



Bài ứng dụng **Quản lý thai ở nửa đầu thai kỳ**

Chương trình đào tạo Bác sĩ Y khoa. Môn học Sản Phụ khoa. Học phần Sản khoa.
© Quyền sở hữu trí tuệ thuộc về Bộ môn Phụ Sản, Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh

TÌNH HUỐNG 1: Ở BỆNH VIỆN NÀY, CHÚNG TÔI CHỌN TPHA NHƯ LÀ TEST TẦM SOÁT ¹

Cô A., 26 tuổi, PARA 0000, hiện đang mang thai, tuổi thai 12 tuần.

Tại nơi bạn công tác, người ta chọn TPHA như là test tầm soát sơ cấp cho giang mai.

Tổng soát thường quy phát hiện TPHA (+), khám lâm sàng hiện không phát hiện bất thường.

Khai thác tiền sử ghi nhận rằng hơn 2 năm về trước, cô từng mắc tổn thương loét âm hộ, tổn thương tự khỏi sau vài tuần mà không cần điều trị. Trong tiền sử cũng ghi nhận có phát ban, khỏi sau khi điều trị kháng sinh không đặc hiệu.

Câu hỏi

Bạn có cần phải thực hiện VDRL cho cô A. để quyết định điều trị hay không? Chọn **một** phương án. Giải thích.

- A. Có, chỉ một lần duy nhất
- B. Có, ít nhất là hai lần (nêu rõ khoảng cách, nếu chọn)
- C. Không

Câu hỏi

Bạn sẽ lên kế hoạch quản lý trường hợp này ra sao? Chọn **một** phương án. Giải thích.

- A. Tôi đã có chứng cứ để không tiến hành điều trị
- B. Tôi sẽ điều trị. Chiến lược điều trị phải được căn cứ vào hiệu giá VDRL
- C. Tôi sẽ điều trị. Phương án dùng liều duy nhất Benzathin Penicilline
- D. Tôi sẽ điều trị. Phương án dùng liều đa liều Benzathin Penicilline

¹ Andrés F. Henao-Martínez. Diagnostic tests for syphilis. New tests and new algorithms. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4999316/>

**TÌNH HUỐNG 2: TÔI ĐÃ TIÊM PHÒNG MMR ²**

Cô B., 36 tuổi, chưa từng sanh con. Đến khám thai 16 tuần vô kinh.

Một tháng trước khi kết hôn cô đã từng tiêm phòng một mũi MMR. Tuy nhiên, do áp lực phải sanh con sớm nên cô đã không tiêm mũi MMR nhắc sau đó.

Khi biết có thai, cô đã được thực hiện tổng soát lúc thai kỳ ở 6 tuần vô kinh, kết quả cho thấy huyết thanh chẩn đoán Rubella IgM (-) và Rubella IgG (+), nhưng với mức hiệu giá kháng thể rất thấp. Lần đó, người ta không thực hiện test nào thêm.

Hôm nay, cô đi khám thai. Lần này cô đi khám tại một bệnh viện khác, do phải thực hiện siêu âm soft-markers. Người ta đã yêu cầu cô thử lại Rubella. Kết quả trả về là Rubella IgM dương tính yếu và Rubella IgG dương tính mạnh.

Câu hỏi

Bạn có cần phải thực hiện Rubella IgG avidity không? Chọn **một** phương án. Giải thích.

- A. Có
- B. Không

Bạn sẽ lên kế hoạch quản lý trường hợp này ra sao? Chọn **một** phương án. Giải thích.

- A. Lên kế hoạch quản lý thai kỳ này như một thai kỳ bình thường
- B. Kế hoạch theo dõi tùy thuộc hiệu giá Rubella IgG avidity
- C. Kế hoạch theo dõi tùy diễn biến hiệu giá Rubella IgM, IgG
- D. Kế hoạch quản lý *sẽ không cần đến* khảo sát xâm lấn tìm chứng cứ virus học của nhiễm Rubella bẩm sinh
- E. Kế hoạch quản lý *sẽ bao gồm cả* các khảo sát xâm lấn tìm chứng cứ virus học của nhiễm Rubella bẩm sinh

² SOGC clinical practice guidelines. Feb 2008. <https://sogc.org/wp-content/uploads/2013/01/guijogc203cpg0802.pdf>



TÌNH HUỐNG 3: ANH VÀ TÔI, CHÚNG TA CÙNG MẮC THALASSEMIA ³

Cô D., 27 tuổi, 0000, đến để khám thai và tư vấn với lý do thai 8 tuần, và biết mình có mắc β -Thalassemia.

