



XÉT NGHIỆM TRƯỚC SINH KHÔNG XÂM LẤN: CHÚNG TA CÓ THỂ ĐI ĐẾN ĐÂU?

TS.BS. Gian Carlo DI RENZO

FACOG, FRCOG, FICOG

Đại học Perugia, Ý



**THE 19th VIETNAM - FRANCE - ASIA - PACIFIC
CONFERENCE ON OBSTETRICS & GYNECOLOGY**

SỰ KHÁC BIỆT VỀ MỐI QUAN TÂM



Báo cáo viên

Xây dựng tài liệu khoa học kỹ thuật

Được hỗ trợ về mặt khoa học

Nghiên cứu được hỗ trợ tài chính

Ban cố vấn

BAYER	X				
BESINS HEALTHCARE	X		X		
ROCHE	X				
FERRING	X				X
SERA PROGNOSTICS					X
PARSAGEN				X	


GIAN CARLO DI RENZO

Phát hiện *cell-free DNA* (cfDNA) của thai trong máu mẹ

THE LANCET

The Lancet, [Volume 350, Issue 9076](#), Pages 485 - 487, 16 August 1997
doi:10.1016/S0140-6736(97)02174-0

Sự hiện diện DNA thai trong huyết thanh và huyết tương mẹ

MRCGP, Dr [Y M Dennis Lo](#) , [Noemi Corbetta](#) , MD [Paul F Chamberlain](#) , MRCOG [Vik Rai](#) , PhD [Jan L Sargent](#) , FRCGP Prof [Christopher WG Redman](#) , FRCPath [James S Wainscoat](#) 



[Tsitologiia](#). 1995;37(3):232-6.

DNA ngoại tế bào trong máu thai phụ

[Article in Russian]

[Kazakov VI](#), [Bozhkov VM](#), [Linde VA](#), [Repina MA](#), [Mikhailov VM](#).

Abstract

The level of extracellular DNA increases in the blood of women during pregnancy. By means of PCR, the full-size Alu repeats were observed among extracellular blood DNA repeats of pregnant women. Furthermore, with Tc65 type primer the PCR method allowed to observe in the blood DNA fragments flanked by inverted Alu repeats (inter Alu repeats). The presence of such a type of inter Alu repeats was estimated in the blood of women being in the first trimester of pregnancy only, but was not estimated among blood DNA fragments of women of the last trimester of pregnancy. It is discussed which types of cells may serve as a source of extracellular blood DNA (either trophoblast cells, lymphocytes, or decidual cells), the significance of such DNA for pregnancy being appreciated.

PMID: 8553462 [PubMed - indexed for MEDLINE]

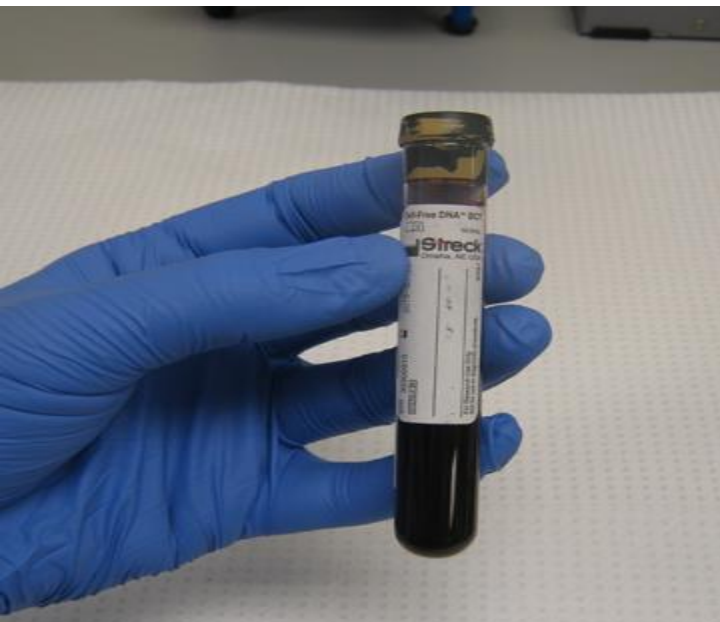


Chủ đề bài báo cáo:

Giới thiệu một kỹ thuật xét nghiệm phân tử mới giúp phát hiện sớm lệch bội thai và các bất thường gen (vi mất đoạn, các rối loạn đơn gen) với độ chính xác cao và không gây nguy cơ sảy thai ⇒ giúp đưa ra quyết định sớm

- Tiếp tục thai kỳ
- Đưa ra quyết định
- Quy trình chấm dứt thai kỳ an toàn hơn
- Chuẩn bị cho các tai biến có thể xảy ra
- Lên kế hoạch cho các xử trí đặc biệt

Xét nghiệm trước sinh không xâm lấn (NIPT)







Lấy máu theo chuẩn

- Quy trình lâm sàng đơn giản hơn
- Sớm nhất: 10 tuần tuổi thai
- Tỷ suất phát hiện cao hơn
- Tỷ lệ dương giả thấp hơn 30-50 lần

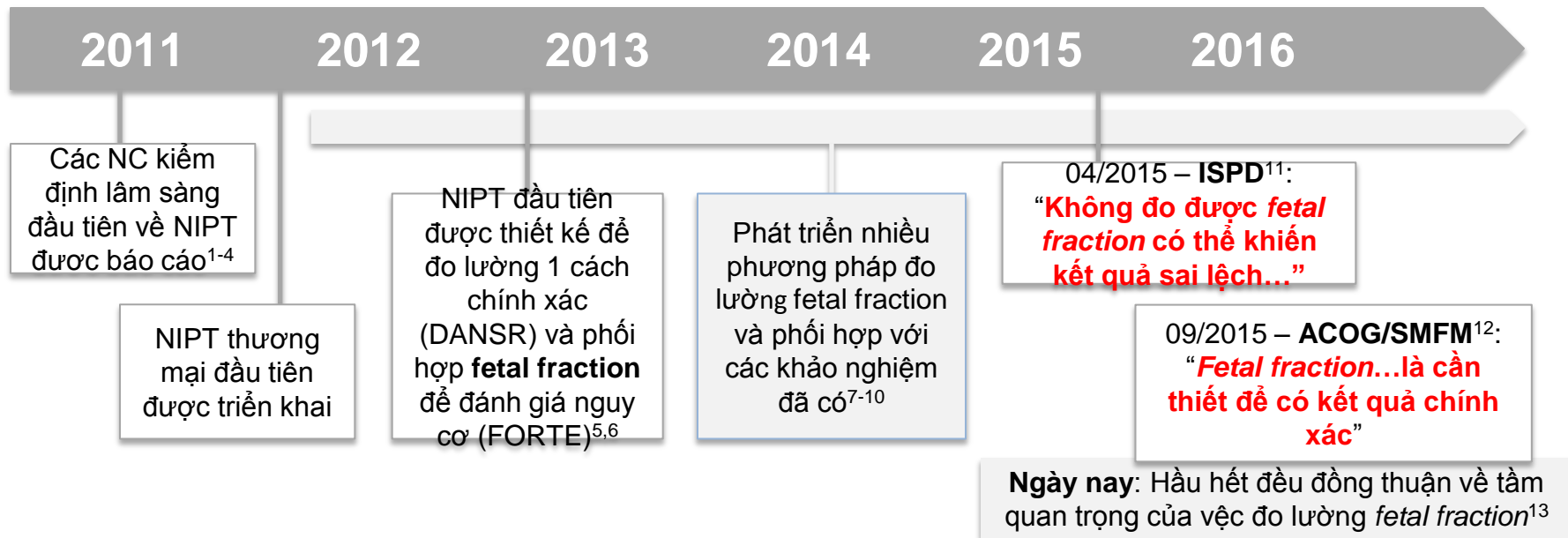
Lợi ích

Bảng chứng

Tổng số BN được XN trong các nghiên cứu kiểm định tiến cứu, mù

		# của các NC lâm sàng	# của các NC độc lập
● Harmony	 >22,000	11	3
MaterniT21	 6.280	6	0
verifi	 2.510	3	0
Panorama	 1.306	2	1

