



# **BÁO CÁO SƠ KẾT HOẠT ĐỘNG ĐỀ ÁN 2007–2009 và PHƯƠNG HƯỚNG HOẠT ĐỘNG NĂM 2010**



**Chủ nhiệm đề án: BS. CKII. PHẠM VIỆT THANH**

**THS. BS. PHÙNG NHƯ TOÀN**

**Trưởng Phòng Di truyền, Bệnh viện Từ Dũ**



# ĐẶT VẤN ĐỀ

## ■ CÁC DI TẬT BẨM SINH, RỐI LOẠN DI TRUYỀN VÀ RỐI LOẠN CHUYỂN HÓA

- 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: 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 # 3%)



# ĐẶT VẤN ĐỀ

Mỗi năm ở Việt Nam có khoảng 1.000.000 em bé sinh ra

1200-1428 trẻ bị bệnh Down (Trisomy 21)

143-160 trẻ bị hội chứng Edwards (Trisomy 18)

500 - 1000 trẻ bị dị tật ống thần kinh

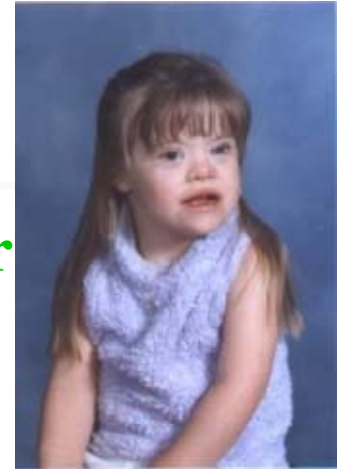
200 -300 trẻ bị suy giáp bẩm sinh

10.000 – 20.000 trẻ bị thiếu men G6PD

100-400 trẻ bị tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh

1700 trẻ bị Thalassemia thể nặng sinh ra

và *Các bệnh lý di truyền, dị tật bẩm sinh khác ...*





# ĐẶT VẤN ĐỀ

## ■ CÁC NƯỚC TRÊN THẾ GIỚI

- Trung tâm đăng kiểm dị tật bẩm sinh & rối loạn di truyền
- Sàng lọc, chẩn đoán trước và sơ sinh
- Chương trình can thiệp

## ■ VIỆT NAM

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

.....



# ĐẶT VẤN ĐỀ

SÀNG LỌC TRƯỚC SINH

SÀNG LỌC SƠ SINH

THAI KỲ

SƠ SINH

Dị tật bẩm sinh  
Bệnh lý di truyền

Bệnh lý nội tiết  
Bệnh lý chuyển hóa

Tham vấn di truyền  
Hướng xử trí sớm

Tham vấn về bệnh  
Điều trị sớm

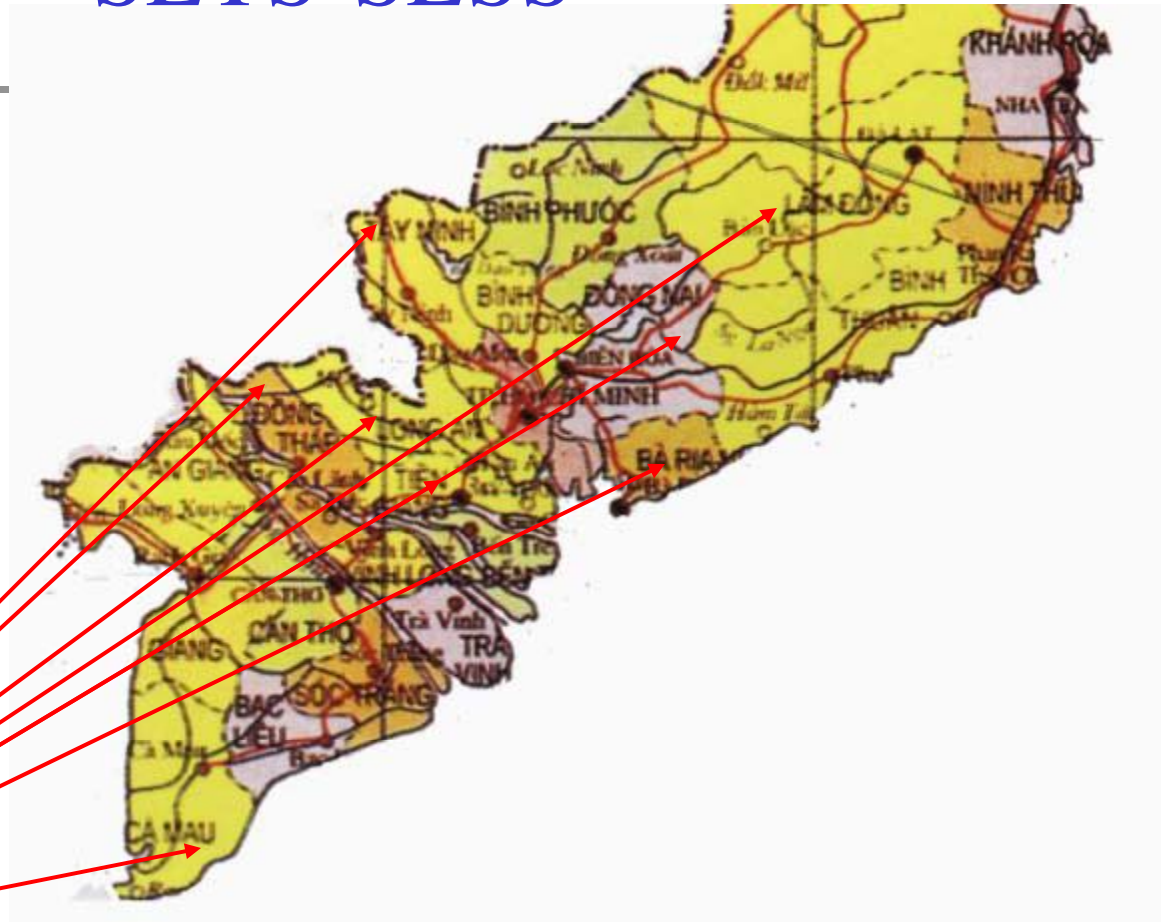
Giảm số lượng thai kỳ DTBS  
và rối loạn di truyền

