




VÉRONIQUE HOUFFLIN-DEBARGE



Giáo sư
 Trưởng khoa Y học bào thai - Bệnh viện Jeanne de Fladre
 Bệnh viện Đại học Lille - Pháp

HỘI NGHỊ SẢN PHỤ KHOA
 VIỆT - PHÁP - CHÂU Á - THÁI BÌNH DƯƠNG
 TP Hồ Chí Minh, 14 & 15/5/2015

Tổ chức tầm soát tam bội nhiễm sắc thể 21 tại Pháp

V Houfflin Debarge
 CHRU et Université de Lille

Tổ chức y tế tại Pháp

Tổ chức quốc gia

- Bộ Y Tế** : chuẩn bị chính sách về y tế cộng đồng và góp phần thực hiện
 → Văn bản quy phạm pháp luật
- Cơ quan quyền lực cao về y tế** : nhà chức trách cộng đồng độc lập → Các khuyến cáo trong khuôn khổ việc tổ chức các hình thức chăm sóc sức khỏe cộng đồng
- Cơ quan Sinh học Y học** : cơ quan cộng đồng quốc gia do chính phủ thành lập thông qua luật đạo đức sinh học năm 2004 → Theo dõi hoạt động chẩn đoán tiền sản

Tổ chức cấp vùng

- 44 trung tâm đa chuyên ngành chẩn đoán tiền sản
- 85 phòng xét nghiệm
- 42 mạng lưới chu sinh

→ Tổ chức tầm soát tam bội nhiễm sắc thể 21

Tầm soát tam bội nhiễm 21 tại Pháp trong những năm 2000



Tăng độ mờ da gáy
 Sau đó



Chất đánh dấu huyết thanh T2
 HCG, AFP +/- Estriol
 14-17 tuần thai + 6 ngày
 Phòng xét nghiệm được chấp thuận

Đề nghị làm nhiễm sắc thể đồ nếu
 Độ mờ da gáy tăng hoặc nguy cơ $\geq 1/250$

Tầm soát từng loạt liên tiếp : 10-15% karyotypes
 Mất thai khỏe mạnh > thai trisomie 21 được tầm soát
 Kết quả liên tiếp khó để bệnh nhân hiểu
 Chấm dứt thai kỳ nội khoa trẻ

Các khuyến cáo HAS 2007

1. Nguy cơ kết hợp T1 (độ mờ da gáy + huyết thanh chẩn đoán T1)
2. Nguy cơ gộp vào T2 (độ mờ da gáy + huyết thanh chẩn đoán T2)



→ Áp dụng sau khi xuất bản danh mục : 27 tháng 10 năm 2009

5

Nghị định năm 2009 về tầm soát Tam bội nhiễm sắc thể 21

- Đòi hỏi dành cho các bác sĩ siêu âm mong muốn thực hiện siêu âm vào tam cá nguyệt thứ 1 trong trường hợp tầm soát tam bội nhiễm sắc thể 21:
- tham gia vào chương trình đảm bảo chất lượng
 - được tham gia trong mạng lưới chu sinh

•**Bước thứ nhất** : Thực hiện phân tích thực hành ban đầu bởi các cơ quan « có thẩm quyền » ví dụ như : CNGOF

- Trình bày hình ảnh độ mờ da gáy và chiều dài đầu mông (LCC)
- Các chuyên gia đọc lại
- Chứng nhận thực hành tốt

6

Nghị định năm 2009 về tầm soát Tam bội nhiễm sắc thể 21

- **Bước thứ 2** : Tham gia vào mạng lưới chu sinh

→ Mã số xác định nếu tuân thủ các điều kiện

- Bảng đại học về siêu âm sản phụ khoa
- Phân tích ban đầu về thực hành
- Máy siêu âm chất lượng
- Tham gia vào 1 chương trình đảm bảo chất lượng

1 2	3 4	5 6 7	8 9 10 11	12 13
Mã số riêng người làm siêu âm thực hành	Mã số mạng lưới nơi người làm siêu âm thực hành	Mã số người làm siêu âm được cung cấp bởi mạng lưới	Mã số người làm siêu âm được cung cấp bởi nơi đào tạo	Mã số cơ quan đào tạo