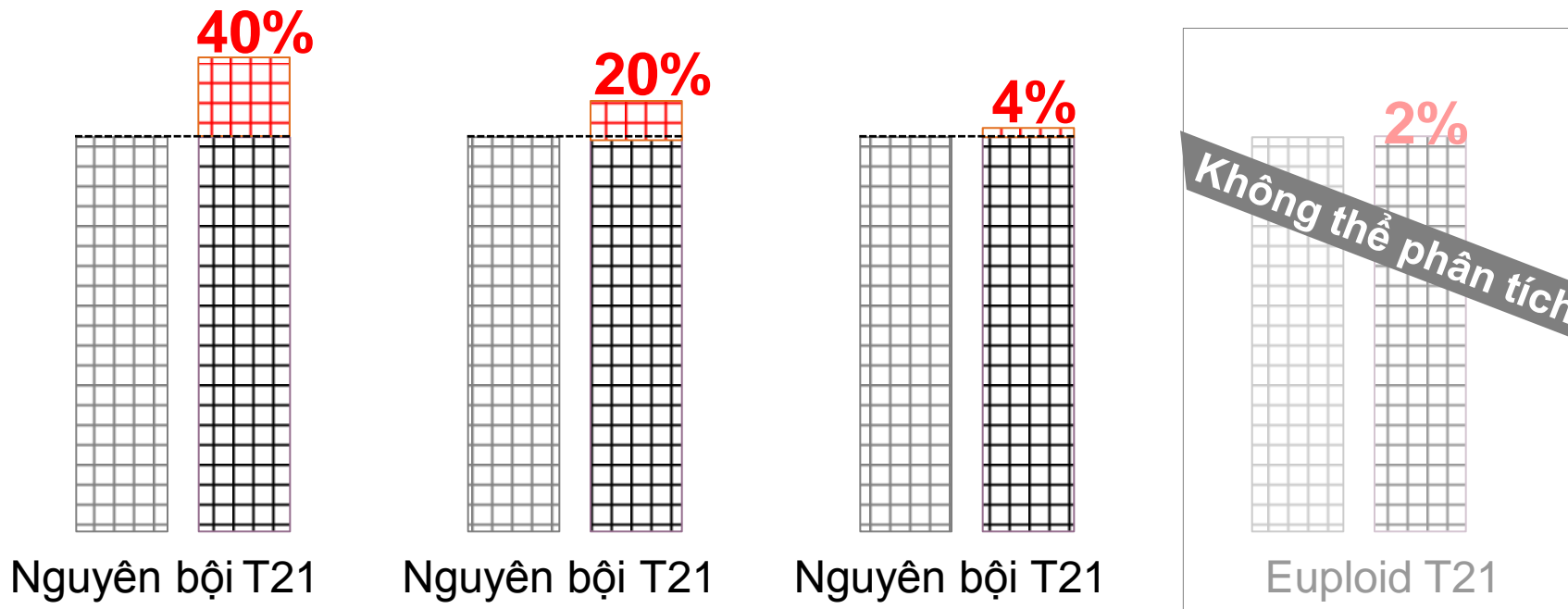
Phân tích *fetal-fraction* và *cell-free DNA* để tìm lệch bội NST



1. Chiu et al. BMJ. 2011 Jan 11;342:c7401. 2. Chen et al. PLoS One. 2011;6(7):e21791. 3. Palomaki et al. Genet Med. 2011 Nov;13(11):913-20. 4. Palomaki et al. Genet Med. 2012 Mar;14(3):296-305. 5. Sparks et al. Prenat Diagn. 2012 Jan;32(1):3-9. 6. Sparks et al. Am J Obstet Gynecol. 2012 Apr;206(4):319.e1-9. 7. Rava et al. Clin Chem. 2014 Jan;60(1):243-50. 8. Nygren et al. Clin Chem. 2010 Oct;56(10):1627-35. 9. Nicolaidis et al. Prenat Diagn. 2013 Jun;33(6):575-9. 10. Yu et al. Proc Natl Acad Sci U S A. 2014 Jun 10;111(23):8583-8. 11. Benn et al. Prenat Diagn. 2015 Aug;35(8):725-34. 12. ACOG-SMFM Committee Opinion No. 640. Obstet Gynecol. 2015 Sep;126(3):e31-7. 13. Jani et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2015;46:515-517.

Các vấn đề về fetal fraction

Tam bội ở thai sẽ dễ phát hiện hơn nếu fetal fraction cao hơn



Hệ quả của việc KHÔNG đo lường DNA thai

- Nếu DNA thai quá thấp, kết quả sẽ dựa trên DNA mẹ:
- **Các thai là trai có thể bị nhầm thành “gái”**
 - Làm NIPT mà không đo lường DNA thai khiến tỉ suất sai lệch về giới tính thai cao đến 2.6%¹
- **Bệnh nhân mang thai tam bội thể có thể nhận kết quả sai lệch**
 - Tăng nguy cơ “âm tính giả”

Nếu phần trăm DNA thai không được đo lường và báo cáo, hiệu lực của kết quả NIPT là không xác định

Kết quả NIPT cho 2 phụ nữ không mang thai

Nơi làm NIPT*	Kết quả được báo cáo?	Chi tiết
Harmony (Lab A)	Không	Không đủ cfDNA thai để đánh giá NIPT 1 cách chính xác
Panorama (Lab B)	Không	Không thể báo cáo do <i>fetal fraction</i> thấp (<i>fetal fraction</i> được báo cáo là 0.6% ở các mẫu)
MaterniT21 (Lab C)	Có	Âm tính; phù hợp với thai nhi gái (<i>fetal fraction</i> là 4.3% và 3.9% được báo cáo theo yêu cầu)
Illumina-based NIPT (Lab D)	Có	Không có ca lệch bội nào được phát hiện, hai NST giới tính (XX)
Illumina-based NIPT (Lab E)	Có	Không có ca lệch bội nào được phát hiện, hai NST giới tính (XX)

* Chúng ta có thể truy tìm nơi làm NIPT bằng cách tìm các thông tin công cộng trên các trang web tương ứng hoặc trong các bài báo về cách họ báo cáo kết quả

Takoudes et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2015 Jan;45(1):112.