Giảm số bé chậm phát triển  
thể chất, tâm thần

Cho ra đời các công dân khỏe mạnh → nền tảng phát triển của quốc gia

# CÔNG TÁC TỔ CHỨC MẠNG LƯỚI SLTS-SLSS

UBDSGD và TEVN



BV Từ Dũ Trung tâm Sàng Lọc Sơ Sinh cho 12 tỉnh thành



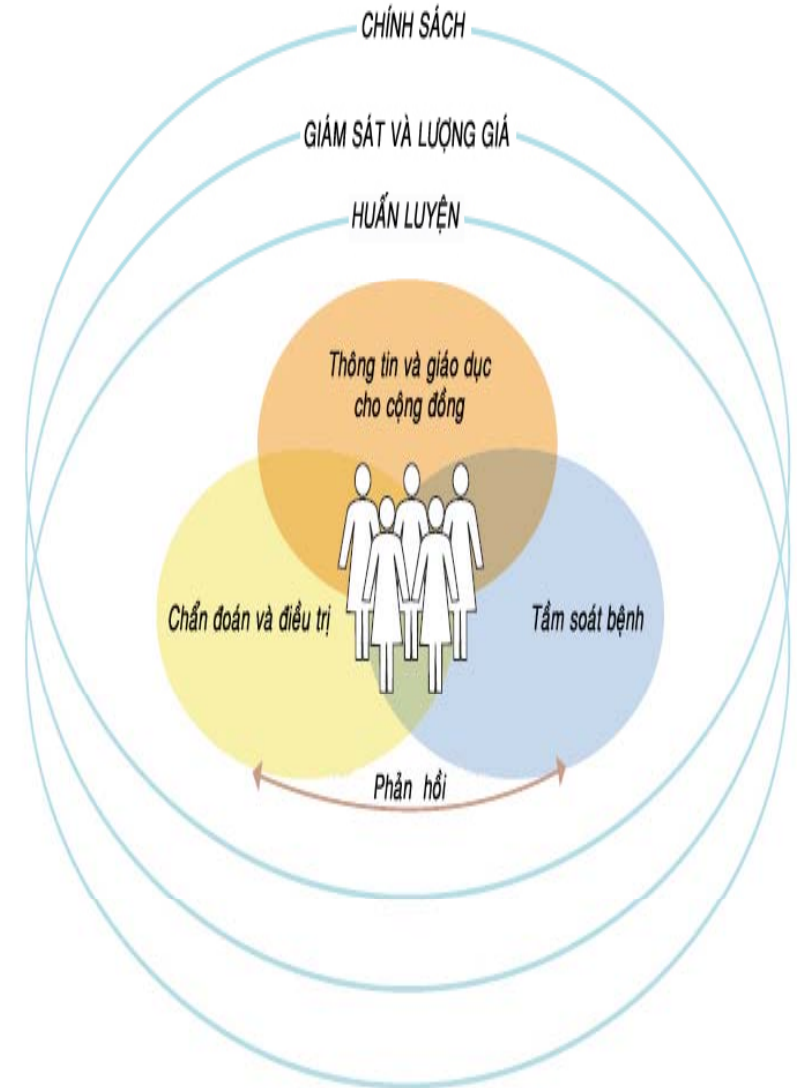
# MỤC TIÊU

---

- 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



# Mạng Lưới Tổ Chức Tầm Soát

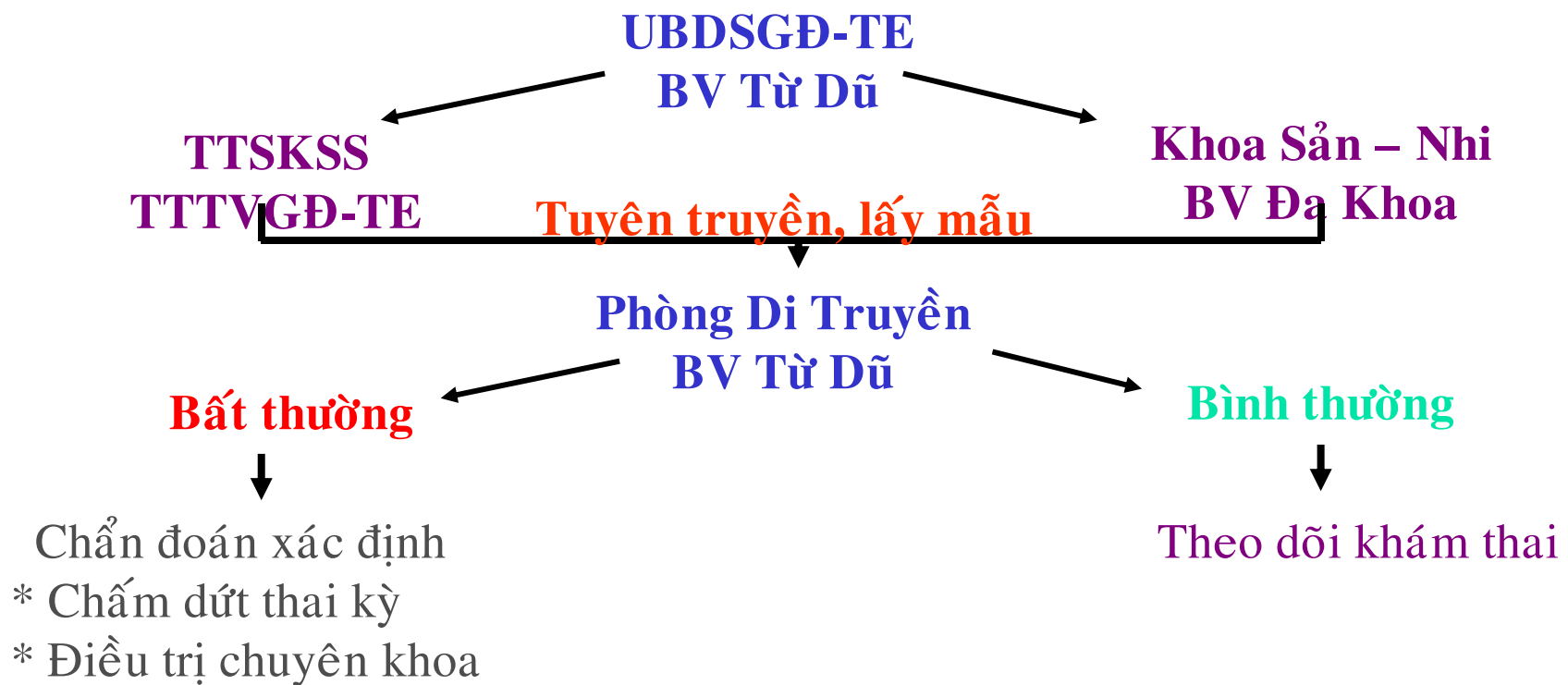




# DỰ ÁN CỦA UBDSGĐ-TE (TCDS- KHHGĐ) & BVTĐ (QĐ:478/QĐ-DSGĐTE của Bộ

Trưởng và Chủ Nhiệm UBDSGĐTE ngày 01/08/2007)

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



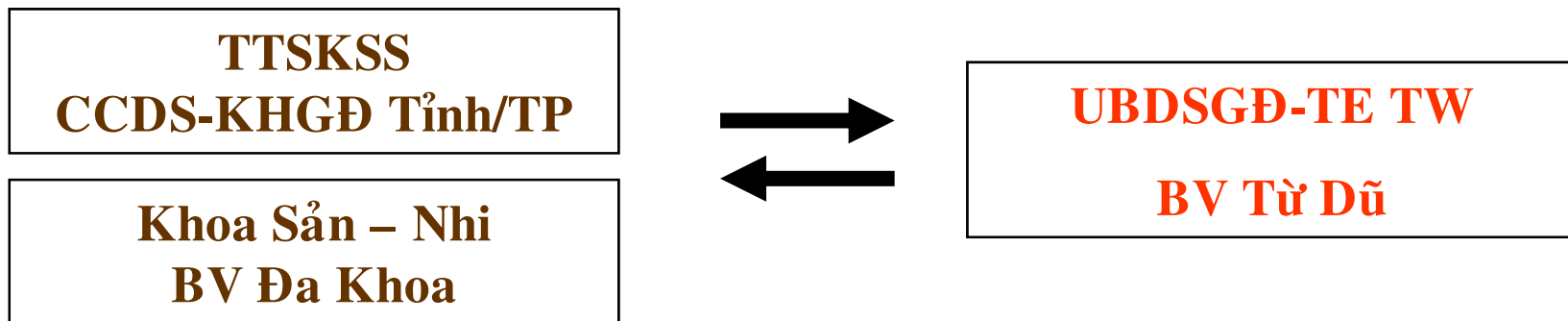


# DỰ ÁN CỦA UBDSGD-TE (TCDS-KHHGD) & BVTĐ

## ■ 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
- Giám sát, lượng giá chương trình

## ■ Báo cáo thông tin, tiến độ dự án và phản hồi





# XÂY DỰNG MẠNG LƯỚI TÂM SOÁT (1)

---

## TÂM SOÁT TRƯỚC SINH

- Phát hiện sớm thai bị rối loạn bẩm sinh, di truyền
