc thể.

SUMMARY

RESEARCH ON THE VALUE OF SOME PRENATAL SCREENING TESTS

Objective: (1) To determine the risk ratio of fetal Down syndrome (Trisomy 21), Edwards syndrome (Trisomy 18), and Patau syndrome (Trisomy 13) using some prenatal screening tests. (2) To evaluate the positive predictive value of NIPT for detecting chromosomal aneuploidies 21, 18, and 13. **Results:** The risk ratios of fetuses being affected by Trisomy 21, Trisomy 18, and Trisomy 13 when screened using the Combined test are 3.61%, 0.21%, and 0.07% respectively. With the Triple test, the risk ratios for Trisomy 21, Trisomy 18, Trisomy 13 are 14.35%, 0.43% and 0% respectively. The risk ratios of fetuses being affected by Trisomy 21, Trisomy 18, and Trisomy 13 when screened using NIPT are 1.52%, 0.12%, and 0.23% respectively. The positive predictive value (PPV) of NIPT for detecting common chromosomal abnormalities (Trisomy 21, 18, 13) is 93.8%. The PPV for detecting Trisomy 21, 18, and 13 individually are 92.3%, 100%, and 50% respectively. The PPV of NIPT combined with maternal age is 88.89%, combined with ultrasound is 100.0%. **Conclusion:** NIPT is a prenatal screening test with high positive

¹Bệnh viện Phụ sản - Nhi Đà Nẵng

²Trường Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Hoàng Thị Ngọc Lan

Email: hoangthingoclan@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 10/04/2024

Ngày phản biện khoa học: 25/04/2024

Ngày duyệt bài: 15/05/2024

predictive value (PPV) and is much better than the conventional screening tests in detecting trisomy 21, trisomy 18, and trisomy 13.

Keywords: prenatal screening, combined test, triple test, NIPT, chromosome aneuploidies.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Việc thực hiện các xét nghiệm sàng lọc trước sinh đóng vai trò vô cùng quan trọng để đánh giá nguy cơ thai nhi mắc các bệnh lý di truyền. Ý nghĩa của việc thực hiện các xét nghiệm này giúp phát hiện sớm các vấn đề về sức khỏe của thai nhi và đưa ra các tư vấn phù hợp cho thai phụ. Điều này đặc biệt quan trọng trong trường hợp các bệnh di truyền có tính chất lặp lại trong gia đình, khi thai có nguy cơ cao mắc các bệnh này hoặc mẹ mang thai khi đã lớn tuổi. Có nhiều xét nghiệm sàng lọc trước sinh đang được áp dụng rộng rãi hiện nay. Các phương pháp sàng lọc trước sinh truyền thống giúp phát hiện lệch bội nhiễm sắc thể kết hợp giữa siêu âm hình thái và các chỉ số huyết thanh máu mẹ. Xét nghiệm Combined test định lượng các chỉ số sinh hóa trong máu mẹ bao gồm PAPP-A, free-βHCG kết hợp siêu âm đo độ mờ da gáy (NT) của thai nhi, xét nghiệm này được thực hiện từ tuần thai 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày, cho phép phát hiện 82-87% các trường hợp mắc hội chứng Down với tỷ lệ dương tính giả 5%, độ đặc hiệu 95%.¹ Xét nghiệm Triple test cũng là một phương pháp sàng lọc truyền thống được thực hiện từ tuần thai 14 đến 20 tuần 6 ngày, xét nghiệm định lượng các chỉ số sinh hóa trong máu mẹ gồm AFP, uE3, free-βHCG giúp phát hiện lệch bội nhiễm sắc thể thường gặp. Ưu điểm của phương pháp này là chỉ số AFP huyết thanh

máu mẹ là xét nghiệm sàng lọc cho dị tật ống thần kinh, sự tăng cao nồng độ AFP có thể liên quan đến dị tật ống thần kinh của thai. Tỷ lệ phát hiện thai nhi mắc trisomy 21 trong số các thai phụ thực hiện kết hợp cả double test và triple test lên đến 90,0%.² Gần đây, xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn (NIPT) bằng cách phân tích DNA tự do thai nhi trong máu mẹ (cffDNA) sử dụng công nghệ giải trình tự gen thế hệ mới (NGS-next generation sequencing) bước đầu cho thấy hiệu quả cao hơn so với các phương pháp sàng lọc trước sinh truyền thống. Phân tích cffDNA trong máu mẹ với các trường hợp đơn thai có thể phát hiện hơn 99,2% thai nhi bị trisomy 21, 96,3% trisomy 18 và 91% trisomy 13 với tỷ lệ dương tính giả kết hợp là 0,13%.³