Cô D. đã biết mình mắc β -Thalassemia được chẩn đoán bằng huyết đồ và điện di hemoglobin.

Các kết quả thăm dò huyết học cho thấy Hb 7.8 g/dL, Hct 28%, MCV và MCH đều giảm thấp.

Theo phác đồ, bạn đã thực hiện huyết đồ chồng, xác nhận một thiếu máu nhược sắc hồng cầu nhỏ. Điện di nghĩ đến chẩn đoán HbE Thalassemia.

Cô ta đang rất lo lắng về tình trạng của con.

Câu hỏi

Hãy dự báo tiên lượng ở con? Chọn **một** phương án. Giải thích.

- A. Rất nặng, nên nghĩ đến chấm dứt thai kỳ
- B. Nặng, thai nhi sẽ ở trong tình trạng bị đe dọa
- C. Trung bình, thai nhi nói chung sẽ bị ảnh hưởng ở mức độ nhất định
- D. Nhẹ, thai nhi nói chung sẽ không bị ảnh hưởng

Câu hỏi

Bạn sẽ lên kế hoạch quản lý trường hợp này ra sao? Hãy xếp các phương án sau theo **thứ tự ưu tiên**. Giải thích.

- A. Chấm dứt thai kỳ ngay
- B. Khảo sát đột biến gene
- C. Khảo sát hình ảnh học
- D. Khảo sát động học dòng chảy
- E. Truyền máu

³ RCOG. Management of Beta Thalassaemia in pregnancy. Green-top guideline N. 66. Mar 2014.
https://www.rcog.org.uk/globalassets/documents/guidelines/gtg_66_thalassaemia.pdf



TÌNH HUỐNG 4: TÔI BỊ NHIỄM CYTOMEGALOVIRUS CẤP, HAY TÁI HOẠT, HAY TÁI PHÁT?

Cô B., 32 tuổi, đã có 1 con, bé 14 tháng tuổi bị bại não-đầu nhỏ do nhiễm Cytomegalovirus.

Cô mới mang thai lại.

Khảo sát lúc 12 tuần cho thấy CMV IgM (+), IgG (+).

Trong thai kỳ này thỉnh thoảng cô có triệu chứng giống cúm thông thường, với sốt nhẹ, không kèm triệu chứng khác.

Cô A rất lo lắng vì sợ thai sẽ bị nhiễm CMV bẩm sinh.

Câu hỏi

Bạn sẽ lên kế hoạch quản lý trường hợp này ra sao? Chọn **một** phương án. Giải thích.

- A. Thai phụ đã bị nhiễm CMV cấp. Chấm dứt thai kỳ ngay
- B. Thai phụ đã bị nhiễm CMV tái phát, dùng liệu pháp kháng virus lúc này
- C. Siêu âm hình thái học lặp lại tìm nhiễm trùng bào thai. Chọc ối khi có chỉ định
- D. Thực hiện CMV IgG avidity, nếu tăng cao sẽ chấm dứt thai kỳ
- E. Thực hiện CMV IgG avidity, nếu tăng cao sẽ chọc ối lúc 21 tuần
- F. Chọc ối lúc 21 tuần mà không cần làm thêm bất cứ xét nghiệm nào khác

TÌNH HUỐNG 5: TÔI KHÔNG MUỐN LÀM CÁC KHẢO SÁT XÂM LẤN !

Bà K. 34 tuổi, PARA 0020, 2 lần thai ngoài tử cung dẫn đến cắt bỏ vòi Fallope 2 bên.

Bà có thai lần này sau khi chuyển phôi của thụ tinh trong ống nghiệm.

Vào lúc tuổi thai là 12 tuần vô kinh, xác nhận bằng ngày chuyển phôi, bà được khảo sát độ dày khoảng thất âm sau gáy là 3.6^{mm}.

Câu hỏi

Hành động nào tiếp theo sẽ là thích hợp nhất cho trường hợp của bà K.? Chọn **một** hành động thích hợp. Giải thích.

