

MỤC LỤC

CHỈ ĐỊNH CHẤM DỨT THAI KỲ TRONG CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH

BS CKII. BÙI THANH VÂN
ĐƠN VỊ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH
BỆNH VIỆN TỪ DŨ

1

ĐẶT VẤN ĐỀ



DTBS, RL NST, ĐỘT BIẾN GEN:

- Gây tử vong thai nhi.
- Nếu sống → bất thường về hình thể, tâm thần.
- Gánh nặng cho gia đình và xã hội.

3

1. Đặt vấn đề.
2. Tầm soát.
3. Tư vấn.
4. **CD CDTK trong chẩn đoán trước sinh.**
5. Thời điểm CDTK
6. Phương pháp CDTK
7. Thuận lợi, khó khăn, bàn cãi.
8. Kiến nghị.

2

Nâng cao chất lượng dân số, nền tảng phát triển quốc gia

Mỗi gia đình chỉ nên có từ 1 đến 2 con

- Nguyên vọng của gia đình.
- Giảm chi phí điều trị cho gia đình và xã hội.
- Thể hệ trẻ của đất nước lành lặn về thể chất và trí tuệ.



4

TÀM SOÁT

Tầm soát, phát hiện và chẩn đoán sớm những bất thường trước sinh.

Tư vấn, cung cấp kiến thức để chọn lựa.

Xử trí thích hợp tùy theo mức độ và thời điểm phát hiện bất thường

5

TU VẤN

- Thế giới:



Royal College of Obstetricians and Gynaecologists

Termination of Pregnancy for Fetal Abnormality

in England, Scotland and Wales

May 2010

- BVTĐ: hội đồng tư vấn:

- BGD.
- Bs sản, nhi, di truyền, siêu âm.
- Bs chuyên khoa tim, phẫu nhi...

7

Chương trình tầm soát

Thế giới:

- Tầm soát và chẩn đoán trước sinh.
- Chương trình can thiệp.
- Trung tâm đăng kiểm dị tật bẩm sinh và rối loạn di truyền.

Việt Nam:

- Tầm soát
 - Khi chẩn đoán có thai
XN máu thường qui, Rubella...
 - 3 tháng đầu:
11 - 13 tuần 6 ngày: Siêu âm đo ĐMDG, Double test.
 - 3 tháng giữa:
 - 14- 20 tuần: Triple test.
 - Siêu âm tiền sản.
 - Di truyền: kiểm tra gen, NST.
- Chương trình can thiệp
- Trung tâm đăng kiểm ???

6

HKCOG GUIDELINES ON ETHICAL ISSUES NUMBER 1 (November 2002)

HKCOG Guidelines on Ethical Issues

Number 1

Guidelines on Termination of Pregnancy in relation to Congenital Anomalies

November 2002

published by The Hong Kong College of Obstetricians and Gynaecologists



A Foundation College of Hong Kong Academy of Medicine

Hướng dẫn quy tắc đạo đức trong chấm dứt thai kỳ có liên quan đến bất thường thai nhi

1. Khi bất thường bẩm sinh được chẩn đoán, các bác sĩ phải

- a. Giải thích cho bệnh nhân theo tính chất, mức độ nghiêm trọng của sự bất thường.
- b. Thảo luận về các lựa chọn điều trị có sẵn cho việc quản lý các bất thường.
- c. Giải thích ý nghĩa của sự bất thường về trẻ em và gia đình.
- d. Tham khảo ý kiến chuyên gia, nếu bác sĩ không chắc chắn về sự bất thường bẩm sinh.

8



Hướng dẫn quy tắc đạo đức trong chấm dứt thai kỳ có liên quan đến bất thường thai nhi

- Mục đích của tư vấn là để giúp bệnh nhân hiểu lựa chọn của mình về thai kỳ này.
- Trong trường hợp có bất thường nghiêm trọng, CDTK được lựa chọn nếu đứa trẻ được sinh ra sẽ bị bất thường về thể chất hoặc tâm thần nghiêm trọng.
- Nếu bệnh nhân chọn vẫn tiếp tục thai kỳ: thai phụ nên được hỗ trợ và tư vấn thêm để chuẩn bị cho sự ra đời của một đứa trẻ có khả năng tàn tật.

