



1. THÔNG TIN THAI PHỤ		Mã xét nghiệm:
Họ và tên (viết in):	Ngày sinh:	
Địa chỉ:		
Điện thoại:	Email:	
<input type="checkbox"/> Thai tự nhiên	Số phôi chuyển:	<input type="checkbox"/> Thai đơn
<input type="checkbox"/> IVF		<input type="checkbox"/> Thai đôi

Lí do xét nghiệm	Thông tin lâm sàng
<input type="checkbox"/> Tuổi mang thai cao	Tuổi thai:tuần ngày
<input type="checkbox"/> Sàng lọc huyết thanh dương tính	Ngày thu mẫu:
<input type="checkbox"/> Siêu âm bất thường	Phương pháp tính ngày: <input type="checkbox"/> LMP (kì kinh cuối)
<input type="checkbox"/> Tiền sử gia đình làm tăng nguy cơ lệch bội một loại nhiễm sắc thể	<input type="checkbox"/> CRL (chiều dài phôi)
<input type="checkbox"/> Bệnh nhân rủi ro thấp/lo lắng khi mang thai	<input type="checkbox"/> Ngày chuyển phôi
<input type="checkbox"/> Khác:	<input type="checkbox"/> Khác
	Chiều cao mẹ: cm
	Cân nặng mẹ: kg

2. THÔNG TIN BÁC SỸ/ NGƯỜI TƯ VẤN	
Họ tên bác sỹ/ Người tư vấn:	Điện thoại:
PK/BV:	Email:
Chữ ký:	

3. YÊU CẦU PHÂN TÍCH	
<input type="checkbox"/>	GenEva (Phát hiện lệch bội nhiễm sắc thể 21,18,13, phát hiện lệch bội nhiễm sắc thể giới tính, phát hiện lệch bội các nhiễm sắc thể còn lại)
<input type="checkbox"/>	GenEva Plus (Phát hiện lệch bội nhiễm sắc thể 21,18,13, phát hiện lệch bội nhiễm sắc thể giới tính, phát hiện lệch bội các nhiễm sắc thể còn lại, phát hiện các vi mất đoạn, bao gồm: mất đoạn 22q11.2/ 22q11.2 deletion (DiGeorge); Mất đoạn 15q11.2 (Angelman/ Prader-Willi); mất đoạn 1p36, 4p- (Wolf-Hirschhorn); 5p- (Cri-du-chat))
	Gói xét nghiệm khác:
	Thời gian trả kết quả:

Cam kết của thai phụ	Ghi chú
Khi kí vào phiếu này, Tôi xác nhận: (i) Tôi đã được cung cấp các thông tin cần thiết: Lợi ích, rủi ro, hạn chế, ý nghĩa của kết quả, mức độ chính xác của xét nghiệm này. (ii) Tôi tự nguyện thực hiện xét nghiệm này và có các phương pháp chăm sóc sức khỏe phù hợp. (iii) Tôi đã nhận và đọc toàn bộ phần thông tin cần biết và các điều khoản ở trang 2.	Xét nghiệm dựa trên sự phân tích cell-free DNA từ máu mẹ. Đây là xét nghiệm sàng lọc không phải là xét nghiệm chẩn đoán hay quyết định. Vì thế, có một tỉ lệ rất nhỏ có thể sai lệch, điều này rất quan trọng, cần thông báo với bác sĩ để quyết định có những xét nghiệm khác cần thiết. Xét nghiệm sàng lọc trước sinh này thực hiện ở cả trường hợp thai đơn và thai đôi, yêu cầu với tuổi thai ít nhất 10 tuần 0 ngày.

Hình thức trả kết quả: Tự đến lấy Thư đảm bảo Email

Ngày nhận mẫu: Người thu mẫu:

Ghi chú khác:

Chữ ký của thai phụ:

THÔNG TIN CẦN BIẾT VÀ ĐIỀU KHOẢN

(Dành cho xét nghiệm Sàng lọc trước sinh không xâm lấn)

Giới thiệu: Đây là văn bản cung cấp thông tin về lợi ích, rủi ro và hạn chế của xét nghiệm trước sinh không xâm lấn. Thai phụ nên tham khảo thêm ý kiến của bác sĩ chuyên khoa di truyền trước khi thực hiện xét nghiệm này. Thai phụ hãy đọc kỹ văn bản này để hiểu rõ các thông tin trước khi đưa ra quyết định về việc xét nghiệm.

