

Công cụ chẩn đoán lệch bội: Sinh thiết gai nhau, chọc ối

Đỗ Thị Ngọc Mỹ¹, Tô Mai Xuân Hồng²

© Bộ môn Phụ Sản, Khoa Y, Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh.

¹ Giảng viên bộ môn Phụ Sản, Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh. e-mail: dtmty2003@yahoo.com

² Giảng viên, Bộ môn Phụ Sản Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh. e-mail: tomaixuanhong@ump.edu.vn

Mục tiêu bài giảng

Sau khi học xong, sinh viên có khả năng:

1. Phân biệt được các xét nghiệm tầm soát và các xét nghiệm chẩn đoán lệch bội
2. Trình bày được mục đích, chỉ định, thời điểm thực hiện, tai biến của sinh thiết gai nhau
3. Trình bày được mục đích, chỉ định, thời điểm thực hiện, tai biến của chọc ối
4. Giải thích được xét nghiệm lệch bội nguy cơ có chỉ định thực hiện test chẩn đoán

TEST XÂM LẤN CHẨN ĐOÁN LỆCH BỘI

Test tầm soát cho biết “nguy cơ tính toán”. Các test chẩn đoán lệch bội là các test xâm lấn, có nguy cơ gây mất thai.

Test tầm soát lệch bội có mục đích sàng lọc ra từ dân số chung những đối tượng cần phải thực hiện test chẩn đoán. Vì lý do này, kết luận của test tầm soát thường được phát biểu dưới dạng “nguy cơ tính toán” là bao nhiêu, với một khả năng tầm soát được bao nhiêu trong tổng số trường hợp có lệch bội và khả năng bỏ sót là bao nhiêu.

Test chẩn đoán lệch bội nhằm khẳng định chẩn đoán tình trạng lệch bội ở bào thai, nhằm đưa ra quyết định chấm dứt thai kỳ. Test chẩn đoán lệch bội khảo sát trực tiếp vật chất của bào thai, vì thế luôn là một test xâm lấn, với các rủi ro mất một thai không bị lệch bội.

Tất cả mọi phương tiện tầm soát được đưa ra và cải thiện không ngừng khả năng dự báo là nhằm vào mục tiêu hạn chế số test chẩn đoán phải thực hiện đến mức thấp nhất có thể, mà không bỏ sót lệch bội không được phát hiện.

Một khi xét nghiệm tầm soát lệch bội cho kết quả nguy cơ cao, hay thai nhi có bất thường gợi ý mạnh có tình trạng lệch bội trên siêu âm, xét nghiệm chẩn đoán lệch bội có thể sẽ được đề nghị. Lưu ý rằng NIPT không được xem là test chẩn đoán, cho dù DR rất cao, với FNR rất thấp.

Mọi xét nghiệm chẩn đoán lệch bội đều là khảo sát xâm lấn (invasive test), với nguy cơ mất thai khoảng 1:500 đến 1:200. Do vậy chỉ được thực hiện khi thai phụ đã hiểu rõ về nguy cơ và lợi ích của test và cung cấp một sự đồng thuận bằng văn bản cam kết.

Trong thai kỳ, có 3 loại xét nghiệm xâm lấn

1. Sinh thiết gai nhau
2. Chọc dò ối
3. Chọc dò máu cuống rốn

SINH THIẾT GAI NHAU

Sinh thiết gai nhau lấy tế bào gai nhau để khảo sát bộ nhiễm sắc thể và/hoặc sinh học thai.

CVS được thực hiện ở thời điểm 10 tuần đến 12 tuần^{+0/7}.

