

## Phòng tư vấn: TƯ VẤN THIẾU MÁU

### Các trường hợp có thể xảy ra trong buổi tư vấn:

1. Thai phụ ở TCN 1 có kết quả CLS tầm soát nghi ngờ thiếu máu:
  - Tầm soát 3 tháng đầu có thiếu máu dựa vào kết quả huyết đồ: Hb, Hct, MCV, MCH, MCHC.
2. Thai phụ đi khám muộn, phát hiện thiếu máu trên CLS, chưa từng tầm soát trước ở TCN1.

### Mục tiêu của buổi tư vấn:

Có nhiều tình huống, trường hợp thai phụ đến với phòng tư vấn như đã nêu ở đầu bài. Do đó cần xác định được một định hướng chung cho các tình huống dựa trên nguyên tắc: ưu tiên cung cấp thông tin cho thai phụ, tôn trọng quyết định của thai phụ và gia đình, giải quyết các vấn đề phát sinh theo hướng tốt nhất dựa trên lâm sàng, hoàn cảnh thực tế của thai phụ. Quan trọng nhất là:

- Giải thích được tình trạng hiện tại.
- Đạt được đồng thuận về hướng xử trí sắp tới.

### Do đó cần nắm rõ về:

- Quy trình (tầm soát, chẩn đoán),
- Các tình trạng bệnh liên quan (thiếu máu thiếu sắt, thiếu máu tán huyết)
- Hướng xử trí theo phác đồ (theo dõi, CDTK).

### TÓM LƯỢC KIẾN THỨC:

- Tiêu chuẩn chẩn đoán thiếu máu (theo CDC)
  - o 3 tháng đầu/ 3 tháng cuối: Hb < 11 g/dL
  - o 3 tháng giữa: Hb < 10,5 g/dL
- Nguyên nhân gây thiếu máu thường gặp:
  - o Thiếu sắt/acid folic
  - o Mất máu
  - o Tán huyết (di truyền/mắc phải)
- Thiếu máu thai kỳ thường gặp là thể HC nhỏ nhược sắc, bao gồm 2 tình trạng:
  - o Thiếu máu thiếu sắt
  - o Thalassemia

### THIẾU MÁU THIẾU SẮT:

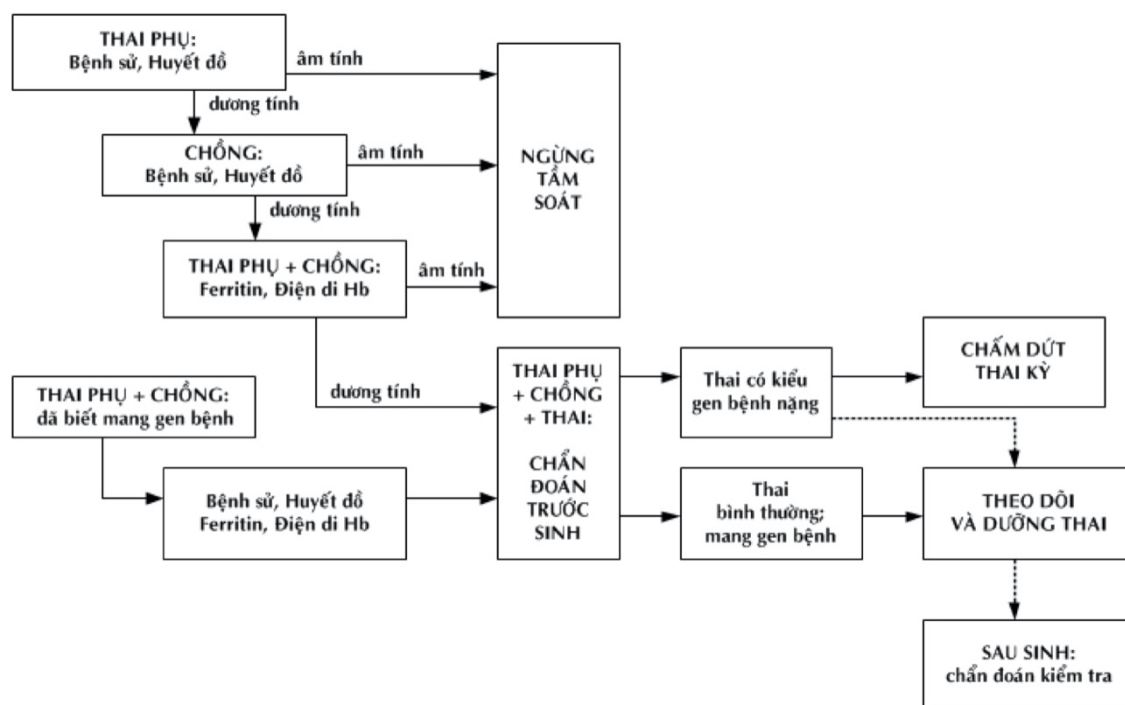
- Tiêu chuẩn chẩn đoán: dựa vào huyết đồ + ferritin huyết thanh giảm.
  - o Huyết đồ:
    - Hb < 11 g/dL
    - Hct < 30%
    - MCV < 80 fL
    - MCH < 28 pg
    - MCHC < 32 g/dL
  - o Ferritin huyết thanh < 10 – 50 ug/L
- Điều trị: bổ sung sắt đường uống trong các bữa ăn (100-200 mg sắt nguyên tố/ngày)
- Dự phòng: ACOG khuyến cáo bổ sung sắt từ lúc mang thai đến hết thai kỳ.

