

TIẾP CẬN SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH THALASSEMIA

Ngô Thị Bình Lua

Mục tiêu học tập:

1. 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 kỳ tiếp theo cho một cặp vợ chồng có kết quả tầm soát Thalassemia dương tính.

Tiếp cận sàng lọc và chẩn đoán trước sinh bệnh Thalassemia

Bối cảnh và tác vụ:

Ở phòng khám thai một thai phụ đến để được tư vấn về huyết đồ có MCV, MCH thấp.

Mục tiêu:

1. Nhận diện được 1 thai phụ cần được sàng lọc & chẩn đoán trước sinh Thalassemia
2. Tư vấn được cho thai phụ về quản lý khi có kết quả tầm soát Thalassemia dương tính

Huyết đồ vợ: MCV < 80 fL / MCH < 27 pg

Ferritin huyết thanh vợ

Bình thường hay ↑

Thấp < 10 mcg/L*

Quản lý thai có thiếu máu thiếu sắt: bổ sung sắt, đánh giá lại thiếu máu

Huyết đồ chồng

MCV < 80 / MCH < 27

Bình thường

Khám thai "tiêu chuẩn"

Điện di Hb định phenotype vợ và chồng
theo sau bằng test genotype có định hướng

Định genotype Thalassemia vợ và chồng

Đánh giá nguy cơ thai mắc Thalassemia → tư vấn di truyền

Nguy cơ có thiếu máu trung bình hay nặng, HbH, Hb Bart's

Test xâm lấn chẩn đoán genotype

* Điểm cắt chẩn đoán của ferritin huyết thanh có thể thay đổi theo nhiều yếu tố khác nhau như tuổi, giới tính...

Kiểm tra kiểu hình sau sanh

Không nguy cơ thiếu máu hay nguy cơ có thiếu máu nhẹ

Dị hợp tử, NC thiếu máu nhẹ

Đồng hợp tử, dị hợp tử kép

Tư vấn cân nhắc chấm dứt thai kỳ

Thông tin cần thu thập:

1. Thông tin về Thalassemia ở thai phụ

Tiền căn gia đình có thiếu máu? Phenotype, genotype Thalassemia của thai phụ? Điều trị? Phenotype, genotype Thalassemia của chồng? Thông tin về các thai kỳ trước? Thai lưu? Phù thai (Hb Bart's)?

2. Thông tin về thai kỳ

Có thực hiện IVF-PGD Thalassemia? Tuổi thai hiện tại? Có dấu hiệu hình ảnh học của thiếu máu bào thai?

3. Thông tin về y xã hội học

Hiểu biết và quan điểm của thai phụ về Thalassemia? Yếu tố tôn giáo, gia đình? Điều kiện thực hành y khoa?

Keys: Thalassemia

1. Là bệnh di truyền đơn gen, lặn

2 phenotype là α và β Thalassemia Gây thiếu máu tán huyết ở thai nhi Độ nặng tùy thể bệnh và số gen bệnh

2. Chiến lược sàng lọc qua các bước

Tầm soát thiếu máu nhược sắc hồng cầu nhỏ → loại trừ thiếu máu thiếu sắt → Điện di Hb và khảo sát chồng Tầm soát (+) khi HCV/MCH thấp, không thiếu sắt và có Hb bất thường

3. Chẩn đoán bằng genotype

Vợ và chồng. Xác định genotype cho thai nếu cần, bằng test xâm lấn

Bộ môn Phụ Sản, UMP HCMC, 2020

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 kỳ 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 kỳ.

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. p119-131.