



PHIẾU KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

(BM02/QTQL 28)

Mã số XN: 24B0402533

BS chỉ định: TSBS Nguyễn Khắc Hân Hoan (MSG: 263)

Họ tên: **KẾT QUẢ MẪU NIFTY PRO**

Ngày sinh: 08/11/1994

Giới tính: Nữ

Địa chỉ: 101/24 Nguyễn Chí Thanh, P.9, Q.5, TP.HCM

Điện thoại: 088.xxxx.211

Số CCCD: 012345xxxxxx

Thông tin mẫu xét nghiệm

Loại mẫu: Máu

Chất lượng mẫu: Đạt

Nơi lấy mẫu: Phòng Xét nghiệm ISOLABO

Số thai: 1

Tuổi thai khi lấy mẫu: 12

Ngày, giờ lấy mẫu: 26/05/2024

Ngày, giờ nhận mẫu: 30/05/2024 07:40

Chỉ định: Xét nghiệm giải trình tự gen bằng kỹ thuật GTT thể hệ 2 (NIFTY Pro)

KẾT QUẢ:

Phân suất cfDNA thai ($\geq 3,5\%$):

5,939%

TRISOMY 21	TRISOMY 18	TRISOMY 13
Nguy cơ thấp	Nguy cơ thấp	Nguy cơ thấp
Xác suất: 1/7043214943	Xác suất: 1/1308844172	Xác suất: 1/4192689308
Z score: -0,371	Z score: 0,376	Z score: 1,724

CÁC PHÁT HIỆN KHÁC:

XO	XXX	XXY	YY	TRISOMY CÁC NHIỄM SẮC THỂ 1-12, 14-17, 19-20, 22
Nguy cơ thấp	Nguy cơ thấp	Nguy cơ thấp	Nguy cơ thấp	Nguy cơ thấp
92 HỘI CHỨNG MẮT, LẶP ĐOẠN NHIỄM SẮC THỂ				PHÁT HIỆN TÌNH CỜ
Không phát hiện				Không phát hiện

KẾT LUẬN: **NGUY CƠ THẤP LỆCH BỘI NHIỄM SẮC THỂ, THAM VẤN BÁC SĨ VỀ KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM.**

Thiết bị: Hóa chất, thiết bị và qui trình do BGI chuyển giao: MGISP-960 và DNBSEQ-G400. Mã QT: QTKT 11*

Phương pháp: NIFTY® là xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn lệch bội nhiễm sắc thể, hoạt động bằng cách tách cfDNA mẹ và cfDNA thai từ mẫu máu mẹ và giải trình tự toàn bộ hệ gen bằng công nghệ Giải trình tự thế hệ mới. Số lượng đọc đặc trưng của mỗi nhiễm sắc thể được tính toán và so sánh với mẫu tham chiếu tối ưu. Dữ liệu được phân tích bằng thuật toán tin-sinh của BGI để đưa ra kết quả đánh giá cho các bất thường được khảo sát.

Lưu ý: NIFTY® là một xét nghiệm sàng lọc, KHÔNG phải là xét nghiệm chẩn đoán, nên không thể loại trừ khả năng dương tính giả và âm tính giả. Nguyên nhân có thể làm cho xét nghiệm không chính xác bao gồm: khảm ở mẹ/thai nhi/nhau thai, phân suất cfDNA thai thấp, truyền máu, phẫu thuật cấy ghép, liệu pháp tế bào gốc, liệu pháp heparin, bất thường nhiễm sắc thể của cha mẹ hoặc người mang thai hộ, và/hoặc các bất thường khác. Mất hoặc lặp vi đoạn 92 hội chứng nếu được phát hiện trong xét nghiệm này cũng có thể do các yếu tố di truyền khác gây ra. Bệnh nhân luôn cần được chuyên gia y tế chỉ định xét nghiệm, xem xét kết quả, cho các đánh giá và thực hiện các chẩn đoán cần thiết tiếp theo. Kết quả này không phải là cơ sở duy nhất để chẩn đoán hoặc đưa ra các quyết định quản lý thai và phải luôn được chuyên gia giải thích trong bối cảnh dữ liệu lâm sàng của bệnh nhân. Kết quả này chỉ áp dụng cho mẫu xét nghiệm đơn thai đã nhận như trên.

(*) Các chỉ tiêu xét nghiệm đạt chứng nhận ISO 15189:2012.