Fetal Fraction – So sánh các xét nghiệm

Harmony
(Ariosa Diagnostics/Roche)



MaterniT21
(Sequenom/LabCorp)



Verifi
(Illumina)



Panorama
(Natera)



NIFTY
(BGI)



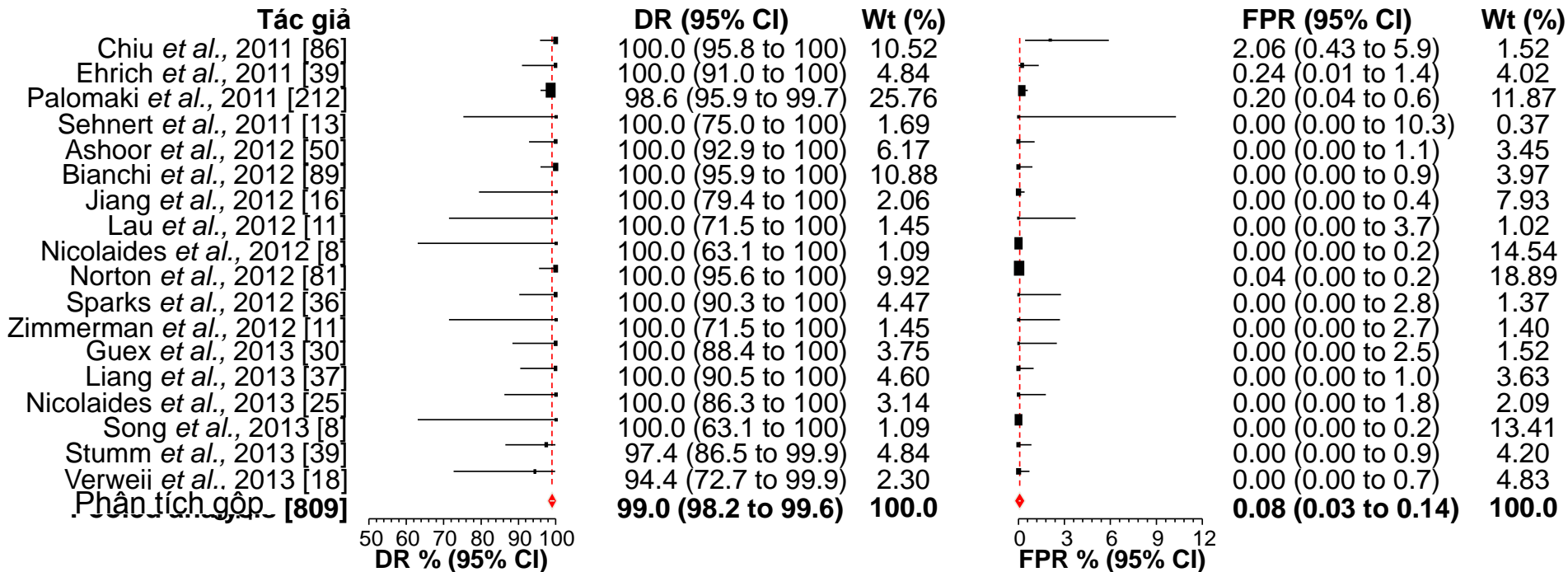
Bambni Test
(Berry Genomics)



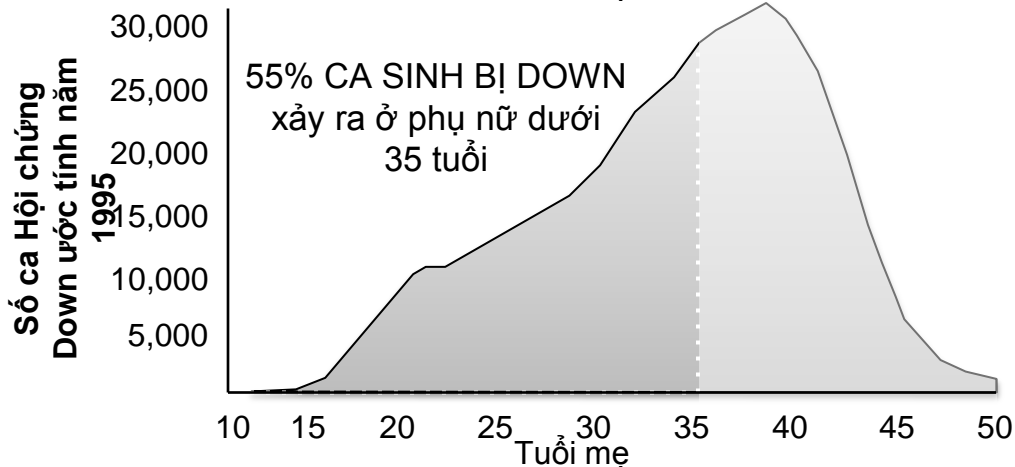
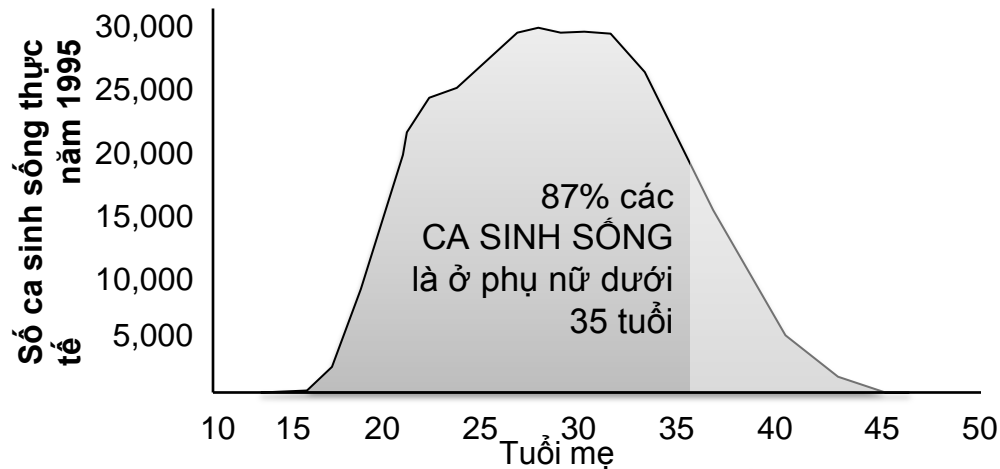
PraenaTest
(LifeCodexx)



CfDNA phát hiện trisomy 21



Tầm quan trọng của việc sàng lọc tất cả thai phụ



Phần lớn trẻ mắc Hội chứng Down khi sinh ra là ở phụ nữ dưới 35 tuổi

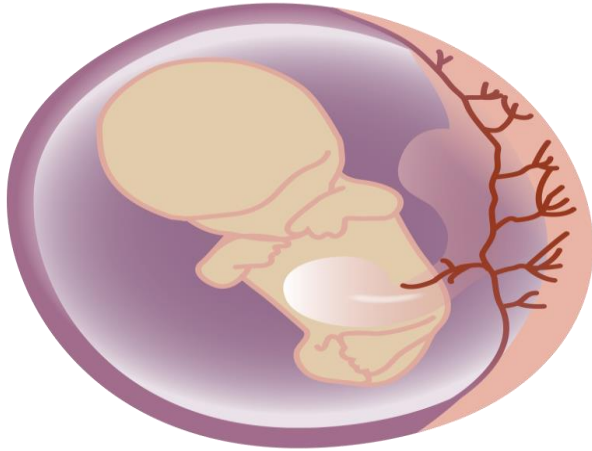
Nghiên cứu NEJM Harmony – Các kết luận

Harmony vượt trội về mặt thống kê trong sàng lọc ở tam cá nguyệt I giúp phát hiện trisomy 21 trong dân số thai phụ chung

- **Tỉ suất phát hiện cao hơn 1 cách rõ ràng:**
 - Harmony: 100%
 - FTS: 79%
- **Tỉ suất dương giả thấp hơn 90 lần:**
 - Harmony: 1 trong 1.756
 - FTS: 1 trong 19
- **Giá trị tiên đoán dương cao hơn 20 lần:**
 - Harmony: 81%
 - FTS: 3,4%

MỖI QUAN TÂM ...