  - Siêu âm: đo ĐMDG thai 11- 13 tuần, siêu âm hình thái học thai: 18 – 22 tuần
  - XN sinh hóa: 3 tháng đầu, 3 tháng giữa (AFP, HCG, uE3) bằng huyết thanh hoặc giọt máu khô
  - Chẩn đoán xác định: Sinh thiết gai nhau: 11 – 13 tuần, Chọc ối: 16 – 28 tuần
  - XN Tâm soát & chẩn đoán bệnh Thalassaemia
- Điều trị sớm, hoặc chấm dứt thai kỳ



## XÂY DỰNG MẠNG LƯỚI TÂM SOÁT (2)

### TÂM 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

### TỬ VẤN DI TRUYỀN TRƯỚC & SAU SINH PHÙ HỢP

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

# CÔNG TÁC TỔ CHỨC MẠNG LƯỚI SLTS-SLSS

- **2006:** Bắt đầu thiết lập mạng lưới cấp TW  
UBDSGDTE VN , BVTD , UBDSGD tỉnh
- **2007:** Bắt đầu thiết lập mạng lưới cấp tỉnh  
UBDSGD tỉnh, BV đa khoa tỉnh, TTCSSKSS tỉnh
- **2008:** Tái lập mạng lưới TCDS-KHHGĐ VN, BVTD,  
TCDS - KHHGĐ tỉnh, SYT tỉnh,  
CCDS-KHHGĐ tỉnh, BV đa khoa tỉnh, TTCSSKSS tỉnh
- **2009:** Thiết lập tổ chức xuống tuyến huyện  
CCDS-KHHGĐ tỉnh – huyện, BV đa khoa tỉnh – huyện,  
TTCSSKSS tỉnh – huyện

