

## **Phụ lục 6: Tư vấn sau sàng lọc**

### **1. Nguy cơ thấp**

- Nhắc lại để thai phụ hiểu phương pháp này chỉ cho phép phát hiện khoảng 82% trường hợp mang gen đột biến alpha hoặc beta gây bệnh thalassemia do đó sẽ vẫn có một số ít trường hợp mắc thalassemia không phát hiện được qua sàng lọc.

### **2. Nguy cơ cao**

- Nhắc lại để thai phụ hiểu phương pháp này có giá trị dự báo đúng khoảng 71%, nghĩa là trong 100 trường hợp có kết quả sàng lọc dương tính (có nguy cơ cao mang gen) sẽ đúng khoảng 71 trường hợp.
- Tư vấn để thai phụ và chồng thực hiện thêm một số xét nghiệm bổ sung để chẩn đoán (tùy tình hình thực tế)
  - Thông thường chồng sẽ làm xét nghiệm CTMTP và Ferritin, nếu chồng có nguy cơ cao sẽ tiếp tục chỉ định xét nghiệm điện di Hb cho 2 vợ chồng.
  - Căn cứ kết quả điện di Hb để phân tích tình trạng bệnh và chỉ định xét nghiệm gen.
- Trường hợp phức tạp chuyển chuyên gia di truyền tư vấn.

### **Nguồn tham khảo:**

- Kanokwan Sanchaisuriya et al. A Reliable Screening Protocol for Thalassemia and Hemoglobinopathies in Pregnancy. An Alternative Approach to Electronic Blood Cell Counting. Am J Clin Pathol 2005;123:113-118.