

COMMENTS ON THE RESULTS OF CHORIONIC VILLUS SAMPLING AT HANOI OBSTETRICS AND GYNECOLOGY HOSPITAL

Ho Khanh Dung^{1*}, Nguyen Duy Anh², Mai Trong Hung³, Nguyen Thi Sim¹, Ngo Thi Huong³

¹Phenikaa University Hospital - Nguyen Trac street, Yen Nghia ward, Hanoi, Vietnam

²National Obstetrics and Gynecology Hospital - 1 Trieu Quoc Dat, Cua Nam ward, Hanoi, Vietnam

³Hanoi Obstetrics and Gynecology Hospital - 929 La Thanh, Lang ward, Hanoi, Vietnam

Received: 20/11/2025

Revised: 06/12/2025; Accepted: 22/01/2026

ABSTRACT

Objective: To evaluate the results and diagnostic effectiveness of chorionic villus sampling at Hanoi Obstetrics and Gynecology Hospital.

Research methods: A descriptive retrospective study was conducted on 102 pregnant women who underwent chorionic villus sampling from January 2022 to June 2024.

Results: 100% success rate of sampling, no complications. Genetic abnormalities were detected in 49.02% of cases, including Down syndrome (18.63%), Edwards syndrome (4.90%), Patau syndrome (0.98%), sex chromosome abnormalities (3.92%), combined Edwards and sex chromosome abnormalities (0.98%), and single-gene disorders (19.61%). There was a significant correlation between high-risk NIPS and abnormal chorionic villus sampling results ($p < 0.05$). In 13 cases of abnormal ultrasound of organs with chromosomal abnormalities 11 cases (86.96%). Post-procedure pregnancy outcomes showed 49.02% termination due to severe genetic abnormalities, while 50.98% continued uneventfully.

Conclusions: Chorionic villus sampling is an early, accurate, and safe prenatal diagnostic method, particularly effective in pregnancies with high-risk NIPS or abnormal ultrasound findings.

Keywords: Chorionic villus sampling, prenatal diagnosis, chromosomal abnormalities, single-gene disorders.

*Corresponding author

Email: hkd0206@gmail.com Phone: (+84) 906392688 <https://doi.org/10.52163/yhc.v67iCD1.4222>

MỘT SỐ YẾU TỐ LIÊN QUAN ĐẾN KẾT QUẢ SINH THIẾT GAI RAU TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN HÀ NỘI

Hồ Khánh Dung^{1*}, Nguyễn Duy Ánh², Mai Trọng Hưng³, Nguyễn Thị Sim¹, Ngô Thị Hương³

¹Bệnh viện Đại học Phenikaa - phố Nguyễn Trác, phường Yên Nghĩa, Hà Nội, Việt Nam

²Bệnh viện Phụ sản Trung ương - 1 Triệu Quốc Đạt, phường Cửa Nam, Hà Nội, Việt Nam

³Bệnh viện Phụ sản Hà Nội - 929 La Thành, phường Láng, Hà Nội, Việt Nam

Ngày nhận bài: 20/11/2025

Ngày chỉnh sửa: 06/12/2025; Ngày duyệt đăng: 22/01/2026

TÓM TẮT

Mục tiêu: Nhận xét kết quả sinh thiết gai rau tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội nhằm đánh giá hiệu quả chẩn đoán của kỹ thuật.

Phương pháp nghiên cứu: Nghiên cứu hồi cứu mô tả trên 102 thai phụ đã thực hiện sinh thiết gai rau tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội từ tháng 1/2022 đến tháng 6/2024.

Kết quả: Tỷ lệ lấy mẫu thành công 100%, không có biến chứng. Bất thường di truyền được phát hiện ở 49,02% trường hợp, bao gồm hội chứng Down (18,63%), hội chứng Edwards (4,90%), hội chứng Patau (0,98%), bất thường nhiễm sắc thể giới tính (3,92%), bất thường kết hợp nhiễm sắc thể giới tính và hội chứng Edwards (0,98%), và rối loạn đơn gen (19,61%). Có mối tương quan có ý nghĩa giữa NIPS nguy cơ cao và kết quả sinh thiết gai rau bất thường ($p < 0,05$). 13 trường hợp siêu âm bất thường các hệ cơ quan, bất thường nhiễm sắc thể 11 trường hợp (86,96%). 49,02% đình chỉ thai nghén do phát hiện bất thường nặng, 50,98% tiếp tục theo dõi thai bình thường.

