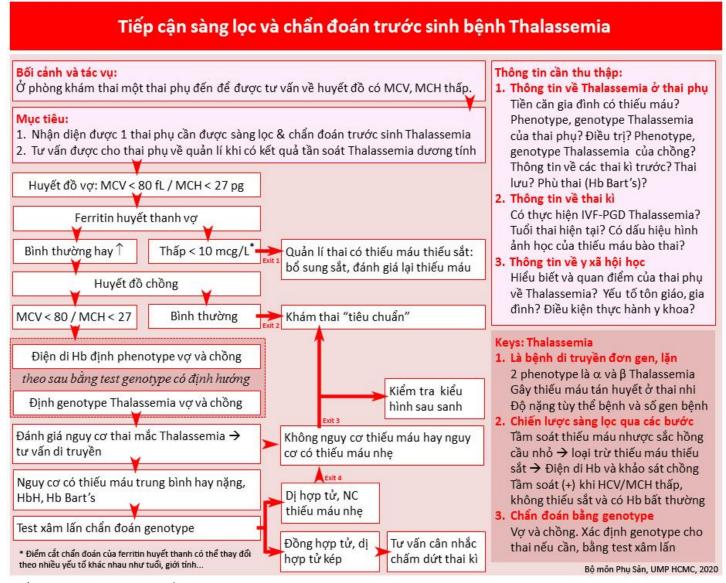
TIẾP CẬN SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH THALASSEMIA

Ngô Thị Bình Lụa

Muc tiêu học tập:

- . Tư vấn được cho thai phụ về các bước sàng lọc và chẩn đoán trước sinh bệnh Thalassemia.
- 2. Tư vấn được hướng quản lý thai kì tiếp theo cho một cặp vợ chồng có kết quả tầm soát Thalassemia dương tính.



Sơ đồ: Các mục tiêu và tác vụ khi tư vấn cho một thai phụ có MCV < 80 fL hay MCH < 27 pg.

Huyết đồ là công cụ tầm soát các thiếu máu nhược sắc hồng cầu nhỏ. Một thai phụ có kết quả tầm soát thiếu máu nhược sắc hồng cầu nhỏ dương tính cần được thực hiện ferritin huyết thanh để phân định giữa thiếu máu thiếu sắt và Thalassemia. Thai phụ có ferritin huyết thanh thấp cần điều trị thiếu máu thiếu sắt bằng sắt nguyên tố. Ferritin bình thường hay tăng dẫn đến việc phải đánh giá nguy cơ thai bị mắc Thalassemia. Huyết đồ chồng là bước tiếp theo quan trọng. Huyết đồ chồng âm tính với thiếu máu cho phép kì vọng một tiên lượng tốt cho thai (thai chỉ là người lành mang gene bệnh). Huyết đồ chồng có thiếu máu dẫn đến phải định phenotype và genotype của Thalassemia. Ước định nguy cơ thai nhi bị thiếu máu giúp đánh giá sự cần thiết của các test xâm lấn. Test xâm lấn được chỉ định khi có nguy cơ thai nhi bị thiếu máu nặng. Test xâm lấn cho kết quả đồng hợp tử hay dị hợp tử kép xác định khả năng thai nhi sẽ bị thiếu máu thể nặng, dẫn đến việc phải cân nhắc đến phương án chấm dứt thai kì.

Nguồn: Bộ môn Phụ Sản ĐHYD TP.HCM. 2020

TÀI LIỆU ĐỌC THÊM

1. Đỗ Thị Ngọc Mỹ, Tô Mai Xuân Hồng, Trần Lâm Khoa. *Công cụ và chiến lược tầm soát thiếu máu nhược sắc hồng cầu nhỏ ở thai phụ*. Bài giảng Sản khoa, bộ môn Phụ Sản Đại học Y Dược TP. HCM. 1st Ed. 2020. Nhà Xuất bản Y học. *p*119-131.