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1 Đối tượng nghiên cứu

Các thai phụ đến khám thai tại Bệnh viện Phụ sản - Nhi Đà Nẵng từ năm 2020 đến năm 2023 thỏa mãn:

Tiêu chuẩn lựa chọn: có làm một trong các nhiệm sàng lọc trước sinh: Combined test/Triple test/NIPT; được chỉ định chọc ối làm xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ nếu kết quả sàng lọc nguy cơ cao.

Tiêu chuẩn loại trừ: thai phụ mang song thai; tiền sử truyền máu trong 3 tháng gần đây.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

Thiết kế nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả cắt ngang.

Cỡ mẫu: Chọn mẫu thuận tiện. Nghiên cứu được tiến hành ở 2500 thai phụ.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Tuổi của đối tượng nghiên cứu

Bảng 3.1. Tuổi của các thai phụ trong nghiên cứu

Tuổi thai phụ (năm)	Số lượng (n)	Tỷ lệ %
< 20	29	1,16
20 - 24	319	12,76
25 - 29	894	35,76
30 - 34	720	28,80
≥ 35	538	21,52
Tổng	2500	100
$\bar{X} \pm SD$	30,44 ± 3,21	
Min-Max	18 - 47	

Nhận xét: Các thai phụ tham gia thực hiện xét nghiệm sàng lọc trước sinh có độ tuổi từ 18 đến 47 tuổi với tuổi trung bình là 30,44 tuổi, trong đó nhóm tuổi 25 - 29 chiếm

tỷ lệ cao nhất với 35,76%, thấp nhất là nhóm tuổi < 20 chỉ chiếm 1,16%.

3.2. Tỷ lệ thai nguy cơ cao cho các lệch bội nhiễm sắc thể 21, 18, 13 bằng Combined test, Triple test, NIPT

Bảng 3.2. Kết quả sàng lọc thai lệch bội NST bằng Combined test, Triple test, NIPT

Kết quả xét nghiệm		Combined test		Triple test		NIPT		Tổng
		n	%	n	%	n	%	
Nguy cơ cao	T21	51	3,61	33	14,35	13	1,52	97
	T18	3	0,21	1	0,43	1	0,12	5
	T13	1	0,07	0	0	2	0,23	3
Nguy cơ thấp		1359	96,11	196	85,22	840	98,13	2395
Tổng		1414	100	230	100	856	100	2500

Nhận xét: Trong số các xét nghiệm sàng lọc trước sinh được thực hiện, Combined test chiếm tỷ lệ cao nhất 56,56% (1414/2500), thấp nhất là Triple test 9,2% (230/2500).

Tỷ lệ thai nguy cơ cao mắc các lệch bội nhiễm sắc thể trisomy 21, trisomy 18, trisomy 13 khi sàng lọc bằng xét nghiệm Combined test lần lượt là 3,61%, 0,21% và 0,07%. Tương tự với xét nghiệm Triple test, tỷ lệ thai nguy cơ cao mắc trisomy 21, 18 và 13 là 14,35%; 0,43%, 0%.

Trong số 856 thai phụ thực hiện sàng lọc trước sinh bằng xét nghiệm NIPT (chiếm 34,24%), có 13 trường hợp nguy cơ cao trisomy 21 chiếm tỷ lệ 1,52%, 1 trường hợp nguy cơ cao trisomy 18 chiếm (0,12%) và 2 trường hợp nguy cơ cao trisomy 13 chiếm 0,23%.

3.3. Giá trị tiên đoán dương tính của NIPT với thai trisomy 21, trisomy 18, trisomy 13

Bảng 3.3. Giá trị tiên đoán dương tính của NIPT với thai trisomy 21, trisomy 18, trisomy 13

Kết quả NIPT		Kết quả Karyotype (n)		PPV (%)
Nguy cơ cao	(n)	Bình thường	Bất thường	
Trisomy 21	13	1	12	92,31
Trisomy 18	1	0	1	100
Trisomy 13	2	1	1	50
Chung	16	2	14	87,5

Nhận xét: Giá trị tiên đoán dương tính (PPV - positive predictive value) của NIPT trong phát hiện các lệch bội nhiễm sắc thể là 87,5%, trong đó PPV cho thai mắc trisomy 21 là 92,3%, trisomy 18 là 100% và trisomy 13 là 50%.