Trisomy 18 và 13 – Thẻ khảm bánh nhau



- * cfDNA có nguồn gốc từ bánh nhau
 - Có vẻ như từ nguyên bào nuôi
 - Giống như “thành phẩm chuẩn bị trực tiếp” từ gai nhau
- * Nhiễm sắc thể của nhau và thai có thể khác nhau
- * Thường xảy ra hơn ở NST 13 và 18, khi so với NST 21

Có thể dẫn đến kết quả NIPT “dương giả” và “âm giả”

*New England
Journal of Medicine
(Dec. 2012)*

Microarray nhiễm sắc thể so với định danh karyotype chẩn đoán trước sinh

R.J. Wapner, et.al.

- Mục đích của nghiên cứu: đánh giá độ chính xác, hiệu lực và lợi ích của microarray so với karyotype
- 4,391 thai phụ được chẩn đoán trước sinh bằng sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối
- Các mẫu thể khảm được loại bỏ:
 - 58 mẫu (1,3%) thể khảm khi làm định danh karyotype
 - 8 mẫu (0,2%) thể khảm khi làm microarray

Thể khảm được xác định 1,5% trong quần thể thai phụ được chẩn đoán trước sinh

Các lệch bội NST giới tính tương đối phổ biến:

- 47,XXY (Klinefelter syndrome) 1/500-1/1,000 nam
- 47,XXX (Triple X syndrome) 1/1,000 nữ
- 47,XYY (Jacobs syndrome) 1/1,000 nam
- 45,X (Turner syndrome) 1/2,500 nữ

Tỉ lệ mắc lệch bội NST giới tính chung: ~1/500 ca sinh sống
(Tỉ lệ mắc Hội chứng Down chung: 1/700 số ca sinh sống)

Cần nhắc về kỹ thuật: kiểm tra NST X,Y



- Karyotype của mẹ – có thể ảnh hưởng việc phân tích cfDNA
 - Có thể phát hiện các bất thường ở mẹ mà chưa được chẩn đoán trước đó
 - 90% phụ nữ 47 XXX không biết rằng mình có NST X thứ 3¹
- Thể khảm – Hai vấn đề
 - **Thể khảm ở mẹ** : Mối liên quan tuyến tính giữa tuổi mẹ và mất NST X²
 - **Thể khảm ở thai**:
 - 15% số ca Hội chứng Klinefelter³
 - 10% số ca 47 XXX¹
 - >50% số ca Hội chứng Turner⁴

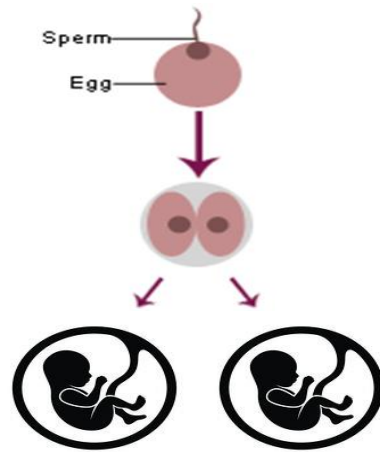
1. Tartaglia et al. Orphanet J Rare Dis. 2010 May 11;5:8.

2. Russell LM et al. Cytogenet Genome Res. 2007;116(3):181-5.

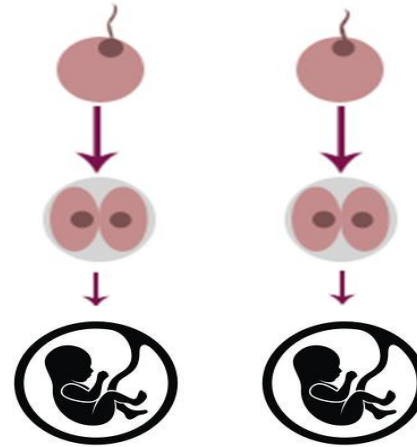
3. Visootsak J et al. Orphanet J Rare Dis. 2006 Oct 24;1:42.

4. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, Sixth Edition. Nussbaum R et al. Philadelphia: Saunders, 2001.

Song thai – sự tạo thành hợp tử



Đồng hợp tử
(1 hợp tử → 2 thai)



Dị hợp tử
(2 hợp tử → 2 thai)

Hai nghiên cứu về sàng lọc ở song thai



	Bevilacqua và cs (hồi cứu)	Gil và cs. (hồi cứu)	Gil và cs. (tiền cứu)
Trisomy 21	11 of 12	9 of 10	2 of 2
Trisomy 18	5 of 5	-	1 of 1
Trisomy 13	-	1 of 1	-
Nguyên bội	323 of 323	181 of 181	60 of 60

Xác định là “nguy cơ cao”:

- 22 / 24 ca của trisomy 21
- 6 / 6 ca của trisomy 18
- 1 / 1 ca của trisomy 13

- Không có “dương giả” trên tổng số 500 ca nguyên bội

1. Gil et al. Fetal Diagn Ther. 2014;35:204-11.

2. Bevilacqua et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2015 Jan;45(1):61-6.

Thương mại hóa



- NIPT lần đầu được giới thiệu ở Hong Kong vào 8/2011 và ở Mỹ vào 10/2011
- Từ 0,22 tỉ USD năm 2012, giá trị thị trường được ước tính tăng đến 3,7 tỉ USD năm 2019
- Từ năm 2011, một vài công ty quảng bá NIPT ra toàn thế giới, hiện nay có mặt ở hơn 60 quốc gia, Bắc Mỹ chiếm khoảng 60% doanh thu, tiếp đến là Châu Âu
- Các đối tác phân phối, như các phòng thí nghiệm và phòng khám thai, thường thu thập mẫu tại địa phương và gửi đến phòng xét nghiệm để xử lý
- NIPT không được quảng bá trực tiếp đến bệnh nhân, chúng phải được chỉ định bởi bác sĩ
- Chi phí xét nghiệm thường khá chênh lệch do độ phủ của bảo hiểm y tế không giống nhau giữa các địa phương

Thực hành ở các nước thu nhập cao



- * Phân bổ rời rạc
- * Độ phủ của bảo hiểm y tế
- * Quan tâm về chất lượng của các xét nghiệm xâm lấn
- * Nhu cầu tư vấn, trước và sau xét nghiệm
- * Cuộc chiến về sở hữu trí tuệ
- * Tiêu chuẩn về sàng lọc khác nhau
- * 3 cách tiến hành:
 - thay thế các phương pháp sàng lọc hiện tại
 - bước chuyển trung gian
 - thay thế các thủ thuật xâm lấn

