



Hướng Dẫn Thử Nghiệm Trong Khi Mang Thai

Tìm hiểu về sức khỏe của thai nhi

Chương này trình bày về những thử nghiệm trong khi mang thai hầu cho biết những chi tiết về sức khỏe của thai nhi. Quý vị được quyền chọn có muốn làm những thử nghiệm này hay không. Hãy nói chuyện với chuyên viên chăm sóc sức khỏe của quý vị để tìm hiểu thêm và để giúp quý vị quyết định xem những thử nghiệm này có thích hợp với quý vị hay không.

Nếu quý vị làm bất cứ thử nghiệm nào trong những thử nghiệm này, quý vị sẽ cần phải đọc thêm về mỗi thử nghiệm đó. Quý vị cũng sẽ được yêu cầu để đọc và ký tên vào đơn ưng thuận cho mỗi thử nghiệm.

Có nhiều việc quý vị có thể làm trong khi mang thai để giữ cho quý vị và thai nhi được khỏe mạnh. Uống thuốc bổ thai, ăn những thực phẩm lành mạnh, tập thể dục, và ngủ đủ giấc tất cả đều quan trọng.

Cơ thể con người rất phức tạp. Ngay cả khi quý vị làm tất cả mọi điều “đúng” trong khi mang thai, không phải lúc nào thai nhi cũng phát triển bình thường. Từ 3% đến 5% thai nhi (từ 3 đến 5 trong 100 thai nhi) đều bị một vấn đề nào đó về sức khỏe khi chào đời.

Tài liệu này cho biết một số chi tiết căn bản về những thử nghiệm này để giúp quý vị có một quyết định đúng nhất cho mình.

Những thử nghiệm này là gì?

Có 2 loại thử nghiệm căn bản:

- **Thử nghiệm dò tìm** giúp dự đoán về nguy cơ, hay tỷ lệ, thai nhi của quý vị bị một khuyết tật bẩm sinh nào đó.
- **Thử nghiệm chẩn đoán** cho quý vị biết là con của quý vị có bị khuyết tật bẩm sinh hay không.

Biểu đồ ở trang kế liệt kê những thử nghiệm và khi nào thì nên làm những thử nghiệm đó. Biểu đồ này còn giải thích vấn đề về mỗi thử nghiệm và thử nghiệm đó sẽ cho quý vị biết được điều gì. Phần còn lại của chương này cho biết thêm chi tiết về những thử nghiệm này, nếu quý vị muốn đọc để biết, trước khi nói chuyện với chuyên viên chăm sóc sức khỏe của quý vị.



Thử nghiệm trong khi mang thai có thể cho biết những chi tiết về sức khỏe của thai nhi.

Thử Nghiệm Dò Tìm

Tên Thử Nghiệm	Khi Nào	Giải Thích	Thử Nghiệm Cho Quý Vị Biết Điều Gì
Siêu âm độ mờ da gáy (NT)	Từ 11 đến 14 tuần	Siêu âm bụng để đo chỗ trống nhỏ ở phía sau cổ của thai nhi	Thai nhi <i>có nguy cơ</i> bị vấn đề về nhiễm sắc thể
Dò tìm kết hợp	Từ 11 đến 14 tuần và từ 15 đến 22 tuần	Siêu âm NT cùng với 2 mẫu máu riêng	Thai nhi <i>có nguy cơ</i> bị hội chứng Down, dư nhiễm sắc thể 18, hay bệnh nứt đốt sống
Dò tìm Quad	Từ 15 đến 22 tuần	Lấy 1 mẫu máu	Thai nhi <i>có nguy cơ</i> bị hội chứng Down, dư nhiễm sắc thể 18, hay bệnh nứt đốt sống

Thử Nghiệm Chẩn Đoán

Tên Thử Nghiệm	Khi Nào	Giải Thích	Thử Nghiệm Cho Quý Vị Biết Điều Gì
Lấy mẫu màng nhau (CVS)	Từ 11 đến 14 tuần	Lấy mẫu nhau, qua âm đạo hay qua bụng	Cho biết thai nhi <i>có bị</i> vấn đề về nhiễm sắc thể và đôi khi có một số bệnh di truyền khác <i>hay không</i>
Thử nghiệm chất dịch màng ối (bằng siêu âm)	Từ 16 đến 22 tuần	Lấy mẫu nước ối chung quanh thai nhi, qua bụng của quý vị	Cho biết thai nhi của quý vị <i>có bị</i> những vấn đề về nhiễm sắc thể, bệnh nứt đốt sống, và một số bệnh di truyền khác <i>hay không</i>

