

CHỈ ĐỊNH CHẤM DỨT THAI KỲ CÁC TRƯỜNG HỢP THAI BỊ DỊ TẬT BẨM SINH NẶNG

I. CHỈ ĐỊNH TUYỆT ĐỐI

1.1. Dị tật bẩm sinh nặng phát hiện qua siêu âm

- Đầu mặt cổ
 - + Vô sọ
 - + Não úng thủy nặng: lượng dịch chiếm > 1/2 thể tích hộp sọ hoặc nhu mô não bị phá hủy
 - + Chẻ não
 - + Holoprosencephaly: một não thất duy nhất
 - + Thoát vị não - màng não khi khối thoát vị có nhu mô não và tuổi thai < 26 tuần. Nếu khối thoát vị chỉ có dịch não tủy hoặc tuổi thai > 26 tuần cần hội chẩn tiền sản, hội chẩn chuyên khoa ngoại thần kinh, phẫu nhi
 - + Nang bạch huyết vùng cổ thai với tuổi thai < 26 tuần. Đối với tuổi thai > 26 tuần nên chọc ối
 - Cột sống
 - + Tật nứt đốt sống có kèm thoát vị tủy, màng tủy với tuổi thai < 26 tuần
 - + Cột sống biến dạng: gù vẹo, gập góc khi tuổi thai < 26 tuần
 - + Với thai kỳ có những dị tật trên nhưng tuổi thai > 26 tuần cần hội chẩn chuyên khoa ngoại thần kinh, phẫu nhi
 - Ngực
 - + Tim: không có vách liên nhĩ hoặc vách liên thất (có kết quả siêu âm tại Viện Tim); thiếu sản tim trái
 - Bụng
 - + Thoát vị rốn với khối thoát vị đường kính > 1/2 đường kính ngang bụng có chứa gan + ruột với tuổi thai < 26 tuần
 - + Hở thành bụng: các tạng: ruột, gan ra ngoài thành bụng
 - Chi
 - + Cụt chi: không có xương cánh tay/ chân và xương cẳng tay/ chân (cả tay và chân)
 - + Bệnh tạo xương bất toàn
 - Đa DTBS
 - Thai tích dịch
 - + Thai tích dịch có tim to hoặc thiếu niệu với tuổi thai < 26 tuần
- ### 1.2. Những rối loạn di truyền và đột biến gen
- Trisomy 13 (hội chứng Patau)
 - Trisomy 18 (hội chứng Edwards)
 - Trisomy 21 (hội chứng Down)
 - Hội chứng Turner (monosomy X)
 - Thai nhi bị Thalassemia hoặc Thalassemia đồng hợp tử được chẩn đoán qua xét nghiệm dịch ối

II. CHỈ ĐỊNH TƯƠNG ĐỐI

Những dị tật như: sứt môi chẻ vòm, chi ngắn, thoát vị hoành, song thai dính, hở thành bụng chiếm 1/2 thành bụng trước... không gây chết người hoặc không ảnh hưởng nặng nề đến cuộc sống sau này nhưng vì yêu cầu tha thiết của gia đình.

Quy ước

- Nếu có 1 trong 2 yếu tố bất thường sẽ tư vấn theo hướng xử trí tiếp theo của bất thường.

- Thai phụ hoặc thai kỳ có yếu tố bất thường sẽ theo dõi thai tại khoa Chăm sóc trước sinh để đánh giá kết cục thai kỳ.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada (2001), Clinical practice guidelines, Canadian guidelines for prenatal diagnosis No. 105, July 2001.

2. Guideline prenatal screening for Down syndrome (2010), Trisomy 18 and open neural tube defects, January 2010.

3. The Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada (2005), Clinical practice guidelines, Amended Canadian Guideline for prenatal diagnosis, Techniques for prenatal diagnosis.