Thực hành ở các nước thu nhập cao

Mặc dù BS ở Mỹ chấp nhận NIPT nhanh hơn mong đợi, sự sẵn sàng sử dụng NIPT vẫn còn là ẩn số

Vẫn còn có sự lo lắng: khi việc sử dụng NIPT tăng lên, sự sẵn sàng sử dụng và chất lượng các XN xâm lấn sẽ giảm xuống, BS cũng sẽ mất đi kỹ năng thực hiện các thủ thuật này

Thêm vào đó, BS cũng phải đảm bảo rằng bệnh nhân được tư vấn đầy đủ để đưa ra quyết định tự chủ, được thông báo về việc có nên làm NIPT hay không và làm thế nào để hiểu kết quả và giới hạn của nó

Vấn đề lâm sàng

- BS tiền sản và BS đa khoa (fetal fraction..)
- Lựa chọn xét nghiệm dựa trên nhiều yếu tố
thời gian trung bình để nhận kết quả
khách hàng có thể tiếp cận các dịch vụ hỗ trợ
kiến thức về kỹ thuật XN của nhân viên kinh doanh
(giá trị kinh tế cộng thêm)
thiếu chứng chỉ để thực hiện các thủ thuật xâm lấn
- Phân tích chi phí vẫn còn rất thực tế

Thực hành ở các nước thu nhập thấp và trung bình

Sự sẵn có các xét nghiệm di truyền trước sinh khác nhau khá nhiều ở các nước đang phát triển. Ở khu vực đô thị, mức sống đa số trên trung bình ⇒ có nhiều thông tin hơn và dễ tiếp cận các xét nghiệm này hơn

Khu vực nông thôn, khu ổ chuột và các vùng nghèo tài nguyên khác: không được tiếp cận với hầu hết các dịch vụ chăm sóc trước sinh. Khả năng tiếp nhận NIPT thường xảy ra ở bệnh nhân có trình độ học vấn cao hơn, thu nhập cao hơn và có bảo hiểm - các yếu tố dễ có hơn ở các nước thu nhập cao

Những khác biệt đặc hữu của các nước thu nhập thấp và trung bình có thể trở nên trầm trọng hơn bởi chi phí XN NIPT cũng như NIPT chỉ sẵn có trong các phòng khám chuyên khoa ở thành thị

Vấn đề lâm sàng

- Sự khác biệt về tỉ suất mắc của các dạng lệch bội khác nhau
- Thiếu các chương trình sàng lọc tiền sản mang tính hệ thống và mở rộng
- Giới hạn về cơ sở hạ tầng
- Xét nghiệm trước sinh xâm lấn không được chấp nhận do lý do tôn giáo và văn hóa xã hội
- Kiến thức về di truyền rất hạn chế
- Công bằng khi tiếp cận
- Cần ngăn ngừa việc sinh ra các trẻ bị tàn tật
- Sự đình chỉ các xét nghiệm ở Trung Quốc: hệ quả liên quan
- Thông tin về giới tính thai nhi ở một số khu vực

Vấn đề lâm sàng

- Tư vấn di truyền trước và sau xét nghiệm
- Thường quy hóa NIPT
- « Ít ảnh hưởng trầm trọng đến cảm xúc hơn »
- Vấn đề về VUS
- DNA chưa được « xác thực »
- Thời gian để ra quyết định

Mở rộng các tùy chọn xét nghiệm cf-DNA



Gần đây, khi chúng ta có thể phân tích được toàn bộ bộ gen, phạm vi của NIPT có thể được mở rộng để tìm ra các trisomy NST hiếm gặp và các mất cân bằng lớn về NST

NIPT sử dụng cf-DNA có thể có tiềm năng tìm ra được số lượng lớn các tình trạng bất thường trong suốt thai kỳ

Tuy nhiên, khả năng các xét nghiệm kiểm tra được một tình trạng bất thường có thể không tương xứng với lợi ích về mặt lâm sàng đối với cá nhân thai phụ hay cả 1 nhóm dân số

Tần số của CNV trong các xét nghiệm sàng lọc cfDNA thương mại



CNV	Tần số	Tình trạng liên quan
Mất đoạn 22q11.2	1 trong 1,000	Hội chứng mất đoạn 22q11.2
Mất đoạn 1p36	1 trong 10,000	Hội chứng mất đoạn 1p36
15q11.2	1 trong 10,000	Hội chứng Prader Willi hay Hội chứng Angelman
5p15.3 (5p-)	1 trong 50,000	Hội chứng Cri du chat
4p16	1 trong 50,000	Hội chứng Wolf Hirschorn
11q23	1 trong 100,000	Hội chứng Jacobsen
8q23-24	Chưa rõ (hiếm)	Hội chứng Langer Giedion

CNV: Sự biến thiên số lượng bản copy có ý nghĩa lâm sàng

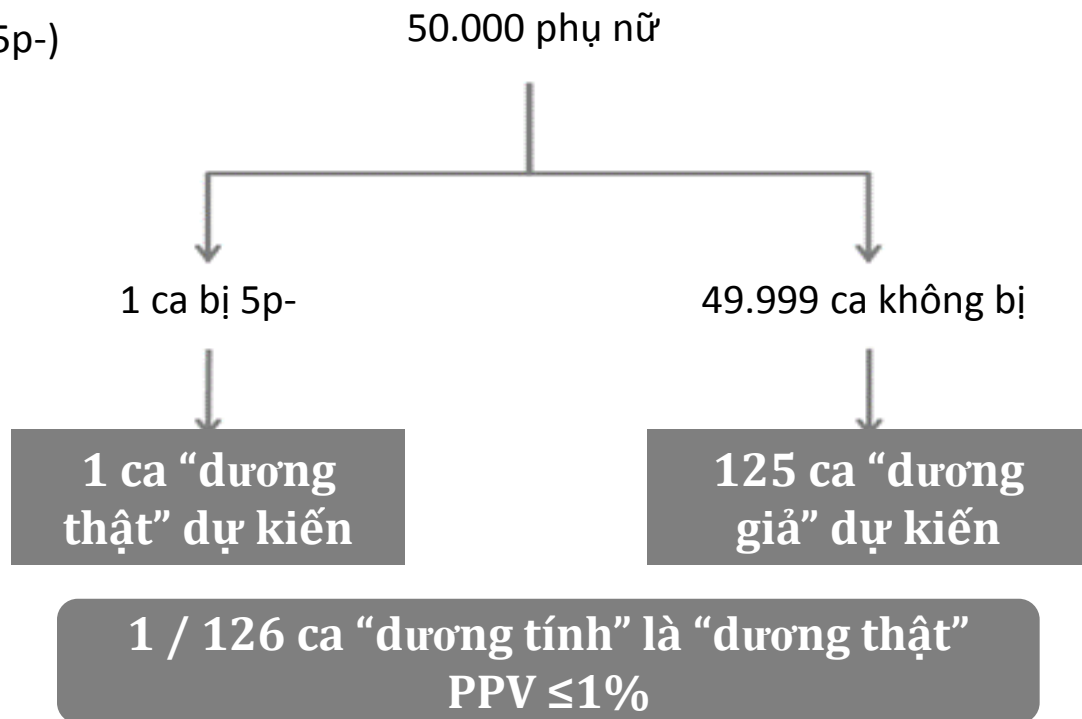
Giá trị tiên đoán dương (PPV) thấp ở các bất thường hiếm gặp