Kết luận: Sinh thiết gai rau là phương pháp chẩn đoán trước sinh sớm, chính xác và an toàn, đặc biệt hiệu quả trong nhóm thai có NIPS nguy cơ cao và bất thường siêu âm.

Từ khóa: Sinh thiết gai rau, chẩn đoán trước sinh, bất thường nhiễm sắc thể, bất thường gen di truyền.

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Dị tật bẩm sinh đã và đang là một vấn đề được quan tâm đặc biệt trong lĩnh vực chăm sóc sức khỏe bà mẹ, trẻ em tại nhiều quốc gia, trong đó có Việt Nam. Dị tật bẩm sinh là những bất thường về cấu trúc hoặc chức năng xuất hiện từ trong thai kỳ, có thể phát hiện trước hoặc sau sinh mà nguyên nhân do đột biến gen, bất thường nhiễm sắc thể (NST) hoặc các nguyên nhân khác. Những bất thường này khiến trẻ gặp khó khăn trong quá trình phát triển về thể chất lẫn tinh thần, nặng nề hơn có thể gây thai lưu hoặc tử vong chu sinh.

Theo ước tính, mỗi năm có khoảng 170.000 trẻ em tử vong trong độ tuổi 1 tháng đến 5 tuổi do dị tật bẩm sinh, do đó nhu cầu chẩn đoán trước sinh nhằm phát hiện sớm và phòng ngừa sinh ra trẻ mắc dị tật ngày càng trở nên cấp thiết [1]. Cùng với sự phát triển mạnh mẽ của khoa học kỹ thuật, sản phụ khoa và di truyền, các phương pháp chẩn đoán trước sinh ngày càng tiến bộ giúp phát hiện sớm thai nhi có nguy cơ cao mắc dị tật bẩm sinh. Các tế bào thai nhi xét nghiệm di truyền có thể được thu nhận từ nước ối hoặc mô gai rau, trong đó sinh thiết gai rau là kỹ thuật được thực hiện sớm nhất, thường từ 10-14 tuần của thai kỳ, cho phép chẩn đoán sớm hơn so với chọc ối ở tuần 16 [2]. Sinh thiết gai rau cung cấp chẩn đoán sớm và chính xác, giúp giảm lo lắng cho thai phụ và gia đình, đồng thời hỗ trợ lên kế hoạch định hướng cho thai kỳ kịp thời và phù hợp. Tại Việt Nam, dữ liệu đánh giá kết quả thực tế còn hạn chế, do đó nghiên cứu này được thực hiện nhằm nhận xét kết quả sinh thiết gai rau tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội.

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu hồi cứu mô tả.

2.2. Địa điểm và thời gian nghiên cứu

Nghiên cứu được tiến hành tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội từ tháng 7/2024 đến tháng 7/2025 (lấy số liệu hồi cứu từ tháng 1/2022 đến tháng 6/2024).

2.3. Đối tượng nghiên cứu

Nghiên cứu được tiến hành trên bệnh nhân sinh thiết gai rau tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội từ tháng 7/2024 đến tháng 7/2025.

- Tiêu chuẩn lựa chọn: thai phụ mang thai từ 10-14 tuần có bất thường trên sàng lọc trước sinh không xâm lấn (NIPS), bất thường trên siêu âm hình thái, hoặc có tiền sử sinh con bị dị tật bẩm sinh, lệch bội NST, đột biến cấu trúc NST, thể khảm, đột biến gen hoặc hai vợ chồng có các bất thường di truyền kể trên.

- Tiêu chuẩn loại trừ: hồ sơ bị thiếu hoặc không thể truy xuất dữ liệu về quá trình thực hiện hoặc các trường hợp không có kết quả dữ liệu đầy đủ trên hệ thống bệnh viện do mẫu được gửi đi xét nghiệm ở cơ sở ngoài.

2.4. Cỡ mẫu, chọn mẫu

Chọn mẫu thuận tiện hồi cứu toàn bộ hồ sơ, thu được 102 hồ sơ thỏa mãn các tiêu chuẩn lựa chọn và không có tiêu chuẩn loại trừ.

*Tác giả liên hệ

Email: hkd0206@gmail.com Điện thoại: (+84) 906392688 <https://doi.org/10.52163/yhc.v67iCD1.4222>

2.5. Biến số nghiên cứu

- Chỉ định sinh thiết gai rau: nguyên nhân di truyền, sàng lọc NIPS nguy cơ cao, siêu âm hình thái thai nhi bất thường.