Năng lực của Xét nghiệm NIFTY đơn thai:

BẤT THƯỜNG		ĐỘ NHẠY	ĐỘ ĐẶC HIỆU	TÀI LIỆU THAM KHẢO	
T21		99,17%	99,95%	Ultrasound Obstet Gynecol, 2015 May;45(5):530-8.	
T18		98,24%	99,95%		
T13		100%	99,96%		
Del/Dup	>10Mb	88,89%	99,32%	PLoS One.2016 Jul 14;11(7):e0159233.	
	<10Mb	72,73%	99,09%		
BẤT THƯỜNG		ĐỘ NHẠY	ĐỘ ĐẶC HIỆU	PPV	TÀI LIỆU THAM KHẢO
XO		75%	99,9%	23,53%	BMC medical genomics vol. 5 57. 1 Dec. 2012 Chinese medical journal vol. 133,13 (2020): 1617-1619.
XXX		N/A	N/A	70%	
XXY		100%	100%	75%	
XXY		100%	100%	80%	

Thông tin này dựa vào y văn và dữ liệu nội bộ phản ánh kết quả đã phát hiện trong quá khứ, không phải là tình trạng của mẫu xét nghiệm này.

TPHCM, ngày 06/05/2025

Trưởng phòng xét nghiệm

CNXN. Nguyễn Thị Diệu My

Bác sĩ di truyền

TS.BS. Nguyễn Khắc Hân Hoan



PHIẾU KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

(BM02/QTQL 28)



Mã số XN: 24B0402533

BS chỉ định: TSBS Nguyễn Khắc Hân Hoan (MSG: 263)

Họ tên: **KẾT QUẢ MẪU NIFTY PRO**

Ngày sinh: 08/11/1994

Giới tính: Nữ

Địa chỉ: 101/24 Nguyễn Chí Thanh, P.9, Q.5, TPHCM

Điện thoại: 088.xxxx.211

Số CCCD: 012345xxxxxx

DANH SÁCH 92 HỘI CHỨNG MẤT HOẶC LẶP ĐOẠN NHIỄM SẮC THỂ

Chromosome 1p36 deletion syndrome	Chromosome 10q26 deletion syndrome
Chromosome 1q41-q42 deletion syndrome	Chromosome 10p12-p11 deletion syndrome
Chromosome 1p32-p31 deletion syndrome	Chromosome 10p duplication
Chromosome 2p16.1-p15 deletion syndrome	Chromosome 11p13 deletion syndrome
Chromosome 2q33.1 deletion syndrome	Chromosome 11p11.2 deletion syndrome
Chromosome 2q31.1 duplication syndrome	Jacobsen syndrome
Chromosome 2q37 deletion syndrome	Chromosome 11q23 deletion syndrome
Chromosome 2q31.1 microdeletion syndrome	Chromosome 12q14 microdeletion syndrome
Chromosome 2q duplication	Chromosome 12p12.1 microdeletion syndrome
Chromosome 3pter-p25 deletion syndrome	Chromosome 12p duplication
Dandy-Walker syndrome	Chromosome 13q14 deletion syndrome
Chromosome 3q13.31 deletion syndrome	Distal chromosome 13q deletion
Distal chromosome 3p duplication	Chromosome 14q11-q22 deletion syndrome
Chromosome 3q duplication	Chromosome 14q22 deletion syndrome
Chromosome 4p16.3 deletion syndrome	Proximal chromosome 14q deletion
Chromosome 4q21 deletion syndrome	Chromosome 14q duplication
Chromosome 4p duplication	Prader-Willi syndrome
Distal chromosome 4q duplication	Angelman syndrome
Distal chromosome 4q deletion	Chromosome 15q26-qter deletion syndrome
Cri-du-Chat syndrome	Levy-Shanske syndrome
Chromosome 5q14.3 deletion syndrome	Chromosome 15q14 deletion syndrome
Chromosome 5q12 deletion syndrome	Chromosome 15q24 microdeletion syndrome
Chromosome 5p13 duplication syndrome	Chromosome 15q26 overgrowth syndrome
Chromosome 5p duplication	Distal chromosome 15q deletion
Chromosome 6pter-p24 deletion syndrome	Chromosome 16p12.2-p11.2 deletion syndrome
Chromosome 6q24-q25 deletion syndrome	Chromosome 16p12.2-p11.2 duplication syndrome
Chromosome 6q11-q14 deletion syndrome	Chromosome 16p13.3 deletion syndrome
Chromosome 6p deletion	Chromosome 16p13.3 duplication syndrome
Chromosome 6q15-q23 deletion syndrome	Proximal chromosome 16q duplication
Chromosome 6q25-qter deletion syndrome	Smith-Magenis syndrome
Chromosome 6q26-q27 deletion syndrome	Chromosome 17p13.3 deletion syndrome
Chromosome 7q deletion	Potocki-Lupski syndrome
Chromosome 7q11.23 deletion syndrome	Chromosome 17p13.3 duplication syndrome
Chromosome 7q21-q32 deletion	Yuan-Harel-Lupski syndrome
Chromosome 7q31-q32 deletion	Chromosome 17p duplication
Chromosome 8p23.1 deletion syndrome	Chromosome 18p deletion syndrome
Chromosome 8p23.1 duplication syndrome	Distal chromosome 18q deletion syndrome
Langer-Giedion syndrome	Alagille syndrome 1
Chromosome 8q22.1 deletion syndrome	Chromosome 20p duplication
Chromosome 8q22.1 duplication syndrome	Chromosome 21q22 deletion
Chromosome 8p duplication	Chromosome 22q11.2 deletion syndrome
Chromosome 8q duplication	Chromosome Xp11.23-p11.22 duplication syndrome
Chromosome 9p deletion syndrome	Chromosome Xp21 deletion syndrome
Chromosome 9p duplication	Chromosome Xq27.3-q28 duplication syndrome
DiGeorge syndrome 2	Chromosome Xq21 deletion syndrome
Chromosome 10q22.3-q23.2 deletion syndrome	Chromosome Xq22.3 deletion syndrome