Mục đích: Mục đích của xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn giúp sàng lọc phát hiện những bất thường về số lượng nhiễm sắc thể (NST) của thai, như trường hợp số lượng NST bị thừa hoặc thiếu (gọi là “thể lệch bội”) của một số NST nhất định (như NST số 21, 18, 13 và nhiễm sắc thể giới tính X/Y). Đồng thời, xét nghiệm có thể phát hiện lệch bội các NST còn lại, cũng như đột biến vi mất đoạn trên một số nhiễm sắc thể nhất định, được liệt kê trên phiếu đăng ký xét nghiệm. Xét nghiệm này được thực hiện khi thai kỳ được 10 tuần tuổi tính từ chu kỳ kinh nguyệt cuối cùng hoặc 8 tuần kể từ ngày thụ thai trong trường hợp thụ tinh trong ống nghiệm (IVF). Bác sĩ hay tư vấn viên sẽ tư vấn cho thai phụ biết xét nghiệm này có phù hợp hay không. Thai phụ nên tham khảo ý kiến bác sĩ chuyên khoa để biết thêm thông tin về xét nghiệm, những hạn chế và rủi ro cũng như ý nghĩa của kết quả xét nghiệm. Đồng thời, thai phụ cũng có thể truy cập website www.gentis.com.vn/ www.illumina.com để biết thêm chi tiết về xét nghiệm, thông số kỹ thuật, tỷ lệ sai sót, thông tin về bệnh lý của các thể lệch bội thường gặp và bất thường số lượng NST giới tính.

Nguyên lý: Xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn kiểm tra các bất thường số lượng nhiễm sắc thể dựa vào ADN tự do (vật chất di truyền) trong máu thai phụ. Xét nghiệm này sử dụng công nghệ giải trình tự ADN thế hệ mới để đếm số lượng các nhiễm sắc thể và từ đó xác định nhiễm sắc thể của thai nhi có bị bất thường về số lượng hay không.

Giới tính thai: Theo quy định của Chính phủ Việt Nam việc cung cấp giới tính thai nhi là không được phép, tuy nhiên trong một số trường hợp theo yêu cầu của bác sĩ để hội chẩn các bệnh liên quan đến NST giới tính thì thông tin về giới tính có thể bắt buộc phải được thông báo cho bác sĩ.

Giới hạn của xét nghiệm: Xét nghiệm này phát hiện các hội chứng bệnh di truyền: PATAU (13), EDWARDS (18), DOWN (21), Turner (XO), Hội chứng tam nhiễm (XXX), Klinefelter (XXY), Jacobs (XYY), Hội chứng DiGeorge, Angelman, Prader-Willi, mất đoạn 1p36, 4p-Wolf-Hirschhorn, Cri-du-chat và bất thường lệch bội của các NST còn lại. Tuy nhiên, các bất thường khác có thể có và gây ra ảnh hưởng đến sức khỏe và thai kỳ nhưng không được phát hiện.

Xét nghiệm này không áp dụng để kiểm tra sức khỏe của thai phụ. Kết quả xét nghiệm bình thường không loại trừ khả năng thai có những rối loạn di truyền khác, dị tật bẩm sinh, hoặc dị tật ống thần kinh. Kết quả bình thường sẽ không hoàn toàn đảm bảo thai kỳ và thai nhi khỏe mạnh.

Giống như tất cả các xét nghiệm khác, xét nghiệm này có những hạn chế như tỷ lệ âm tính giả và dương tính giả. Âm tính giả là trường hợp thai có bất thường lệch bội nhiễm sắc thể nhưng xét nghiệm sàng lọc cho kết quả âm tính. Dương tính giả là trường hợp thai không có các bất thường lệch bội về các nhiễm sắc thể nhưng xét nghiệm sàng lọc cho kết quả dương tính.

Có một tỷ lệ nhỏ kết quả không đưa ra được kết luận NST của thai nhi, nhưng có thể phản ánh sự thay đổi của NST nhau thai (trong trường hợp thể khảm nhau thai, CPM) hoặc của thai phụ (trong trường hợp thai phụ bị bất thường số lượng NST). Ví dụ tình trạng NST giới tính, XXX của thai phụ hay thai phụ đang bị khối u lành tính, ác tính, trường hợp thai phụ truyền máu trong vòng 6 tháng hoặc trường hợp thai bị tiêu biến. Các lệch bội nhiễm sắc thể giới tính như XO, XXX, XXY và XYY không báo cáo trong trường hợp song thai. Những xét nghiệm chẩn đoán xâm lấn có thể được thực hiện để xác nhận lại kết quả xét nghiệm sàng lọc (như chọc ối hoặc sinh thiết gai nhau để xét nghiệm).

Thai phụ cần tham khảo ý kiến bác sĩ chuyên khoa để biết thêm thông tin chi tiết về kết quả và những hạn chế của xét nghiệm này.