Những Thử Nghiệm Khác

Tên Thử Nghiệm	Khi Nào	Giải Thích	Thử Nghiệm Cho Quý Vị Biết Điều Gì
Siêu âm thân thể	Từ 18 đến 22 tuần	Siêu âm bụng để kiểm tra sự tăng trưởng và phát triển của thai nhi	<i>Có</i> nghi ngờ về sự bất thường nào <i>hay không</i> và có cần làm thử nghiệm thêm không

Thử Nghiệm Dò Tìm

Siêu Âm Độ Mờ Da Gáy hay NT

Thử nghiệm dò tìm này được thực hiện từ tuần thứ 11 đến 14 của thai kỳ. Dùng siêu âm đo chiều dài của thai nhi để xác nhận ngày quý vị sanh. Siêu âm còn được dùng để đo chỗ trống nhỏ dưới da ở phía sau cổ của thai nhi. Chỗ trống này được gọi là *vùng mờ da gáy* (NT). Chỗ trống chứa chất dịch này càng lớn thì *nguy cơ* thai nhi có vấn đề về nhiễm sắc thể càng cao. Chỉ có nhân viên được huấn luyện đặc biệt mới có thể làm siêu âm NT.

Dò Tìm Kết Hợp

Thử nghiệm này sử dụng kết quả của siêu âm NT và 2 thử nghiệm máu. Mẫu máu thứ nhất được lấy từ tuần thứ 11 đến 14, thường là vào cùng ngày siêu âm NT. Mẫu máu thứ 2 được lấy từ tuần thứ 15 đến 22. Các thử nghiệm máu tìm kiếm mẫu protein và kích thích tố (hormone) có liên quan đến một số khuyết tật bẩm sinh.

Thử nghiệm dò tìm kết hợp cho quý vị biết thai nhi *có nguy cơ* bị hội chứng Down, dư nhiễm sắc thể 18, hay bệnh nứt đốt sống hay không. (Xem các phần bên cạnh trang 34, 35, và 36 để biết thêm chi tiết.) Nó không chẩn đoán được những chứng bệnh này. Hầu hết những phụ nữ có kết quả dò tìm kết hợp bất thường vẫn có thai nhi khỏe mạnh.

Thử nghiệm dò tìm kết hợp có thể phát hiện ra:

- 90 trên 100 trường hợp (90%) bị hội chứng Down
- 90 trên 100 trường hợp (90%) bị dư nhiễm sắc thể 18
- 80 trên 100 trường hợp (80%) bị bệnh nứt đốt sống

Nhưng, thử nghiệm này sẽ **không** phát hiện được tất cả những trường hợp bị khuyết tật bẩm sinh. Và, nó không phát hiện được những vấn đề khác về sức khỏe.

Dò Tìm Quad

Thử nghiệm dò tìm này dùng 1 mẫu máu lấy từ tuần thứ 15 đến 22. Thử nghiệm này giống như thử nghiệm dò tìm kết hợp, bởi vì nó cũng tìm kiếm những mẫu protein và kích thích tố (hormones) có liên quan đến một số khuyết tật bẩm sinh.

Thử nghiệm quad cho quý vị biết thai nhi *có nguy cơ* bị hội chứng Down, dư nhiễm sắc thể 18, hay bệnh nứt đốt sống hay không. Nó không chẩn đoán được những chứng bệnh này. Hầu hết những phụ nữ có kết quả quad bất thường vẫn có thai nhi khỏe mạnh.

Bị vấn đề về nhiễm sắc thể là gì?

Nhiễm sắc thể là các bộ chỉ thị di truyền. Chúng ta thừa hưởng chúng từ cha mẹ. Chúng kiểm soát việc cơ thể chúng ta tăng trưởng và phát triển như thế nào. Chúng có trong tất cả mọi bộ phận trong cơ thể của chúng ta, và chỉ có thể nhìn thấy chúng bằng kính hiển vi.

Hầu hết mọi người có 46 nhiễm sắc thể, nhưng một số người có thêm một nhiễm sắc thể (47), thiếu một (45), hoặc có một nhiễm sắc thể bị thiếu mất một phần hay dư ra một phần.

Sự thay đổi về nhiễm sắc thể thường gây ra khuyết tật bẩm sinh và làm chậm phát triển, nhưng không phải luôn luôn như vậy.

Thử nghiệm dò tìm quad có thể phát hiện ra:

- 85 trên 100 trường hợp (85%) bị hội chứng Down
- 75 trên 100 trường hợp (75%) bị dư nhiễm sắc thể 18
- 80 trên 100 trường hợp (80%) bị bệnh nứt đốt sống

Nhưng, thử nghiệm này sẽ **không** phát hiện được tất cả những trường hợp bị khuyết tật bẩm sinh. Và, nó không phát hiện được những vấn đề khác về sức khỏe.