CHÍNH SÁCH HỖ TRỢ SAU XÉT NGHIỆM NIFTY

Họ tên: **KẾT QUẢ MẪU NIFTY PRO**
 Ngày sinh: 08/11/1994
 CCCD: 012345xxxxxx
 Điện thoại: 088.xxxx.211
 Ngày: 06/05/2025

Sau khi xét nghiệm, nếu thai phụ có kết quả là "nguy cơ cao" hoặc "âm tính giả" (không bao gồm các phát hiện tình cờ khác) thì sẽ được hỗ trợ tùy theo loại xét nghiệm NIFTY như sau:

Kết quả	Loại xét nghiệm	Mức hỗ trợ tối đa
1. Kết quả nguy cơ cao Nếu kết quả xét nghiệm là nguy cơ cao thì thai phụ được hỗ trợ để chẩn đoán xác định bằng chọc ối và xét nghiệm nhiễm sắc thể thai hoặc miễn phí xét nghiệm dịch ối để chẩn đoán tại Isolabo.	NIFTY Now, NIFTY Titan NIFTY Gold, NIFTY Twin NIFTY Pro đơn thai	2.500.000 đồng 3.500.000 đồng 5.500.000 đồng
2. Phát hiện âm tính giả lệch bội sau sinh Nếu kết quả xét nghiệm là nguy cơ thấp nhưng sau đó bé được sinh ra và được bác sĩ chuyên khoa xét nghiệm và chẩn đoán bị lệch bội nhiễm sắc thể toàn phần thể thuần trong vòng 1 năm sau sinh thì thai phụ được hỗ trợ.	NIFTY Now, NIFTY Titan NIFTY Gold, NIFTY Twin NIFTY Pro đơn thai	200.000.000 đồng 400.000.000 đồng 400.000.000 đồng
3. Phát hiện âm tính giả lệch bội trước sinh Nếu kết quả xét nghiệm nguy cơ thấp nhưng sau đó thai nhi được bác sĩ chuyên khoa xét nghiệm và chẩn đoán trước sinh bị lệch bội nhiễm sắc thể toàn phần thể thuần và đình chỉ thai thì thai phụ được hỗ trợ.	Tất cả các loại NIFTY	30.000.000 đồng
4. Kết quả nguy cơ cao nhưng thai phụ không thực hiện chẩn đoán xác định Nếu kết quả là nguy cơ cao nhưng sau đó thai phụ không thực hiện chẩn đoán xác định và sinh con bị bất thường thì không thuộc diện được hỗ trợ.	Tất cả các loại NIFTY	Không thuộc diện được hỗ trợ
5. Kết quả âm tính giả xóa đoạn hoặc lặp đoạn nhiễm sắc thể Nếu kết quả xét nghiệm là "không phát hiện" đối với 92 hội chứng mất, lặp đoạn nhiễm sắc thể nhưng sau đó thai nhi hoặc bé sau sinh được bác sĩ chẩn đoán xác định bị xóa đoạn nhiễm sắc thể hoặc lặp đoạn nhiễm sắc thể thì không thuộc diện được hỗ trợ.	NIFTY Pro đơn thai	Không thuộc diện được hỗ trợ
6. Kết quả 'không có kết quả' Nếu kết quả là 'không có kết quả' (no-call) do phân suất cfDNA thai thấp dưới ngưỡng hoặc do thành phần GC vượt ngưỡng phân tích thì thai phụ được hỗ trợ.	Tất cả các loại NIFTY	Miễn phí lấy máu XN NIFTY lần 2 sau 4 tuần hoặc khi thai ≥ 16 tuần
7. Các trường hợp không được hỗ trợ Các trường hợp thuộc diện chống chỉ định NIPT: thai có độ mờ da gáy (NT) ≥ 3,5mm, thai dị tật bẩm sinh, song thai tiêu biến (song thai: 1 thai mất và 1 thai sống), tam thai, thai phụ hoặc cha của thai nhi có bất thường nhiễm sắc thể, thai phụ bị bệnh ác tính, ghép tế bào gốc, ghép tạng, điều trị truyền máu trong vòng 1 năm hoặc béo phì nặng (BMI > 40). - Thai bị lệch bội bán phần (partial aneuploidy), mất hoặc lặp đoạn nhiễm sắc thể, trao đổi đoạn cân bằng. - Thai bị thể khảm bất thường nhiễm sắc thể (chromosome mosaicism) - Các phát hiện tình cờ khác xuất hiện trong quá trình phân tích.		