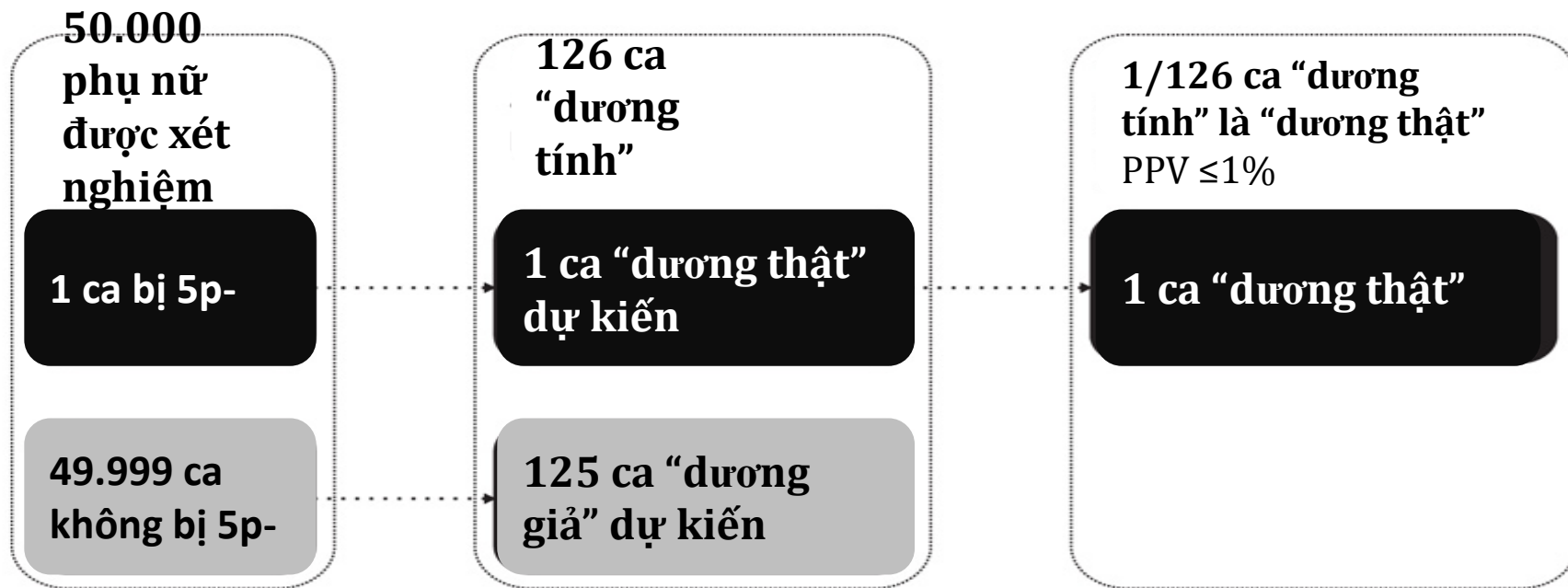
Ví dụ: 5p15.3 (hội chứng “cri du chat”, 5p-)

Tần suất: 1 trong 50.000

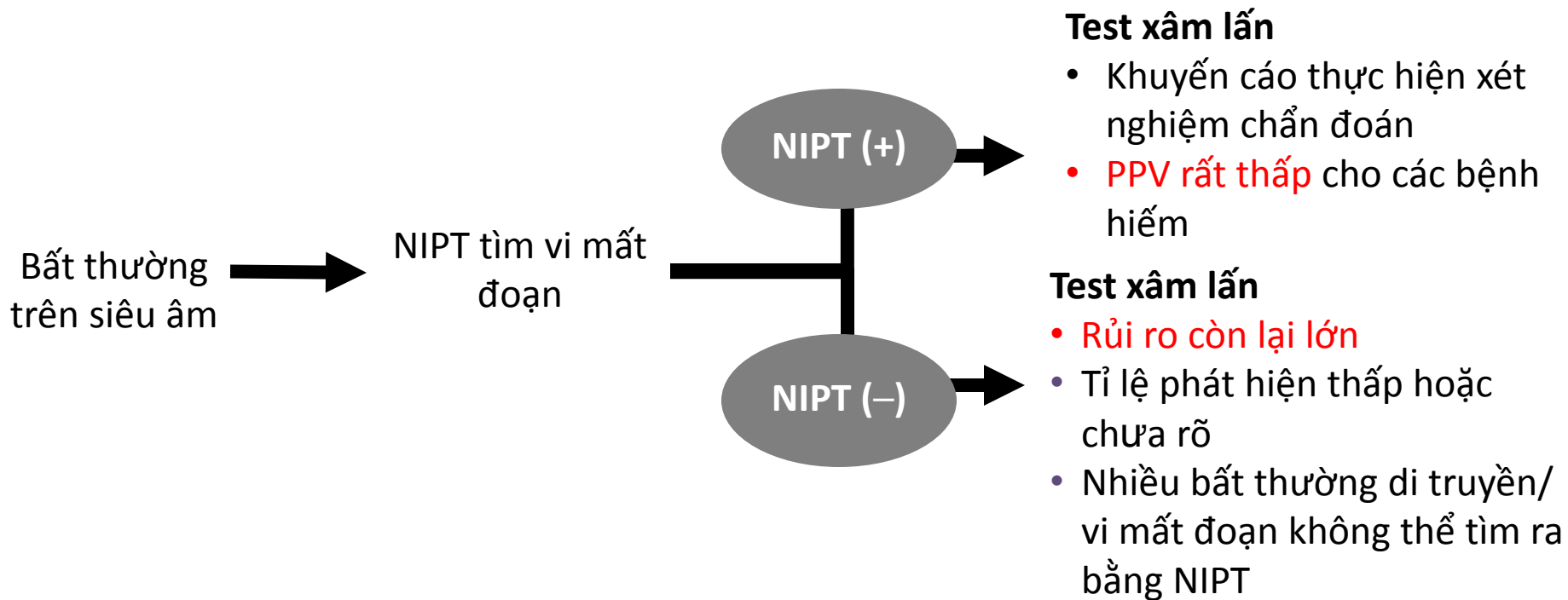
Tỉ suất dương giả: 0,24%



PPV thấp ở các bất thường hiếm - Hội chứng Cri du chat (5p-)



