

QUI TRÌNH SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN HỘI CHỨNG DOWN TRƯỚC SINH TẠI BV TỪ DŨ

*TS.BS. Lê Thị Thu Hà
Khoa Khám Bệnh – Bv Từ Dũ*

I. MỞ ĐẦU:

HC Down hay trisomy 21 là rối loạn di truyền thường gặp nhất gây chậm phát triển tâm thần, chiếm khoảng 9.2/ 10.000 ca sinh sống tại Hoa kỳ. Người bị HC Down thường kèm những bệnh lý khác nhau như bệnh tim mạch, điếc, thần kinh, tiêu hóa, xương khớp...

Khác với trisomy 13 và 18, người bị HC Down có khả năng sống sau sinh nhiều hơn và tuổi thọ cũng cao hơn. HC Down là một gánh nặng cho gia đình và xã hội. Vì vậy sàng lọc và chẩn đoán sớm HC Down được xem là mục tiêu quan trọng của chẩn đoán tiền sản.

II. SƠ LƯỢC ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ CÁC DẠNG NHIỄM SẮC THỂ CỦA HC DOWN

Đặc điểm lâm sàng người HC Down:

- Mặt dẹt
- Phản xạ Moro giảm.
- Giảm trương lực cơ.
- Tăng gập khớp lớn.
- Da vùng cổ lỏng lẻo.
- Tai tròn và nhỏ.
- Giảm sản đốt giữa ngón út
- Chậm PTTT từ nhẹ đến nặng.
- Khó khăn về diễn đạt ngôn ngữ, nhận thức cũng như kỹ năng giải quyết vấn đề.
- Dễ bị Alzheimer sớm.
- Thường kèm những DTBS: Tim, điếc, thị giác, động kinh, hệ tiêu hóa, nhược giáp, leukemia, vô sinh...

Các dạng nhiễm sắc thể của HC Down:

- Trisomy 21: 95%
- Thể khảm: 2%
- Chuyển đoạn Robertson: 3%

III. NGUY CƠ HỘI CHỨNG DOWN THEO TUỔI MẸ VÀ TIỀN CĂN

1. Nguy cơ HC Down tăng theo tuổi mẹ

Tuổi mẹ lúc sinh	Nguy cơ hội chứng Down
21	1/1150
24	1/950
27	1/800
30	1/680
33	1/450
36	1/210
39	1/100
42	1/40

Nguy cơ ở tuổi thai 15 – 20 tuần
 Nguồn: Schoenfeld, Di Maio et al., 1987

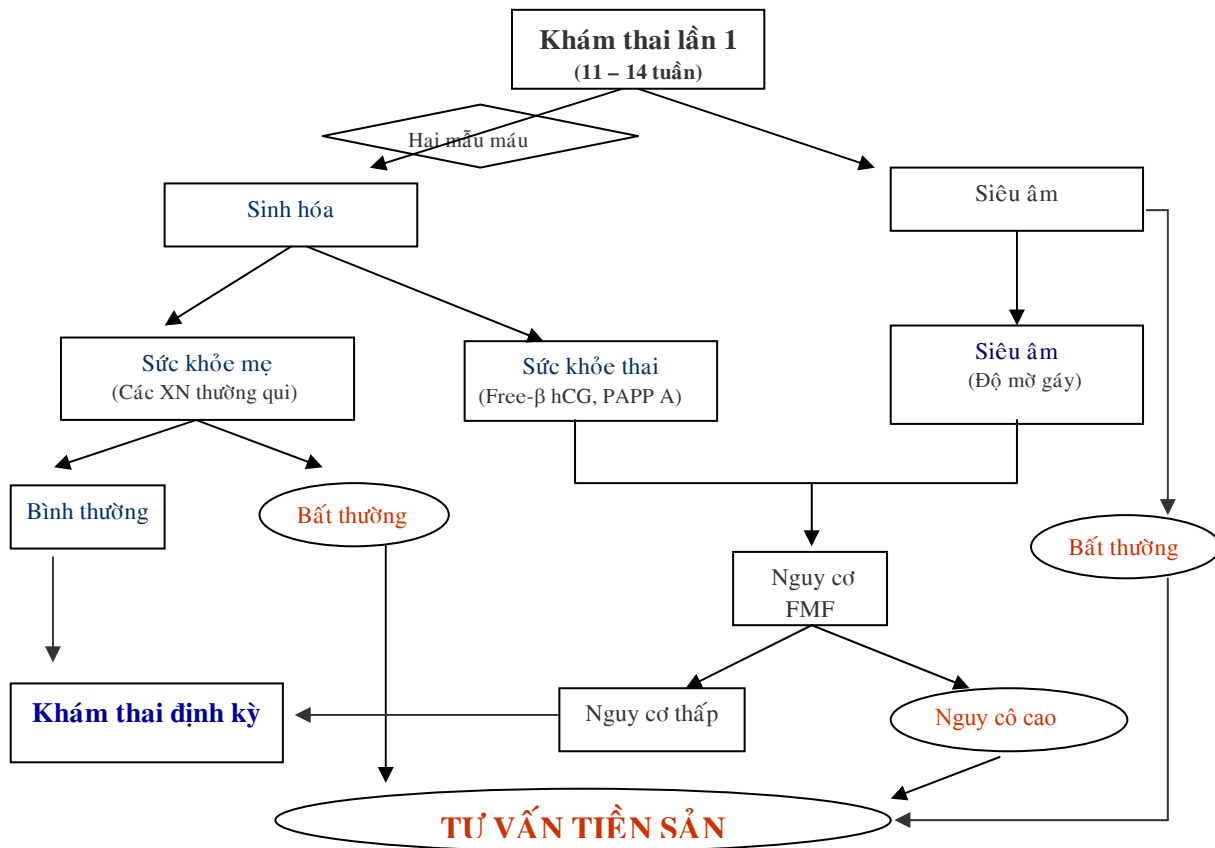
Nếu sàng lọc HC Down theo tuổi mẹ thì phát hiện 30% HC Down.