# Hoạt Động Tầm Soát – 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)

○ 2006

Thalassaemia  
15 cán bộ  
(96)  
  
SA ĐMDG  
Tầm soát TS  
Double test

Kết quả tính đến 2006



# NHÂN SỰ PHÒNG DI TRUYỀN

---

- **Bộ phận SLTS-SS: 6 người**

1 BS, 2 CNXN, 2 CNSH, 1 KTV

Đào tạo về SLTS, SLSS, sinh hóa di truyền ở Úc, Bỉ

- **Bộ phận di truyền tế bào: 7 người**

3 BS, 2 CNXN, 2 CNSH

Đào tạo về di truyền tế bào ở Bỉ

- **Bộ phận di truyền phân tử: 4 người**

3 BS, 1 CNSH

Đào tạo về di truyền phân tử ở Úc, Nhật

# TRANG THIẾT BỊ TẠI PHÒNG XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN BỆNH VIỆN TỬ DŨ



**Hệ thống xét nghiệm tự động  
và bán tự động phục vụ sàng  
lọc trước sinh và sau sinh**



# TRANG THIẾT BỊ TẠI PHÒNG XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN BỆNH VIỆN TỬ DŨ



**Hệ thống phân tích nhiễm sắc thể phục vụ chẩn đoán trước sinh**

# PHÁT TRIỂN KỸ THUẬT CAO



Chẩn đoán tiên sản:

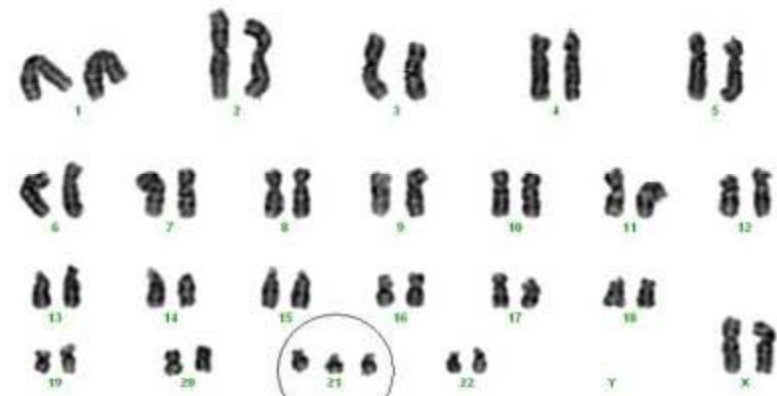


Thực hiện từ năm 1998 đến nay và mỗi năm cập nhật những phương pháp mới để đưa vào ứng dụng

# Thực hiện sàng lọc sơ sinh



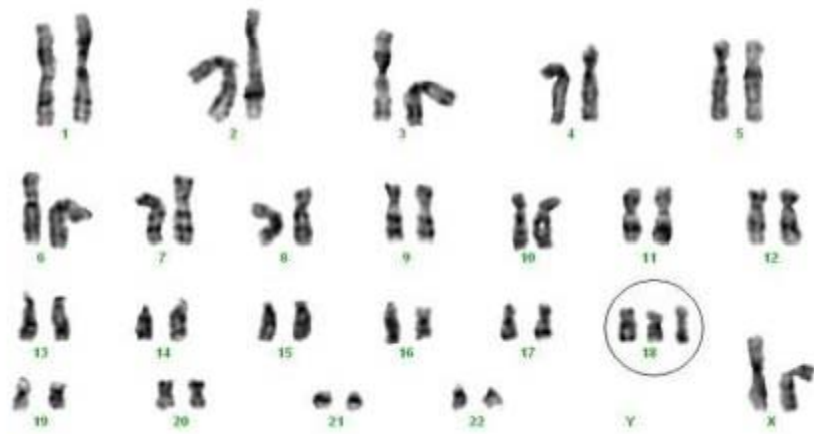
# Chọc ối → Karyotype, FISH



47,XX,+21

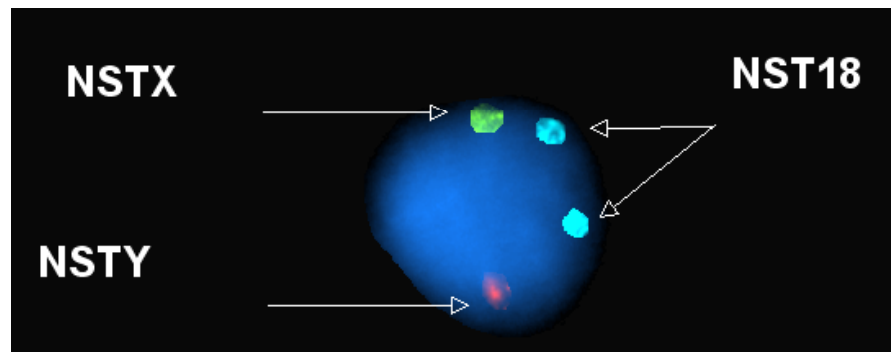
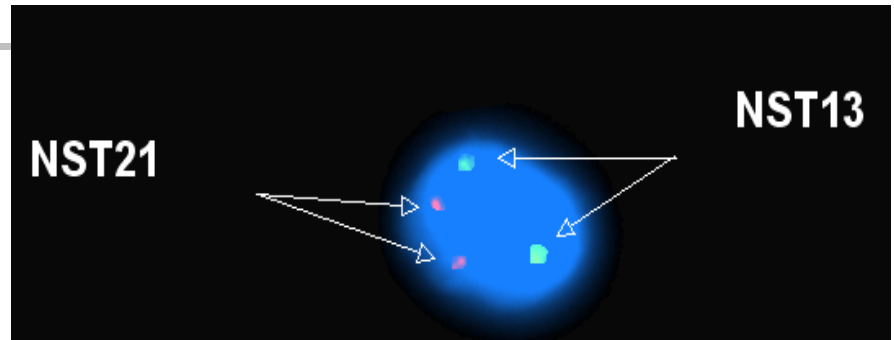
**(Hội chứng DOWN)**