- Kết quả sinh thiết gai rau: các bất thường NST, bất thường di truyền; mối liên quan giữa các bất thường xét nghiệm trước sinh, bất thường siêu âm với kết quả chẩn đoán di truyền; kết cục thai kỳ sau khi sinh thiết gai rau.

2.6. Quy trình thu thập số liệu

Qua hệ thống bệnh án điện tử của Bệnh viện Phụ sản Hà Nội, chúng tôi tra cứu các hồ sơ thực hiện thủ thuật sinh thiết gai rau trong thời gian từ tháng 1/2022 đến tháng 6/2024 và mượn bệnh án từ kho lưu trữ, lọc thông tin và thu được 102 hồ sơ thỏa mãn tiêu chí nhận vào nghiên cứu. Chúng tôi ghi nhận thông tin và ghi vào bệnh án nghiên cứu.

2.7. Xử lý và phân tích số liệu

Xử lý số liệu bằng phần mềm SPSS 23.0.

2.8. Đạo đức nghiên cứu

Nghiên cứu được thông qua và chấp thuận của Hội đồng Đạo đức Trường Đại học Y Dược, Đại học Thái Nguyên và được sự chấp thuận của Ban giám đốc Bệnh viện Phụ sản Hà Nội theo Quyết định số 214 CN/PS. Nghiên cứu chỉ nhằm mục đích khoa học và không phục vụ mục đích nào khác.

3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Trên 102 bệnh nhân, tỷ lệ lấy mẫu thành công là 100%, không phát hiện có tai biến, biến chứng khi thực hiện lấy mẫu.

Bảng 1. Chỉ định sinh thiết gai rau (n = 102)

Nguyên nhân	n	Tỷ lệ (%)
Yếu tố di truyền	48	47,06
Siêu âm bất thường	21	20,59
Xét nghiệm NIPS nguy cơ cao	17	16,67
Xét nghiệm NIPS nguy cơ cao kèm siêu âm bất thường	16	15,68

Chỉ định sinh thiết gai rau chủ yếu là do nguyên nhân về yếu tố di truyền gồm 48 trường hợp (47,06%), tiếp đến là các bất thường trên siêu âm có 21 trường hợp (20,59%), sàng lọc NIPS nguy cơ cao (16,67%), nguy cơ kết hợp trên xét nghiệm sàng lọc NIPS và siêu âm bất thường (15,68%).

Bảng 2. Kết quả chẩn đoán trước sinh từ gai rau (n = 102)

Kết quả	n	Tỷ lệ (%)
Lệch bội NST	Hội chứng Down	19
	Hội chứng Edwards	5
	Hội chứng Patau	1
	Lệch bội NST giới tính	4
	Hội chứng Edward kèm lệch bội NST giới tính	1
Đột biến đơn gen	20	19,61
Chưa phát hiện bất thường	52	50,98

Trong 102 trường hợp thực hiện sinh thiết gai rau, kết quả chẩn đoán cho ra các lệch bội NST là 30 trường hợp (29,41%), trong đó hội chứng Down là 19 trường hợp (18,63%), hội chứng Edwards 5 trường hợp (4,9%), hội chứng Patau 1 trường hợp (0,98%), lệch bội NST giới tính 4

trường hợp (3,92%). Đặc biệt có 1 trường hợp đồng thời vừa mang tam bội NST 18 (hội chứng Edwards) vừa lệch bội NST giới tính (XXY- hội chứng Klinefelter). Tỷ lệ thai chẩn đoán mang bệnh di truyền đơn gen là 20 trường hợp (19,61%).

Bảng 3. Mối liên quan giữa kết quả sàng lọc NIPS và kết quả sinh thiết gai rau (n = 33)

NIPS nguy cơ cao	Kết quả sinh thiết gai rau				Tổng		p
	Bất thường	Tỷ lệ (%)	Bình thường	Tỷ lệ (%)	n	%	
Trisomy 21	18/20	90,0	2/20	10,0	20/33	60,61	< 0,05
Trisomy 13	0/2	0	2/2	100	2/33	6,06	
Trisomy 18	6/7	85,71	1/7	14,29	7/33	21,21	
Lệch bội NST giới tính	1/4	25,0	3/4	75,0	4/33	12,12	
Tổng	25/33	75,76	8/33	24,24	33/33	100	