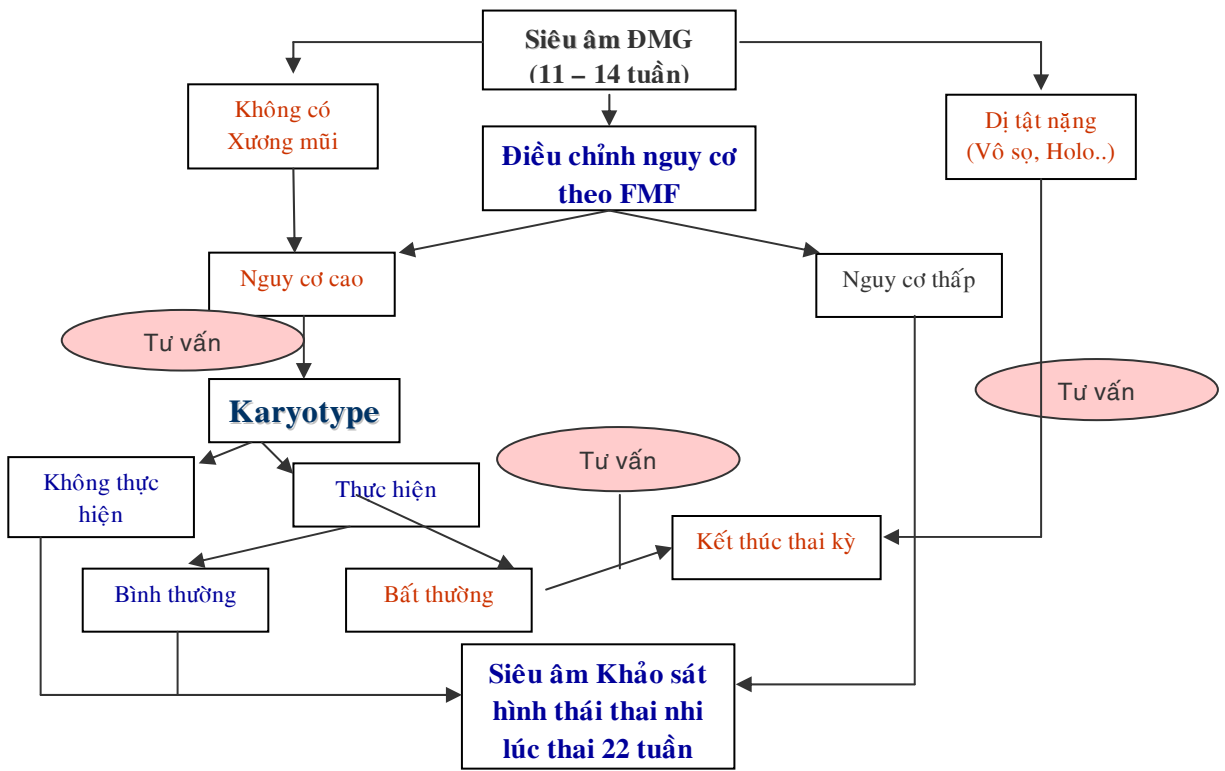
2. Tiền căn sinh con HC Down

Người có tiền căn sinh con HC Down có nguy cơ = Nguy cơ nền + 0.75%