# Chọc ối → Karyotype, FISH



47,XX,+18

**(Hội chứng EDWARDS)**



**(KỸ THUẬT FISH)**



# SÀNG LỌC – CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH THỰC HIỆN TẠI BV TỬ DŨ

## ■ 9 tháng đầu năm 2009

- Trung tâm chẩn đoán trước sinh thực hiện 47.911 lượt khám
- Sau khi sử dụng các phương pháp sàng lọc trước sinh: ĐMDG, sinh hóa máu mẹ trong 3 tháng đầu và 3 tháng giữa phát hiện **4.298 thai kỳ nguy cơ cao.**
- Có 2.200 trường hợp được chọc ối.
- Chấm dứt thai kỳ:

**694 thai DTBS**

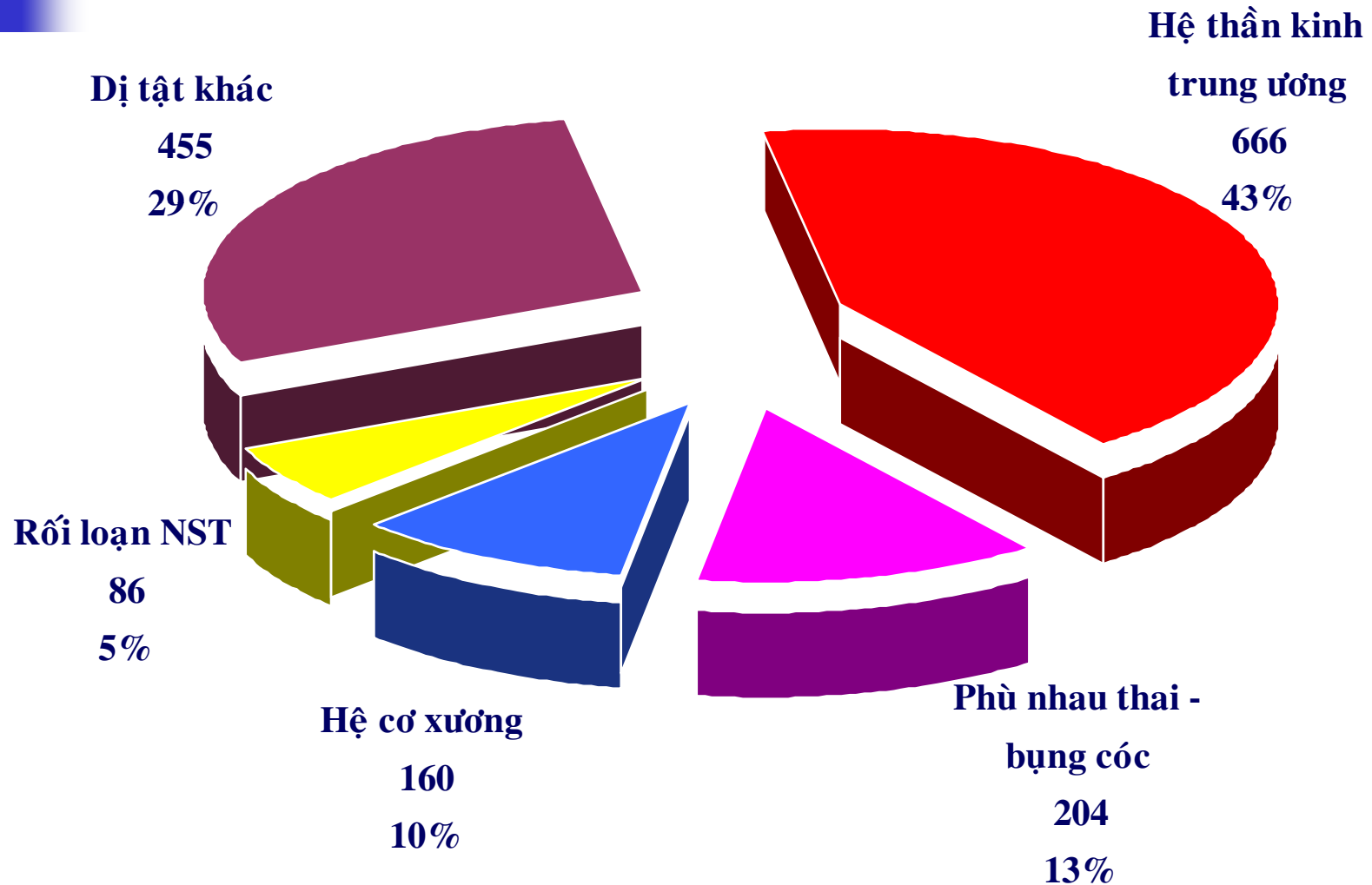
**52 trường hợp rối loạn NST**

Down (32), Trisomy 18 (9), XO (1), XXX (1) và XXY (9)



# PHÁT HIỆN DỊ TẬT Ở THAI NHI TRƯỚC SANH 2008

Khám thai 80.000-Thai kỳ NCC 5.101-Bất thường 2.203-  
Chấm dứt thai kỳ 1.245 trường hợp



# SÀNG LỌC TRƯỚC SINH ĐỀ ÁN

- Xây dựng trị số MoM cho quần thể thai phụ Việt Nam trên mẫu máu khô (1800 mẫu)
  - Đang hiệu chỉnh phần mềm tính nguy cơ
  - Đưa vào ứng dụng trong năm 2010 thực hiện cho thai phụ tuyến tỉnh vì dễ lấy mẫu, bảo quản và chuyên chở trong điều kiện sống ở vùng xa.
  - Chỉ cần lấy 6 giọt máu