Trong 33 trường hợp sàng lọc NIPS nguy cơ cao được chẩn đoán trước sinh bằng sinh thiết gai rau, có 25/33 trường hợp (75,76%) bất thường NST. Nhóm có tỷ lệ xác nhận cao nhất là nguy cơ cao Trisomy 21 với 18/20 trường hợp (90%) và Trisomy 18 có 6/7 trường hợp (85,71%). Ngược lại, nguy cơ cao Trisomy 13 không có trường hợp nào được xác nhận và nhóm lệch bội NST giới tính có tỷ lệ xác nhận thấp với 1/4 trường hợp (25%). Sự khác biệt giữa các nhóm có ý nghĩa thống kê ($p < 0,05$) và cho thấy giá trị dự đoán dương tính của NIPS không đồng đều, cao nhất ở Trisomy 21 và thấp nhất ở Trisomy 13. Điều này khẳng định sinh thiết gai rau vẫn là tiêu chuẩn chẩn đoán xác định đối với các trường hợp NIPS nguy cơ cao.

Bảng 4. Mối liên quan giữa siêu âm bất thường và kết quả sinh thiết gai rau

Kết quả siêu âm	Kết quả sinh thiết gai rau						p
	Bất thường		Bình thường		Tổng		
	n	%	n	%	n	%	
Tăng khoảng sáng sau gáy	17/29	58,62	12/29	41,38	29	100	> 0,05
Hygroma kystique	3/6	50,00	3/6	50,00	6	100	> 0,05
Phù thai	5/6	83,33	1/6	16,67	6	100	> 0,05
Khác	11/13	86,96	2/13	13,04	13	100	< 0,05

Ở các nhóm có bất thường trên siêu âm, tăng khoảng sáng sau gáy trên bách phân vị 95 là hình ảnh hay gặp nhất (29 trường hợp) với tỷ lệ bất thường NST là 58,62%, tuy nhiên sự khác biệt so với các nhóm khác không đạt ý nghĩa thống kê ($p > 0,05$). Tương tự, các nhóm có Hygroma kystique và phù thai ghi nhận tỷ lệ bất thường lần lượt là 50% và 83,33%, nhưng do số lượng mẫu nhỏ nên sự khác biệt không đạt ý nghĩa thống kê ($p > 0,05$). Đáng chú ý, nhóm bất thường khác như thoát vị rốn, kênh nhĩ thất toàn

bộ, thiếu sản thất trái, bất thường chi hoặc kết hợp từ 2 bất thường hình thái trở lên có tỷ lệ bất thường cao nhất 86,96% và sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ($p < 0,05$).

Bảng 5. Kết cục thai kỳ sau sinh thiết gai rau (n = 102)

Kết cục thai kỳ sau thủ thuật	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Đình chỉ thai nghén	50	49,02
Tiếp tục theo dõi thai	52	50,98

Trong tổng số 102 trường hợp được thực hiện sinh thiết gai rau, 49,02% trường hợp đình chỉ thai do phát hiện bất thường di truyền nặng, 50,98% tiếp tục theo dõi thai kỳ.

4. BÀN LUẬN

Trong nghiên cứu của chúng tôi, yếu tố di truyền là chỉ định sinh thiết gai rau chủ yếu, chiếm 47,06%, tiếp theo là sàng lọc NIPS nguy cơ cao và nguy cơ kết hợp trên xét nghiệm sàng lọc NIPS kèm siêu âm bất thường tổng là 32,35%, bất thường trên siêu âm hình thái 20,59%. Điều này phản ánh thực tiễn lâm sàng hiện nay, khi sàng lọc NIPS và khai thác tiền sử gia đình ngày càng đóng vai trò quan trọng trong xác định đối tượng nguy cơ cao. Các chỉ định thường gặp nhất của sinh thiết gai rau gồm: tiền sử bất thường di truyền, NIPS nguy cơ cao, và bất thường hình thái trên siêu âm. Các nghiên cứu quốc tế cũng ghi nhận rằng các cặp vợ chồng có tiền sử bệnh lý di truyền hoặc mang gen bệnh thường được tư vấn chẩn đoán trước sinh sớm ngay từ quý I, nhằm giảm thiểu nguy cơ thai bất thường và tối ưu hóa lựa chọn can thiệp [3-4].