3.4. Đánh giá kết quả xét nghiệm NIPT dựa trên các yếu tố nguy cơ

Bảng 3.4. Giá trị tiên đoán dương tính của xét nghiệm NIPT dựa trên các yếu tố nguy cơ

Đặc điểm	n	NIPT nguy cơ cao	Karyotype bất thường	PPV (%)	P
Tuổi thai phụ ≥ 35	285 (33,29%)	9 (3,16%)	8	88,89	> 0.05
Tuổi thai phụ < 35	571 (66,71%)	7 (1,23%)	6	85,71	
Siêu âm thai có hình thái bất thường	60 (7,01%)	9 (10,0%)	9	100,0	< 0.05
Siêu âm thai không có hình thái bất thường	796 (92,99%)	7 (90,0%)	5	71,43	

Ghi chú: Siêu âm có bất thường gồm các trường hợp có độ mờ da gáy NT $\geq 2,5$ mm, hoặc siêu âm thai có hình thái bất thường

Nhận xét: Kết quả xét nghiệm NIPT nguy cơ cao ở những thai phụ ≥ 35 tuổi và < 35 tuổi chiếm tỷ lệ lần lượt là 3,16% (9/285) và 1,23% (7/571), giá trị tiên đoán dương tính ở nhóm tuổi thai phụ ≥ 35 chiếm tỷ lệ 88,89%, nhóm tuổi < 35 là 85,71%. Kết quả xét nghiệm NIPT có lệch bội các nhiễm sắc thể 21, 18, 13 gặp ở các trường hợp siêu âm có bất thường hình thái thai chiếm tỷ lệ 10,0% (9/60), giá trị tiên đoán dương tính nhóm này chiếm tỷ lệ 100,0% (9/9) cao hơn so với nhóm siêu âm thai không có hình thái bất thường (71,43%).

IV. BÀN LUẬN

Nghiên cứu được thực hiện trên 2500 thai phụ tham gia sàng lọc trước sinh. Kết quả cho thấy tuổi thai phụ dao động trong khoảng từ 18 - 47 tuổi, tuổi trung bình là $30,44 \pm 3,21$ tuổi. Trong đó nhóm tuổi 25 - 29 chiếm tỷ lệ cao nhất với 35,76%; theo sau là nhóm tuổi 30 - 34 với 28,8%. Độ tuổi đối tượng nghiên cứu của chúng tôi tương đồng với nghiên cứu của Phan Hoàng Cúc và cộng sự thực hiện năm 2023 với tuổi trung bình là $29,20 \pm 5,18$ tuổi, nhóm tuổi 25 - 29 chiếm tỷ lệ cao nhất với 38,33%.⁴ Cả hai nghiên cứu đều có tiêu chuẩn chọn mẫu tương tự nhau và đây cũng chính là độ tuổi sinh sản phổ biến của nước ta hiện nay. Tuy nhiên độ tuổi thai phụ ở nghiên cứu của chúng tôi thấp hơn khi

so sánh với nghiên cứu của Hoàng Hải Yến (2017) với tuổi trung bình là $33,6 \pm 5,4$ tuổi, nhóm tuổi 35 - 39 chiếm tỷ lệ cao nhất (35,64%).⁵ Nghiên cứu của Mc Cullough và cộng sự (2014) với tuổi trung bình là 35,1 tuổi.⁶ Sự khác biệt này vì nghiên cứu của Hoàng Hải Yến và Mc Cullough tiến hành trên nhóm đối tượng có nguy cơ cao mắc lệch bội nhiễm sắc thể như thai phụ lớn tuổi (>35 tuổi), thai phụ có kết quả sàng lọc huyết thanh nguy cơ cao mới chỉ định xét nghiệm NIPT.