### THALASSEMIA:

- Cần nhớ:
  - o Gồm 3 thể: nặng – trung gian - ẩn
  - o Kiểu gene  $\beta$ -Thalassemia nặng hơn  $\alpha$ -Thalassemia. Di truyền theo Mendel.

- Không có phương pháp hiệu quả điều trị dứt điểm, điều trị hiện tại là truyền máu và thải sắt => cần sàng lọc và tư vấn tiền sản.
  - **Tiêu chuẩn sàng lọc tại BV Từ Dũ:**
    - Tầm soát trước sinh tất cả thai phụ.
    - Sàng lọc dương tính khi:
      - MCV <80 fL hoặc MCH <27 pg kết hợp điện di Hb.
      - Ferritin bình thường (chứng tỏ không do thiếu sắt)
      - Tỷ lệ Hb bất thường/có hiện diện loại Hb bất thường.
- **Quy trình sàng lọc:**

## Tiến trình sàng lọc trước sinh thalassemia



- **Lưu ý:**
- Khi huyết đồ của vợ và chồng đều bất thường thì bước điện di và xét nghiệm di truyền (gene) là bắt buộc làm đồng thời. Mục đích của điện di là để xác định có loại Hb bất thường, từ đó định hướng xét nghiệm đột biến gene.
  - Sau khi xác định được kiểu gene của vợ và chồng đều bất thường => Đánh giá nguy cơ thai và tư vấn về nguy cơ của con:
    - Thể ẩn: theo dõi như thai kỳ bình thường.
    - Thể trung gian: Sẽ phát triển như người bình thường (hoặc giống chồng hoặc giống vợ) => theo dõi như thai kỳ bình thường.

- Thể nặng: tư vấn thủ thuật xâm lấn (chọc ối, lấy máu cuống rốn, sinh thiết gai nhau) để chẩn đoán vì các test đã làm không xác định được chắc chắn kiểu gene của con.
- Sau khi có kiểu gene của con: nếu đúng thể nặng thì tư vấn chấm dứt thai kỳ.

## CÁC BƯỚC TƯ VẤN:

### 1. Mở đầu buổi tư vấn

- ☐ Chào hỏi, tự giới thiệu: *Chào chị tôi là ... hôm nay tôi sẽ phụ trách khám/tư vấn cho chị.*
- ☐ Mời thai phụ tự giới thiệu
  - Tên, tuổi, nghề nghiệp
  - PARA
  - Tuần tuổi thai
- ☐ Thai phụ trình bày về mục đích buổi tư vấn: *Điều gì khiến cho chị phải đến buổi tư vấn hôm nay?*
- ☐ Làm rõ mục đích buổi tư vấn: *Hôm nay tôi sẽ tư vấn cho chị hiểu rõ hơn tình trạng hiện tại của chị và thai cũng như hướng xử trí theo dõi tình trạng này.*

### 2. Thu thập thông tin

- ☐ Hỏi tiền sử: đầu tiên chị hãy cho tôi biết thêm một số thông tin về các bệnh thiếu máu di truyền
  - Thai phụ đã từng thiếu máu/truyền máu hay chưa?
  - Chồng thai phụ đã từng thiếu máu/truyền máu hay chưa?
  - Gia đình thai phụ và chồng có ai bị thiếu máu/truyền máu hay không?
- ☐ Hỏi kết quả CLS đã thực hiện
  - Huyết đồ
  - Ferritin
  - Điện di Hb
  - Các kết quả khác

### 3. Chia sẻ, truyền tải thông tin: lý giải kết quả

Thai phụ có thể đã có đủ kết quả huyết đồ, ferritin và điện di Hb. Chồng thai phụ có thể đã có huyết đồ hoặc chưa có gì. Lần lượt phân tích trên các kết quả đã có.

