

BẤT THƯỜNG NHIỄM SẮC THỂ THAI NHI

LÝ DO

Bài giảng này sử dụng ca lâm sàng về một trường hợp thai kỳ có thai nhi bị lệch bội để giúp sinh viên dễ dàng nắm vững nội dung về bất thường nhiễm sắc thể, một trong những nguyên nhân gây ra những dị tật bẩm sinh như Hội chứng Down. Bài giảng này cũng sẽ giải thích cách sinh viên có thể ứng dụng kỹ thuật hỗ trợ sinh sản và chẩn đoán di truyền tiền làm tổ (PGD) để phát hiện các bất thường nhiễm sắc thể, từ đó tư vấn cho những cặp vợ chồng, những người có nguy cơ cao khi mang thai sẽ gặp những rối loạn di truyền.

MỤC TIÊU

1. Thảo luận những cơ chế gây ra hiện tượng lệch bội
2. Hiểu được quy luật di truyền của những bất thường nhiễm sắc thể
3. Ứng dụng những kiến thức về kỹ thuật hỗ trợ sinh sản và chẩn đoán di truyền tiền làm tổ để tư vấn cho các cặp vợ chồng nhằm tránh nguy cơ có một thai kỳ bất thường về nhiễm sắc thể.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

Sinh viên nên tham khảo thêm những tài liệu sau trước khi đến lớp

Tiếng Việt

1. Bài giảng Sản khoa. BM Phụ Sản, Đại học Y Dược TPHCM
2. Bài giảng Phụ khoa BM Phụ Sản, Đại học Y Dược TPHCM

Tiếng Anh

1. Thompson & Thompson Genetics in Medicine.. Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, và Huntington F. Willard (eds). Elsevier, 8th edition, 2016.
2. Textbook of Assisted Reproductive Techniques. David K Gardner, Ariel Weissman, Colin N Howles and Zeev Shoham (eds). Informa Healthcare, England and Wales, 2nd edition, 2012.

Từ khoá: dị bội, chuyển đoạn, chẩn đoán di truyền tiền làm tổ, hội chứng Down

CA LÂM SÀNG

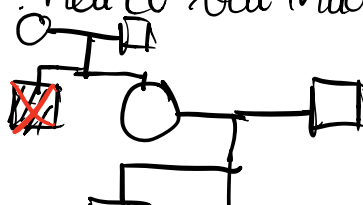
(Thai trứng, thai lưu)
Đủ - thiếu - sớm - còn

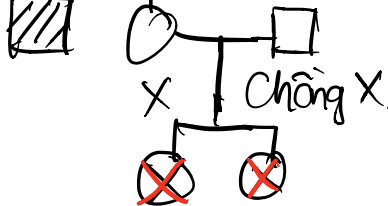
Bệnh nhân X., nữ, 35 tuổi, PARA 0020, đang mang thai với tuổi thai tính theo ngày kinh chót là 10 tuần 3 ngày, đến phòng khám của bạn để khám thai lần đầu. Chồng cô X năm nay 40 tuổi. Cách đây 8 tháng cô X. đã từng có thai nhưng bị sảy. Cô cũng từng có một lần bỏ thai cách đây 12 năm. Những tiền căn khác của cô không còn điều gì đáng lưu ý. Về tiền căn gia đình, cô có một người em trai ruột và một người cậu ruột bên ngoại bị hội chứng Down. Người cậu ruột đã mất nhưng em trai của cô có kiểu hình điển hình của hội chứng Down.

Cô X. muốn biết thai kỳ này có nguy cơ hội chứng Down không.

Thăm khám cho thấy tử cung kích thước tương đương thai khoảng 10 tuần. Siêu âm xác nhận tuổi thai và cho biết trị số tim thai.

Vẽ phả hệ: nếu có bất thường NST



**CÂU HỎI THẢO LUẬN**

Câu 1: Nguy cơ hội chứng Down trong thai kỳ này của cô X phụ thuộc vào yếu tố nào?

- a. Tuổi cô X
- b. Tuổi chồng cô X
- ☒ c. Phụ thuộc vào nhiễm sắc thể đồ (karyotype) của cô X
- d. Phụ thuộc vào nhiễm sắc thể đồ của chồng cô X

THÔNG TIN TIẾP THEO

Cô X được khám, thực hiện các xét nghiệm chẩn đoán tiền sản, đồng thời cô cũng được thực hiện nhiễm sắc thể đồ. Chồng cô được hẹn để phân tích nhiễm sắc thể đồ do chồng không đi cùng với cô trong lần khám thai này. Năm ngày sau, kết quả nhiễm sắc thể đồ của cô X được trả về như sau: 45,XX,t(14;21)(q11;q11), có chuyển đoạn nhiễm sắc thể 14 và 21.