Trong số các xét nghiệm sàng lọc trước sinh được thực hiện, Combined test chiếm tỷ lệ cao nhất 56,56%, theo sau là NIPT, thấp nhất là Triple test chỉ 9,2%. Xét nghiệm NIPT mặc dù là phương pháp sàng lọc mới nhưng chiếm đến 34,24% trong tổng số các xét nghiệm sàng lọc được thực hiện vì khả năng phát hiện cao hơn và có tỷ lệ dương tính giả thấp hơn so với các xét nghiệm sàng lọc trước sinh truyền thống (với tỷ lệ dương tính giả khoảng 5%), đặc biệt là xét nghiệm Triple test.³ Tuy nhiên giá thành cao hơn nhiều so với các xét nghiệm sàng lọc trước sinh truyền thống cũng là yếu tố cản trở các thai phụ tiếp cận NIPT, bên cạnh đó xét nghiệm Combined test được thực hiện 3 tháng đầu của thai kỳ với sự kết hợp giữa chỉ số sinh hóa máu mẹ, tuổi mẹ và kết quả siêu âm vẫn tỏ ra hiệu quả, cho phép phát hiện đến 82 - 87% các trường hợp mắc hội chứng Down với tỷ lệ dương tính giả 5%, độ đặc hiệu 95% nên Combined test vẫn là lựa chọn chiếm tỷ lệ cao nhất.¹

Tỷ lệ nguy cơ thai mắc các lệch bội nhiễm sắc thể 21,18,13 khi sàng lọc bằng xét nghiệm Combined test lần lượt là 3,61%, 0,21% và 0,07%. Tương tự với xét nghiệm Triple test, tỷ lệ thai mắc trisomy 21,18,13 lần lượt là 14,35%; 0,43%, 0%.

Trong số 856 thai phụ thực hiện sàng lọc trước sinh bằng xét nghiệm NIPT có 13 trường hợp nguy cơ cao trisomy 21 chiếm tỷ lệ 1,52%, tương tự với nghiên cứu của Hoàng Hải Yến (2017) tỷ lệ thai nguy cơ cao với hội chứng Down sau xét nghiệm NIPT là 1,73%.⁵ Có 1 trường hợp trisomy 18 chiếm tỷ lệ 0,12%, thấp hơn so với một nghiên cứu khác của Hoàng Hải Yến (2017) về tỷ lệ thai mắc hội chứng Edwards sau sàng lọc NIPT là 0,44%, nghiên cứu này thực hiện trên thai phụ có nguy cơ cao mang lệch bội nhiễm sắc thể thông qua sàng lọc trước sinh truyền thống, phát hiện 3 thai phụ có nguy cơ cao trisomy 18 bằng xét nghiệm NIPT.⁷ Điều này giải thích tại sao tỷ lệ nguy cơ thai mắc trong nghiên cứu này cao hơn so với kết quả nghiên cứu của chúng tôi. Nghiên cứu của chúng tôi có 2 trường hợp nguy cơ cao trisomy 13 chiếm tỷ lệ 0,23%.

Kết quả xét nghiệm NIPT nguy cơ cao cho các dạng lệch bội của 3 loại NST nói chung (trisomy 13, 18, 21) thấp hơn nhiều so với nhóm chỉ làm xét nghiệm sàng lọc truyền thống (combined test hoặc triple test), giá trị tiên đoán dương tính (PPV) cao, nên đã giảm được nhiều thai phụ phải thực hiện test chẩn đoán mà tỷ lệ phát hiện vẫn trên 99%.

Giá trị tiên đoán dương tính - PPV của xét nghiệm NIPT trong phát hiện chung cho các lệch bội nhiễm sắc thể 21, 18, 13 trong nghiên cứu của chúng tôi là 87,5%. Nghiên cứu của Hà Thị Minh Thi và cộng sự (2020) cho giá trị PPV của NIPT trong phát hiện các lệch bội NST là 93,8%.¹

Qua nghiên cứu này chúng tôi nhận thấy giá trị PPV cho Trisomy 21 là 92,3%, thấp hơn so với giá trị PPV của NIPT đối với trisomy 21 theo nghiên cứu của các tác giả Hà Thị Minh Thi (2020) là 94,4%.¹ Nghiên cứu của tác giả Zheng (2020) cho kết quả

PPV với trisomy 21 là 96,67%.⁸ Cả 2 nghiên cứu đều cho kết quả PPV cao hơn so với nghiên cứu của chúng tôi, sự khác biệt này có thể do đặc điểm mẫu nghiên cứu khác nhau, nghiên cứu của Hà Thị Minh Thi tiến hành trên đối tượng là thai phụ có kết quả sàng lọc trước sinh nguy cơ cao mang lệch bội nhiễm sắc thể trong khi nghiên cứu của chúng tôi tiến hành trên các thai phụ tham gia sàng lọc NIPT là ngẫu nhiên, sự khác biệt này đưa đến sự chênh lệch giá trị PPV của NIPT cho trisomy 21 trong khi nghiên cứu của Zheng được tiến hành trên cỡ mẫu khá lớn với sự tham gia của 13.121 thai phụ.