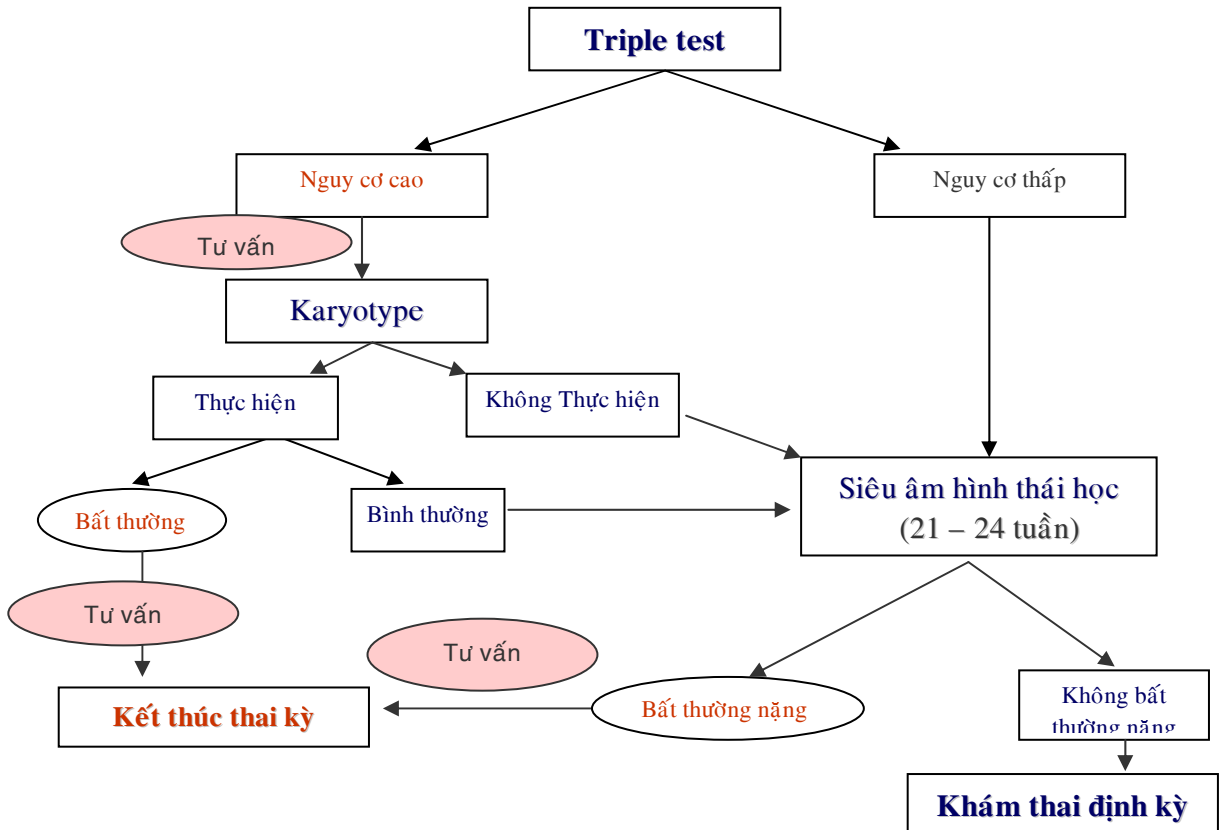
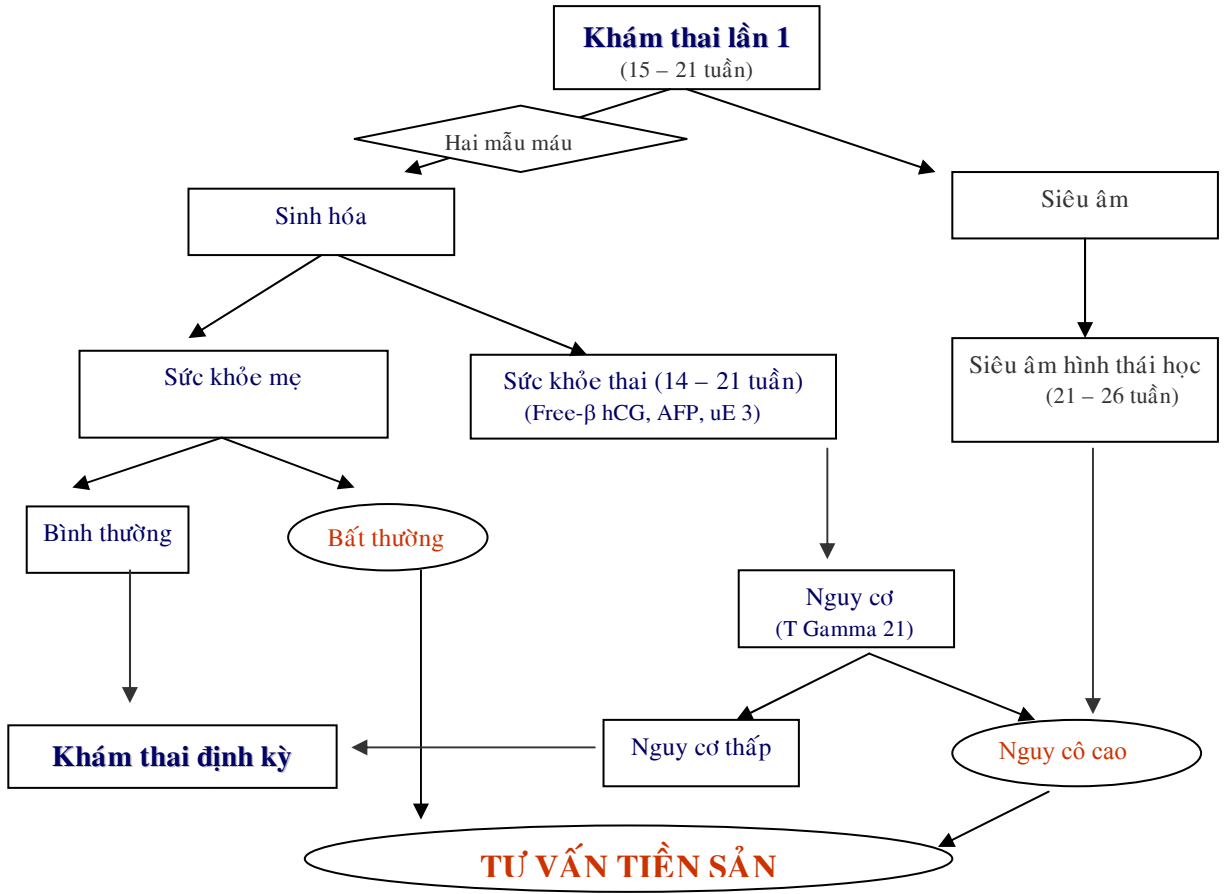
IV. QUI TRÌNH SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN HC DOWN TẠI BV TỪ DŨ