Trong nghiên cứu này, 100% trường hợp thu mẫu thành công ngay từ lần đầu tiên và không cần thực hiện lại. Đồng thời không ghi nhận tai biến sau thủ thuật như sảy thai, vỡ ối, mất thai, thấp hơn so với nguy cơ sảy thai liên quan tới thủ thuật được báo cáo quốc tế là 0,2% so với nguy cơ nền. Kết quả này phản ánh tay nghề cao và quy trình chuẩn hóa của đội ngũ thực hiện. Việc thu mẫu đạt chuẩn ngay từ đầu có ý nghĩa quan trọng, vì chất lượng và thể tích mẫu gai rau ảnh hưởng trực tiếp đến độ tin cậy của phân tích NST và gen [5].

Kết quả chẩn đoán từ sinh thiết gai rau cho thấy tỷ lệ phát hiện bất thường NST là 29,41%, trong đó hội chứng Down chiếm tỷ lệ cao nhất (18,63%), tiếp theo là hội chứng Edwards và Patau. Các tỷ lệ này tương đương với kết quả ghi nhận của các nghiên cứu tại châu Á và châu Âu, nơi 3 thể lệch bội kinh điển: Trisomy 21, 18, 13 chiếm đa số trong các bất thường số lượng NST [5]. Phân tích mối liên quan giữa NIPS và kết quả sinh thiết gai rau cho thấy tỷ lệ xác nhận bất thường chung lên tới 75,76%. Giá trị tiên đoán dương tính của NIPS cao nhất được ghi nhận ở Trisomy 21 (90%) và Trisomy 18 (85,71%), phù hợp với các công bố quốc tế, trong đó độ nhạy và độ đặc hiệu của NIPS đối với T21 rất cao. Ngược lại, không có trường hợp nguy cơ cao Trisomy 13 nào được xác nhận trong nghiên cứu của chúng tôi, cho thấy tỷ lệ dương tính giả của NIPS với Trisomy 13 vẫn còn đáng kể, điều này cũng phản ánh hạn chế đã được báo cáo trong y văn. Nhóm lệch bội NST giới tính cũng ghi nhận tỷ lệ xác nhận thấp (25%) [6].

Khám bánh rau khu trú xảy ra ở 1-2% thai kỳ và có thể là nguyên nhân gây ra kết quả NIPS dương tính giả. Một số

bất thường về NST như tam NST 13 và đơn NST X có nguy cơ cao hơn do khảm khu trú bánh rau nên cần nhắc khi lựa chọn chẩn đoán bằng sinh thiết gai rau [7]. Do có nguy cơ phải chọc hút dịch ối xác nhận lại kết quả nên chúng tôi luôn tư vấn cho thai phụ về tỷ lệ này trước khi sinh thiết gai rau và cần nhắc chọc hút dịch ối ở tuần 16. Trong nghiên cứu của chúng tôi, không ghi nhận trường hợp nào khảm bánh rau, cho thấy tỷ lệ này không cao trong dân số nghiên cứu.

Tỷ lệ phát hiện đột biến đơn gen 19,61% cho thấy giá trị mở rộng của sinh thiết gai rau trong chẩn đoán bệnh lý di truyền hiếm gặp, đặc biệt khi kết hợp với các kỹ thuật sinh học phân tử hiện đại. Nghiên cứu của Wang Y và cộng sự cũng ghi nhận tỷ lệ tương tự (20-25%), chứng minh rằng sinh thiết gai rau không chỉ hữu ích trong chẩn đoán bất thường NST mà còn đóng vai trò then chốt trong y học bào thai chính xác [8].

Các dấu hiệu như tăng khoảng sáng sau gáy, Hygroma kystique và phù thai đều có tỷ lệ bất thường từ 50-83,33%, tương đương với nhiều nghiên cứu quốc tế về marker siêu âm nguy cơ cao. Thêm vào đó, nhóm bất thường hình thái khác như thoát vị rốn, kênh nhĩ thất toàn bộ, thiếu sản thất trái, bất thường chi và đa dị tật có tỷ lệ bất thường NST cao nhất (86,96%) và có ý nghĩa thống kê ($p < 0,05$). Điều này cho thấy các bất thường cấu trúc đa hệ cơ quan thường đi kèm bất thường di truyền và là chỉ định cho chẩn đoán trước sinh. Kết quả của chúng tôi phù hợp với nghiên cứu của Cherian A.G và cộng sự (2022), trong đó 72% thai có dị tật hình thái được phát hiện có bất thường NST hoặc đột biến gen, từ đó khẳng định siêu âm bất thường là dấu hiệu cảnh báo quan trọng, cần được kết hợp với xét nghiệm di truyền để xác định nguyên nhân chính xác [9].