Dò tìm quad có thể là một thử nghiệm hữu ích nếu quý vị không được chăm sóc trong khi mang thai cho đến tháng thứ 4 hoặc nếu không thể siêu âm NT.

Dò Tìm Trước Bội Chính (Aneuploidy) bằng DNA Ngoại Tế Bào

Có thể quý vị đã nghe tin hoặc đọc các bài viết trong Internet về một thử nghiệm máu mới có thể giúp dò tìm hội chứng Down. Thử nghiệm này gọi là *dò tìm trước bội chính bằng DNA ngoại tế bào*. Nó dùng một mẫu máu lấy từ người mẹ, và được thực hiện bắt đầu từ tuần thứ 10 của thai kỳ. Nó giúp dò tìm một số rối loạn về nhiễm sắc thể ở thai nhi.

Tất cả mọi người đều có một số DNA tự do trong máu (không ở bên trong tế bào). Khi quý vị mang thai, hầu hết những DNA ngoại tế bào đó là của quý vị, nhưng có một số là của thai nhi. Trong thử nghiệm này, tổng lượng DNA ngoại tế bào từ nhiễm sắc thể 21, 18, và 13 trong máu của quý vị sẽ được đo.

Cũng như những thử nghiệm dò tìm khác, thử nghiệm này không cho quý vị biết là thai nhi có bị, hay không bị, vấn đề nào đó về nhiễm sắc thể. Nhưng nếu có sự gia tăng lượng DNA từ một trong những nhiễm sắc thể này trong máu của quý vị, thì nguy cơ thai nhi bị dư nhiễm sắc thể đó sẽ cao hơn.

Hiện thời, chỉ những phụ nữ có nguy cơ cao là thai nhi bị hội chứng Down, dư nhiễm sắc thể 18, hoặc dư nhiễm sắc thể 13 mới được làm thử nghiệm này. Nếu quý vị có con đã bị một trong những chứng dư nhiễm sắc thể này, hoặc nếu quý vị đã làm một thử nghiệm dò tìm khác và có kết quả bất thường, quý vị có thể được đề nghị làm thử nghiệm dò tìm trước bội chính bằng DNA ngoại tế bào.

Thử Nghiệm Chẩn Đoán

Siêu Âm Thân Thể

Thử nghiệm này được thực hiện từ tuần thứ 18 đến 22 của thai kỳ. Siêu âm được dùng để quan sát thai nhi, lượng nước ối chung quanh thai nhi, nhau, và tử cung của quý vị. Thử nghiệm này kiểm tra xem thai nhi tăng trưởng như thế nào và tất cả những bộ phận chính có được hình thành bình thường hay không.

Hội chứng Down là gì?

Hội chứng Down còn được biết là chứng dư nhiễm sắc thể 21. Nguyên nhân gây bệnh là do bệnh nhân bị dư một nhiễm sắc thể số 21.

Hội chứng Down tác động đến bệnh nhân theo nhiều cách khác nhau. Người bị hội chứng Down luôn luôn có vẻ bề ngoài khác với những người khác trong gia đình họ. Họ luôn luôn bị chậm phát triển, nhưng mức độ của sự chậm phát triển này ở mỗi người mỗi khác.

Người lớn bị hội chứng Down vẫn có thể chơi thể thao, làm những công việc đơn giản, và có bạn bè. Nhưng họ thường không sống được một mình nếu không có người giúp.

Nhiều trẻ em bị hội chứng Down có khuyết tật ở tim, đôi khi có thể được chữa bằng cách giải phẫu. Những vấn đề khác về sức khỏe và khuyết tật bẩm sinh đôi khi xảy ra cùng với hội chứng Down, nhưng trường hợp này hiếm gặp.

Đến lúc này thai nhi của quý vị đã phát triển đủ lớn để siêu âm có thể tìm ra những vấn đề chẳng hạn như khuyết tật nặng ở tim, bệnh nứt đốt sống, thiếu một quả thận, và sút môi nặng. Mặc dù thử nghiệm này sẽ không chẩn đoán những vấn đề về nhiễm sắc thể, nhưng nó có thể cho thấy những dấu hiệu của chúng hoặc những chứng bệnh khác.

Lấy Mẫu Màng Nhau hay CVS

Thử nghiệm chẩn đoán này thường được thực hiện từ tuần thứ 11 đến 14 của thai kỳ. Bác sĩ dùng một cây kim nhỏ, dero hoặc một ống nhựa nhỏ để lấy một mẫu nhau nhỏ. Đồng thời cũng sẽ làm siêu âm, để có thể nhìn thấy thai nhi của quý vị trong lúc làm thủ thuật này.