Mở rộng NIPT – Không thay đổi cách xử trí



Khả năng gây trì hoãn chẩn đoán, tăng chi phí và lo lắng cho bệnh nhân

NIPT – vi mất đoạn

Chưa được kiểm định trên lâm sàng

Yêu cầu dựa trên việc ít/ không xét nghiệm mẫu thực tế của BN ¹

Giới hạn các tình trạng được kiểm tra

Ít thay đổi nguy cơ vi mất đoạn của bệnh nhân sau xét nghiệm ¹

Tỉ suất dương giả cộng dồn

Mỗi tình trạng được kiểm tra có một tỉ lệ dương giả tương ứng ²

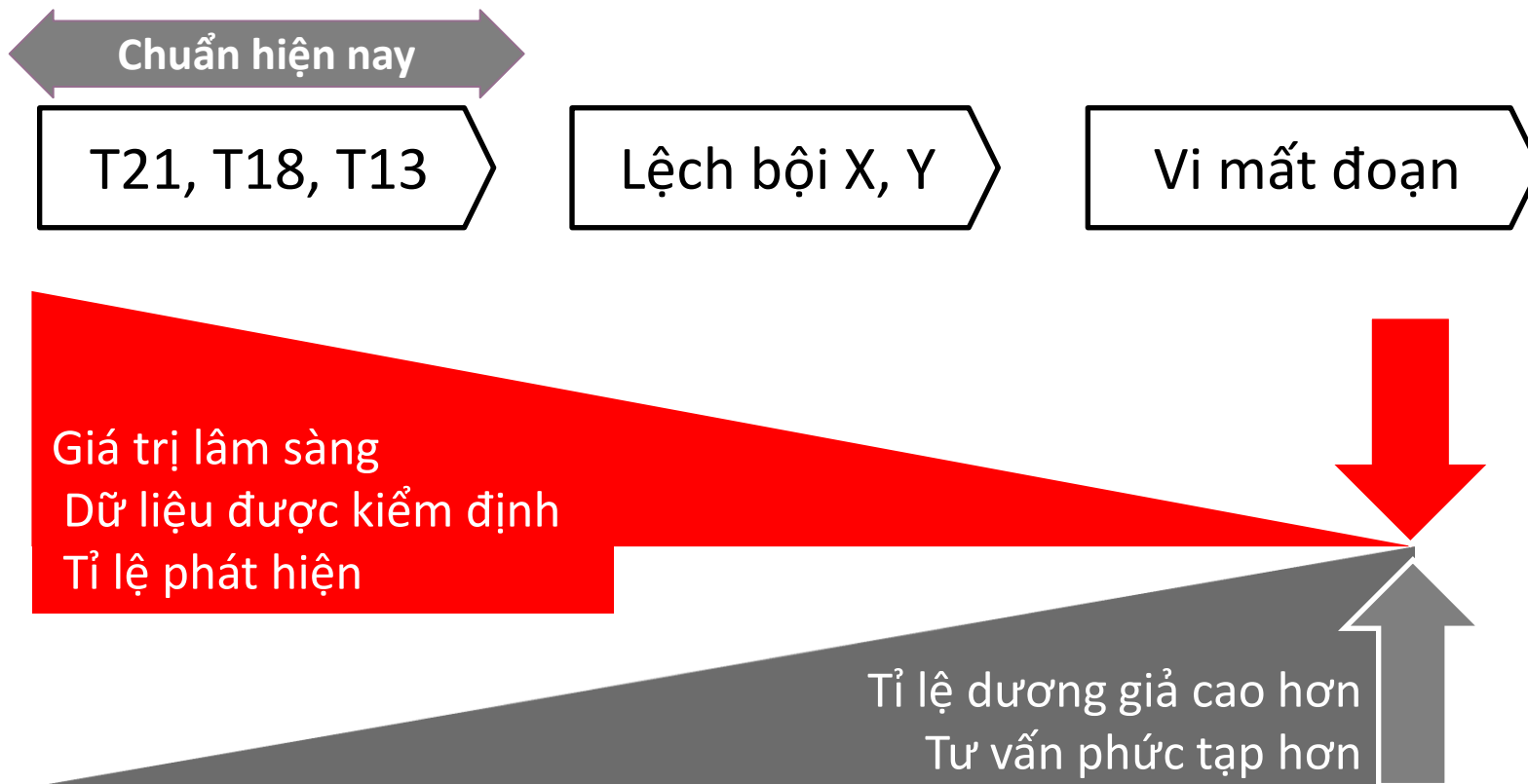
Giá trị tiên đoán dương thấp

Do tỉ lệ các bất thường thấp, phần lớn các kết quả dương tính hầu như là dương giả ²

Trấn an nhầm cho bệnh nhân

Lo lắng và các test xâm lấn không cần thiết
Tư vấn phức tạp

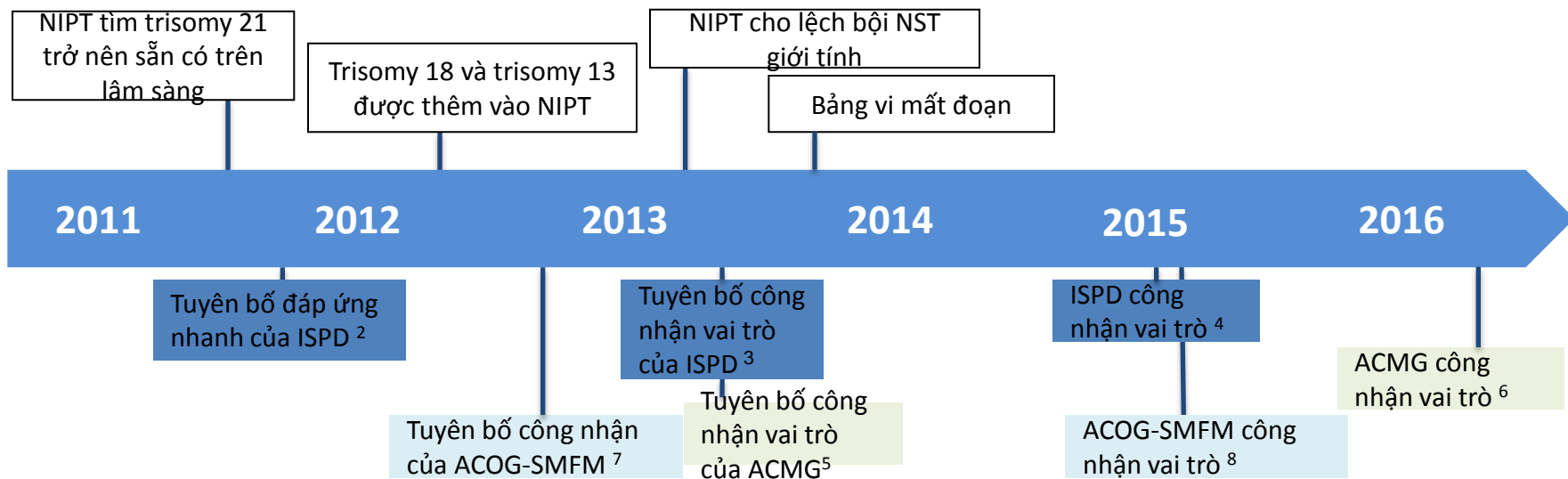
Mở rộng lựa chọn NIPT – vấn đề và các lưu tâm