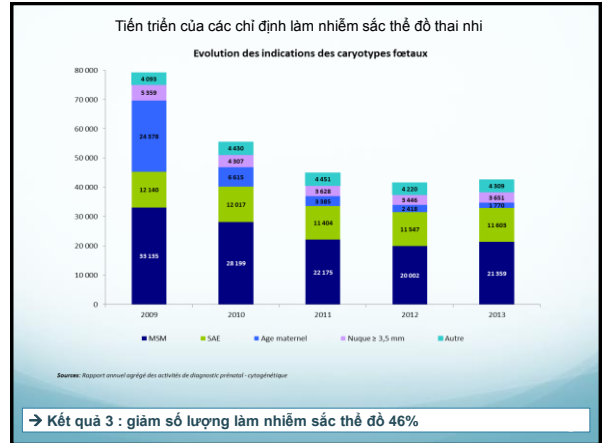
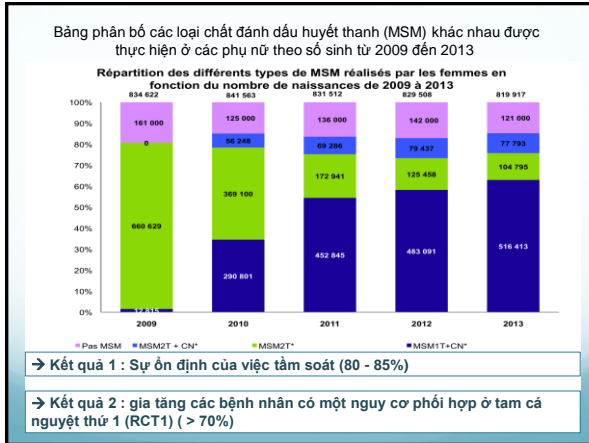
- **Bước thứ 3** : theo dõi hằng năm chỉ số trung bình độ mờ da gáy ở mức độ quốc gia và mỗi người làm siêu âm (Cơ quan Sinh học Y học, mạng lưới)

7

Kết quả chính sách tầm soát tại Pháp



8



Agence de la biomédecine

Nguy cơ phối hợp T1

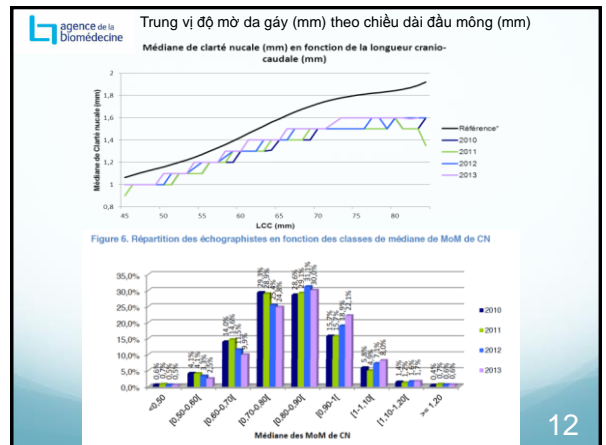
	2010	2011	2012	2013
Người làm siêu âm	3254	4102	4421	4765
Siêu âm	249331	413142	482222	509986
MoM Độ mờ da gáy(CN)	0,83	0,82	0,85	0,86
Nguy cơ > 1/250	3,4%	3%	3%	3,2%

Kết quả 4 : Gia tăng nhanh chóng số nhà siêu âm đăng ký vào chương trình đảm bảo chất lượng

Kết quả 5 : 3,2% phụ nữ có nguy cơ cho 5% được mong đợi

Kết quả 6 : Độ mờ da gáy < 1 MoM

→ Sự rằng giảm độ nhạy của việc tầm soát



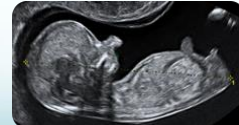
Các yếu tố ảnh hưởng đến việc đo đặc độ mờ da gáy (CN)



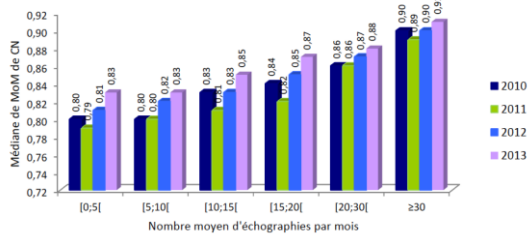
13

Các yếu tố biến thiên của chỉ số MoM CN

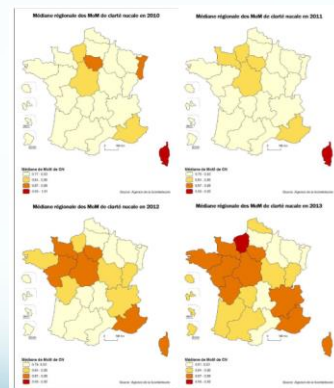
LCC	2012			2013		
	N	Médiane de CN (mm)	Médiane de MOM de CN	N	Médiane de CN (mm)	Médiane de MOM de CN
[45 - 55[84045	1,10	0,80	88857	1,10	0,81
[55 - 65[223516	1,30	0,84	235987	1,30	0,86
[65 - 75[148942	1,50	0,88	154377	1,50	0,89
[75 - 85[29233	1,58	0,87	30765	1,60	0,91