Mẫu nhau được dùng để chẩn đoán các vấn đề về nhiễm sắc thể. Nếu gia đình của quý vị có người bị những bệnh di truyền chẳng hạn như *bệnh teo cơ* hay *bệnh rối loạn đông máu*, thì có thể dùng mẫu này để thử xem thai nhi của quý vị có bị bệnh đó hay không.

Nguy cơ bị sảy thai sau khi làm CVS là từ 1 đến 2 trong 100 phụ nữ (1% đến 2%).

Thử Nghiệm Chất Dịch Màng Ối hay Chọc Ối

Thử nghiệm chẩn đoán này thường được thực hiện từ tuần thứ 16 đến 22 của thai kỳ. Bác sĩ dùng một cây kim nhỏ, dero để lấy ra khoảng 2 muỗng canh chất dịch chung quanh thai nhi của quý vị (nước ối). Đồng thời cũng sẽ làm siêu âm, để có thể nhìn thấy thai nhi của quý vị trong lúc làm thủ thuật này.

Nước ối được dùng để chẩn đoán những vấn đề về nhiễm sắc thể và bệnh nứt đốt sống. Nếu gia đình của quý vị có người bị những bệnh di truyền chẳng hạn như *bệnh teo cơ* hay *bệnh rối loạn đông máu*, thì có thể dùng mẫu này để thử xem thai nhi của quý vị có bị bệnh đó hay không.

Nguy cơ bị sảy thai sau khi làm thử nghiệm chọc ối là 1 trong 400 thai phụ (0.25%).

Dò Tìm Bệnh Di Truyền Dựa Vào Tổ Tiên

Tổ tiên, hoặc sắc tộc của quý vị, là một đầu mối để giúp tìm hiểu xem thai nhi có thể bị bệnh di truyền hiếm gặp hay không. Mỗi nhóm tổ tiên đều có những bệnh có thể di truyền phổ biến hơn trong nhóm đó so với những nhóm sắc tộc khác. Những bệnh có liên quan đến mỗi nhóm tổ tiên được liệt kê trong biểu đồ ở trang 36.

Trong hầu hết các trường hợp, một cặp vợ chồng chỉ có thể có con bị những bệnh này khi *cả hai người* cha và mẹ đều là “người truyền bệnh” của *cùng một* bệnh đó. **Người truyền bệnh thường không có triệu chứng nào của bệnh.** Ngoài ra, hầu hết những người truyền bệnh, bệnh sử của gia đình họ không có người bị bệnh đó. Nếu trong gia đình của quý vị có người bị một trong những chứng bệnh này, hãy cho chuyên viên chăm sóc sức khỏe của quý vị biết.

Bệnh dư nhiễm sắc thể 18 là gì?

Bệnh dư nhiễm sắc thể 18 còn được gọi là hội chứng Edwards. Bệnh này xảy ra khi người đó có dư một nhiễm sắc thể số 18.

Hầu hết các thai nhi bị dư nhiễm sắc thể 18 đều không sống được đến hết thai kỳ. Trẻ em bị bệnh dư nhiễm sắc thể 18 bị tổn thương não nghiêm trọng và thường bị những vấn đề khác, chẳng hạn như khuyết tật ở tim và bị chân vẹo.

Bệnh nứt đốt sống là gì?

Bệnh nứt đốt sống là tình trạng một phần cột sống của thai nhi không được hình thành bình thường và các dây thần kinh bên trong cột sống bị tổn thương. Tình trạng này xảy ra trong vòng vài tuần đầu của thai kỳ.

Bệnh nứt đốt sống tác động đến con người theo nhiều cách khác nhau. Một số người bị khó khăn khi đi bộ và có thể cần phải dùng nạng hoặc xe lăn. Một số bị vấn đề về việc kiểm soát đi tiêu hoặc đi tiểu. Đôi khi, bệnh nứt đốt sống có thể làm tổn thương não và gây chậm phát triển.

Nếu quý vị và vợ hoặc chồng của quý vị đều là người truyền bệnh của cùng một bệnh di truyền đó, thì con của quý vị có thể bị di truyền bệnh đó. Nếu quý vị muốn biết chắc trước khi sinh con, quý vị có thể làm thử nghiệm chất dịch màng ối hay CVS. Thử nghiệm dò tìm kết hợp, dò tìm quad, và siêu âm sẽ **không** chẩn đoán được những bệnh này.

Để biết quý vị có phải là người truyền bệnh của những bệnh di truyền này hay không, quý vị cần phải cho mẫu máu để thử. Quý vị được quyền chọn làm bất cứ một thử nghiệm nào hay làm tất cả những thử nghiệm này hay không.

