

Tâm Quan Trọng của SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN TRƯỚC & SƠ SINH

BS CKII PHẠM VIỆT THANH
BỆNH VIỆN TỪ DŨ



Tổng Quan (1)

- **Dị tật bẩm sinh, rối loạn di truyền và chuyển hóa trước và sau sinh**
 - vấn đề được quan tâm nghiên cứu
 - gây chết thai
 - sinh ra sống với những hậu quả nặng nề
 - gánh nặng đối với gia đình và xã hội
- **Tần suất**
 - Thế giới: Úc 4%, Mỹ 4% trẻ sinh ra sống
 - Đông Nam Á: Thái Lan, Philippine 2,5%
 - Việt Nam 0,6-2% trẻ sinh ra sống (có thể đến 3%, hệ thống thống kê chưa đầy đủ)

Tổng Quan (2)

- **Các nước tiên tiến**

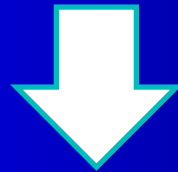
- Trung tâm đăng kiểm dị tật bẩm sinh & rối loạn di truyền
- Chương trình can thiệp
- Sàng lọc, chẩn đoán trước và sơ sinh
- XN thường quy nhiễm sắc thể hoặc DNA để phát hiện và can thiệp kịp thời

- **Việt Nam**

- Bước đầu đã có chương trình sàng lọc, chẩn đoán trước và sơ sinh các bằng siêu âm, XN sinh hóa 3 tháng đầu – giữa, chẩn đoán di truyền
- BV Từ Dũ, ĐHYD TPHCM, BV Phụ Sản TW

Hậu Quả của Bệnh Di Truyền - Bẩm Sinh

KHÔNG THỂ ĐIỀU TRỊ TRIỆT ĐỂ



- Điều trị, chăm sóc, phục hồi chức năng tốn kém
- Gánh nặng cho gia đình, xã hội
- Chất lượng cuộc sống kém
- Chất lượng dân số suy giảm

Hiệu Quả của Sàng Lọc

Trong 1 triệu trẻ sinh ra / năm nếu được tầm soát tốt thì sẽ phát hiện được:

- 1700 thalassaemia nặng
- 1428 Trisomy 21 (H/c Down)
- 143 Trisomy 18 (H/c Edwards)
- 500 dị tật ống thần kinh
- 200 suy giáp bẩm sinh
- 10.000 – 20.000 thiếu G6PD
- 100 tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh
- Và các bệnh khác

Khuynh Hướng Xã Hội Hiện Nay



XÂY DỰNG MẠNG LƯỚI SÀNG LỌC (1)

TẦM SOÁT TRƯỚC SINH

- Phát hiện sớm thai bị rối loạn bẩm sinh, di truyền
- Điều trị sớm, hoặc chấm dứt thai kỳ
- Kỹ thuật:
 - Siêu âm
 - đo ĐMDG thai 11- 13 tuần
 - hình thái học thai: 18 – 22 tuần
 - XN sinh hóa
 - 3 tháng đầu: PAPP-A, beta HCG tự do
 - 3 tháng giữa: triple test (AFP, HCG, uE3) bằng huyết thanh hoặc giọt máu khô
 - XN huyết đồ
 - Tầm soát & chẩn đoán bệnh Thalassaemia

XÂY DỰNG MẠNG LƯỚI SÀNG LỌC (2)

TẦM SOÁT SƠ SINH

- Phát hiện sớm sau sinh các rối loạn bẩm sinh, di truyền
 - Thiếu G6PD
 - Nhược giáp bẩm sinh
- Điều trị kịp thời, phòng ngừa biến chứng
 - Vàng da tán huyết
 - Ngu đần, chậm phát triển tâm thần

TƯ VẤN DI TRUYỀN TRƯỚC & SAU SINH PHÙ HỢP

- Giảm gánh nặng về tâm lý, kinh tế cho GD, XH

Quy Trình Sàng Lọc

TẦM SOÁT TRƯỚC SINH

THAI KỲ

Dị tật bẩm sinh, rối loạn NST

Đột biến gene

Tư vấn, chẩn đoán

quản lý kịp thời

Giảm tỉ lệ DTBS,

Rối loạn gene

TẦM SOÁT SAU SINH

SƠ SINH

G6PD, nhược giáp bẩm sinh,
tăng sản tuyến thượng thận...

