



Bài ứng dụng

Nửa đầu thai kỳ: tầm soát lệch bội và bất thường thai

Chương trình đào tạo Bác sĩ Y khoa. Môn học Sản Phụ khoa. Học phần Sản khoa.
© Quyền sở hữu trí tuệ thuộc về Bộ môn Phụ Sản, Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh

TÌNH HUỐNG 1: TÔI KHÔNG MUỐN LÀM CÁC KHẢO SÁT XÂM LẤN !

Bà K. 34 tuổi, PARA 0020, 2 lần thai ngoài tử cung dẫn đến cắt bỏ vòi Fallope 2 bên.

Bà có thai lần này sau khi chuyển phôi của thụ tinh trong ống nghiệm.

Vào lúc tuổi thai là 12 tuần vô kinh, xác nhận bằng ngày chuyển phôi, bà được khảo sát độ dày khoảng thất âm sau gáy là 3.6^{mm}.

Hành động nào tiếp theo sẽ là thích hợp nhất cho trường hợp của bà K.?
Chọn một hành động thích hợp.

- A. Double test để có kết quả combined test
- B. Khảo sát tiền sản không xâm lấn (NIPS)
- C. Khảo sát tiền sản xâm lấn (sinh thiết gai nhau)
- D. Chờ thêm khảo sát đầu tam cá nguyệt thứ nhì

Do rất khó khăn để có thai, nên bà K. đã từ chối tất cả các đề nghị của bạn, chỉ đồng ý thực hiện siêu âm softmarkers ở thời điểm 16 tuần^{0/7}:

Sinh trắc thai nhi ở 12th percentile, dựa theo thông tin tuổi thai có được từ ngày chuyển phôi.

Kết quả siêu âm softmarkers tìm thấy sự hiện diện của các softmarkers sau: (1) nang đám rối mạch mạc bên trái, (2) không quan sát thấy cấu trúc xương mũi. Các softmarkers còn lại không bất thường.

Trước tiên hãy tính toán khả dĩ dương có lệch bội ở bà K.

Likelihood ratio = _____.

Hành động nào tiếp theo sẽ là thích hợp nhất cho trường hợp của bà K. ?
Chọn một hành động thích hợp.

- A. Triple test để có kết quả nguy cơ hiệu chỉnh với softmarkers
- B. Khảo sát tiền sản không xâm lấn (NIPS)
- C. Khảo sát tiền sản xâm lấn (hẹn chọc dò ối)

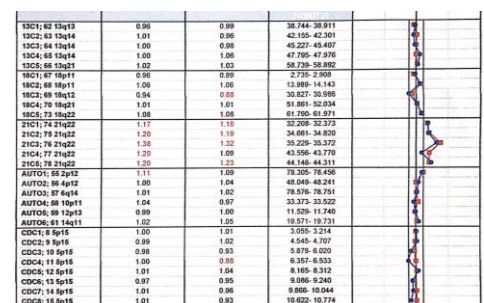
Một lần nữa bà K. muốn sự an toàn tối đa cho thai kỳ, nên chỉ muốn thực hiện can thiệp tối thiểu.

Bà đã được thực hiện khảo sát tiền sản không xâm lấn.

Hình bên trình bày phổ tín hiệu của các nhiễm sắc thể 13, 18 và 21 (hàng 1, 2, 3) cũng như tín hiệu của các nhiễm sắc thể khác (hàng 4, 5).

Hãy cho biết bạn phải làm gì tại thời điểm nhận kết quả này, và hãy cho biết thêm là bạn đã học được điều gì qua trường hợp của bà K.?

- A. Tiếp tục theo dõi thai kỳ
- B. Chấm dứt thai kỳ có điều kiện
- C. Chấm dứt thai kỳ không điều kiện





TÌNH HUỐNG 2: THỤ TINH TRONG ỒNG NGHIỆM VỚI TRỨNG HIỂN TẠNG

Bà E. 45 tuổi, trong tiền sử đã có 3 lần phải chấm dứt thai kỳ.

2 lần đầu vì thai ngưng phát triển ở 8 tuần vô kinh. Lần thứ ba vì nang thanh dịch vùng gáy (cystic hygroma).

2 vợ chồng bà E. đã được khảo sát di truyền, với kết quả bình thường ở cả 2 vợ chồng.