9

Xử trí bất thường

- Điều trị trong bào thai: tương lai.
- Điều trị sau sanh.
- Chấm dứt thai kỳ.

Trong phạm vi hội nghị hôm nay, chúng tôi xin đề cập đến vấn đề:

NHỮNG CHỈ ĐỊNH CDTK TRONG CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH.

- **Bàn luận.**
- **Thống nhất.**
- **Hành lang pháp lý.**

11



Hướng dẫn quy tắc đạo đức trong chấm dứt thai kỳ có liên quan đến bất thường thai nhi

- CDTK chỉ là một trong những lựa chọn cho thai phụ, các bác sĩ nên để thai phụ tự lựa chọn.
- Nếu không có bất thường nghiêm trọng, không thích hợp cho các bác sĩ thảo luận về CDTK. Nhưng thai phụ vẫn xin phá thai, thai phụ phải được tư vấn thích hợp.
- Nếu các bác sĩ dựa trên ý kiến chuyên môn của mình, không đồng ý với thai phụ về quyết định CDTK, thai phụ có thể tìm kiếm một ý kiến thứ hai.
- Bs phải nói rõ với thai phụ về những chẩn đoán không chắc chắn của mình → hội chẩn Hội đồng chuyên môn.

10

Chấm dứt thai kỳ

- Chỉ định.
- Thời điểm và phương pháp.

12

- **Thế giới:** Tư vấn và tùy theo quyết định của gia đình thai phụ.



holoprosencephaly



Chỉ định

• Việt Nam:

1. **Bất thường HTH nặng, không có khả năng sống, hoặc không có khả năng điều trị triệt để sau sinh:**

• Đầu mặt cổ:

- Vô sọ.
- Não úng thủy nặng: lượng dịch chiếm >1/2 hộp sọ hoặc nhu mô não bị phá hủy.
- Một não thất duy nhất (Holohydrocephaly)

13

1. **Bất thường HTH nặng, không có khả năng sống, hoặc không có khả năng điều trị triệt để sau sinh:**



– Ngực:

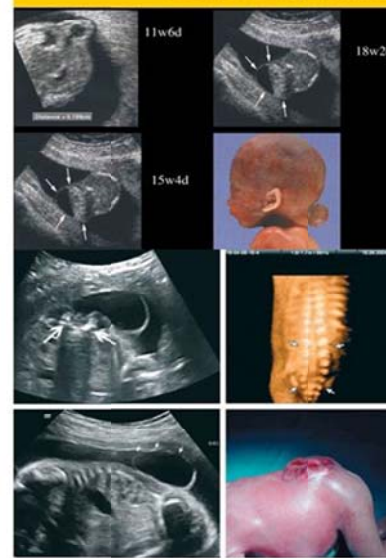
- Tăng sinh tuyến dạng nang ở phổi có biến chứng phù thai.
- Tăng sinh tuyến dạng nang ở 2 phổi, nhu mô phổi hầu như không còn.
- Tăng sinh tuyến dạng nang nặng ở 1 phổi, phổi còn lại hầu như bất sản.



15

1. **Bất thường HTH nặng, không có khả năng sống, hoặc không có khả năng điều trị triệt để sau sinh:**

Lỗi não (encephalocele)



- Thoát vị não- màng não: khi khối thoát vị có nhu mô não và tuổi thai < 26 tuần.
- Nang bạch huyết vùng cổ thai nhi: tuổi thai < 26 tuần.

– Cột sống:

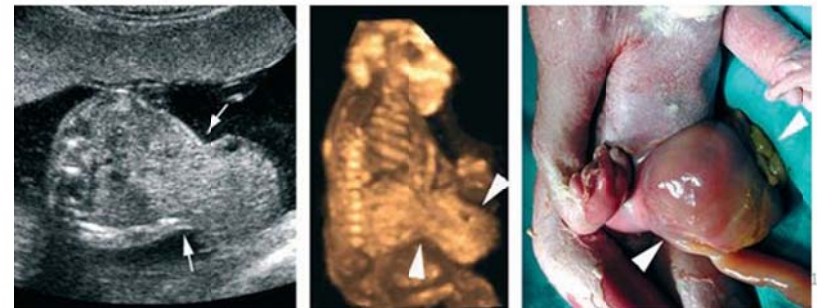
- Nứt đốt sống có kèm thoát vị tủy màng tủy: tuổi thai < 26 tuần.
- Cột sống biến dạng (gù, vẹo, gập góc): tuổi thai < 26 tuần.