Tư vấn, điều trị, theo dõi

Giảm tỉ lệ bệnh, biến chứng

thực hiện tốt

NÂNG CAO CHẤT LƯỢNG DÂN SỐ

Hoạt Động Sàng Lọc – Chẩn Đoán tại BV Từ Dũ

- Tầm soát + chẩn đoán TRƯỚC và SƠ SINH
- Tư vấn di truyền
- Hoàn thiện hệ thống labo, trang thiết bị
- Đào tạo nhân lực

● 1986

XN máu
3 cán bộ
(1.011/12.017)

● 1999

XN ối
(181/1.919)

● 2002

Tầm soát TS
Triple test
Tầm soát SS
5 cán bộ
(3.154/166.190)

● 2008

Thalassaemia
18 cán bộ
(96)
SA ĐMDG
Double Test
Sinh thiết gai nhau

Kết quả tính đến 2008

Mạng Lưới Chương Trình Sàng Lọc

ĐỊA PHƯƠNG / TẠI CHỖ

Truyền thông giáo dục, XN tầm soát đơn giản

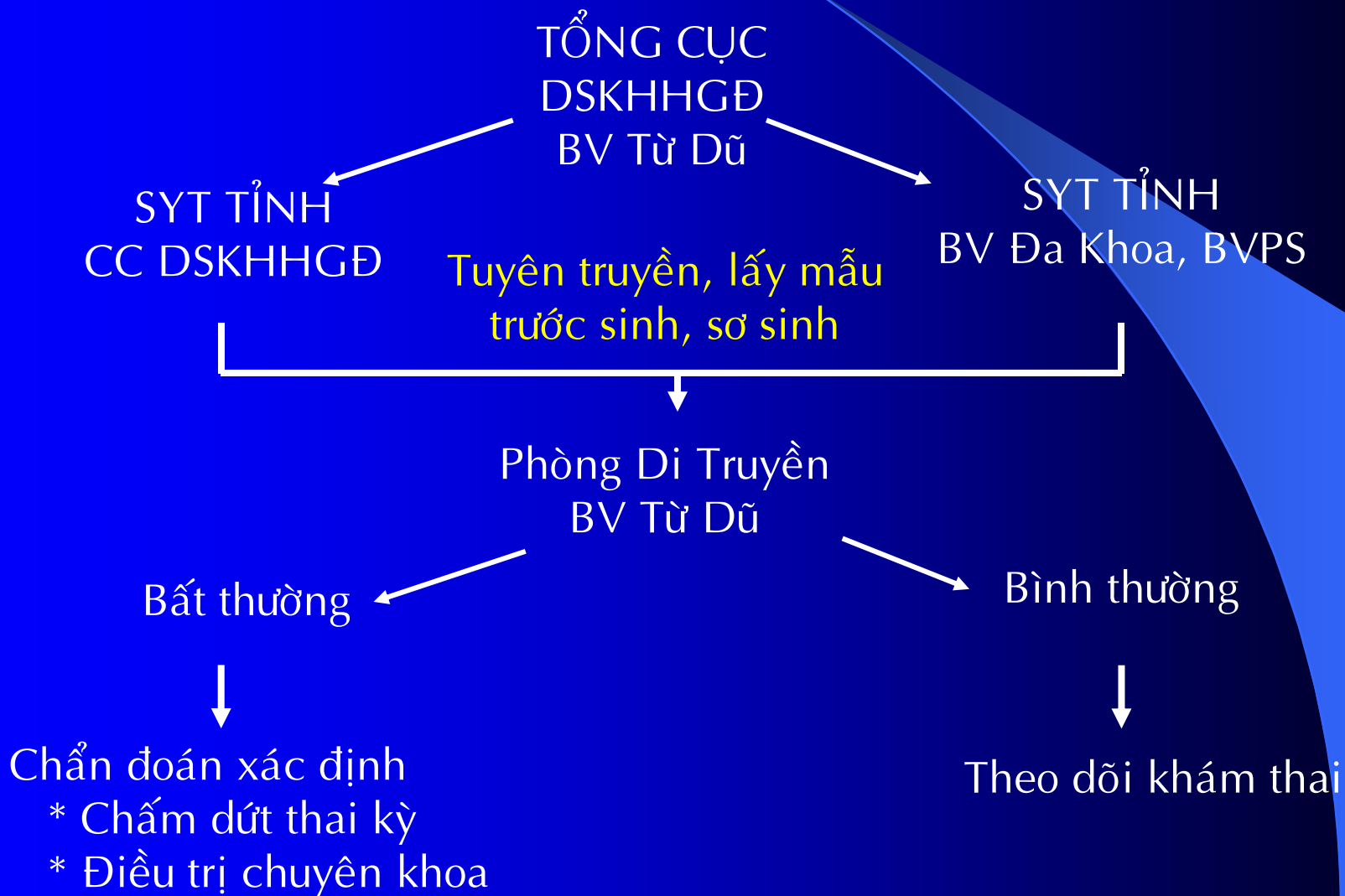
TT SẢN, NHI, TTDVDSGD TỈNH / TP
GDSK, SA, XN tầm soát, TT chẩn đoán

