

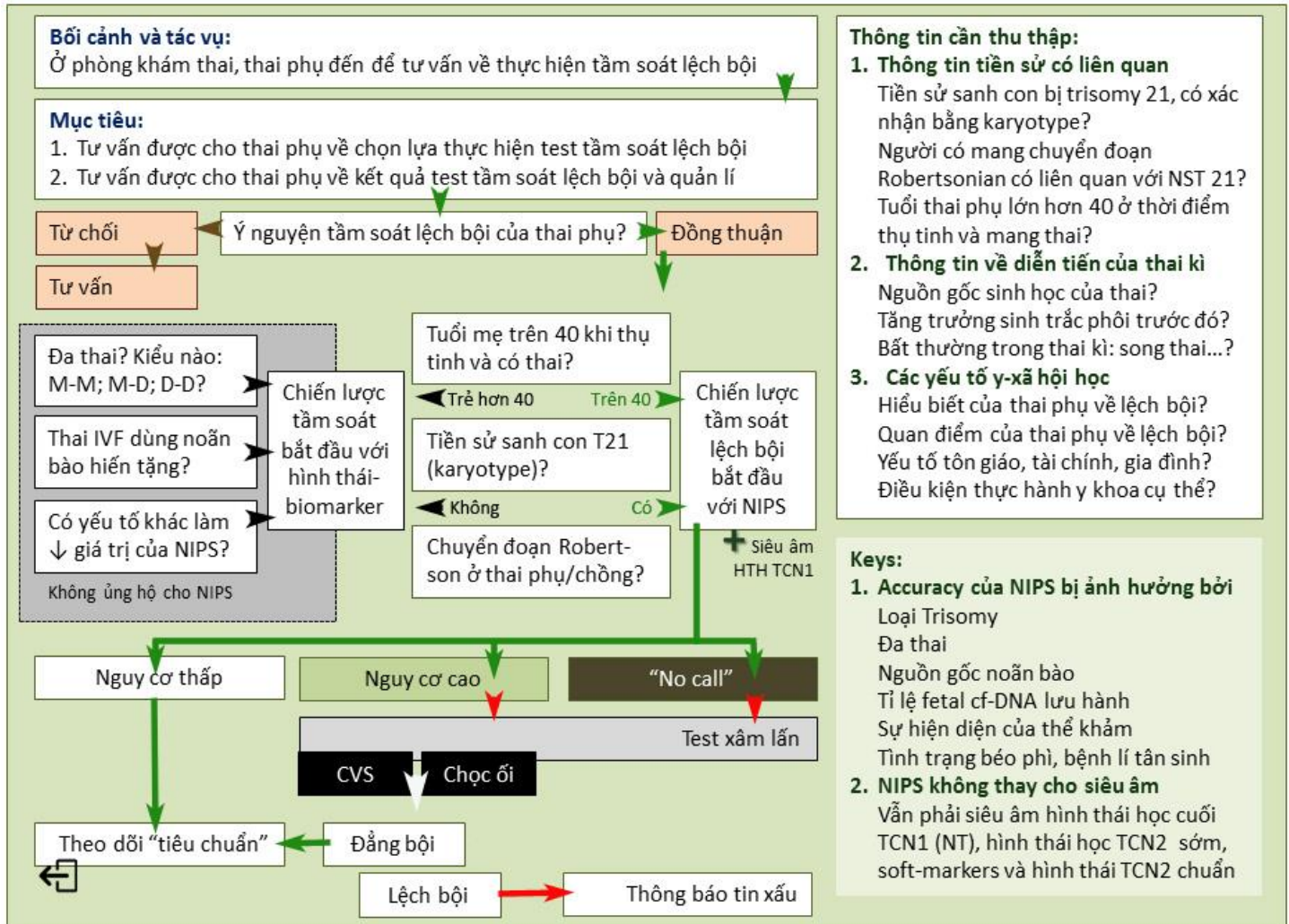
TƯ VẤN TẦM SOÁT LỆCH BỘI: THAI PHỤ Ở DÂN SỐ NGUY CƠ CAO

Ngô Thị Bình Lụa, Trần Nhật Thăng, Âu Nhật Luân

Mục tiêu học tập:

1. Nhận diện được nguy cơ nền tảng mắc lệch bội của một thai phụ là ở mức cao hay thấp, để chọn hướng tiếp cận thích hợp.
2. Tư vấn được cho thai phụ về lựa chọn một phương pháp tầm soát lệch bội thích hợp.
3. Tư vấn được cho thai phụ về kết quả của test tầm soát lệch bội và đạt đồng thuận về hướng quản lý thích hợp.

Sàng lọc lệch bội cho dân số chuyên biệt: mô hình tiếp cận khởi đầu bằng NIPS



Sơ đồ: Các mục tiêu và tác vụ khi tư vấn lựa chọn thực hiện test tầm soát lệch bội và kết quả của tầm soát. Dân số nguy cơ cao.

Trước tiên, cần tìm hiểu ý nguyện thực hiện test tầm soát lệch bội, và lý do từ chối (nếu có). Cần nhận diện các thai phụ thuộc dân số nguy cơ rất cao, vì họ cần được tầm soát theo một chiến lược riêng dựa trên nền tảng của fetal cell-free DNA (fetal cf-DNA). Giá trị của tầm soát dựa trên fetal cf-DNA bị giảm mạnh trong một số trường hợp nhất định, buộc phải lưu ý. Cần nhắc không dùng NIPS cho các thai phụ này, hoặc có thể dùng với một thái độ cân trọng khi diễn giải. Kết quả nguy cơ được diễn giải bằng Z-score, với cut-off được chọn là 3. Các kết quả nguy cơ "thấp" cho phép thoát khỏi chương trình tầm soát. Thai phụ có kết quả nguy cơ cao (Z-score ≥ 3) và "no call" cần được tiếp tục thực hiện test. Lựa chọn CVS hay chọc dò ối được dựa trên bệnh cảnh lâm sàng cụ thể. Kết quả test xâm lấn âm tính (euploidy) cho phép kết thúc tầm soát. Kết quả dương tính (lệch bội) đưa đến việc cân nhắc kế hoạch thông báo tin xấu và tư vấn về quản lý tiếp theo.

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

TÀI LIỆU ĐỌC THÊM

1. Đỗ Thị Ngọc Mỹ, Ngô Thị Bình Lụa, Trần Nhật Thăng. *Các bài giảng liên quan đến chiến lược và công cụ tầm soát lệch bội*. Bài giảng Sản khoa, bộ môn Phụ Sản Đại học Y Dược TP. HCM. 1st Ed. 2020. Nhà Xuất bản Y học. p81-95.