Biểu đồ này được phỏng theo tài liệu “Dò Tìm Bệnh Di Truyền Dựa Vào Tổ Tiên” do Hội Cố Vấn Di Truyền Học Quốc Gia (National Society of Genetic Counselors, Inc.), xuất bản năm 2005:

Nhóm Tổ Tiên	Bệnh Di Truyền	Nguy Cơ Là Người Truyền Bệnh
Mỹ Gốc Phi	Bệnh Thiếu Máu Huyết Tán Beta Thalassemia	10% (10 trong 100)
	Chứng Rối Loạn Tế Bào Hình Liềm	11% (11 trong 100)
Do Thái Ở Đông Âu (Ashkenazi)	Bệnh Canavan	2.5% (từ 2 đến 3 trong 100)
	Bệnh Xơ Nang	Từ 3% đến 4% (từ 3 đến 4 trong 100)
	Bệnh Mất Tự Chủ (Familial Dysautonomia)	3% (3 trong 100)
	Bệnh Tay-Sachs	3% (3 trong 100)
Caucasian Âu Châu	Bệnh Xơ Nang	3% (3 trong 100)
Địa Trung Hải	Bệnh Thiếu Máu Huyết Tán Beta Thalassemia	Từ 3% đến 5% (từ 3 đến 5 trong 100)
	Chứng Rối Loạn Tế Bào Hình Liềm	Từ 2% đến 30% (từ 2 đến 30 trong 100)
Đông và Đông Nam Á*	Bệnh Thiếu Máu Huyết Tán Alpha Thalassemia	5% (5 trong 100)
	Bệnh Thiếu Máu Huyết Tán Beta Thalassemia	Từ 2% đến 4% (từ 2 đến 4 trong 100)
Tây Ban Nha*	Bệnh Thiếu Máu Huyết Tán Beta Thalassemia	Từ 0.25% đến 8% (dưới 1 đến 8 trong 100)
	Chứng Rối Loạn Tế Bào Hình Liềm	Từ 0.6% đến 14% (dưới 1 đến 14 trong 100)
Trung Đông và Trung Nam Á*	Bệnh Thiếu Máu Huyết Tán Beta Thalassemia	Từ 0.5% đến 5.5% (dưới 1 đến 6 trong 100)
	Chứng Rối Loạn Tế Bào Hình Liềm	Từ 5% đến 25% (từ 5 đến 25 trong 100)

* Số lượng của nhóm này được ước tính và có thể đổi khác tùy theo sắc tộc chính xác.



Cố vấn viên về di truyền học có thể giúp quý vị và vợ hoặc chồng của quý vị quyết định về các thử nghiệm trong khi mang thai.

Quyết Định Có Làm Những Thử Nghiệm Này Hay Không

Việc chọn làm những thử nghiệm này hay không, hoặc quyết định thực hiện thử nghiệm nào thích hợp nhất cho quý vị, có thể là điều khó. Không có sự lựa chọn “đúng”. Một số phụ nữ chỉ chọn siêu âm thân thể và không làm thêm thử nghiệm nào khác. Những người khác có thể chọn làm thử nghiệm dò tìm kết hợp và siêu âm thân thể. Và, nếu một trong những thử nghiệm này có kết quả bất thường, có thể họ sẽ làm thử nghiệm chọc màng ối. Một số phụ nữ chọn thử nghiệm CVS hay chọc màng ối mà không làm thử nghiệm dò tìm.

Quyết Định Đúng

Mục tiêu của chúng tôi tại Trung Tâm Y Khoa UW là hợp tác với bệnh nhân và gia đình của họ để đưa ra những quyết định về việc chăm sóc cho họ. Chúng tôi khuyến khích quý vị nên nêu thắc mắc để giúp quý vị quyết định.

Sau đây là một số câu hỏi mà có thể quý vị muốn đặt ra cho chính mình khi suy nghĩ về việc làm thử nghiệm di truyền:

- Tôi có muốn biết những chi tiết này hay không?
- Việc tìm hiểu về những khuyết tật bẩm sinh trước khi con tôi chào đời sẽ giúp tôi và chuyên viên chăm sóc sức khỏe của tôi chuẩn bị và lập kế hoạch như thế nào?
- Những chi tiết này sẽ giúp tôi đưa ra sự chọn lựa cho thai nhi của mình như thế nào nếu phát hiện ra khuyết tật bẩm sinh?
- Việc thực hiện những thử nghiệm này có giúp tôi cảm thấy an tâm hơn hay không?