14

1. **Bất thường HTH nặng, không có khả năng sống, hoặc không có khả năng điều trị triệt để sau sinh:**

– Bụng:

- Thoát vị rốn: khối thoát vị có đk >1/2 đk ngang bụng.
- Hở thành bụng: các tạng ruột gan ra ngoài thành bụng.
- Bất sản thận 2 bên.
- Loạn sản thận gây vô ối.
- Lộn ổ nhóp- bàng quang.



16

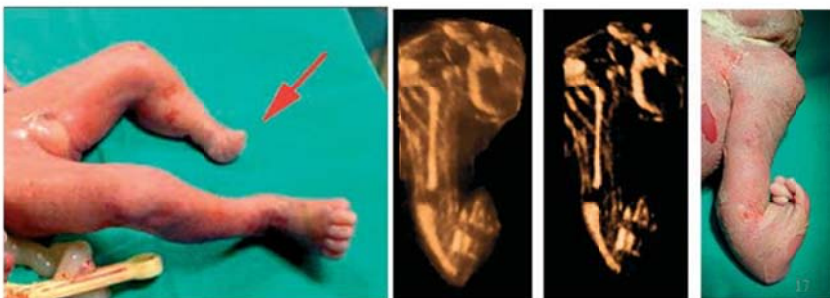
1. Bất thường HTH nặng, không có khả năng sống, hoặc không có khả năng điều trị triệt để sau sinh:

– Chi:

- Cụt chi: không có xương cánh tay/ chân, không có xương cẳng tay/ chân (cả tay và chân).
- Bệnh tạo xương bất toàn, bất sản sụn, loạn sản sụn, loạn sản ngắn, cong chi.

– Đa DTBS.

– Thai tích dịch: có tim to, thiếu ối, tuổi thai < 26 tuần.



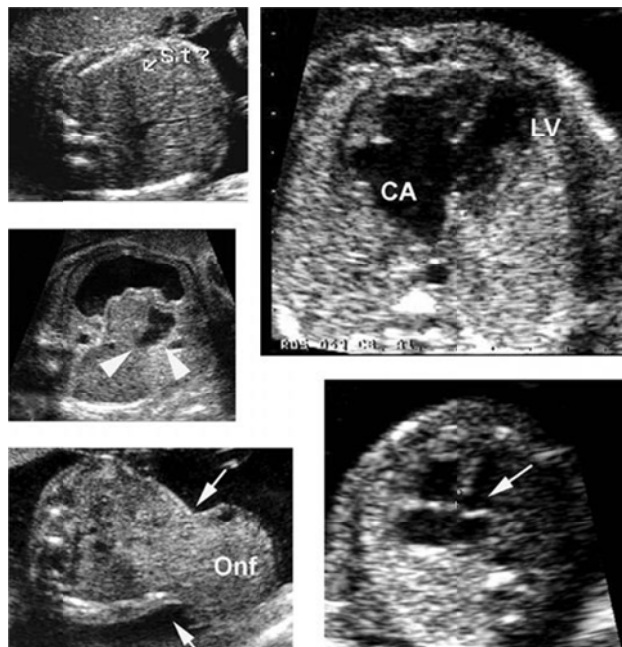
2. Những rối loạn di truyền và đột biến gen

- Trisomy 13.
- Trisomy 18.
- Trisomy 21.
- Hội chứng Turner(NST X/O).
- Thalassemia.