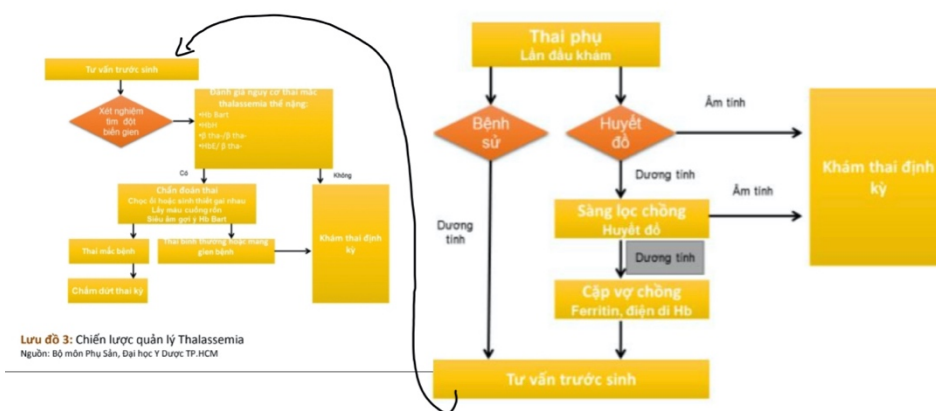
- ☐ Huyết đồ: (điển hình:  $Hb < 11 \text{ g/dL}$ ,  $MCV < 80 \text{ fL}$ ,  $MCH < 27 \text{ pg}$ )

*Đây là kết quả xét nghiệm máu của chị, dựa theo kết quả này thì chị đang bị thiếu máu. Trong thai kỳ thiếu máu thường gặp là thiếu máu do thiếu sắt hoặc thiếu acid folic và thiếu máu do di truyền, trong khi thiếu máu thiếu sắt và thiếu acid folic là do ăn uống thiếu chất sắt và ko tạo đủ máu, có thể giải quyết bằng cách bổ sung chất cho chị thì thiếu máu di truyền sẽ di truyền cho con chị. Chị đã biết được thông tin gì về bệnh thiếu máu di truyền này chưa? Đây là bệnh thiếu máu do gen quy định và có nhiều thể từ nhẹ tới nặng, trong khi thể nhẹ của bệnh này gần như không có triệu chứng nào, nếu thai nhi bị thiếu máu nặng có thể bị phù thai, thai chết lưu hoặc nếu được sanh ra thì phải nằm viện truyền máu liên tục. Tuy nhiên chị cũng đừng quá lo lắng vì thai nhi chỉ có nguy cơ bị thiếu máu nặng khi cả chị và chồng đều mang gen bệnh, còn nếu chỉ có chị hoặc chồng mang gen bệnh thì con chị vẫn được mang 1 gen lành nên không bị thiếu máu. Chị hiểu ý tôi chứ? Do đó chị đã được thực hiện một xét nghiệm khác để phân biệt giữa loại thiếu máu thiếu sắt và thiếu máu di truyền này.*

- ☐ Ferritin (<10ng/ml là thiếu máu thiếu sắt, bình thường hoặc >200 là Thalassemia)  
Kết quả xét nghiệm cho thấy chị không phải bị thiếu máu thiếu sắt mà là bị bệnh thiếu máu di truyền. Do đó xét nghiệm tiếp theo được dùng để phân loại bệnh thiếu máu mà chị đang mắc phải.
- ☐ Điện di Hb  
Dựa vào kết quả xét nghiệm này tôi đã có thể khẳng định chị bị thiếu máu do di truyền, tuy nhiên vẫn chưa có kết quả chính xác về kiểu gen bệnh mà chị đang mang.
- ☐ Nếu chồng đã có kết quả thì phân tích thêm kết quả của chồng.
- ☐ Kết cục thai kỳ Thalassemia nặng: Tăng tỉ lệ sảy thai, thai lưu, IUGR, tử vong chu sinh, mất máu, nhiễm trùng sau sanh, truyền máu suốt đời.

#### 4. Chia sẻ, quyết định giải pháp (trong trường hợp chưa có kết quả của chồng)

- ☐ Đề xuất giải pháp  
Như tôi đã nói thì thai nhi chỉ có nguy cơ bị bệnh nặng khi cả chị và chồng đều mang gen bệnh, do đó trước tiên tôi đã xét nghiệm máu của chồng chị để đánh giá tình trạng thiếu máu của chồng chị. Chị đồng ý với cách giải quyết này chứ?
- ☐ Quản lý sau chẩn đoán tùy theo kết quả: Tư vấn theo lưu đồ



Lưu đồ 2: Chiến lược tầm soát Thalassemia  
Nguồn: Bộ môn Phụ Sản, Đại học Y Dược TP.HCM

Trong trường hợp chồng chị không có dấu hiệu thiếu máu, chị hoàn toàn có thể yên tâm về vấn đề thiếu máu của thai nhi trong thai kỳ này. Thai kỳ của chị sẽ được theo dõi như thai kỳ bình thường.