Chuyên viên chăm sóc sức khỏe của quý vị có thể nói chuyện với quý vị nhiều hơn về những chọn lựa của quý vị. Hoặc, quý vị có thể làm hẹn khám tại Y Viện Chẩn Đoán Trong Khi Mang Thai. Các cố vấn viên về di truyền học được huấn luyện đặc biệt để giúp cho mọi người suy nghĩ về những câu hỏi nêu trên. Họ có thể giúp quý vị thực hiện sự quyết định thích hợp nhất cho quý vị.

Có Thắc Mắc?

Những thắc mắc của quý vị rất quan trọng. Nếu quý vị có điều gì thắc mắc về thử nghiệm trong khi mang thai, xin gọi cho chuyên viên chăm sóc sức khỏe của quý vị trong giờ làm việc.

Quý vị cũng có thể gọi cho Y Viện Chẩn Đoán Trong Khi Mang Thai:
số 206-598-4072

Guide to Prenatal Testing

Learning about your baby's health

This chapter describes prenatal tests that give information about your baby's health. It is your choice whether or not to have these tests done. Talk with your health care provider to learn more and to help you decide if any of these tests are right for you.

If you have any of these tests done, you will be asked to read more about each one. You will also be asked to read and sign a consent form for each test.

There is a lot you can do during your pregnancy to keep you and your baby healthy. Taking prenatal vitamins, eating healthy foods, exercising, and getting enough sleep are all important.

The human body is complicated. Even if you do everything “right” during your pregnancy, babies do not always develop normally. Between 3% and 5% of babies (between 3 and 5 out of 100) have some kind of health problem when they are born.

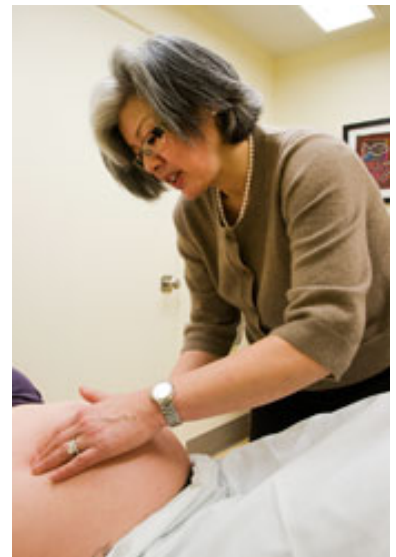
This handout gives some basic information about these tests to help you make the best decision for you.

What are the tests?

There are 2 basic kinds of tests:

- **Screening tests** predict the *chance*, or odds, that your baby has a certain birth defect.
- **Diagnostic tests** tell you if your baby does or does not have a certain birth defect.

The tables on the next page list the tests and when they are done. They also give a brief description of each test and what it will tell you. The rest of this chapter gives more details about these tests, if you would like to read about them before you talk with your health care provider.



Prenatal tests can provide information about your baby's health.

Screening Tests

Name of Test	When	Description	What It Tells You
Nuchal translucency (NT) ultrasound	11 to 14 weeks	Abdominal ultrasound to measure small space behind baby's neck	<i>Chances</i> your baby has a chromosome problem
Integrated screen	11 to 14 weeks <i>and</i> 15 to 22 weeks	NT ultrasound plus 2 separate blood samples	<i>Chances</i> your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida
Quad screen	15 to 22 weeks	1 blood sample	<i>Chances</i> your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida

Diagnostic Tests

Name of Test	When	Description	What It Tells You
Chorionic villus sampling (CVS)	11 to 14 weeks	Sample of placenta, taken through the vagina or abdomen	<i>Whether or not</i> your baby has chromosome problems and sometimes other inherited diseases
Amniocentesis (with ultrasound)	16 to 22 weeks	Sample of fluid from around your baby, taken through your abdomen	<i>Whether or not</i> your baby has chromosome problems, spina bifida, and sometimes other inherited diseases

Other Tests

Name of Test	When	Description	What It Tells You
Anatomy ultrasound	18 to 22 weeks	Abdominal ultrasound to check baby's growth and development	<i>Whether or not</i> abnormalities are suspected and if further testing is needed

Screening Tests

Nuchal Translucency (NOO-kul trans-LOO-sun-see) or NT Ultrasound

This screening test is done between 11 and 14 weeks of pregnancy. Using ultrasound, your baby's length is measured to confirm your due date. Ultrasound is also used to measure the small space under the skin behind your baby's neck. This space is called the *nuchal translucency* (NT). The larger this space of fluid is, the greater the *chance* your baby has a chromosome problem. An NT ultrasound can be done only by specially trained staff.