1. TAM CÁ NGUYỆT 1: Từ 11 tuần – 14 tuần





2. TAM CÁ NGUYỆT 2: Từ 14 tuần – 21 tuần



3. CÁC DẤU HIỆU TRÊN SIÊU ÂM HÌNH THÁI HỌC NGHI NGỜ HC DOWN

Những dị tật chính

- Bệnh tim bẩm sinh (khiếm khuyết vách)
 - Hẹp tá tràng
 - Thoát vị rốn
 - Không có xương mũi 50
 - Xương cánh tay ngắn
 - Phù nề da gáy 10
 - 1 Động mạch rốn duy nhất.

Những dấu hiệu nghi ngờ khác

- Dẫn não thất
- Dính ngón
- Sandal gap
- Xương đùi ngắn, 1.5
- Echo ruột dày 3.0
- Mặt dẹt
- Dẫn bể thận
- Tai đóng thấp
- Nang ĐRMM

4. CHẨN ĐOÁN XÁC ĐỊNH: PHƯƠNG PHÁP XÂM LẤN

Tại BV Từ Dũ thường chẩn đoán xác định HC Down bằng xét nghiệm dịch ối ở tuổi thai 16 – 18 tuần. Với 2 phương pháp nhuộm chuẩn và FISH.

Bước đầu thực hiện sinh thiết gai nhau.

