

# SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH TẠI BV TỪ DŨ 1998 - 2010

TS. BS. Lê Thị Thu Hà

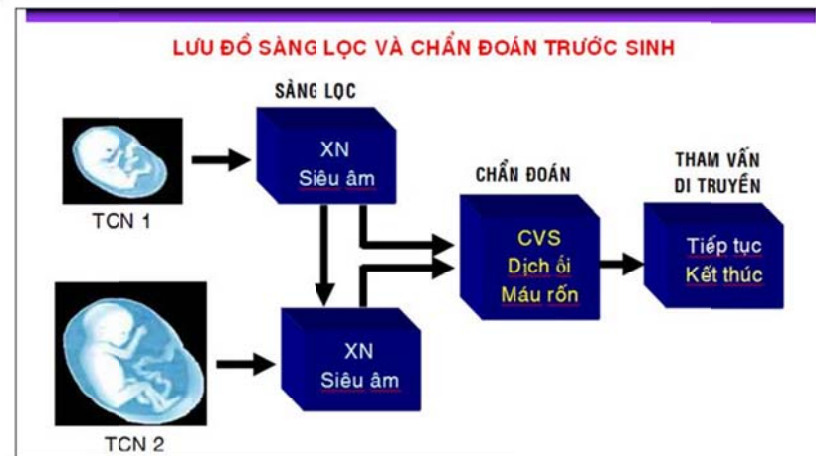
## NỘI DUNG

1. Mục đích sàng lọc và chẩn đoán trước sinh
2. Các bước chẩn đoán trước sinh theo tuổi thai
3. Quá trình hoạt động sàng lọc và chẩn đoán trước sinh tại BV Từ Dũ 1998-2010
4. Kết luận
5. Đề xuất hướng phát triển

## Mục đích chẩn đoán trước sinh

- ▶ Phát hiện sớm những thai kỳ bị DTBS nặng, bệnh lý gen hoặc những trẻ giảm thiểu trí tuệ: HC DOWN, Trisomy 13, trisomy 18, bệnh Thalassemia...
- ▶ Tư vấn cho thai phụ và gia đình hướng kết thúc thai kỳ nhằm giảm gánh nặng cho gia đình và xã hội.
- ▶ Chẩn đoán sớm những khuyết tật có thể sửa chữa được sau sinh như sút môi chẻ vòm, tay chân khoèo... sẽ giúp cho việc chuẩn bị tâm lý tốt hơn cho vợ chồng.

## LƯU ĐỒ SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH



## Các bước chẩn đoán trước sinh theo tuổi thai (tt)

### Khám thai lần đầu tiên:

- ▶ Khi có tim thai, người mẹ được cho làm 1 số xét nghiệm để đánh giá sức khỏe bản thân: huyết đồ, đường huyết, nhóm máu, yếu tố Rhesus.
- ▶ Tầm soát bệnh Thalassemia thai nhi bằng xét nghiệm huyết đồ của bố mẹ.
- ▶ Tầm soát thai tích dịch bằng Rhesus, TORCH, và siêu âm.

## Các bước chẩn đoán trước sinh theo tuổi thai (tt)

### Sàng lọc và chẩn đoán trước sinh 3 tháng đầu

- ▶ Tuần thứ 11 – 12: thai vô so, nang bạch huyết vùng cổ thai nhi, cut chi qua siêu âm → kết thúc thai kỳ.
- ▶ Tuần thứ 11 – 13 tuần 6 ngày: Đo độ mờ gáy. Phối hợp độ mờ gáy với tuổi mẹ và Double test (PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein A) và Free beta hCG) → đánh giá nguy cơ hội chứng Down, trisomy 18 và trisomy 13.
- ▶ Nhóm nguy cơ cao theo kết quả xét nghiệm, được tư vấn sinh thiết gai nhau làm nhiễm sắc thể đồ.

## Các bước chẩn đoán trước sinh theo tuổi thai (tt)

### Sàng lọc và chẩn đoán trước sinh 3 tháng giữa

- ▶ Tuần thứ 14 – 21: làm Triple test tầm soát nguy cơ hội chứng Down, trisomy 18 và khuyết tật ống thần kinh thai nhi
- ▶ Tuần thứ 21 – 24: Khảo sát hình thái học qua siêu âm.
- ▶ Với những đối tượng thuộc nhóm nguy cơ cao được tư vấn xét nghiệm dịch ối làm nhiễm sắc thể đồ.
- ▶ Với những DTBS nặng nề như não úng thủy, bất sản thận hai bên, tim bẩm sinh nặng... tư vấn thai phụ và gia đình chấm dứt thai kỳ.