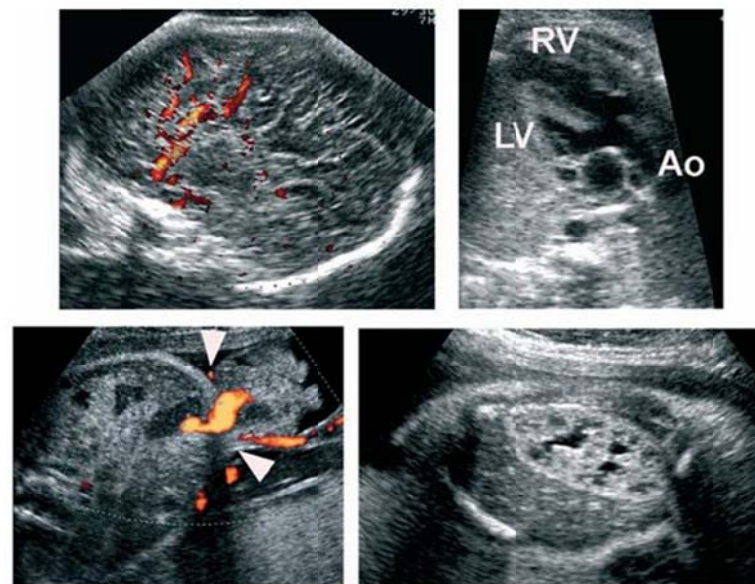
3. Những bệnh lý do nhiễm siêu vi:

Me nhiễm Rubella cấp khi tuổi thai < 14 tuần.