LABO TRUNG TÂM

Chẩn đoán di truyền

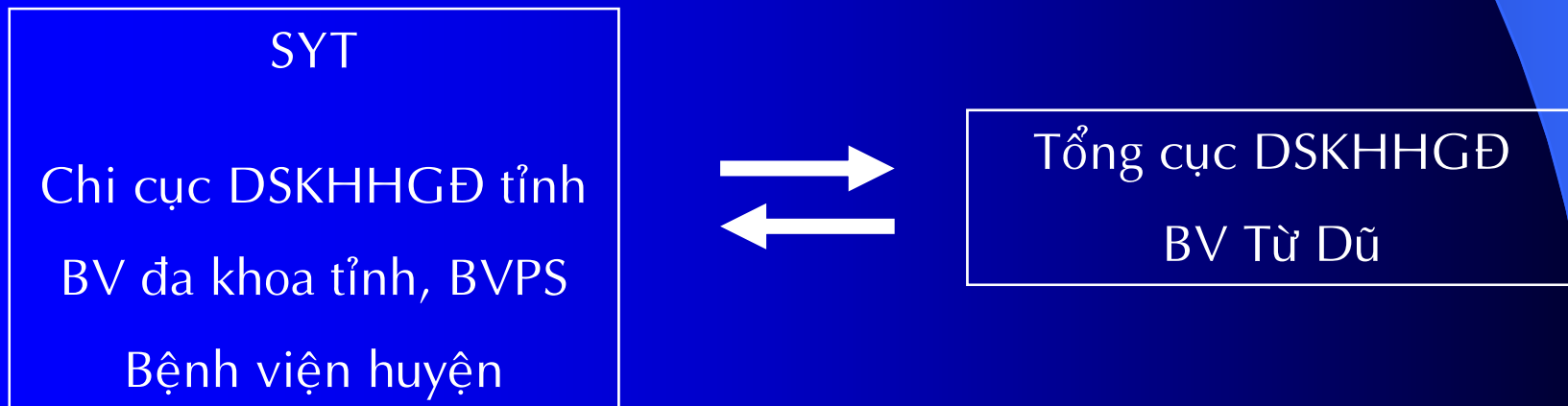
Đề án của TCDSKHHGD & BVTD

Tên dự án: “Xây dựng và mở rộng mạng lưới sàng lọc trước sinh và sơ sinh tại 12 tỉnh thành đến năm 2010”.



Dự Án của UBDSGD-TE & BVTD

- Huấn luyện đào tạo cho tuyến tỉnh
 - Siêu âm đo ĐMDG, hình thái học phát hiện dị tật
 - Nữ hộ sinh & KTV: lấy mẫu máu & giọt máu khô SLTS, SLSS
 - Giám sát, lượng giá chương trình
- Báo cáo thông tin, tiến độ dự án và phản hồi



Lợi Ích Mong Đợi

- Xác định được tần suất các bệnh lý di truyền trước sinh, sơ sinh
- Giảm tỉ lệ trẻ bị bệnh di truyền, chậm phát triển trí tuệ
- Chuyển giao kỹ thuật xét nghiệm tầm soát và chẩn đoán cho các tỉnh thành
- Nâng cao kiến thức của người dân
- Bước đột phá trong việc phát triển di truyền y học tại Việt Nam

CÁM ƠN