Quy trình: Thai phụ sẽ được thu 10ml máu để tách chiết lấy ADN tự do của thai nhi từ máu mẹ. Giải trình tự ADN tự do và phân tích kết quả giải trình tự.

Tác dụng phụ của việc lấy mẫu máu: Rất ít gặp, nhưng có thể xảy ra các hiện tượng như chóng mặt, ngất xỉu, đau nhức, chảy máu, bầm tím, và nhiễm trùng.

Thông tin kết quả về thai kỳ: Sau khi nhận được kết quả xét nghiệm, thai phụ tiếp tục theo dõi các thông tin về thai kỳ. GENTIS có quyền liên hệ với bác sĩ của thai phụ để biết thông tin khi cần thiết.

Phát hiện ngẫu nhiên: Trong quá trình thực hiện các phân tích, xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn có thể phát hiện các biến đổi ở các nhiễm sắc thể khác (được gọi là phát hiện ngẫu nhiên) ngoài các bất thường về nhiễm sắc thể được nêu cụ thể trong đơn đăng ký xét nghiệm. Tuy nhiên, chúng tôi sẽ KHÔNG BÁO CÁO hoặc chú thích về bất kỳ kết quả ngẫu nhiên nào được ghi nhận trong quá trình xét nghiệm.

Bảo mật: Chúng tôi cam kết giữ bí mật về mọi kết quả xét nghiệm. Kết quả xét nghiệm của thai phụ sẽ được thông báo bác sĩ chuyên khoa, hoặc người đại diện theo chỉ định và ủy quyền hợp pháp của thai phụ bằng văn bản theo quy định của pháp luật hiện hành.

Sử dụng thông tin và mẫu dư: Căn cứ vào quy trình tiêu chuẩn của phòng xét nghiệm lâm sàng, các mẫu máu dư và các thông tin khác từ xét nghiệm của thai phụ dưới dạng bảo mật có thể được sử dụng bởi phòng xét nghiệm cho các mục đích khác như kiểm tra chất lượng, quy trình phòng thí nghiệm và các thử nghiệm trong việc phát triển và cải thiện sản phẩm và quy trình. Việc sử dụng nêu trên được luật pháp hiện hành cho phép.

Nghiên cứu: Chúng tôi có thể sử dụng mẫu dư và các thông tin sức khỏe của thai phụ, bao gồm cả các thông tin di truyền, dưới hình thức mẫu vô danh tính hoặc loại bỏ thông tin cá nhân (trừ trường hợp cho phép bởi luật pháp hiện hành) cho các mục đích nghiên cứu. Việc sử dụng này có thể cho mục đích phát triển các sản phẩm thương mại và dịch vụ. Thai phụ sẽ không nhận được thông báo cũng như bất kỳ hình thức bồi thường nào cho việc sử dụng trên. Mọi sử dụng nêu trên được tiến hành theo đúng quy định của pháp luật.

Kết quả xét nghiệm: Kết quả sau khi phân tích sẽ được các chuyên gia trong lĩnh vực di truyền đọc và giải thích. Sau đó được gửi tới thai phụ bằng văn bản.

Trách nhiệm tài chính: Khách hàng có thể thanh toán bằng tiền mặt, chuyển khoản, thẻ VISA... Tuy nhiên khách hàng phải chịu mọi chi phí phát sinh trong quá trình chuyển tiền. Gentis sẽ không hoàn lại các chi phí khi mẫu đã được phân tích.

Quý khách vui lòng đọc kỹ thông tin về Hỗ trợ sau xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn và Điều kiện để được nhận hỗ trợ.

I. HỖ TRỢ SAU XÉT NGHIỆM

Hỗ trợ sau xét nghiệm áp dụng đối với gói NIPT cơ bản, GenEva và GenEva Plus, bao gồm các trường hợp:

1. “Dương tính”

Nếu kết quả sàng lọc trước sinh không xâm lấn là “Dương tính” (nghĩa là phát hiện lệch bội) ở 3 nhiễm sắc thể (NST) phổ biến: 13, 18, 21 liên quan đến 3 hội chứng bệnh di truyền: PATAU (13), EDWARDS (18), DOWN (21) và lệch bội nhiễm sắc thể giới tính liên quan đến 4 hội chứng: Turner (XO), Hội chứng tam nhiễm (XXX), Klinefelter (XXY), Jacobs (XYY), bạn có đủ điều kiện để được hỗ trợ tài chính. Mức hỗ trợ:

- a. Gói NIPT cơ bản: Mức hỗ trợ chi phí không vượt quá 2,500,000đ
- b. Gói GenEva: Mức hỗ trợ 7,000,000đ
- c. Gói GenEva Plus: + Kết quả chẩn đoán “Âm tính”: Mức hỗ trợ 7,000,000đ
+ Kết quả chẩn đoán “Dương tính”: Mức hỗ trợ 3,500,000đ

Chú ý: GENTIS sẽ không cung cấp bất kỳ sự hỗ trợ nào cho những trường hợp trẻ sinh ra mang các bất thường được đề cập đến ở trên mà không thực hiện xét nghiệm chẩn đoán để xác nhận lại kết quả sau khi nhận được kết quả “dương tính”.

