

## SÀNG LỌC BẤT THƯỜNG DI TRUYỀN

Phát hiện sớm những thai kỳ bị DTBS nặng, bệnh lý gen hoặc những trẻ giảm thiểu trí tuệ: Hội chứng DOWN, Trisomy 13, Trisomy 18, bệnh Thalassaemia, ... từ đó tư vấn cho thai phụ và gia đình hướng kết thúc thai kỳ nhằm giảm gánh nặng cho gia đình và xã hội.  
 Chẩn đoán sớm những khuyết tật có thể sửa chữa được sau sinh như nứt môi, chẻ vòm, tay chân khoèo... sẽ giúp cho việc chuẩn bị tâm lý tốt hơn cho vợ chồng.

Tình huống:

1. Combined test bất thường (nguy cơ cao, NT dày)
2. Triple test bất thường, chưa hiệu chỉnh bằng soft marker
3. Triple test bất thường, đã hiệu chỉnh bằng soft marker
4. Bất thường hình thái phát hiện qua siêu âm (thường là ở TCN2)

### 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 – Thiết lập chẩn đoán

Mục tiêu thu thập thông tin là để chẩn đoán thai phụ đang mắc Rubella hay không.

- ☐ Lý do đến khám: kết quả chẩn đoán đã có, **sổ khám thai**
- ☐ Bệnh sử: thai kỳ tự nhiên hay không? Có bất thường gì chưa?
- ☐ Tiền căn:
  - Tuổi mẹ, nghề nghiệp, bệnh lý nền (thuốc, hóa chất tiếp xúc có nguy cơ gây bất thường di truyền)
  - Tiền căn sinh con bất thường di truyền
  - Tiền căn gia đình bất thường di truyền
  - Tiền căn sẩy thai, sanh non, tiền căn phụ khoa
  - Tôn giáo (có những tôn giáo không bỏ thai)
- ☐ Các CLS đã có
  - Kết quả combined test: Double test và NT – tầm soát trisomy 13, 18, 21  
PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein A) và Free βhCG
  - Siêu âm hình thái TCN1 nếu có (Siêu âm khoảng thời gian này có thể phát hiện những dị tật nặng nề của thai như: vô sọ, nang bạch huyết vùng cổ thai nhi, cụt chi)
  - Triple test – siêu âm hình thái học TCN2 – tầm soát trisomy 18, 21 và khuyết tật ống thần kinh thai nhi  
AFP, Free βhCG và UE3

### 3. Giải thích kết quả

#### Nguy cơ lệch bội

- ☐ Với các kết quả này, tôi rất tiếc phải thông báo với chị rằng con chị có nguy cơ cao bị lệch bội. Chị đã biết thông tin gì về các dạng lệch bội nhiễm sắc thể hay chưa?
- ☐ Bình thường con người có 46 NST. Sự ổn định và đầy đủ của các NST này có vai trò quan trọng để đảm bảo các chức năng của cơ thể chúng ta. Kết quả của chị cho thấy nguy cơ lệch bội cao nghĩa là bé có thể bị thừa hoặc thiếu 1 NST gây ra những biến đổi về thể chất và trí tuệ của em bé. Thường gặp nhất như chị đã biết là bệnh Down – thừa NST 21. Với bất thường này thì thai vẫn có thể được sinh ra nhưng em bé bị Down sẽ bị chậm phát triển trí tuệ từ nhẹ đến nặng và khuôn mặt nó giống nhau như mũi bị tẹt, mắt xếch, tai nhỏ, lòng bàn tay có rãnh duy nhất là rãnh khỉ. Thể chất như bị nhược cơ, xương khớp lỏng hơn bình thường.

Ngoài ra nếu em bé bị dư 1 NST khác thì tương tự, cũng sẽ có những bất thường cơ thể và chậm phát triển trí tuệ. Đây là những bệnh bất thường NST nên không thể chữa được sau khi sinh.

- ☐ Khi mang thai bất kỳ mẹ nào cũng tiềm ẩn nguy cơ sanh con bị bất thường bộ NST nhưng còn nhiều yếu tố khác ảnh hưởng nên nguy cơ ở mỗi bà mẹ và mỗi lần mang thai là khác nhau. Kết quả của chị ghi 1/119 đối với bệnh Down nghĩa là cứ 119 thai phụ tương tự như chị thì sẽ có 1 bà sanh con bị Down. Để chẩn đoán được chính xác hơn con chị có đang bị bệnh Down hay không thì chúng ta phải thực hiện các xét nghiệm, thủ thuật khác.

**Bất thường trên SA hình thái học:** Xem lại các xét nghiệm tầm soát nhiễm trùng thai nhi ở TCN1 đã thực hiện chưa, nếu chưa thì tư vấn cho thai phụ là xét nghiệm tìm nguyên nhân (giang mai, Rubella, viêm gan B, Thalassemia...). Tư vấn rằng một số bất thường nhỏ như giãn bể thận... không trực tiếp cho thấy dị tật trên bé sau sanh – trấn an.