Sau khi được tư vấn, bà E. quyết định có thai với noãn bào của cháu ruột gọi bà bằng dì, 26 tuổi, đã từng sanh 2 con bình thường, bằng thụ tinh trong ống nghiệm. Bà có thai trong lần thụ tinh trong ống nghiệm này.

Lúc 12 tuần, bà được thực hiện siêu âm hình thái học cuối tam cá nguyệt một, với kết quả BPD = 19 mm, CRL = 50 mm, NT = **1.1** mm. Không có bất thường về hình thái học.

Double-test thực hiện cùng ngày cho kết quả nguy cơ cao với T21. Kết quả combined-test cho biết nguy cơ nền tảng là **1:2** ; và nguy cơ tính toán là **1:120**.

Người ta đã đề nghị CVS, nhưng do bà E. từ chối, nên người ta đã hẹn thực hiện Triple-test và soft-markers.

Kết quả siêu âm cho thấy không có sự hiện diện của các soft-markers của lệch bội.

Hôm nay, kết quả Triple-test được trả về cho thấy nguy cơ nền tảng là **1:2** ; và nguy cơ tính toán là **1:125**.

Hãy bình luận về kết luận của các test tầm soát lệch bội. Chọn duy nhất **một** câu đúng.

- A. Từ các dữ kiện đã có, có thể kết luận nguy cơ thật sự của lệch bội ở bà E. là cao
- B. Từ các dữ kiện đã có, có thể kết luận nguy cơ thật sự của lệch bội ở bà E. là thấp
- C. Từ các dữ kiện đã có, nên kiểm tra khả năng có sai lầm trong quá trình tính toán nguy cơ lệch bội ở bà E.

Hãy cho biết bạn phải làm gì tại thời điểm này?

- A. Lấy máu lại, gửi phân tích tại phòng xét nghiệm khác
- B. Hôm nay, cần phải thực hiện NIPT cho bà E.
- C. Hôm nay, cần phải thực hiện chọc dò ối cho bà E.
- D. Cần phải điều chỉnh sai sót của quá trình tính toán nguy cơ lệch bội

Application

TÌNH HUỐNG 3: NIPT, FISH VÀ NHIỄM SẮC THỂ ĐỒ

Bà G. 28 tuổi, có thai lần đầu tiên.

Vào lúc tuổi thai là 12 tuần vô kinh, xác nhận qua lâm sàng và sinh trắc, bà được siêu âm hình thái học để tầm soát lệch bội, với kết quả BPD = 19 mm, CRL = 50 mm, NT = 2.3 mm.

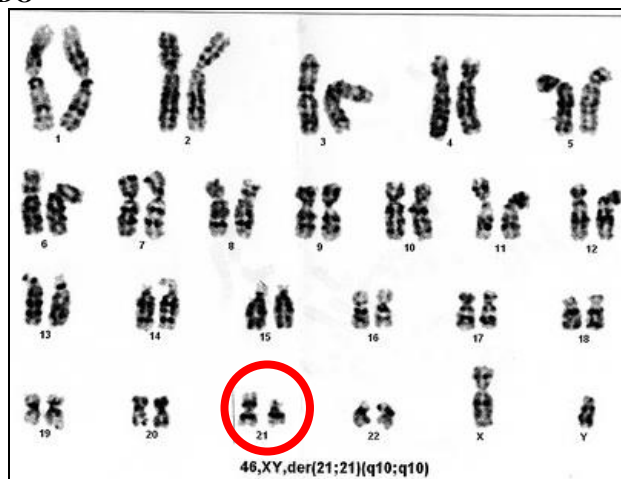
Do kết quả này, bà G. được đề nghị thực hiện NIPT.

NIPT cho kết quả nguy cơ có trisomy 21 là 99:100.

Người ta đã quyết định thực hiện CVS để xác định chẩn đoán bằng FISH và nhiễm sắc thể đồ.

48 giờ sau, kết quả FISH test cho thấy là không thấy bất thường về số lượng tín hiệu của nhiễm sắc thể 21.

1 tháng sau, kết quả karyotype của sinh thiết gai nhau cho kết quả 46,XY,der(21,21)(q10;q10),+21 (Hình).