2. “Âm tính giả”

Nếu kết quả sàng lọc trước sinh không xâm lấn là “Âm tính” (có nghĩa là không phát hiện lệch bội), nhưng sau đó trẻ sinh ra và được chẩn đoán mắc một trong các hội chứng lệch bội NST 21, 18, 13 hoặc lệch bội nhiễm sắc thể giới tính (XO, XXY, XXX, XYY) bởi một đơn vị y tế trong vòng 1 năm kể từ khi đứa trẻ ra đời, bạn có đủ điều kiện để được hỗ trợ tối đa lên đến 150,000,000 VNĐ cho mỗi trường hợp đơn thai. Trong trường hợp đa thai chỉ hỗ trợ 3 hội chứng PATAU (13), EDWARDS (18), DOWN (21).

3. “Âm tính giả và chấm dứt mang thai khi kết quả chẩn đoán là dương tính”

Trong trường hợp kết quả sàng lọc trước sinh không xâm lấn của bạn là “âm tính” nhưng sau đó thai nhi của bạn được chẩn đoán trước khi sinh là mắc một trong các trường hợp lệch bội NST 21, 18, 13, NST giới tính (XO, XXY, XXX, XYY) bởi một đơn vị y tế và bạn chọn chấm dứt việc mang thai, bạn có đủ điều kiện để nhận hỗ trợ là gói tối đa lên đến 25,000,000 VNĐ đối với trường hợp đơn thai. Trong trường hợp đa thai chỉ hỗ trợ 3 hội chứng PATAU (13), EDWARDS (18), DOWN (21).

II. ĐIỀU KIỆN ĐỂ ĐƯỢC NHẬN HỖ TRỢ

1. Quý khách hàng vui lòng cung cấp các giấy tờ sau khi đến làm xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn:

- Phiếu siêu âm thai gần nhất
- Bản sao CMND/Hộ chiếu (có bản gốc đối chiếu)
- Các kết quả xét nghiệm gần nhất (nếu có)

2. Gói hỗ trợ được thực hiện khi khách hàng cung cấp các giấy tờ sau:

- Bản sao kết quả sàng lọc trước sinh không xâm lấn
- Bản kết quả xét nghiệm chẩn đoán: phân tích karyotyping, lai huỳnh quang NST và FISH, QF... (của mẫu sinh thiết gai nhau (CVS), chọc ối, thu máu dây rốn).

Ngoài ra, trong trường hợp “Âm tính giả”

- Với trường hợp đình chỉ thai kỳ: cần cung cấp thêm Bản gốc giấy chỉ định đình chỉ thai kỳ của bác sỹ tại các bệnh viện được GENTIS chỉ định.
- Với trường hợp trẻ sinh ra trong vòng một năm đầu tiên, phát hiện bị mắc hội chứng PATAU (13), EDWARDS (18), DOWN (21) cần bổ sung các bằng chứng (bản gốc) chứng minh của bệnh viện trước 12 tháng kể từ thời điểm bé được sinh ra.

Nếu thiếu các giấy tờ trên, GENTIS sẽ không thực hiện Hỗ trợ sau xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn

Địa chỉ nhận giấy tờ: Công ty cổ phần dịch vụ phân tích di truyền:

Hà Nội: Tầng 2, tòa nhà HCMCC, số 249A Thụy Khuê, Tây Hồ, Hà Nội

Hồ Chí Minh: 8/24 Nguyễn Đình Khôi, phường 4, quận Tân Bình, thành phố Hồ Chí Minh

Sau 3 ngày kể từ khi GENTIS nhận đủ giấy tờ, Công ty sẽ làm các thủ tục và hỗ trợ như đã cam kết với khách hàng

Tôi đã đọc, hiểu và đồng ý với các điều khoản hỗ trợ của GENTIS khi thực hiện dịch vụ xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn do Công ty cung cấp.

....., ngày.....tháng.....năm 20.....

Khách hàng
(Ký, ghi rõ họ tên)

Người tiếp nhận
(Ký, ghi rõ họ tên)