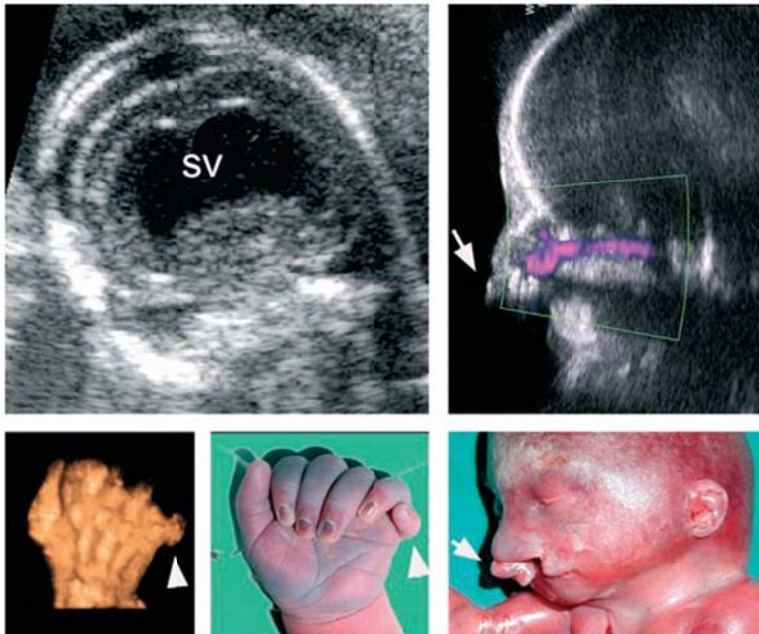
TRISOMY 18 – EDWARDS SYNDROME



**TRISOMY 21
DOWN
SYNDROME**



TRISOMY 13 – PATAU SYNDROME



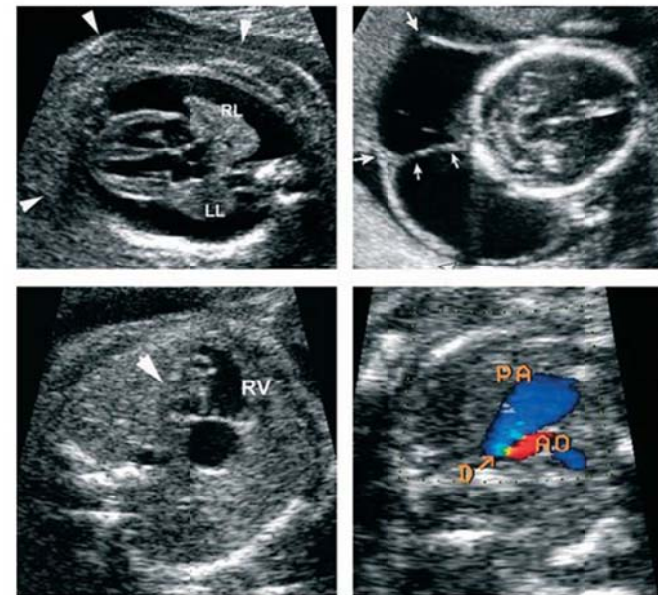
21

TRIPLOIDY



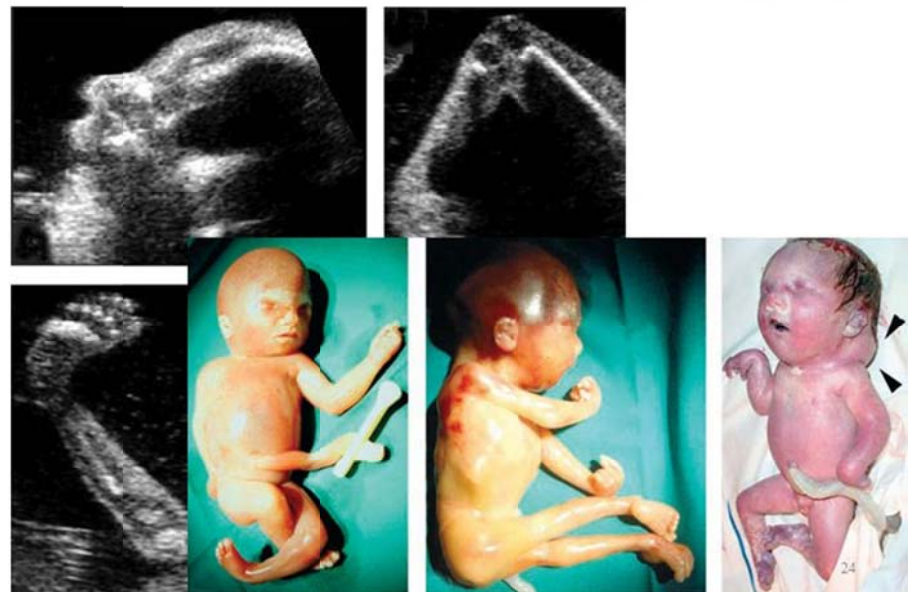
23

MONOSOMY X – TURNER SYNDROME



22

FETAL AKYNEZIA DEFORMATION SEQUENCE (FADS)



24

4. Những chỉ định cần hội chẩn chuyên khoa, liên viện trước khi quyết định chấm dứt thai kỳ

- Đầu mặt cổ: thoát vị não- màng não mà khối thoát vị chỉ có dịch não tủy, hoặc tuổi thai ≥ 26 tuần.
- Cột sống: biến dạng, gù vẹo, gập góc, nứt đốt sống có thoát vị tủy- màng tủy với tuổi thai ≥ 26 tuần.
- Ngực: Các bệnh tim bẩm sinh.
- Bụng: Thoát vị rốn, thoát vị thành bụng với tuổi thai ≥ 26 tuần.

25

Thời điểm và phương pháp chấm dứt thai kỳ

- Thai < 9 tuần : Phá thai nội khoa
- Thai 9 - <12 tuần: Hút thai chân không
- Thai 12 - <18 tuần: Nong và gắp
- Thai 18 - <27 tuần: Sinh non

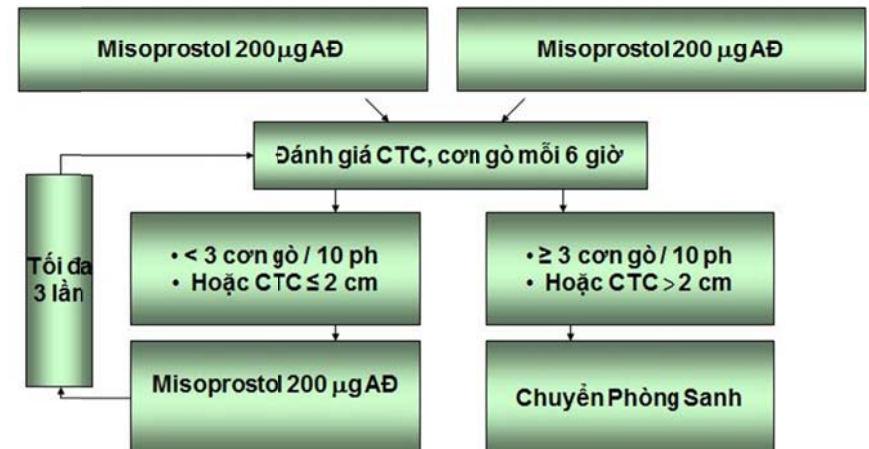
27

5. Những chỉ định tương đối:

- Những dị tật có thể điều trị sau sinh (dù thành công cao hay thấp), nhưng thai phụ và gia đình cương quyết xin bỏ thai, tuổi thai < 26 tuần.
- Thai phụ bị nhiễm Rubella cấp khi tuổi thai 14- 16 tuần.