Integrated (IN-tuh-grey-tud) screen

This test uses the results of the NT ultrasound and 2 blood tests. The first blood sample is taken between 11 and 14 weeks, usually the same day as the NT ultrasound. The 2nd blood sample is taken between 15 and 22 weeks. The blood tests look for patterns of proteins and hormones that are linked to certain birth defects.

An integrated screen tells you the *chances* that your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida. (See the sidebars on pages 34, 35, and 36 for more details.) It does not diagnose these conditions. Most women who get an abnormal integrated screen result still have a healthy baby.

The integrated screen can detect:

- 90 out of 100 cases (90%) of Down syndrome
- 90 out of 100 cases (90%) of trisomy 18
- 80 out of 100 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.

Quad Screen

This screening test involves 1 blood sample that is taken between 15 and 22 weeks. It's like the integrated screen, because it also looks for patterns of proteins and hormones that are linked to certain birth defects.

A quad screen tells you the *chances* that your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida. It does not diagnose these conditions. Most women who get an abnormal quad screen result still have a healthy baby.

What is a chromosome problem?

Chromosomes are packages of genetic instructions. We inherit them from our parents. They control how our bodies grow and develop. They are in every part of our body, and they can only be seen with a microscope.

Most people have 46 chromosomes, but some people have an extra chromosome (47), a missing one (45), or a chromosome that has a piece broken off or an extra piece attached.

A change in a chromosome often causes birth defects and developmental delay, but not always.

The quad screen can detect:

- 85 out of 100 cases (85%) of Down syndrome
- 75 out of 100 cases (75%) of trisomy 18
- 80 out of 100 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.

A quad screen may be a good test to have if you do not start prenatal care until your 4th month or if an NT ultrasound is not available.

Advanced Aneuploidy (ann-you-PLOY-dee) Screening with Cell-free DNA

You may have heard about a new blood test that can screen for Down syndrome. This test is called *advanced aneuploidy screening with cell-free DNA*. It uses a blood sample from the mother, and it is done starting at 10 weeks of pregnancy. It screens for specific chromosome disorders in the baby.

Everyone has some free (not contained within a cell) DNA in their blood. When you are pregnant, most of that cell-free DNA is from you, but some is from your pregnancy. In this test, the total amount of cell-free DNA from chromosomes 21, 18, and 13 is measured in your blood.

Like the other screening tests, this test does not tell you if the baby has, or does not have, a chromosome problem. But if there is an increased amount of DNA from one of these chromosomes in your blood, there is a high chance that the baby has trisomy for that chromosome.

Currently, only women who have a high risk of having a baby with Down syndrome, trisomy 18, or trisomy 13 can have this test. If you have already had a child with one of these trisomies, or if you have another type of screen and the results are abnormal, you may be offered advanced aneuploidy screening with cell-free DNA.

Diagnostic Tests

Anatomy (uh-NAT-uh-mee) Ultrasound

This test is done between 18 and 22 weeks. An ultrasound is used to look at your baby, the amount of fluid around him, your placenta, and your uterus. It checks to see that the baby is growing and that all major organs are formed.

What is Down syndrome?

Down syndrome is also known as trisomy 21. It is caused when a person has an extra copy of chromosome number 21.

Down syndrome affects people in different ways. People with Down syndrome always look different than other members of their family. They always have some developmental delay, but the level of delay differs from person to person.

Adults with Down syndrome may be able to play sports, have a basic job, and enjoy friends. But they usually cannot live on their own without help.

Many babies with Down syndrome have a heart defect, which can sometimes be fixed with surgery. Other health problems and birth defects sometimes occur with Down syndrome, but they are rare.

Your baby is developed enough at this age that an ultrasound may find problems such as a severe heart defect, spina bifida, a missing kidney, and severe cleft lip. Although this test will not diagnose chromosome problems, it may show signs of them or other conditions.

Chorionic Villus Sampling (kor-ee-ON-ic VILL-us sam-pling) or CVS

This diagnostic test is usually done between 11 and 14 weeks. The doctor uses either a thin, flexible needle or a thin plastic tube to remove a small sample of the placenta. An ultrasound is done at the same time, so your baby can be seen during the procedure.

The placenta sample is used to diagnose chromosome problems. If an inherited condition such as *muscular dystrophy* or *hemophilia* runs in your family, the sample can be used to test your baby for that condition.

The chance of miscarriage after CVS is 1 to 2 women in 100 (1% to 2%).

Amniocentesis (AM-nee-oh-sen-TEE-sis) or Amnio

This diagnostic test is usually done between 16 and 22 weeks. The doctor uses a thin, flexible needle to take 2 tablespoons of fluid from around your baby. An ultrasound is done at the same time, so your baby can be seen during the procedure.