Sinh thiết gai nhau (Chorionic Villous Sample) (CVS) lấy tế bào gai nhau để khảo sát bộ nhiễm sắc thể và/hoặc sinh học thai nhi. Lưu ý rằng trong một vài trường hợp, bộ

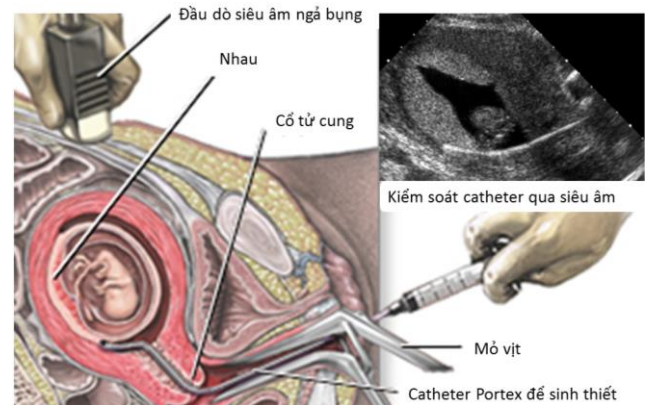
nhễm sắc thể của lá nuôi không hoàn toàn tương đồng với bộ nhiễm sắc thể thai nhi, đặc biệt là tình trạng khảm.

Trước khi thực hiện CVS, phải giải thích các nguy cơ, biến chứng của CVS cho thai phụ: mất thai (2%), vỡ ối, nhiễm trùng và chảy máu. Phải cấy dịch âm đạo tìm lậu cầu. Bàng quang phải trống.

Có thể CVS thực hiện qua ngả âm đạo hay qua ngả bụng.

Nguy cơ mất thai là tương đương giữa CVS thực hiện qua ngả âm đạo và CVS thực hiện qua ngả bụng.

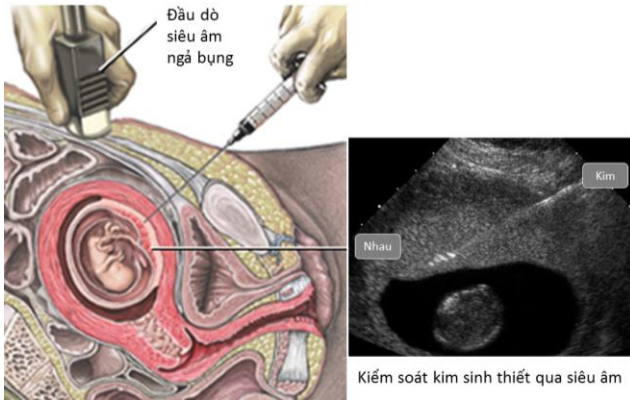
CVS thực hiện qua đường âm đạo dùng catheter Portex có đường kính trong 0.89 mm, qua cổ tử cung đến vị trí của nhau, dưới hướng dẫn của siêu âm qua đường bụng.



Hình 1a: CVS ngả âm đạo dưới kiểm soát của siêu âm

Hình 1b: Đường đi của catheter Portex dưới kiểm soát của siêu âm. Dưới hướng dẫn của siêu âm ngả bụng, đưa catheter Portex 0.89 mm qua cổ tử cung đến vị trí của nhau. Khi catheter đến đúng vị trí, tháo kim luồn và gắn syringe 20 mL để hút liên tục mô nhau. Luôn kiểm tra lại tình trạng thai sau khi hoàn tất thủ thuật.

CVS qua ngả bụng dùng kim 20 G, 9 cm, qua cơ tử cung dưới hướng dẫn của siêu âm.



Hình 2a: CVS ngả bụng dưới kiểm soát của siêu âm

Hình 2b: CVS ngả bụng dưới kiểm soát của siêu âm

Dưới hướng dẫn của siêu âm, đưa kim 20G, 9 cm, qua cơ tử cung đến nhau. Hút mô nhau với syringe. Kiểm tra tìm thai khi hoàn tất thủ thuật.

CHỌC DÒ NƯỚC ỎI

Chọc ối khảo sát di truyền tế bào thai. Chọc ối chỉ thực hiện được ở các thời điểm muộn hơn CVS rất nhiều, nhằm đảm bảo thu nhận được đủ số lượng tế bào cho khảo sát di truyền, tức vào **15-17 tuần hay muộn hơn nữa**.