Về kết luận tình trạng lệch bội ở thai nhi, hãy chọn **duy nhất một** câu đúng.

- A. Thai của bà G. bị trisomy 21
- B. Thai của bà G. không bị trisomy 21

Lý giải sự mâu thuẫn trong các kết quả test, hãy chọn **duy nhất một** câu đúng.

- A. Mâu thuẫn giữa kết quả tầm soát và các test chẩn đoán lệch bội hoàn toàn không thể lý giải được
- B. Mâu thuẫn giữa kết quả tầm soát và các test chẩn đoán lệch bội hoàn toàn có thể lý giải được

Về trình tự đã làm test, hãy chọn **duy nhất một** câu đúng.

- A. Chỉ định và trình tự các test tầm soát lệch bội đã được thực hiện là chính xác
- B. Lẽ ra nên chọn các test tầm soát khác và thay đổi trình tự thực hiện của các test tầm soát và chẩn đoán này

TÌNH HUỐNG 4: ĐƯA CON NÀY CỦA TÔI SẼ RA SAO ?

Bà C., 42 tuổi, PARA 1011, hiện tại đang có thai lần thứ ba.

Trước khi sinh đứa con đầu, bà C. đã từng bị sảy thai, khi tuổi thai khoảng 6 tuần. Lúc đó bà được 38 tuổi.

Con đầu của bà C. đã 3 tuổi, với biểu hiện lâm sàng điển hình của hội chứng Down.

Khi sinh xong, người ta nói với bà rằng: “Con gái bà mắc bệnh Down là do bà có thai khi đã lớn tuổi. Lần có thai sau, cần phải tầm soát bệnh Down.”

Bà đã có thai lại. Hiện tuổi thai là 12 tuần.

Khi thai được 8 tuần, bà có gặp một bác sĩ quen. Theo lời khuyên của người này, bà C. đưa con gái đầu đi thực hiện karyotype, cho kết quả: $46,XX,der(14:21)(q10;q10),+21\text{ mat}$.

Bà vừa thực hiện xong combined-test, với độ dày NT thấp, và với nguy cơ huyết thanh hiệu chỉnh là 1:350.

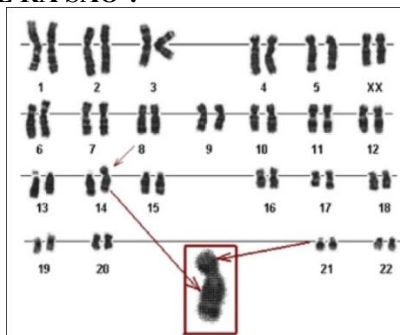
Yếu tố dùng để hiệu chỉnh là nguy cơ nền tảng và tiền sử sản khoa. Nguy cơ nền tảng được nhập vào phiếu thông tin: tuổi mẹ = 42 tuổi, tiền sử có con bị lệch bội hay dị tật = có.

Hãy xác định nguy cơ xảy ra lệch bội nhiễm sắc thể 21 ở thai nhi này của bà C.? Chọn **duy nhất một** câu đúng

- A. Nguy cơ xảy ra lệch bội nhiễm sắc thể 21 ở thai nhi là thấp hơn nguy cơ nền tảng của bà C.
- B. Nguy cơ xảy ra lệch bội nhiễm sắc thể 21 ở thai nhi là bằng với nguy cơ nền tảng của bà C.
- C. Nguy cơ xảy ra lệch bội nhiễm sắc thể 21 ở thai nhi là cao hơn nguy cơ nền tảng của bà C.
- D. Nguy cơ xảy ra lệch bội nhiễm sắc thể 21 ở thai nhi lần này là rất cao, gần như tuyệt đối

Bạn sẽ làm gì sau khi nhận được kết quả combined-test? Chọn **duy nhất một** câu đúng

- A. Theo dõi như một thai kỳ bình thường
- B. Hẹn theo dõi soft-markers, triple-test
- C. Thực hiện test tiền sản không xâm lấn
- D. Sinh thiết gai nhau hay hện ngày chọc ối



Nhiễm sắc thể đồ của con đầu của bà C.

$46,XX,der(14:21)(q10;q10),+21\text{ mat}$



Thai 12 tuần. NT = 2.1 mm