

## CĐ2. TẦM SOÁT LỆCH BỘI (THẦY LUÂN)

Thursday, March 25, 2021 10:32 PM

### 1. Tầm soát lệch bội:

- Trắng (  $< 1/1000 - 1/2000$ ): không được kết luận là chắc chắn em bé bình thường, mà phải nói là nguy cơ xảy ra bệnh down với bé rất thấp  $\square$  đi theo tầm soát thường quy ( SA hình thái học để tìm bất thường cấu trúc)  
 $\square$  nếu không có gì bất thường  $\square$  tạm yên tâm  
 $\square$  Nếu bất thường  $\square$  quay lại làm các test
  - Xám (  $1/250 - 1/1000$ ): phải thoát xám qua vùng trắng  
(1) NIPS: khả năng đào thoát rất mạnh, hệ số nhảy rất cao, khoảng 100, nhảy từ vùng xám qua vùng trắng toát  $\square$  đào thoát thành công  $\square$  tuy hiệu quả, nhưng giá rất mắc  
(2) Triple test + Soft marker: hệ số nhảy qua vùng trắng chỉ khoảng 10 ( từ nguy cơ  $1/300$  nhảy tới  $1/3000$   $\square$  thoát xám thành công)
  - Đen (  $1/10 - 1/250$ ): phải chui ra khỏi màu đen  $\square$  cần vai trò của các test rất mạnh để nhảy qua được vùng trắng  
Việc lựa chọn test lúc này dựa vào nguy cơ nền tảng của BN và nguy cơ chúng ta đem lại cho BN ( sẩy thai). Nếu NT cao  $\square$  thiên nhiều về test xâm lấn hơn
- NIPS: nên ưu tiên không xâm lấn nếu chỉ có kết quả Double Test đen, nhưng NT không đen
  - CVS: xâm lấn, nếu BN có nguy cơ nền rất cao ( tiền sử thai lệch bội, có thai lớn tuổi, NT bất thường)
  - Đen thai (  $> 1/10$  ): làm test chẩn đoán

### 2. Các lưu ý:

- Trisomy thường là do bất thường tạo giao tử cái
- Không được dùng test tầm soát để quyết định kết thúc thai kỳ
- Combined test dựa vào:
  - Nguy cơ nền tảng của bà mẹ: tuổi, tiền sử gia đình, có con dị tật, chủng tộc...
  - Dựa vào hình ảnh siêu âm (NT)
  - Dựa vào thực tế các dự báo trong máu mẹ
- Với những người mang thai bằng trứng hiến, ảnh hưởng lên kết quả của combined test và NIPS
- NIPS là xét nghiệm tìm mảnh vỡ của nhau thai trong máu mẹ, tuy nhiên trong máu mẹ có cả DNA của cả mẹ và con.
  - Nếu có thêm trứng hiến  $\square$  trong máu có đến 3 DNA: của mẹ, của chồng, của người cho trứng  $\square$  rất khó làm  $\square$  không làm được NIPS
  - Nếu phụ nữ mang thai trứng xin, có song thai từ 2 trứng xin  $\square$  có đến 5 DNA: 2 em bé, 2 trứng, một bà mẹ  $\square$  rất khó làm  $\square$  không làm được NIPS
  - Chỉ cung cấp thông tin cho các lệch bội thường gặp ( 14, 18, 21), để bỏ sót về kết quả bộ gen
  - Những người mẹ có khối u, hoại tử, tung DNA của khối U vào máu  $\square$  thay đổi hệ DNA  $\square$  không tin cậy được vào NIPS
- Những marker ( chỉ báo) là những dấu hiệu để nhắc nhở :
  - Marker yếu: soft-markers ( mất đốt giữa ngón 5, đài bể thận giãn, nốt phản âm sáng đơn độc ở thất trái, giãn não thất...; các soft-marker mạnh hơn như không thấy xương mũi, động mạch dưới đòn sai nguyên ủy)
  - Marker rõ ràng: major marker: NT dày; khi NT rất dày  $\square$  **bất thường cấu trúc**, nhiều khả năng đã có 1 bệnh lí di truyền nằm sau đó  $\square$  cần làm test xâm lấn để chẩn đoán rõ ràng
- NIPS chỉ là một test sàng lọc cấp cao, và test này chỉ tập trung vào những bất thường về số lượng ở những NST 13, 18, 21, NST giới tính. Khi có NIPS âm tính, thai kì rất ít có khả năng đột biến số lượng NST 13, 18, 21. Tuy nhiên nếu thai kì này kèm theo NT dày bất thường, rất có thể thai kì này đã có bất thường cấu trúc trên thai, lớn dần rõ dần theo thời gian  $\square$  cần lưu ý về những bất thường cấu trúc di truyền ngoài các NST 13, 18, 21
- Cần lưu ý nguy cơ bệnh down (  $1/800$ ) và nguy cơ bệnh T18 (  $1/18000$ )  $\square$  nguy cơ đột biến tính toán được khác nhau giữa các bệnh chứ không phải chỉ là dựa vào cut-off point  $1/250$ .  
 $\square$  Nếu BN chỉ có nguy cơ cao T21 thì chỉ cần làm NIPS vì NIPS rất nhạy với T21 # 99%, còn nếu BN có nguy cơ cao cả T21 và T18 thì cần làm test xâm lấn, vì NIPS không quá nhạy với T18 # 80%

Major marker: Những marker này tuy không phải là triệu chứng để chẩn đoán nhưng là những marker mạnh hơn rất nhiều. Khi những major marker này trở nên rất lớn, nó trở thành bất thường cấu trúc