The fluid is used to diagnose chromosome problems and spina bifida. If an inherited condition like muscular dystrophy or hemophilia runs in your family, the fluid can be used to test your baby for that condition.

The chance that having an amniocentesis will cause a miscarriage is 1 in 400 women (0.25%).

Ancestry-Based Carrier Screening

Your ancestry, or ethnicity, is one clue to help learn if your baby could have a rare genetic disease. Each ancestral group has conditions that can be inherited that are more common in that group compared to other ethnic groups. The conditions that are linked with each ancestral group are listed in the table on page 36.

Most times, a couple can have a child with one of these disorders only when *both* parents are “carriers” for the *same* disorder. **Carriers usually have no symptoms of the disease.** Also, most carriers have no family history of the disease. If someone in your family has one of these conditions, tell your health care provider.

What is trisomy 18?

Trisomy 18 is also known as Edwards syndrome. It occurs when a person has an extra copy of chromosome number 18.

Most babies with this condition do not survive the pregnancy. Children with trisomy 18 have severe brain damage and usually other problems, such as heart defects and clubfoot.

What is spina bifida?

Spina bifida is a condition in which part of the baby’s spine does not form normally and the nerves in the spine are damaged. This happens within the first few weeks of pregnancy.

Spina bifida affects people in different ways. Some people have trouble walking and may need to use braces or a wheelchair. Some have trouble controlling their bladder or bowel. Sometimes, spina bifida can cause brain damage and developmental delay.

If you and your partner are both carriers for the same genetic condition, then your baby could inherit that condition. If you want to know for sure before birth, an amniocentesis or a CVS can be done. The integrated screen, quad screen, and ultrasound will **not** diagnose these disorders.

To see if you are a carrier for these hereditary conditions, you will need to give a small blood sample. It is your choice whether or not to have any or all of these tests.

This table is adapted from “Ancestry Based Carrier Screening,” published by the National Society of Genetic Counselors, Inc., 2005:

Ancestral Group	Hereditary Condition	Chance of Being a Carrier
African-American	Beta Thalassemia	10% (10 out of 100)
	Sickle Cell Disease	11% (11 out of 100)
Eastern European (Ashkenazi) Jewish	Canavan Disease	2.5% (2 to 3 out of 100)
	Cystic Fibrosis	3% to 4% (3 to 4 out of 100)
	Familial Dysautonomia	3% (3 out of 100)
	Tay-Sachs Disease	3% (3 out of 100)
European Caucasian	Cystic Fibrosis	3% (3 out of 100)
Mediterranean	Beta Thalassemia	3% to 5% (3 to 5 out of 100)
	Sickle Cell Disease	2% to 30% (2 to 30 out of 100)
East and Southeast Asian*	Alpha Thalassemia	5% (5 out of 100)
	Beta Thalassemia	2% to 4% (2 to 4 out of 100)
Hispanic*	Beta Thalassemia	0.25% to 8% (fewer than 1 to 8 out of 100)
	Sickle Cell Disease	0.6% to 14% (fewer than 1 to 14 out of 100)
Middle Eastern and South Central Asian*	Beta Thalassemia	0.5% to 5.5% (fewer than 1 to 6 out of 100)
	Sickle Cell Disease	5% to 25% (5 to 25 out of 100)

* Numbers for this group are estimates and may vary depending on exact ethnicity.



A genetic counselor can help you and your partner make decisions about prenatal tests.

Deciding Whether to Do These Tests

Choosing whether to have any of these tests, or deciding which ones are best for you, can be hard. There is no “right” choice. Some women choose only an anatomy ultrasound and no other tests. Others may choose an integrated screen and anatomy ultrasound. And, if one of these tests is abnormal, they may have amniocentesis. Some women prefer a CVS or amniocentesis without any of the screening tests.

Making an Informed Decision

Our goal at UW Medicine is to partner with patients and families in making decisions about their care. We encourage you to ask questions to help you to make your decisions.

These are some questions you may want to ask yourself as you think about having genetic testing:

- Do I want to have any of this information?
- How would learning about these birth defects before my baby is born help me and my health care provider prepare and plan?
- How would this information help me make choices about my pregnancy if a birth defect is found?
- Will taking these tests help me feel more reassured?

Your health care provider can talk more with you about your choices. Or, you can schedule an appointment in the Prenatal Diagnosis Clinic. Genetic counselors are specially trained to help people think through these questions. They can help you make the decision that is best for you.

Questions?

Your questions are important. If you have questions about prenatal testing, call your health care provider during office hours.

You may also call the Prenatal Diagnosis Clinic:
206-598-4072