Nếu xét nghiệm máu của chồng chị cho thấy nguy cơ thiếu máu, chồng chị sẽ tiếp tục được là 2 xét nghiệm như chị đã làm để chẩn đoán chồng chị có phải là bị thiếu máu di truyền hay không. Nếu không thì tốt rồi, tuy nhiên nếu chồng chị bị thiếu máu di truyền, cả chị và chồng chị sẽ được xét nghiệm ADN để có kết quả chính xác về kiểu gen bệnh mà 2 anh chị đang mang. Sau đó nếu theo kết quả này thai nhi không có nguy cơ cao bị thiếu máu nặng, chị sẽ tiếp tục được khám thai và theo dõi định kỳ.

Tuy nhiên nếu thai nhi có nguy cơ cao bị thiếu máu nặng, điều này có nghĩa là thai của chị có nguy cơ phù thai, chết lưu vào giai đoạn cuối thai kỳ gây có thể gây các biến chứng nguy hiểm cho chị hoặc nếu mang thai ổn sau khi sanh bé có thể biểu hiện thiếu máu nặng cần nằm viện truyền máu suốt đời, thì chúng ta cần phải phải khảo sát di truyền trên thai bằng các cách như sinh thiết gai nhau, chọc ối hay lấy máu cuống rốn. Chị đã biết gì về các thủ thuật này chưa?

*Đây là các thủ thuật để lấy được ADN của thai từ nhau, nước ối hay dây rốn để đưa ra kết quả chính xác về kiểu gen của thai nhi rồi từ đó đưa ra quyết định tiếp tục theo dõi thai hay chấm dứt thai kì để bảo vệ tính mạng chị cũng như để tránh bé sinh ra không có sức khỏe. Chị nắm được những điều tôi đã nói chứ?*

**5. Kết thúc buổi tư vấn**

- ☐ Hệ thống hóa các thông tin cơ bản về vấn đề
  - Tuần tuổi thai, vấn đề đến tư vấn
  - Các thông tin đã thu thập
- ☐ Hệ thống hóa các trao đổi đã thực hiện về định hướng quản lý, nhằm đạt đồng thuận  
*Theo kết quả đó thì chúng ta đã thống nhất trước tiên sẽ làm xét nghiệm máu cho chồng chị, sau đó tùy thuộc vào kết quả xét nghiệm máu mà có thể chồng chị và chị cần phải làm thêm các xét nghiệm khác để chẩn đoán chính xác gen bệnh mà 2 anh chị đang mang. Nếu thai nhi có nguy cơ cao bị thiếu máu nặng thì cũng sẽ được chẩn đoán bằng các khảo sát di truyền để chúng ta có thể đưa ra hướng giải quyết thích hợp. Chị đồng ý chứ? Chị còn ý kiến nào khác không?*
- ☐ Đề cập đến các nội dung trọng yếu của lần gặp kế tiếp  
*Nếu vậy chúng ta sẽ gặp lại khi có kết quả xét nghiệm máu của chồng chị để quyết định xem thai kì của chị sẽ tiếp tục được theo dõi bình thường hay cần phải tiếp tục các bước tầm soát bệnh thiếu máu di truyền.*
- ☐ Tìm hiểu có vấn đề nào khác còn tồn đọng sau tư vấn: *Chị còn thắc mắc gì không?*

**Điểm giao tiếp**

- ☐ Trao đổi thông tin hai chiều, thảo luận trao đổi với thai phụ.
- ☐ Thường xuyên đặt câu hỏi. Câu hỏi đóng mở thích hợp, có mục đích rõ ràng.
- ☐ Lắng nghe đồng cảm, trấn an.
- ☐ Tôn trọng sự lựa chọn của thai phụ.
- ☐ Ngôn ngữ dễ hiểu.

**Nguồn tham khảo:**

- Bài giảng sản khoa – Đại học Y Dược TP.HCM
- Bài giảng Thalassemia – TS. BS. Nguyễn Khắc Hân Hoan – Trưởng khoa Xét nghiệm Di truyền Y học, BV Từ Dũ.
- Bài soạn sản khoa – Dương Kim Ngân – Y16D – Đại học Y Dược TP.HCM.