The image shows a form for prenatal screening tests. The top left corner has a logo and the text 'SỞ Y TẾ TP. HỒ CHÍ MINH HẸM VIỆN TẾ ĐỨC'. The main title is 'PHIẾU XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC TRƯỚC SINH (Prenatal Screening Tests)'. Below the title, there are fields for 'Họ và tên (Name of patient)', 'Ngày tháng năm sinh (Date of Birth)', 'Địa chỉ (Address)', and 'Nghề nghiệp (Occupation)'. There is a section for 'YÊU CẦU XÉT NGHIỆM (REQUEST)' with checkboxes for 'Xét nghiệm thai 3 tháng đầu (11-13 tuần) PAPP-A, AFP (Double Test)', 'KẾT quả sàng lọc', and 'Xét nghiệm sàng lọc trước sinh (15-18 tuần)'. There are also fields for 'Ngày sinh con', 'Tuổi thai', 'Độ mờ dạ dày', and 'Chẩn đoán dấu móng (CFL)'. At the bottom, there are fields for 'Khách', 'Ngày sinh con (Last obstetrical period)', 'Địa chỉ (Address)', and 'Điền vào (Print)'. There are also checkboxes for 'Chẩn đoán trước sinh (15-18 tuần)' and 'Chẩn đoán trước sinh (15-18 tuần)'.



# Sàng lọc bệnh lý sơ sinh bé (36-48giờ tuổi)



# KẾT QUẢ THỰC HIỆN SLSS Ở BV TỪ DỮ VÀ ĐỀ ÁN

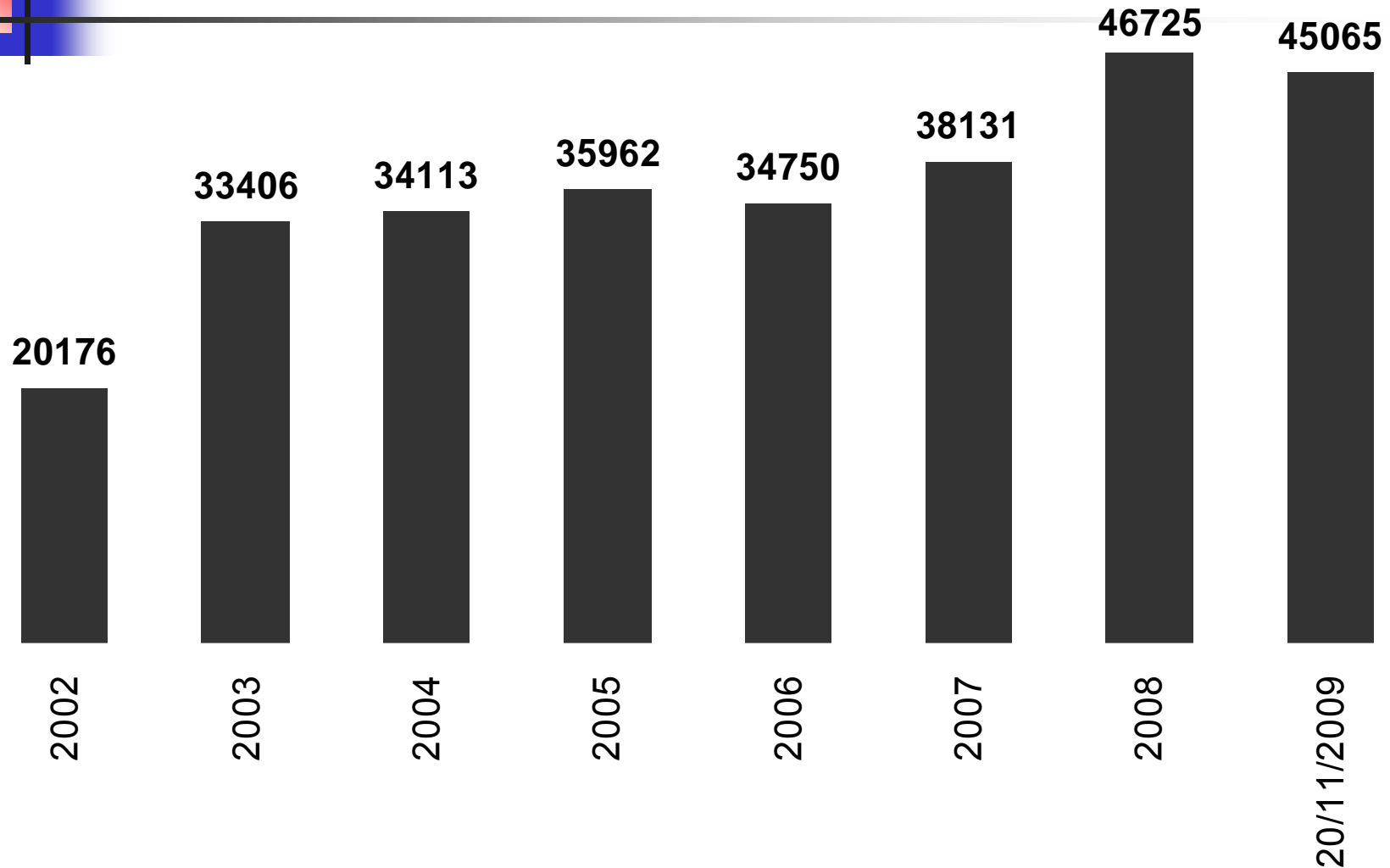
## Đề án 12 tỉnh thành (2007-2009)

■ Tổng số trẻ được sàng lọc:	44.600	
Thiếu men G6PD:	604	(1,35%)
Suy giáp bẩm sinh:	10	(1/4460)