26

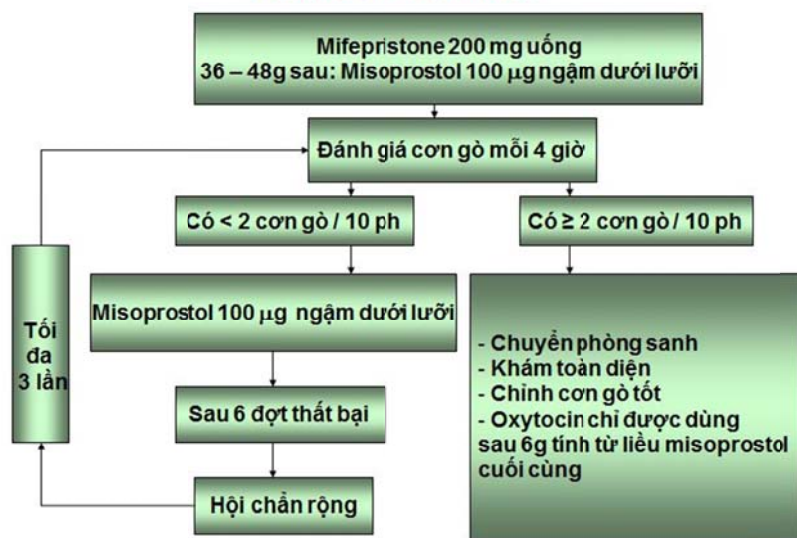
Thai 18 – 22 tuần



- Nếu không thành công sau 1 đợt dùng thuốc → lặp lại đợt 2 sau 1 tuần

28

Thai 23 – 27 tuần



29

• KHÓ KHĂN

- Kiến thức người dân về bảo vệ thai kỳ chưa cao.
- Sự mong muốn những đứa trẻ lành lặn về thể chất và tâm thần → gia đình bỏ thai dù DTBS nhẹ, có khả năng sửa chữa sau sinh (sứt môi, khoèo chi...)
- Chưa đồng bộ tiến hành tầm soát và chẩn đoán trước sinh theo một qui trình chuẩn → phát hiện DTBS trễ → thai có khả năng sống khi chấm dứt thai kỳ.
- Chưa có hành lang pháp lý rõ ràng cho những chỉ định chấm dứt thai kỳ trong chẩn đoán trước sinh.

31

• THUẬN LỢI:

- Chỉ đạo và ủng hộ của BGD.
- Giúp đỡ và tham gia đóng góp ý kiến chuyên môn của các BV bạn (BV Nhi đồng, Viện tim...).
- Cơ sở vật chất, trang thiết bị đầy đủ.
- Đội ngũ BS chuyên nghiệp, tâm huyết.

30



32

KIẾN NGHỊ

- **Những điều cần bàn luận:**

- Thai phụ nhiễm Rubella khi tuổi thai 16 – 20 tuần.
- Thời điểm phát hiện DTBS sớm, thai sẽ chết khi lấy ra: không có chỉ định CDTK rõ ràng (sút môi, ché vòm hầu, não úng thủy nhẹ, cong chi...) nhưng gia đình cương quyết xin bỏ thai → cho bỏ không???
- Những DTBS được phát hiện muộn, thai có thể sống khi lấy ra:
 - Có chỉ định bỏ thai rõ ràng (vd: não úng thủy nặng, cụt chi...) nên chấm dứt thai kỳ không? Bằng cách nào?:
 - chấm dứt sự sống trước khi lấy thai ra?
 - không hồi sức sau sinh?
 - Không có chỉ định bỏ thai rõ ràng, nhưng gia đình cương quyết xin bỏ thai → có cho bỏ không?

33

- Xây dựng chính sách quốc gia về tầm soát và chẩn đoán trước sinh.
- Tăng cường đào tạo cho tuyến tỉnh:
 - Nhân sự.
 - Trang thiết bị.
- Tăng cường truyền thông trong cộng đồng: 3 sớm:
 - Khám thai sớm.
 - Tầm soát và chẩn đoán sớm.
 - Xử trí bất thường sớm.
- **Có hành lang pháp lý rõ ràng cho chỉ định CDTK trong chẩn đoán trước sinh**

34

XIN CẢM ƠN