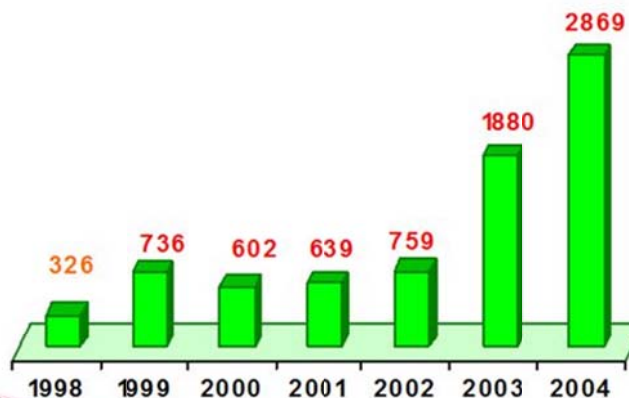
## Chẩn đoán trước sinh tại BV Từ Dũ

### GIAI ĐOẠN 1 (1998 – 2004):

- 3 khoa phối hợp hoạt động: khoa khám thai, di truyền và chẩn đoán hình ảnh.
- Giai đoạn này chẩn đoán những DTBS chủ yếu dựa vào hình ảnh siêu âm.
- Kết quả các xét nghiệm sinh hóa lúc này chưa được xử lý theo phần mềm.
- Quy trình khám thai và sàng lọc thai kỳ nguy cơ cao chưa được rõ ràng.
- Xét nghiệm di truyền là chọc ối với kỹ thuật cấy dài ngày. Do vậy việc trả kết quả khá chậm (2 - 3 tuần).

▶ **KẾT QUẢ SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH TẠI BV TỪ DŨ (1998 – 2004)**

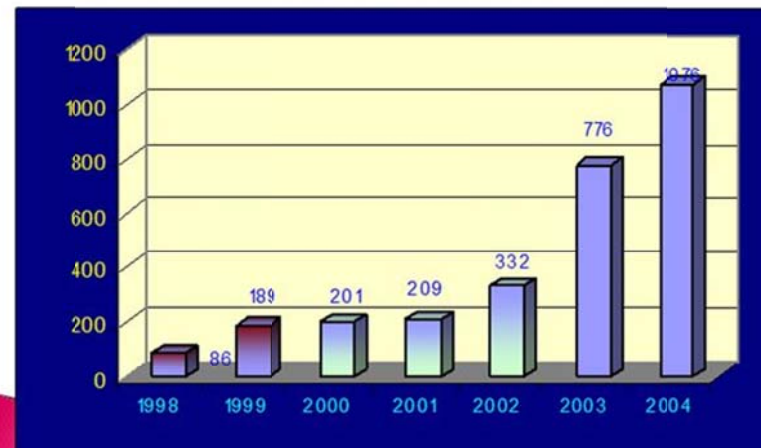
1. Số sản phụ đến khám tiền sản mỗi năm: tổng 7811



9

▶ **KẾT QUẢ SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH TẠI BV TỪ DŨ (1998 – 2004)**

2. Tỷ lệ dị tật được phát hiện theo năm: Tổng số dị tật: 2869, chiếm tỷ lệ 36.73% số khám.



10

## Chẩn đoán trước sinh tại BV Từ Dũ

### **GIAI ĐOẠN 2 (2005 - 2010): chia thành 2 giai đoạn nhỏ** **TỪ 1/ 2005 – 11/ 2007:**

- Hoạt động tiền sản tương đối qui cũ hơn.
- Xét nghiệm Triple test được phân tích bằng phần mềm T 21 Gamma, nhờ vậy việc tính toán nguy cơ của các hội chứng Down, khuyết tật ống thần kinh và trisomy 18 dễ dàng hơn.
- Chưa siêu âm độ mờ gáy thai một cách thường qui.
- Chưa thực hiện Double test (Free beta hCG và PAPP A)
- Qui trình sàng lọc những thai kỳ nguy cơ cao DTBS chưa rõ ràng.
- Các số liệu còn ghi chép vào sổ nên việc thống kê báo cáo, nghiên cứu khoa học tương đối khó khăn.

### **GIAI ĐOẠN 2 (2005 - 2010):**

#### Từ 11/2007 - 11/ 2010:

- Có qui trình khám thai và khám tiền sản thống nhất.
- Đo độ mờ gáy thường qui ở tuổi thai 11 tuần – 13.6 tuần.
- Bắt đầu thực hiện xét nghiệm Double test vào 8/ 2008 ở tuổi thai từ 11 – 13 tuần nhằm sàng lọc sớm hội chứng Down. Có phối hợp đo DMG và Double test để tính toán nguy cơ hội chứng Down theo phần mềm Gamma và FMF.
- Tiến hành sinh thiết gai nhau.