Sau thủ thuật, có 49,02% trường hợp đình chỉ thai nghén do phát hiện bất thường di truyền nặng, và 50,98% tiếp tục thai kỳ bình thường. Tỷ lệ này tương đồng với tỷ lệ phát hiện bất thường di truyền, phản ánh hiệu quả thực tiễn của sinh thiết gai rau trong quản lý thai nguy cơ cao. Việc chẩn đoán sớm trong tam cá nguyệt I giúp giảm gánh nặng tâm lý, y tế và xã hội cho thai phụ và gia đình, đồng thời nâng cao chất lượng tư vấn di truyền trong lần mang thai sau.

5. KẾT LUẬN

Nghiên cứu trên 102 hồ sơ thai phụ thực hiện sinh thiết gai rau và tổng hợp các kết quả, chúng tôi nhận thấy sinh thiết gai rau thực hiện từ tuần thứ 10-14 cho phép chẩn đoán sớm các bất thường di truyền (49,02%). Nghiên cứu cho thấy sinh thiết gai rau là phương pháp chẩn đoán trước sinh có giá trị cao và an toàn, đặc biệt khi được chỉ định cho các trường hợp có yếu tố di truyền, sàng lọc NIPS nguy cơ cao hoặc bất thường hình thái trên siêu âm. Nghiên cứu không ghi nhận biến chứng và tỉ lệ thu mẫu thành công 100%, phản ánh an toàn của thủ thuật khi được thực hiện theo quy trình chuẩn hóa. Những dữ liệu này hỗ trợ hoàn thiện quy trình chỉ định, tư vấn và quản lý thai kỳ nguy cơ cao.

6. TÀI LIỆU THAM KHẢO

[1] Bộ Y tế. Đề án Tầm soát, chẩn đoán, điều trị một số bệnh, tật trước sinh và sơ sinh: Giảm gánh nặng

- bệnh tật bẩm sinh, nâng cao chất lượng dân số, 28-01-2020. https://moh.gov.vn/chuong-trinh-muc-tieu-quoc-gia/-/asset_publisher/7ng11fEWgASC/content/-e-an-tam-soat-chan-oan-ieu-tri-mot-so-benh-tat-truoc-sinh-va-so-sinh-giam-ganh-nang-benh-tat-bam-sinh-nang-cao-chat-luong-dan-so
- [2] Maines J, Montero F.J. Chorionic villus sampling. In: StatPearls. Treasure Island (FL), 2025. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33085448/>
- [3] Khalil A, Akolekar R et al. Chorionic villus sampling at 11 to 13 weeks of gestation and hypertensive disorders in pregnancy. *Obstet Gynecol*, 2010, 116 (2 Pt 1): 374-380. doi: 10.1097/AOG.0b013e3181e7ce75.
- [4] Practice Bulletin No. 162: Prenatal Diagnostic Testing for Genetic Disorders. *Obstet Gynecol*, 2016, 127 (5): e108-e122. doi: 10.1097/AOG.0000000000001405
- [5] Martins A.T, Francisco C et al. Chorionic villus sampling: 10 years of experience in a university referral center. *J Gynecol Obstet Hum Reprod*, 2020, 49 (5): 101715. doi: 10.1016/j.jogoh.2020.101715
- [6] Srebniak M.I, Weerts M et al. Chorionic villus sampling for rapid confirmation of high-risk NIPT results for trisomy 21, 18, and 13. *Prenat Diagn*, 2025. 45 (8): 988-993. doi: 10.1002/pd.6837.
- [7] Hui L, Ellis K et al. Position statement from the International Society for prenatal diagnosis on the use of non-invasive prenatal testing for the detection of fetal chromosomal conditions in singleton pregnancies. *Prenat Diagn*, 2023, 43 (7): 814-828. doi: 10.1002/pd.6357
- [8] Wang Y, Chen Y et al. Prenatal diagnosis of Duchenne muscular dystrophy revealed a novel mosaic mutation in Dystrophin gene: a case report. *BMC Med Genet*, 2020, 21 (1): 222. doi: 10.1186/s12881-020-01157-0
- [9] Cherian A.G, Kamath V et al. Spectrum of Chromosomal Abnormalities Detected by Conventional Cytogenetic Analysis Following Invasive Prenatal Testing of Fetuses with Abnormal Ultrasound Scans. *J Obstet Gynaecol India*, 2022, 72 (Suppl 1): 209-216. doi: 10.1007/s13224-022-01626-x

