

**CHỈ ĐỊNH SINH THIẾT GAI NHAU/CHỌC ỒI
KHẢO SÁT RỐI LOẠN NHIỄM SẮC THỂ
VÀ BỆNH LÝ DI TRUYỀN PHÂN TỬ THAI NHI**

I. SÀNG LỌC QUÝ I

Áp dụng cho tất cả thai phụ đến khám thai trong 3 tháng đầu thai kỳ.

- Kết quả xét nghiệm phối hợp theo Hội Y học bào thai (the Fetal Medicine Foundation - FMF) (độ mờ da gáy (ĐMDG) + PAPP-A và β -hCG) $\geq 1/250$.

- Nếu kết quả sàng lọc quý 1 có nguy cơ thấp ($< 1/250$) nhưng siêu âm hình thái học quý 2 có bất thường, nguy cơ hiệu chỉnh sẽ thay đổi tùy theo từng loại bất thường như bảng 1 hoặc bảng 2. Kết quả nguy cơ sau cùng $\geq 1/250$: có chỉ định chọc ối.

Bảng 1. Tỉ số nguy cơ (LR) của dấu chứng đơn độc trên siêu âm

Dấu chứng siêu âm	Tỉ số nguy cơ
Bất/thiếu sản xương mũi	x 41
Da gáy dày	x 10
Não thất bên dẫn	x 5
Xương cánh tay ngắn	x 4
Ruột echo dày	x 3
Xương đùi ngắn	x 1.5
Ồ echo dày trong tim	x 1
Dẫn bể thận	x 1
Nang đám rối mạng mạch	x 1
Dị tật thai (thoát vị rốn, kênh nhĩ thất, hẹp tá tràng)	x 5.2

Bảng 2. Tỷ số nguy cơ (LR) của hai dấu chứng trên siêu âm

	Ổ echo dày/tim	Dẫn bể thận	Xương cánh tay ngắn	Xương đùi ngắn	Ruột echo dày	Da gáy dày
Ổ echo dày trong tim	-	x 8	x 15	x 30	x 25	x 80
Dẫn bể thận	x 8	-	x 10	x 30	x 25	x 80
Xương đùi ngắn	x 15	x 10	-	x 50	x 40	x 100
Xương cánh tay ngắn	x 30	x 30	x 50	-	x 100	x 300
Ruột echo dày	x 25	x 25	x 40	x 100	-	x 200
Da gáy dày	x 80	x 80	x 100	x 300	x 200	-

II. SÀNG LỌC QUÝ II

Áp dụng cho những thai phụ đến khám ở tuổi thai từ 14-21 tuần.

- Nguy cơ hội chứng Down kết hợp tuổi mẹ và Triple test

+ Nguy cơ cao $\geq 1/250$: Chọc ối.

+ Nguy cơ $< 1/350$: khám thai định kỳ và siêu âm hình thái học ở tuổi thai 20-22 tuần. Nếu có dấu chứng bất thường trên siêu âm, nguy cơ ban đầu sẽ được hiệu chỉnh lại theo tỉ số nguy cơ của từng dấu chứng hoặc hai dấu chứng (bảng 1 và bảng 2), nếu kết quả cuối cùng $> 1/250$: có chỉ định chọc ối.

+ Nếu kết quả siêu âm hình thái học bình thường, nguy cơ ban đầu sẽ giảm đi 1/3.

III. KHÁM THAI SAU 21 TUẦN

- Không làm Triple test.

- Nguy cơ ban đầu là nguy cơ theo tuổi mẹ.

Tuổi	Nguy cơ
35	1/302
36	1/238
37	1/185
38	1/142
39	1/108
40	1/82
41	1/62
42	1/46

- Nguy cơ hiệu chỉnh tùy kết quả siêu âm.

- Kết quả siêu âm bình thường: nguy cơ giảm 1/3.

Ví dụ: sản phụ 38 tuổi, nguy cơ ban đầu theo tuổi mẹ là 1/142.

+ Kết quả siêu âm bình thường nguy cơ sẽ giảm đi 1/3 thành 1/426.

+ Kết quả siêu âm bất thường, nguy cơ sẽ thay đổi tùy theo tỉ lệ tăng lên của mỗi loại bất thường ở bảng 1 và 2.

Ví dụ: sản phụ 35 tuổi, nguy cơ là 1/302, siêu âm có da gáy dày sẽ tăng nguy cơ lên 10 lần nên nguy cơ hiệu chỉnh là 1/30.

IV. NHỮNG CHỈ ĐỊNH ĐẶC BIỆT

- Bố mẹ mang rối loạn cấu trúc nhiễm sắc thể.

- Tiền sử sinh con bị Thalassemia.

- Xét nghiệm huyết đồ nghi ngờ Thalassemia.

- Theo yêu cầu của thai phụ và gia đình.