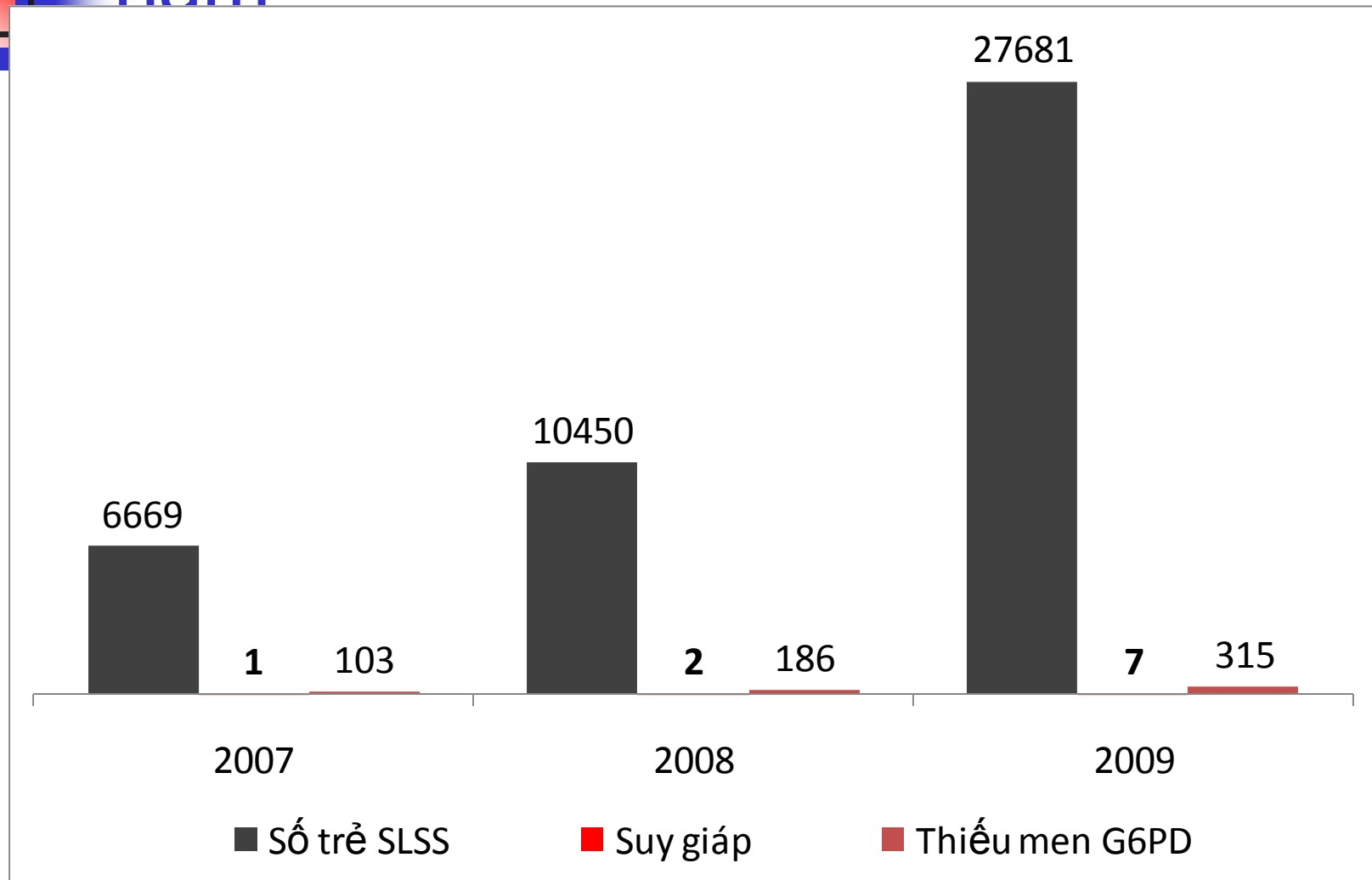
## Bệnh viện Từ Dũ (2002-2009)

■ Tổng số trẻ được sàng lọc:	288.328	
Thiếu men G6PD:	4109	(1,43%)
Suy giáp bẩm sinh:	53	(1/5440)
Tăng sản thượng thận bẩm sinh:	5	(5/53218)