- A. Double test để có kết quả combined test
- B. Khảo sát tiền sản không xâm lấn (NIPS)
- C. Khảo sát tiền sản xâm lấn (sinh thiết gai nhau)
- D. Chờ thêm khảo sát đầu tam cá nguyệt thứ nhì

Do rất khó khăn để có thai, nên bà K. đã từ chối tất cả các đề nghị của bạn, chỉ đồng ý thực hiện siêu âm softmarkers ở thời điểm 16 tuần^{0/7}.

Sinh trắc thai nhi ở 12th percentile, dựa theo thông tin tuổi thai có được từ ngày chuyển phôi.

Kết quả siêu âm softmarkers tìm thấy sự hiện diện của các softmarkers sau: (1) nang đám rối mạch mạc bên trái, (2) không quan sát thấy cấu trúc xương mũi. Các softmarkers còn lại không bất thường.

Câu hỏi

Trước tiên hãy tính toán khả dĩ dương có lệch bội ở bà K.

Likelihood ratio = _____.

Câu hỏi

Hành động nào tiếp theo sẽ là thích hợp nhất cho trường hợp của bà K. ? Chọn **một** hành động thích hợp. Giải thích.

- A. Triple test để có kết quả nguy cơ hiệu chỉnh với softmarkers
- B. Khảo sát tiền sản không xâm lấn (NIPS)
- C. Khảo sát tiền sản xâm lấn (hẹn chọc dò ối)

Một lần nữa bà K. muốn sự an toàn tối đa cho thai kỳ, nên chỉ muốn thực hiện can thiệp tối thiểu.

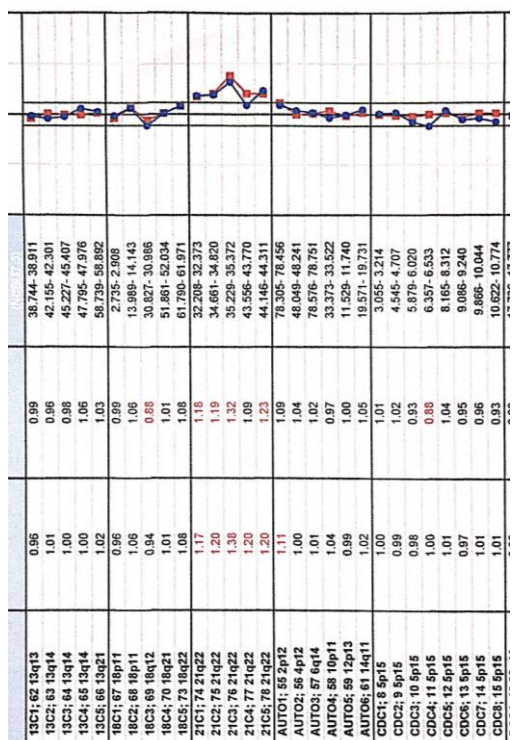
Bà đã được thực hiện khảo sát tiền sản không xâm lấn.

Hình bên là hình trích dẫn từ hình trình bày phổ tín hiệu của các nhiễm sắc thể số 13, số 18 và số 21 (cột 1, 2, 3), cũng như tín hiệu của các nhiễm sắc thể khác (từ số 1 đến số 6) (cột 4, 5).

Câu hỏi

Hãy cho biết bạn phải làm gì tại thời điểm nhận kết quả này, và hãy cho biết thêm là bạn đã học được điều gì qua trường hợp của bà K.? Chọn **một** phương án

- A. Tiếp tục theo dõi thai kỳ
- B. Chấm dứt thai kỳ có điều kiện
- C. Chấm dứt thai kỳ không điều kiện



**TÌNH HUỐNG 6: THỤ TINH TRONG ỒNG NGHIỆM VỚI NOÃN BÀO HIỂN TẠNG**

Bà E. 45 tuổi, trong tiền sử đã có 3 lần phải chấm dứt thai kỳ.

2 lần đầu vì thai ngưng phát triển ở 8 tuần vô kinh. Lần thứ ba vì nang thanh dịch vùng gáy (cystic hygroma).

2 vợ chồng bà E. đã được khảo sát di truyền, với kết quả bình thường ở cả 2 vợ chồng.

Sau khi được tư vấn, bà E. quyết định có thai với noãn bào của cháu ruột gọi bà bằng dì, 26 tuổi, đã từng sanh 2 con bình thường, bằng thụ tinh trong ống nghiệm. Bà có thai trong lần thụ tinh trong ống nghiệm này.