Giá trị PPV cho trisomy 18 theo nghiên cứu này là 100%, tương đồng với nghiên cứu của Hà Thị Minh Thi (2020) là 100%.¹ Tuy nhiên kết quả này cao hơn khi so sánh với nghiên cứu của Hoàng Hải Yến giá trị tiên đoán dương tính cho trisomy 18 là 87%.⁷ Có sự khác biệt này vì nghiên cứu của chúng tôi chỉ phát hiện 1 trường hợp NIPT cho kết quả trisomy 18, chẩn đoán xác định bằng karyotype vẫn là trisomy 18 trong khi nghiên cứu của Hoàng Hải Yến có đến 15 trường hợp NIPT nguy cơ cao với Trisomy 18, 13 trường hợp xét nghiệm lại bằng karyotype ra kết quả Trisomy 18 (13/15).

Giá trị PPV của NIPT cho trisomy 13, theo nghiên cứu của chúng tôi là 50%. Kết quả của chúng tôi thấp hơn so với kết quả nghiên cứu của Hà Thị Minh Thi. Nghiên cứu của Hà Thị Minh Thi tiến hành trên đối tượng có kết quả sàng lọc trước sinh nguy cơ cao mang lệch bội nhiễm sắc thể, phát hiện 6 trường hợp NIPT cho kết quả trisomy 13, được chẩn đoán xác định bằng QF-PCR ra 5 kết quả phù hợp NIPT (5/6) nên PPV là 83,8%.¹ Trong khi nghiên cứu của chúng tôi lựa chọn đối tượng ngẫu nhiên, chỉ phát hiện 2 trường hợp tri13 và khẳng định bằng

karyotype ra kết quả 1 trường hợp trisomy 13 (1/2). Điều này do sự khác biệt về số lượng mẫu và đặc điểm đối tượng nghiên cứu dẫn đến sự khác biệt giá trị PPV giữa các nghiên cứu.

Nghiên cứu của chúng tôi cho thấy giá trị PPV của xét nghiệm NIPT khi kết hợp tuổi mẹ từ 35 tuổi trở lên là 88,89% trong khi ở nhóm tuổi mẹ < 35 là 85,71%, ngưỡng 35 tuổi được xem là ngưỡng tuổi mẹ có nguy cơ cao sinh con mắc các lệch bội NST. Tuy nhiên sự khác biệt giữa hai nhóm tuổi này chưa có ý nghĩa thống kê.¹ Điều đó cho thấy, kết quả của xét nghiệm NIPT không phụ thuộc vào tuổi mẹ, trong khi các xét nghiệm sàng lọc truyền thống thì kết quả khi đưa ra nguy cơ có chịu ảnh hưởng của tuổi mẹ. Vì vậy, ở những thai phụ lớn tuổi nên lựa chọn xét nghiệm NIPT để không chịu ảnh hưởng của tuổi mẹ vào kết quả xét nghiệm, điều đó có thể làm cho tỷ lệ dương tính giả cao.

Giá trị tiên đoán dương tính của xét nghiệm NIPT trên nhóm thai phụ siêu âm thai có hình thái bất thường trong nghiên cứu của chúng tôi chiếm tỷ lệ 100% cao hơn hẳn khi so sánh với nhóm siêu âm thai không có hình thái bất thường là 71,43%, sự khác biệt giữa 2 nhóm có ý nghĩa thống kê cho thấy siêu âm thai có bất thường về mặt hình thái có thể liên quan nhiều với bất thường nhiễm sắc thể của thai. Nên chỉ định chẩn đoán trước sinh cho thai có NT cao hoặc siêu âm thai có bất thường hình thái để có thể phát hiện chính xác các bất thường nhiễm sắc thể cho thai. Ngoài ra, nghiên cứu của Benachi và cộng sự (2015) nhận thấy có đến 7,9% các trường hợp siêu âm thai có hình thái bất thường, kết quả xét nghiệm NIPT âm tính cho T13,18,21 nhưng karyotype phát hiện các lệch bội nhiễm sắc thể khác ngoài trisomy 21,18 và 13.⁹ Vì vậy, các thai phụ

siêu âm thai có hình thái bất thường nên được cân nhắc tư vấn xét nghiệm chẩn đoán phù hợp từng thai phụ, tránh bỏ sót các trường hợp lệch bội không phát hiện được qua xét nghiệm NIPT sàng lọc cho 3 loại NST T13,18,21.