#### 4. Tư vấn về ảnh hưởng trên mẹ và con

- ☐ Hỏi thai phụ lo lắng điều gì nhất. Nếu chẩn đoán ra con bất thường chị có dự định CDTK hay không?
- ☐ Đối với con:
  - Sanh non, chậm phát triển trong tử cung, thai chết lưu
  - Chậm phát triển trí tuệ, tử vong sớm.
  - Dị tật.
- ☐ Đối với mẹ: Khi mẹ mang thai bị down là bất thường NST nhưng khả năng sống em bé cao, nếu em bé không kèm dị tật quá nặng như hẹp thực quản gây đa ối thì thai kỳ người mẹ vẫn mang em bé như bình thường. Mặt khác thai phụ có các nguy cơ sẩy thai, mất máu nhiều, BHSS.

#### 5. Tư vấn giải pháp

- ☐ Tư vấn NIPT, test chẩn đoán: *Chị có thể lựa chọn một số phương pháp chẩn đoán hoặc không cần làm gì cả mà vẫn tiếp tục thai kỳ nếu như chị quyết định không muốn biết và dù bé thế nào chị vẫn giữ.*

		Mô tả	Thời gian	Nguy cơ
<b>Test sàng lọc, không xâm lấn, đắt tiền</b>	<b>NIPT</b>	Phương pháp mới khảo sát mảnh vỡ DNA của con trong máu mẹ bằng cách lấy máu của mẹ	Từ 10 tuần trở đi	Nếu NIPT ra nguy cơ cao vẫn phải làm test chẩn đoán.
<b>Test chẩn đoán, xâm lấn, có nguy cơ</b>	<b>Sinh thiết gai nhau (CVS)</b>	Lấy tế bào gai nhau thông qua kim luồn dưới hướng dẫn của siêu âm	10 – 12 <sup>0/7</sup>	Mẫu lấy là NST lá nuôi k phải NST thai nhi. Mất thai (2%), vỡ ối, nhiễm trùng, chảy máu.
	<b>Chọc ối</b>	Đi kim qua ngả bụng vào buồng tử cung để lấy dịch ối dưới hướng dẫn của siêu âm	Từ 15 tuần trở đi	Mất thai (0,4-1%), nhiễm trùng ối, màng ối vỡ non, sanh non, chảy máu.
	<b>Chọc dò máu cuống rốn</b>	Đi kim qua ngả bụng vào dây rốn, rút máu cuống rốn để xét nghiệm	Sau 20 – 22 tuần	Mất thai (1-2%), nhịp tim thai chậm, chảy máu cuống rốn, nhiễm trùng.

- ☐ *Chị đừng quá lo lắng vì đây chỉ là kết quả hiện tại chỉ là tầm soát dự báo nguy cơ, con chị có thể không có bất thường NST. Các biện pháp chẩn đoán của chúng tôi là để giúp chị biết được bất thường của thai sớm nhất để có sự chuẩn bị thích hợp khi bé ra đời hoặc CDTK để giảm gánh nặng cho gia đình.*

**Triple test chưa hiệu chỉnh:** Giải thích, trấn an, tư vấn cho đi SA hiệu chỉnh, tư vấn nguy cơ

**Bất thường trên SA hình thái học:**

- Bất thường lớn: vô sọ, não úng thủy nặng, thoát vị não, nang bạch huyết vùng cổ thai nhi, cột sống biến dạng, không có vách liên nhĩ hoặc vách liên thất, thiếu sản tim trái, thoát vị rốn nặng, hở thành bụng, cụt chi, bệnh tạo xương bất toàn, đa dị tật, tích dịch (tim to, thiếu niệu) ⇒ Tư vấn CDTK.
- Bất thường có thể điều trị sau sanh: sứt môi chẻ vòm, chi ngắn, thoát vị hoành, song thai dính, hở thành bụng chiếm ½ thành bụng trước... không gây chết người hoặc không ảnh hưởng nặng nề đến cuộc sống sau này ⇒ thông báo với gia đình về khả năng điều trị được, tư vấn chẩn đoán di truyền, có thể CDTK tùy theo mong muốn gđ mà k cần kết quả chẩn đoán.
- Các tình huống ưu tiên tư vấn test chẩn đoán (vì nguy cơ rất cao, NIPT k có ý nghĩa):
  - NT từ 3,5mm trở lên bất chấp tuổi thai
  - Có tiền căn lệch bội, dị tật bẩm sinh
  - Có triple test vùng xám/nguy cơ cao kèm theo soft markers có giá trị cao như bất sản xương mũi, NT dày (soft markers có giá trị thấp hơn như: dị tật thai, não thất bên giãn, xương cánh tay ngắn, ruột echo dày, xương đùi ngắn, ổ echo dày trong tim, dẫn ối thận, nang đám rối mạng mạch)
  - Nếu combined test nguy cơ thấp nhưng SA TCN2 phát hiện bất thường hiệu chỉnh nguy cơ  $\geq 1/250$ .
- Có thể tư vấn tìm bất thường di truyền ở cha mẹ nếu sanh nhiều con DTBS.
- Ký đồng thuận.

**6. 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 và đã tư vấn
- Hệ thống hóa các trao đổi đã thực hiện về định hướng quản lý, nhằm đạt đồng thuận
  - Quyết định thực hiện test nào
  - Hẹn thời gian đến BV để thực hiện test
  - Theo dõi tại viện/ngoại viện
- Dẫn dò thai phụ, lưu ý các bất thường.
- 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. (*đây mới tầm soát, chưa phải kết quả cuối cùng*)
- Tôn trọng sự lựa chọn của thai phụ.
- Ngôn ngữ dễ hiểu.