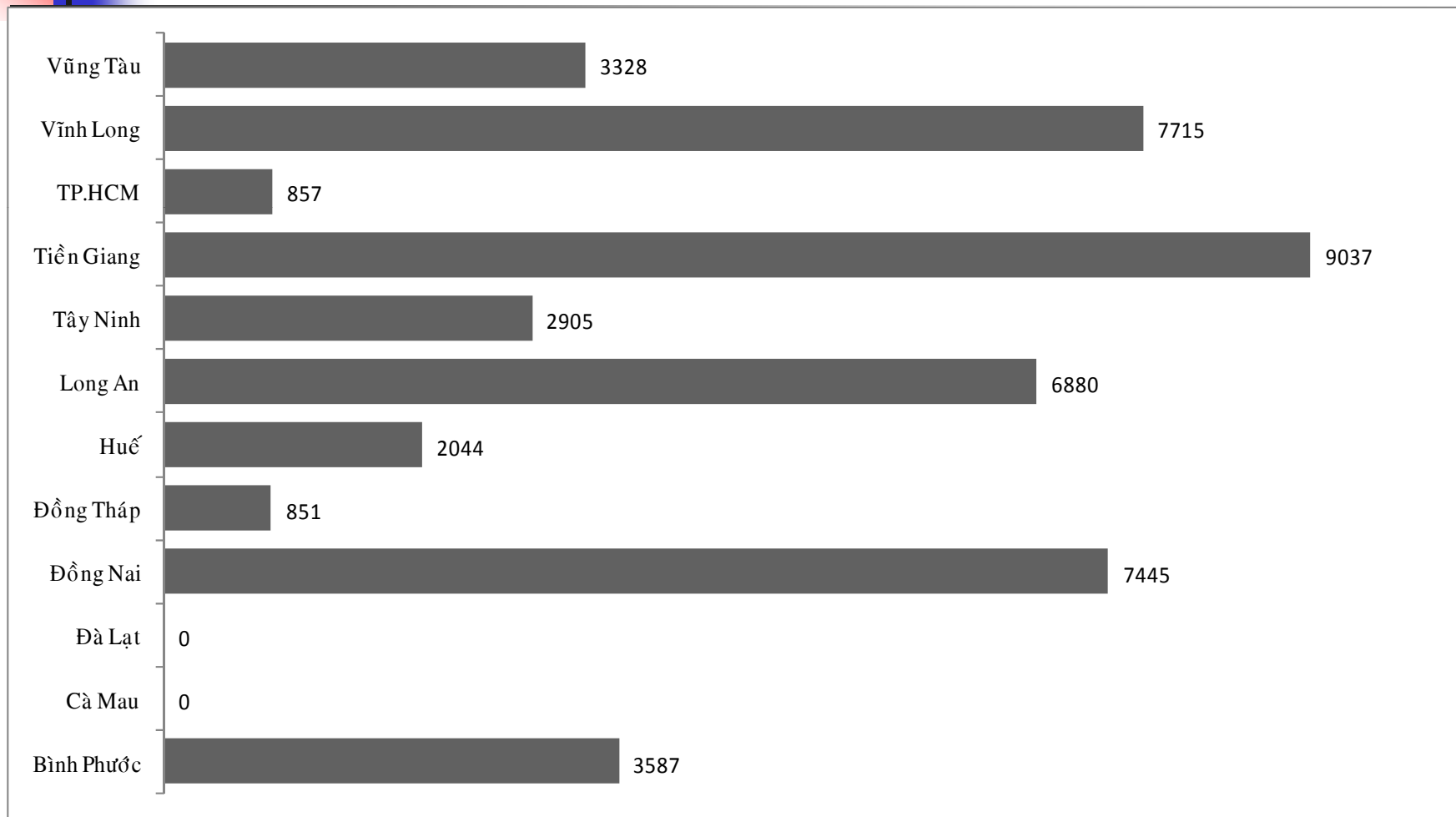
# Số trẻ ở BV Từ Dũ được thực hiện xét nghiệm SLSS theo các năm



# Số trẻ trong đề án được thực hiện xét nghiệm sàng lọc sơ sinh theo các năm



# Số trẻ được thực hiện xét nghiệm SLSS theo các tỉnh





# KHÓ KHĂN

---

Hoạt động dân số tại tuyến cộng đồng chưa hiệu quả để truy tìm các trường hợp sàng lọc mất dấu.

Một số tỉnh chưa tham gia vào chương trình: Cà Mau, Đà Lạt.

Xin duyệt kinh phí sớm để có thể tiến hành thủ tục quyết toán đúng thời hạn.

# PHƯƠNG HƯỚNG HOẠT ĐỘNG NĂM 2010

## ■ Xây dựng và phát triển mạng lưới

- Tập trung xây dựng và phát triển mạng lưới ở cấp độ huyện, xã
- Vai trò của Chi cục dân số và mạng lưới cộng tác viên dân số
  - Xây dựng hệ thống quản lý mạng lưới và báo cáo số liệu qua mạng, theo dõi các trường hợp bệnh cho SLTS – SLSS (sơ đồ tổ chức mỗi tỉnh)
  - Xây dựng hệ thống báo cáo RLDT, DTBS xuất hiện hàng năm để đánh giá hiệu quả chương trình
  - Lên kế hoạch thực hiện và tổ chức mạng lưới cho các tỉnh thành còn lại



# PHƯƠNG HƯỚNG HOẠT ĐỘNG NĂM 2010

---

## ■ Đào tạo nguồn nhân lực chuyên môn

- Phối hợp CCDS, BVĐK tỉnh đào tạo và lượng giá phương pháp lấy máu
- Đào tạo siêu âm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh phát hiện rối loạn di truyền, dị tật bẩm sinh (600-1200)
  - Phối hợp BV Nhi Đồng 1,2 đào tạo chẩn đoán, điều trị, theo dõi suy giáp bẩm sinh cho BS bệnh viện tuyến tỉnh (phải có XN chức năng giáp) (12-20)
  - Tổ chức hội nghị SLTS-SS và tổng kết hoạt động đề án hàng năm





# PHƯƠNG HƯỚNG HOẠT ĐỘNG NĂM 2010

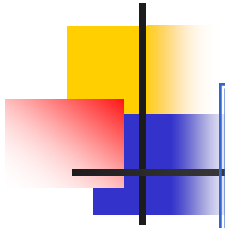
---

## ■ Nâng số lượng xét nghiệm sàng lọc trước sinh và sơ sinh

- Tổng số trẻ sàng lọc sơ sinh năm 2010 dự kiến: 60.000
- Tổng số thai phụ SLTS theo xét nghiệm máu: 1800

## ■ Nâng cấp trang thiết bị, máy móc

- Bệnh viện Từ Dũ: hệ thống máy bấm lỗ giấy máu mới, hệ thống sàng lọc tự động công suất cao.
- Bệnh viện ĐK tỉnh, BV sản: máy siêu âm đủ điều kiện để phục vụ cho sàng lọc và chẩn đoán trước sinh bằng siêu âm



Nguồn: Carmencita Padilla, Philippine  
NEWBORN SCREENING Country Report 2003

# Sàng lọc bệnh lý sơ sinh



# Chân thành cảm ơn