Nên tư vấn trước khi xét nghiệm

- Phạm vi và bản chất các bất thường được kiểm tra
- Năng lực của xét nghiệm cho từng bất thường, bao gồm tỉ lệ phát hiện, tỉ lệ dương giả và tỉ lệ không phát hiện được
- Giải thích rằng với các tình trạng hiếm gặp thì kết quả dương giả có thể phổ biến hơn kết quả dương thật
- Có thể cần phải xác nhận lại kết quả bằng một xét nghiệm khác
- Khả năng phát hiện các bất thường NST ở mẹ và những thay đổi thể chất liên quan đến bệnh ác tính
- Những điều chưa chắc chắn liên quan đến thể khám và các kết quả ngoài dự kiến

NIPT: Sự phát triển nhanh chóng

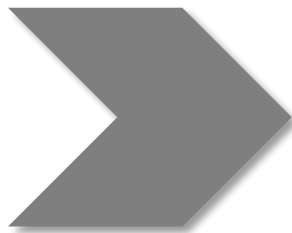


1. Allyse et al. Int J Womens Health. 2015;7:113-126. 2. Benn et al. Prenat Diagn. 2012 Jan;32(1):1-2. 3. Benn et al. Prenat Diagn. 2013 Jul;33(7):622-9. 4. Benn et al. Prenat Diagn. 2015 Aug;35(8):725-34. 5. Gregg et al. Genet Med. 2013 May;15(5):395-8. 6. Gregg et al. Genet Med. 2016 Jul 28. [Epub ahead of print] 7. Obstet Gynecol. 2012 Dec;120(6):1532-4. 8. Obstet Gynecol. 2015 Sep;126(3):e31-7.

Phát triển các ứng dụng lâm sàng của NIPT

“Với tư vấn di truyền thích hợp, MPS có thể hữu ích với phụ nữ được xác định là **nguy cơ cao** bởi một trong các chiến lược sàng lọc được khuyến cáo ở trên.”

-International Society for Prenatal Diagnosis (ISPD), 2011¹



“Sàng lọc bằng cfDNA như là test ban đầu được đề xuất cho **tất cả** thai phụ [được xem là phù hợp].”

-International Society for Prenatal Diagnosis (ISPD), 2015²

Các hiệp hội chuyên khoa hiện nay không khuyến cáo mở rộng phạm vi xét nghiệm cfDNA



- Hiệp hội Chẩn đoán trước sinh quốc tế (ISPD) khuyến cáo rằng “**cfDNA nên được giới hạn ở các rối loạn có biểu hiện rõ trên lâm sàng với phenotype nặng được xác định rõ**”
- Hội Di truyền học người của Châu Âu và Mỹ (ESHG và ASHG) “**khuyến nghị nên cẩn trọng trong việc mở rộng phạm vi của sàng lọc trước sinh** đối với các rối loạn trẻ em và di truyền nặng, sau khi có các nghiên cứu kiểm định phù hợp và đánh giá toàn diện các khía cạnh liên quan”
- Hiệp hội Gen và Di truyền Y học của Mỹ (ACMG) “không khuyến cáo xét nghiệm cfDNA để tầm soát các lệch bội ngoài NST 13, 18 và 21” và “**không khuyến cáo XN cfDNA để sàng lọc CNVs toàn bộ bộ gen**”. Các tác giả phát biểu rằng “nếu cần khảo sát các thông tin này thì nên... thực hiện các xét nghiệm chẩn đoán”

Tư vấn đề thực hành lâm sàng



FIGO COMMITTEE REPORT

Best practice in maternal–fetal medicine

FIGO Working Group on Best Practice in Maternal–Fetal Medicine ¹

Sàng lọc bất thường NST và xét nghiệm - chẩn đoán trước sinh không xâm lấn

Tuổi mẹ có vai trò thấp trong sàng lọc bất thường NST thai nhi với tỉ lệ phát hiện từ 30-50% khi FPR 5-20%. Do đó, việc chỉ định các xét nghiệm xâm lấn để chẩn đoán lệch bội NST thai nhi không nên chỉ dựa vào yếu tố tuổi mẹ.

Sàng lọc bằng cách phân tích cfDNA trong máu mẹ có tỉ lệ phát hiện 99% cho trisomy 21, 97% cho trisomy 18 và 92% cho trisomy 13 với FPR tổng cộng là 0,4%.

Thực hành lâm sàng của xét nghiệm cfDNA nên nằm trong chiến lược nối tiếp (contigent strategy), nghĩa là dựa trên kết quả sàng lọc ban đầu bằng combined test lúc 11-13 tuần tuổi thai



Dự báo



- Sự mở rộng hiệu quả và quy chuẩn của NIPT
- Phát hiện nhiều bất thường di truyền hơn
- Phát triển khả năng thử nghiệm trong nhà
- Sự giáo dục của cha mẹ
- Cần thêm tư vấn di truyền
- Nâng cao năng lực, đầu tư và huấn luyện

Thông điệp chính

- Xét nghiệm dựa trên cfDNA là vượt trội và chính xác hơn bất kỳ phương pháp sàng lọc trước sinh nào khác và sẽ nhanh chóng lan rộng ở cả các nước thu nhập cao lẫn các nước thu nhập thấp và trung bình trong những năm tới
- Mặc dù tỉ lệ dương giả cực thấp là một lợi thế, cfDNA vẫn chỉ là một xét nghiệm sàng lọc chứ không phải xét nghiệm chẩn đoán
- Sự giới thiệu rộng rãi về NIPT đang làm thay đổi bối cảnh và hệ quả về sàng lọc và chẩn đoán trước sinh
- Tư vấn di truyền nên được phối hợp khi thực hiện xét nghiệm
- Các quốc gia nên thực hiện các quy định và giám sát để đảm bảo rằng NIPT phù hợp với các khung pháp lý hiện có
- Tất cả các bên liên quan nên có tiếng nói khi xây dựng chính sách để đảm bảo việc sử dụng NIPT có đạo đức và công bằng trên toàn thế giới

Thông điệp chính (tt)

Lợi ích lâm sàng của bất kỳ xét nghiệm nào nên dựa trên khả năng cải thiện kết cục sức khỏe cho bệnh nhân

Cụ thể: kết quả xét nghiệm phải thay đổi được việc ra quyết định lâm sàng và những thay đổi này phải đem lại lợi ích cho bệnh nhân

Lợi ích lâm sàng của việc mở rộng phạm vi của xét nghiệm cfDNA để phát hiện thêm các vi mất đoạn và đánh giá toàn bộ bộ gen của các mất cân bằng lớn về NST vẫn chưa được chứng minh; như vậy, áp dụng trên lâm sàng các xét nghiệm này là hơi sớm

Grazie

merci gracias thank you

děkuji 谢谢 תודה

obrigado tak Баярлалаа

kiitos

hvala

どうも

choukrane shokran

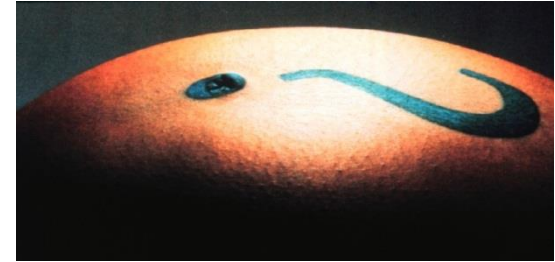
danke kam спасибо tack

고맙습니다 ◦ 감사합니다.

köszönöm

ευχαριστώ dhanyavad blagodaram

Cảm ơn



giancarlo.direnzo@unipg.it