

CHƯƠNG TRÌNH SÀNG LỌC LỆCH BỘI

ĐƠN VỊ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH-BV TỪ DŨ

1

- Các bệnh lý mục tiêu của sàng lọc trước sinh:
 - Bất thường nhiễm sắc thể
 - Bệnh lý thiếu máu tán huyết di truyền
 - Một số bệnh lý di truyền hiếm gặp
 - Các bệnh lý nguy cơ tái phát cao có thể can thiệp để thay đổi kết cục sau sinh

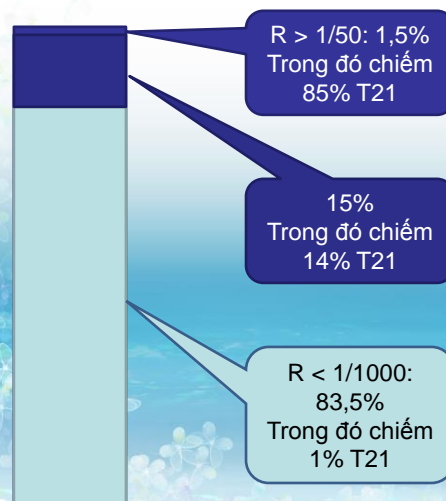
2

CHƯƠNG TRÌNH SÀNG LỌC BẤT THƯỜNG NHIỄM SẮC THỂ

- Mục tiêu của sàng lọc:
 - False positive rate (FPR)
 - Detection rate (DR)
 - Risk cut-off
 - Sàng lọc càng tốt \Leftrightarrow FPR càng giảm (giảm thiểu thủ thuật xâm lấn) & DR càng tăng (phát hiện càng nhiều ca bệnh càng tốt)

3

Cut-off



4

SÀNG LỌC BT NST QUÝ 1

- NT:
 - DR: 69 – 75%
 - FPR: 5 – 8.1%

Wapner R et al. First-trimester screening for trisomies 21 and 18. N Engl J Med
2003;349:1405–13.

- > 99th : sens 31%, spe 98.7% có liên quan tim bẩm sinh

Makrydimas G, Screening performance of first-trimester nuchal translucency for major cardiac defects: a meta-analysis.
Am J Obstet Gynecol 2003;189:1330–5

5

SÀNG LỌC BT NST QUÝ 1

- Chuẩn hóa NT khó khăn do lệ thuộc rất nhiều vào người làm
- Phải thực hiện đồng bộ
- Thủ thuật chẩn đoán

6