## GIẢI ĐOẠN 2 (2005 - 2010):

Từ 11/2007 - 11/2010:

- Áp dụng kỹ thuật FISH trong cấy tế bào ối, trả kết quả có nhanh chóng hơn.
- Việc sàng lọc và chẩn đoán bệnh Thalassemia được thực hiện mang tính thường qui.
- Triển khai tầm soát tiểu đường thai kỳ.
- Đã có chương trình tiêm Anti-D dự phòng bệnh lý tán huyết do bất tương hợp yếu tố Rhesus.
- Chẩn đoán và tư vấn cho những trường hợp thai phụ nhiễm Rubella nguyên phát.
- Có phần mềm vi tính quản lý thai và quản lý tiền sản tốt, nhờ vậy việc thống kê và nghiên cứu khoa học có thuận tiện hơn.

## ▶ KẾT QUẢ SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH TẠI BV TỪ DŨ (2005 - 2009)

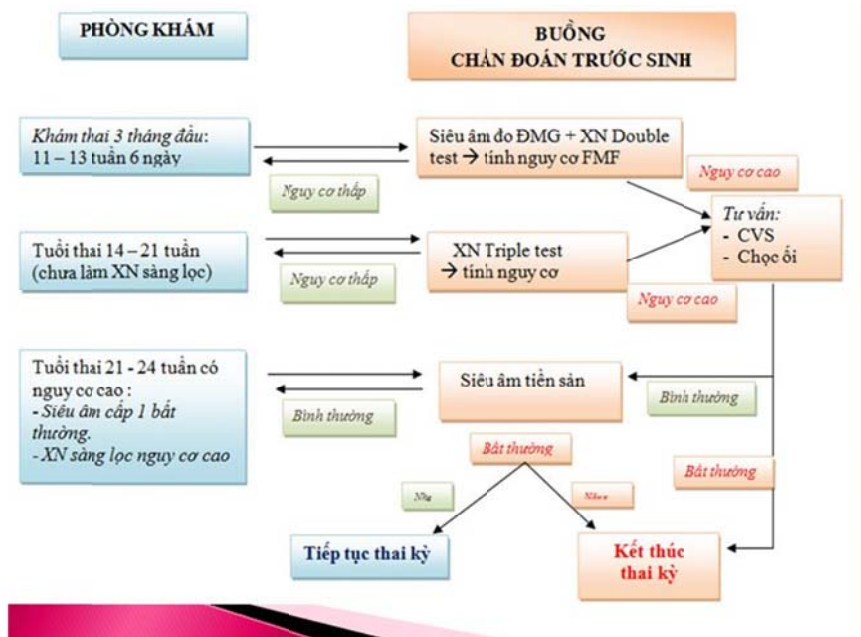
	Năm 2005	Năm 2006	Năm 2007	Năm 2008	Năm 2009
<i>Số thai phụ khám tiền sản</i>	3.547	3.702	3.925	5101	5314
<i>Thai DTBS</i>	1.387	1.398	1.531	2203	2313
<i>Thai bệnh lý</i>	385	287	112	267	599
<i>Chọc ối khảo sát NST đảo</i>	535	1033	1214	2160	2417
<i>Kết quả bất thường NST</i>	52	60	61	86	98
<i>Chăm dứt thai kỳ vì DTBS nặng</i>	812	867	1110	1158	1301

14

## Chẩn đoán trước sinh tại BV Từ Dũ

### GIẢI ĐOẠN 3: Từ 11/ 2010 đến nay

- Kể từ trước 8/ 2010 thành lập buồng chẩn đoán trước sinh hoạt động mang tính độc lập về tổ chức và qui trình.
- Tập trung tất cả các xét nghiệm sàng lọc trước sinh từ các đơn vị khám thai (trong giờ, dịch vụ và các phịng khám tư nhân) về một mối.



## Kết luận

- ▶ Cần thiết, đặc biệt cho các sản phụ có nguy cơ cao.
- ▶ Cần phối hợp chẩn đoán dị tật thai.
- ▶ Phát hiện những DTBS nặng trước sinh ở thai giai đoạn sớm.
- ▶ Chẩn đoán DTBS trước sinh tốt cần có:
  - Đội ngũ y tế có kỹ năng và kinh nghiệm.
  - Trang thiết bị phục vụ sàng lọc và chẩn đoán trước sinh.
- ▶ Cần đào tạo các bác sĩ các tuyến, trang bị máy móc đầy đủ để việc triển khai chương trình thuận lợi.

## Đề xuất hướng phát triển

- Đẩy mạnh công tác tư vấn tiền hôn nhân và trước mang thai.
- Điều trị bệnh lý bào thai.
- Thống nhất các chỉ định sinh thiết gai nhau, chọc ối và chỉ định chấm dứt thai kỳ vì DTBS nặng nhằm đảm bảo tính pháp lý.

XIN CHÂN THÀNH CẢM ƠN

» TS. BS. Lê Thị Thu Hà