V. KẾT LUẬN

Tỷ lệ nguy cơ thai mắc các lệch bội nhiễm sắc thể trisomy 21, trisomy 18, trisomy 13 khi sàng lọc bằng xét nghiệm Combined test lần lượt là 3,61%, 0,21% và 0,07%. Với Triple test tỷ lệ thai nguy cơ cao cho trisomy 21,18 lần lượt là 14,35%, 0,43%.

Tỷ lệ thai nguy cơ cao mắc các lệch bội nhiễm sắc thể trisomy 21, trisomy 18, trisomy 13 khi sàng lọc bằng xét nghiệm NIPT lần lượt là 1,52%, 0,12% và 0,23%.

Giá trị tiên đoán dương tính - PPV của xét nghiệm NIPT trong phát hiện chung cho các lệch bội nhiễm sắc thể 21,18,13 là 87,5%. Giá trị tiên đoán dương cho các loại trisomy 21,18,13 lần lượt là 92,3%, 100%, 50%.

Giá trị tiên đoán dương tính của xét nghiệm NIPT khi kết hợp tuổi mẹ ≥ 35 là 88,89%, khi kết hợp siêu âm thai có bất thường hình thái là 100%.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- Hà Thị Minh Thi và cộng sự.** Bước đầu khảo sát giá trị tiên đoán dương của xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm nhập (NIPS) trong phát hiện các Trisomy 21, 18 và 13. 2020. Tạp chí Y học Việt Nam, 497 (12), số chuyên đề, 198-204.
- Hoàng Thu Lan và cộng sự.** Giá trị sàng lọc trước sinh hội chứng Down ở các thai phụ thực hiện cả hai xét nghiệm double test và triple test. 2020. Tạp chí Y học Việt Nam, 497 (12), số chuyên đề, 98-104.
- M M Gil, V Accurti, B Santacruz, et al.** Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for aneuploidies: updated meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017;50(3):302-314.
- Phan Hoàng Cúc và cộng sự.** Một số yếu tố liên quan đến nồng độ DNA tự do của thai trong máu mẹ: phân tích trên 6.118 mẫu huyết tương thực hiện xét nghiệm trước sinh không xâm lấn (NIPT). 2023. Tạp chí Y học Việt Nam, số chuyên đề, 120-126.
- Hoàng Hải Yến, Nguyễn Duy Ánh, Đinh Thùy Linh, Tạ Thành Văn.** Đánh giá kết quả sàng lọc trước sinh phát hiện hội chứng Down từ DNA thai tự do trong huyết tương thai phụ. 2017. Tạp chí y học Việt Nam, 458 (9), số đặc biệt, 161-168.
- Mccullough RM, Almasri EA, Guan X, et al.** Non-invasive prenatal chromosomal aneuploidy testing clinical experience: 100,000 clinical samples. *Plos One.* 2014;9(10):e109173. Doi:10.1371/journal.pone.0109173
- Hoàng Hải Yến, Nguyễn Duy Ánh, Đinh Thùy Linh, Tạ Thành Văn.** Nghiên cứu phát hiện sớm hội chứng Edwards bằng sàng lọc trước sinh không xâm lấn. 2017. Tạp chí y học thực hành, 1066 (1), 52-54.
- Zheng j, Lu H, Li M, et al.** The Clinical Utility of Non-invasive Prenatal Testing for Pregnant Women With Different Diagnostic Indications. *Front Genet.* 2020;11.
- Alexandra Benachi 1, Alexandra Letourneau, Pascale Kleinfinger, et al.** Cell-free DNA analysis in maternal plasma in cases of fetal abnormalities detected on ultrasound examination. *Obstet Gynecol.* 2015. 125(6):1330-1337.