ĐIỀU KIỆN VÀ THỦ TỤC ĐỂ ĐƯỢC NHẬN HỖ TRỢ

A. ĐIỀU KIỆN

- Tuổi thai khi lấy mẫu ≥ 10 tuần
- Thuộc các trường hợp 1, 2, 3 nêu trên
- Thai phụ không thuộc trường hợp 4, 5, 6, 7 nêu trên

B. THỦ TỤC

Để được nhận chính sách hỗ trợ, thai phụ cần chuẩn bị và cung cấp đầy đủ cho phòng xét nghiệm hồ sơ sau đây:

1. Đối với trường hợp NIFTY nguy cơ cao

- Kết quả xét nghiệm NIFTY và căn cước công dân hoặc hộ chiếu (giống với thông tin trên phiếu chỉ định và kết quả xét nghiệm NIFTY).
- Giấy chỉ định thủ thuật chọc ối hoặc chọc máu cuống rốn của bác sĩ và hóa đơn thanh toán tiền thủ thuật này.
- Bản gốc kết quả karyotype hoặc QF-PCR hoặc FISH hoặc MicroArray của mẫu dịch ối và hóa đơn thanh toán tiền xét nghiệm này.

2. Đối với trường hợp âm tính giả

- Kết quả xét nghiệm NIFTY và căn cước công dân hoặc hộ chiếu (giống với thông tin trên phiếu chỉ định và kết quả xét nghiệm NIFTY).
- Đối với trường hợp thai được chấm dứt thai kỳ trong vòng 12 tháng kể từ ngày thủ thuật, cung cấp bản gốc: phiếu điều trị, hóa đơn thanh toán tiền thủ thuật đình chỉ thai kỳ, giấy chỉ định thủ thuật chọc ối của bác sĩ và hóa đơn thanh toán tiền thủ thuật này, kết quả xét nghiệm karyotype hoặc QF-PCR hoặc FISH của mẫu dịch ối và hóa đơn thanh toán tiền xét nghiệm này.
- Đối với trường hợp trẻ sinh ra trong vòng 12 tháng kể từ ngày sinh, cung cấp bản gốc: giấy khai sinh, kết quả xét nghiệm huyết thống mẹ con, kết quả xét nghiệm karyotype máu của con và hóa đơn thanh toán tiền xét nghiệm này, kết quả khám và chẩn đoán của bác sĩ chuyên khoa.

Kính chúc quý khách và gia đình nhiều sức khỏe và hạnh phúc./.