Chỉ định xét nghiệm Karyotype:

- Nguy cơ cao theo FMF: $\geq 1/100$.
- Nguy cơ cao theo Triple test: $\geq 1/250$.
- Có 1 dị tật chính qua siêu âm
- Có 2 dấu hiệu nghi ngờ qua siêu âm.
- Tiền căn sinh con HC Down.

Tư vấn thai phụ về những nguy cơ có thể xảy ra:

- Dọa sảy thai
- Sảy thai.
- Nhiễm trùng
- Chạm thương thai nhi

V. KẾT LUẬN:

Sàng lọc và chẩn đoán sớm HC Down giảm nguy cơ cho mẹ, giảm chi phí và thời gian. Chẩn đoán và chấm dứt thai kỳ bị HC Down trước sinh nhằm nâng cao chất lượng dân số, giảm gánh nặng cho gia đình và xã hội.

Tài liệu tham khảo:

1. American Academy of Pediatrics Committee on Sports Medicine and Fitness. Atlantoaxial instability in Down syndrome: subject review. *Pediatrics* 1995;96:151-4.
2. American College of Medical Genetics Clinical Practice Committee. ACMG position statement on multiple marker screening in women 35 and older. *American College of Medical Genetics College Newsletter*, January 1994;2.
3. American College of Medical Genetics Clinical Practice Committee. Statement on multiple marker screening in pregnant women. *American College of Medical Genetics College Newsletter*, January 1996;6.
4. American College of Obstetricians and Gynecologists. Maternal serum screening. ACOG Educational Bulletin, 1996; no. 228. Epstein CJ. Down syndrome (Trisomy 21). In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, eds. *The metabolic and molecular bases of inherited disease*. New York: McGraw-Hill, 1995:749-94.
5. Benn PA, Borgida A, Horne D, Briganti S, Collins R, Rodis J. Down syndrome and neural tube defect screening: the value of using gestational age by ultrasonography. *Am J Obstet Gynecol* 1997;176: 1056-61.
6. Cuckle HS, Wald NJ, Thompson SG. Estimating a woman's risk of having a pregnancy associated with Down's syndrome using her age and serum alpha-fetoprotein level. *Br J Obstet Gynaecol* 1987; 94:387-402.
7. Down syndrome prevalence at birth--United States, 1983-1990. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep* 1994;43:617-22.
8. Haddow JE, Palomaki GE, Knight GJ, Williams J, Pulkkinen A, Canick JA, et al. Prenatal screening for Down's syndrome with use of maternal serum markers. *N Engl J Med* 1992;327:588-93.
9. Haddow JE, Palomaki GE, Knight GJ, Cunningham GC, Lustig LS, Boyd PA. Reducing the need for amniocentesis in women 35 years of age or older with serum markers for screening. *N Engl J Med* 1994;330:1114-8. Smith DW, Jones KL. *Smith's Recognizable patterns of human malformation*. 4th ed. Philadelphia: Saunders, 1988:10-5.
10. Hook EB. Rates of chromosome abnormalities at different maternal ages. *Obstet Gynecol* 1981;58: 282-5.
11. Kuller JA, Laifer SA. Contemporary approaches to prenatal diagnosis. *Am Fam Physician* 1995;52: 2277-83,2285-6.
12. Merkatz IR, Nitowsky HM, Macri JN, Johnson WE. An association between low maternal serum alpha-fetoprotein and fetal chromosome abnormalities. *Am J Obstet Gynecol* 1984;148: 886-94.

13. Palomaki GE, Knight GJ, McCarthy JE, Haddow JE, Donhowe JM. Maternal serum screening for Down syndrome in the United States: a 1995 survey. *Am J Obstet Gynecol* 1997;176:1046-51.
14. Saenz RB. Primary care of infants and young children with Down syndrome. *Am Fam Physician* 1999;59:381-90,392,395-6.
15. Saller DN, Canick JA. Maternal serum screening for Down syndrome: clinical aspects. *Clin Obstet Gynecol* 1996;39:783-92.
16. Tolmie JL. Down syndrome and other autosomal trisomies. In: Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, eds. *Emery and Rimoin's Principles and practice of medical genetics*. 3rd ed. New York: Churchill Livingstone, 1996:925-71.
17. Wald NJ, Cuckle HS, Densem JW, Nanchahal K, Royston P, Chard T, et al. Maternal serum screening for Down's syndrome in early pregnancy. *BMJ* 1988;297:883-7 [Published erratum appears in *BMJ* 1988;297:1029].