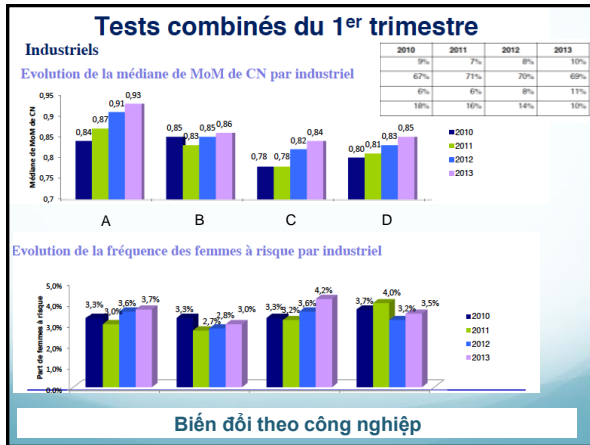
MoM của độ mờ da gáy gia tăng theo chiều dài đầu mông (LCC) → Ưu tiên siêu âm vào tuần thứ 13 thai kỳ



MoM của độ mờ da gáy tăng lên theo hoạt động của người làm siêu âm



Sự thay đổi theo vùng của chỉ số MoM của độ mờ da gáy



Hiệu năng của việc tầm soát?



18

Kết quả chung

	2009	2010	2011	2012	2013
Số ca sinh sống	824 641	832 799	823 394	821 047	811 510
Chẩn đoán xâm lấn (DI) N (% các cuộc sinh)	79 105 (9,6%)	55 568 (6,7%)	45 043 (5,5%)	41 639 (5,1%)	42 292 (5,2%)
Chẩn đoán xâm lấn nhằm tầm soát bằng MSM > 1/250	33 135	28 199	22 175	20 002	21 359
Chẩn đoán xâm lấn đối với độ mờ da gáy ≥ 3,5mm	5 359	4 307	3 628	3 446	3 651
Chẩn đoán xâm lấn đối với sản phụ 38ans	24 378	6 615	3 385	2 418	1 770
Chẩn đoán xâm lấn đối với các chỉ định khác	16 233	16 447	15 855	15 767	15 912
Trisomies 21 đã được chẩn đoán trước sinh/sau sinh	1 918/-	1 934/453	1 944/535	1 971/488	1 976/498
% chẩn đoán tiền sản/Tổng cộng		81%	78,4%	80,2%	79,9%

Giá trị tiên đoán dương của các phương pháp tầm soát khác nhau

Test	2010	2011	2012	2013	2013
MSM1T+CN	5,5%	6,0%	5,6%	5,7%	1/17
+Gáy ≥ 3,5		9%	8,7%	8,4%	1/14
MSM2T+CN	3,3%	2,6%	4%	3,2%	1/37
MSM2T	1,7%	1,9%	1,9%	1,5%	1/67
Không biết	1,8%	2,3%	-	1,0%	
Tổng cộng	2,5%	3,6%	4,0%	4,0%	1/25
+gáy ≥ 3,5		5,4%	6,1%	5,9%	1/17

→ Cải thiện giá trị tiên đoán dương

→ Giảm số lượng mất thai được quy cho việc tầm soát

C N G O F

Triển vọng

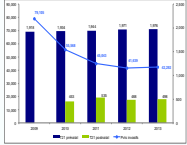
- **Cải thiện chỉ số trung vị độ mờ da gáy**
 - Khuyến cáo HAS 2015
 - Chương trình bảo hiểm chất lượng của những người làm siêu âm +++
- **Vị trí của tầm soát tiền sản không xâm lấn ?**
 - Hiện không nằm trong bảo hiểm xã hội
 - Chỉ định còn kim hãm tại Pháp (CNGOF, Hội đồng quốc gia về Y đức) :
 - **Lựa chọn xếp thứ hai**
 - ✓ Bệnh nhân có nguy cơ cao bị trisomie 21
 - ✓ Thiếu dấu hiệu chẩn đoán trên siêu âm

→ **Mục tiêu** : giảm các động tác xâm lấn và không làm tăng độ nhạy của việc tầm soát

21

Kết luận

- **Hệ thống phức tạp nhưng đảm bảo :**
 - Mọi người đều được chăm sóc
 - Chăm sóc chất lượng
- **Mục tiêu chính trị y tế đạt được**
- **Nhưng hệ thống có thể hoàn thiện : cải thiện chỉ số MoM của độ mờ da gáy**
 - Phân tích việc thực hành và chương trình đảm bảo chất lượng của những người làm siêu âm mà bệnh nhân theo
- **Vị trí của tầm soát tiền sản không xâm lấn?**



22