Lúc 12 tuần, bà được thực hiện siêu âm hình thái học cuối tam cá nguyệt một, với kết quả BPD = 19 mm, CRL = 50 mm, NT = 1.1 mm. Không có bất thường về hình thái học.

Double-test thực hiện cùng ngày cho kết quả nguy cơ cao với T21. Kết quả combined-test cho biết nguy cơ nền tảng là 1:2 ; và nguy cơ tính toán là 1:120.

Người ta đã đề nghị CVS, nhưng do bà E. từ chối, nên người ta đã hẹn thực hiện Triple-test và soft-markers.

Kết quả siêu âm cho thấy không có sự hiện diện của các soft-markers của lệch bội.

Hôm nay, kết quả Triple-test được trả về cho thấy nguy cơ nền tảng là 1:2 ; và nguy cơ tính toán là 1:125 (chưa hiệu chỉnh bằng soft-markers).

Câu hỏi

Hãy bình luận về kết luận của các test tầm soát lệch bội. Chọn duy nhất **một** câu đúng.

- A. Từ các dữ kiện đã có, có thể kết luận nguy cơ thật sự của lệch bội ở bà E. là cao
- B. Từ các dữ kiện đã có, có thể kết luận nguy cơ thật sự của lệch bội ở bà E. là thấp
- C. Từ các dữ kiện đã có, nên kiểm tra khả năng có sai lầm trong quá trình tính toán nguy cơ lệch bội ở bà E.

Câu hỏi

Hãy cho biết bạn phải làm gì tại thời điểm này?

- A. Lấy máu lại, gửi phân tích tại phòng xét nghiệm khác
- B. Hôm nay, cần phải thực hiện NIPT cho bà E.
- C. Hôm nay, cần phải thực hiện chọc dò ối cho bà E.
- D. Cần phải điều chỉnh sai sót của quá trình tính toán nguy cơ lệch bội

TÌNH HUỐNG 7: NIPT, FISH VÀ NHIỄM SẮC THỂ ĐỎ

Bà G. 28 tuổi, có thai lần đầu tiên.

Vào lúc tuổi thai là 12 tuần vô kinh, xác nhận qua lâm sàng và sinh trắc, bà được siêu âm hình thái học để tầm soát lệch bội, với kết quả BPD = 19 mm, CRL = 50 mm, NT = 2.3 mm.

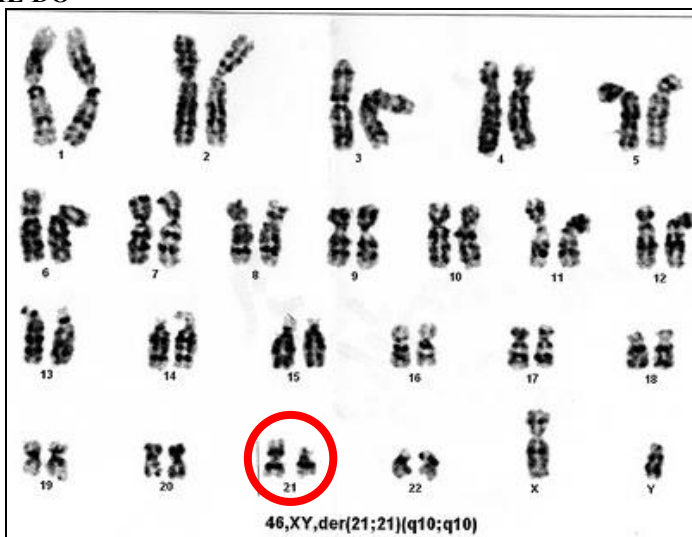
Do kết quả này, bà G. được đề nghị thực hiện NIPT.

NIPT cho kết quả nguy cơ có trisomy 21 là 99:100.

Người ta đã quyết định thực hiện CVS để xác định chẩn đoán bằng FISH và nhiễm sắc thể đỏ.

48 giờ sau, kết quả FISH test cho thấy là không thấy bất thường về số lượng tín hiệu của nhiễm sắc thể 21.

1 tháng sau, kết quả karyotype của sinh thiết gai nhau cho kết quả 46,XY,der(21,21)(q10;q10),+21 (Hình).