Chọc dò nước ối (Amniocentesis) lấy dịch ối (có chứa tế bào của thai) để phân tích bộ nhiễm sắc thể thai nhi, chẩn đoán bệnh lý di truyền tế bào, bệnh lý rối loạn chuyển hóa, bệnh lý tự miễn, hoặc nhiễm trùng trong buồng ối như Rubella, CMV

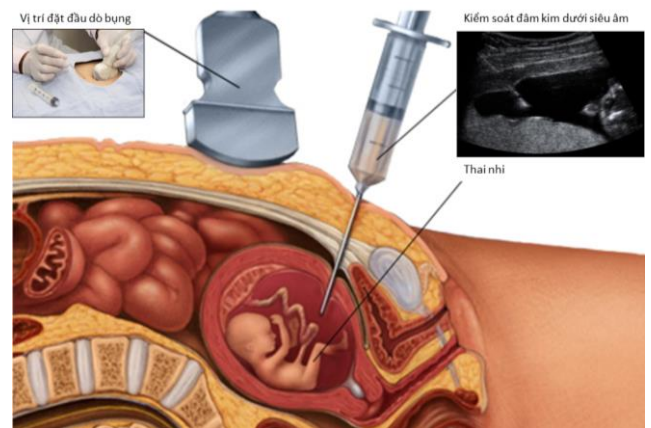
Khác với CVS, chọc ối lấy tế bào thai, nên thực sự khảo sát di truyền thai.

Vì thế, chọc ối phải thực hiện ở thời điểm muộn hơn CVS rất nhiều, nhằm đảm bảo thu nhận được đủ số lượng tế bào cho khảo sát di truyền, tức vào **15 tuần đến 17 tuần^{+6/7} tuần hay muộn hơn nữa, trên 19 tuần**.

Biến chứng của chọc ối gồm mất thai (0.4-1%), nhiễm trùng ối, màng ối vỡ non và sanh non, chàm thương mẹ và chàm thương các cơ quan của thai nhi.

TÀI LIỆU ĐỌC THÊM

1. Doubilet. Atlas of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology. 2nd edition. Nhà xuất bản Wolters Kluwer Health 2013
2. Obstetrics and gynecology 8th edition. Tác giả Beckmann. Hợp tác xuất bản với ACOG. Nhà xuất bản Wolters Kluwer Health 2018.



Hình 3: Chọc dò ổ dưới hướng dẫn của siêu âm

Chọc dò bằng kim nhỏ 20-22G, dài 8.89 cm. Đưa kim vào buồng tử cung, luôn giữ kim và đầu dò ở cùng một mặt phẳng để quan sát thấy đầu kim. Hút 20 mL dịch ối để xét nghiệm. Đánh giá lại tim thai sau thủ thuật.

CHỌC DÒ MÁU CUỐNG RỖN

Chọc dò máu cuống rốn (cordocentesis) lấy máu thai nhi nhằm đánh giá bộ nhiễm sắc thể thai nhi, chẩn đoán nhiễm trùng bào thai, bệnh lý gene, bệnh lý Rhesus, phân tích khí máu động mạch thai nhi. **Chọc máu cuống rốn được thực hiện vào khoảng 20 tuần tuổi thai**. Biến chứng của chọc dò cuống rốn gồm nhịp tim thai chậm, chảy máu cuống rốn nơi đâm kim, nhiễm trùng.

KỸ THUẬT KHẢO SÁT CHẤT LIỆU DI TRUYỀN: FISH vs KARYOTYPE

Chất liệu khảo sát được xử lý theo một trong 2 cách:

1. Khảo sát bằng **FISH**
2. Khảo sát bằng **nuôi cấy tế bào karyotype**

Khảo sát FISH sử dụng lai huỳnh quang nên **không cần phải nuôi cấy tế bào, cho kết quả nhanh**. Tuy nhiên, do sử dụng lai huỳnh quang trên một số vị trí nhất định của nhiễm sắc thể, thường là tâm nhiễm sắc thể, nên FISH thường **chỉ cho kết luận về sai lệch số lượng mà không cho kết luận về sai lệch cấu trúc**.

Karyotype **cho kết luận về cấu trúc**, nhưng đòi hỏi phải chờ đợi sự phân ly của các cặp nhiễm sắc thể, nên **mất nhiều thời gian**, cũng như nguy cơ không trả được kết quả do nuôi cấy tế bào thất bại.