**Câu hỏi**

Về kết luận tình trạng lệch bội ở thai nhi, hãy chọn **duy nhất một** câu đúng.

- A. Thai của bà G. bị trisomy 21
- B. Thai của bà G. không bị trisomy 21

Câu hỏi

Lý giải sự mâu thuẫn trong các kết quả test, hãy chọn **duy nhất một** câu đúng.

- A. Mâu thuẫn giữa kết quả tầm soát và các test chẩn đoán lệch bội hoàn toàn không thể lý giải được
- B. Mâu thuẫn giữa kết quả tầm soát và các test chẩn đoán lệch bội hoàn toàn có thể lý giải được

Câu hỏi

Về trình tự đã làm test, hãy chọn **duy nhất một** câu đúng.

- A. Chỉ định và trình tự các test tầm soát lệch bội đã được thực hiện là chính xác
- B. Lẽ ra nên chọn các test tầm soát khác và thay đổi trình tự thực hiện của các test tầm soát và chẩn đoán này

TÌNH HUỐNG 8: ĐƯA CON NÀY CỦA TÔI SẼ RA SAO ?

Bà C., 42 tuổi, PARA 1011, hiện tại đang có thai lần thứ ba.

Trước khi sinh đứa con đầu, bà C. đã từng bị sảy thai, khi tuổi thai khoảng 6 tuần. Lúc đó bà được 38 tuổi.

Con đầu của bà C. đã 3 tuổi, với biểu hiện lâm sàng điển hình của hội chứng Down.

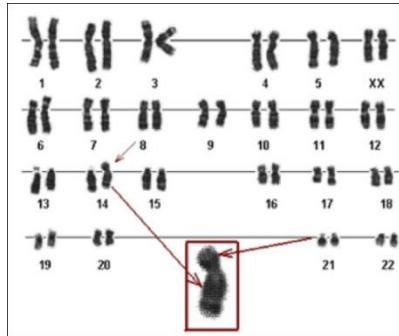
Khi sinh xong, người ta nói với bà rằng: “Con gái bà mắc bệnh Down là do bà có thai khi đã lớn tuổi. Lần có thai sau, cần phải tầm soát bệnh Down.”

Bà đã có thai lại. Hiện tuổi thai là 12 tuần.

Khi thai được 8 tuần, bà có gặp một bác sĩ quen. Theo lời khuyên của người này, bà C. đưa con gái đầu đi thực hiện karyotype, cho kết quả: $46,XX,der(14:21)(q10;q10),+21\text{ mat}$.

Bà vừa thực hiện xong combined-test, với độ dày NT thấp, và với nguy cơ huyết thanh hiệu chỉnh là 1:350.

Yếu tố dùng để hiệu chỉnh là nguy cơ nền tảng và tiền sử sản khoa. Nguy cơ nền tảng được nhập vào phiếu thông tin: tuổi mẹ = 42 tuổi, tiền sử có con bị lệch bội hay dị tật = có.



Nhiễm sắc thể đỏ của con đầu của bà C.
 $46,XX,der(14:21)(q10;q10),+21\text{ mat}$



Thai 12 tuần. NT = 2.1 mm

Câu hỏi

Hãy xác định nguy cơ xảy ra lệch bội nhiễm sắc thể 21 ở thai nhi này của bà C.? Chọn **duy nhất một** câu đúng

- A. Nguy cơ xảy ra lệch bội nhiễm sắc thể 21 ở thai nhi là thấp hơn nguy cơ nền tảng của bà C.
- B. Nguy cơ xảy ra lệch bội nhiễm sắc thể 21 ở thai nhi là bằng với nguy cơ nền tảng của bà C.
- C. Nguy cơ xảy ra lệch bội nhiễm sắc thể 21 ở thai nhi là cao hơn nguy cơ nền tảng của bà C.
- D. Nguy cơ xảy ra lệch bội nhiễm sắc thể 21 ở thai nhi lần này là rất cao, gần như tuyệt đối

Câu hỏi

Bạn sẽ làm gì sau khi nhận được kết quả combined-test? Chọn **duy nhất một** câu đúng

- A. Theo dõi như một thai kỳ bình thường
- B. Hẹn theo dõi soft-markers, triple-test
- C. Thực hiện test tiền sản không xâm lấn
- D. Sinh thiết gai nhau hay hện ngày chọc ối