Cô X được thông báo là thai kỳ này có nguy cơ cao mắc hội chứng Down cũng như Trisomy 14 cao và đề nghị cô tiến hành sinh thiết gai nhau (CVS). Cô từ chối làm CVS vì cô nghe nói rằng nó có nguy cơ sảy thai cao hơn so với chọc ối. Vì vậy, cô muốn làm chọc ối lúc thai được 16 tuần.

Vào tuần tuổi thai thứ 16, cô X. trở lại phòng khám để tiến hành chọc ối. Khảo sát hình thái học của thai nhi trên siêu âm lúc này không thấy rõ do mẹ mập. Kết quả chọc ối cho biết thai nhi có bộ nhiễm sắc thể không cân bằng, gợi ý đến hội chứng Down.

Câu 2. Hãy giải thích cơ chế gây hội chứng Down cho thai nhi lần này?

- a. Thai nhi có thêm 1 nhiễm sắc thể 21 do bất thường phân ly nhiễm sắc thể ở giảm phân 1
- b. Thai nhi có thêm 1 nhiễm sắc thể 21 do bất thường phân ly nhiễm sắc thể ở giảm phân 2
- ☒ c. Số lượng nhiễm sắc thể của thai nhi là 46, do mẹ mang chuyển đoạn Robertson giữa nhiễm sắc thể 14 và 21
- d. Số lượng nhiễm sắc thể của thai nhi là 47, do mẹ mang chuyển đoạn Robertson giữa nhiễm sắc thể 14 và 21

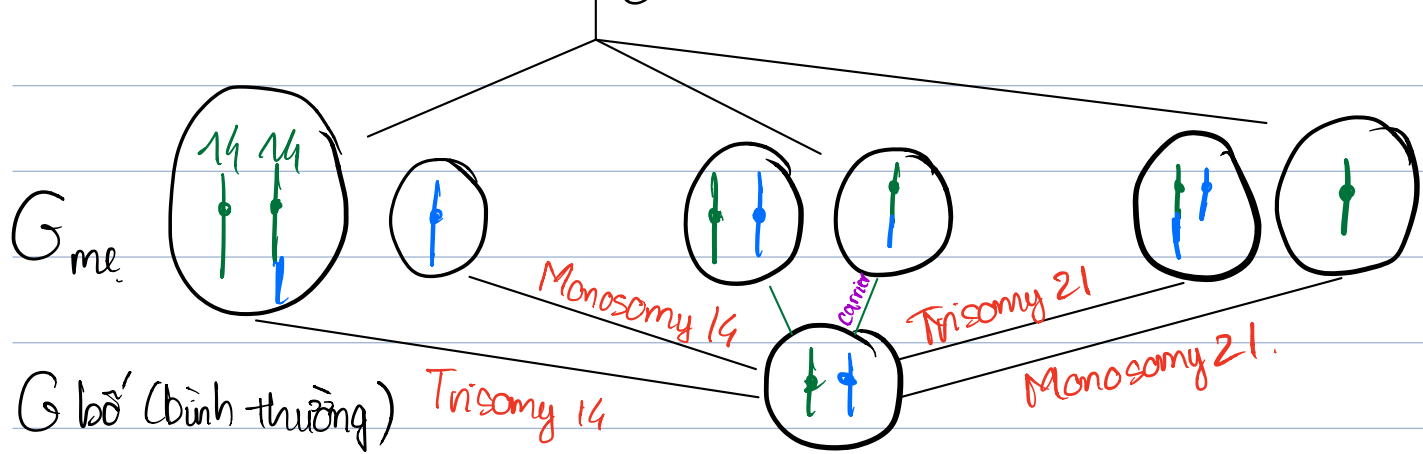
THÔNG TIN TIẾP THEO

Cô X. được tư vấn và quyết định chấm dứt thai kỳ vì một đứa trẻ mắc hội chứng Down sẽ gặp phải nhiều vấn đề về sức khỏe và đòi hỏi phải được chăm sóc một cách đặc biệt suốt đời.

Một năm sau, cô X. quay lại phòng khám của bạn để được tư vấn để có một thai kỳ không gặp bất thường về di truyền.

Câu 3: Cô X. nên lựa chọn phương án nào dưới đây để tránh một thai kỳ có bất thường nhiễm sắc thể?

- a. Xin trứng từ em gái có bộ nhiễm sắc thể bình thường
- b. Xin phôi từ một cặp vợ chồng khỏe mạnh
- ☒ c. Thụ tinh ống nghiệm và thực hiện chẩn đoán di truyền tiền làm tổ
- d. Chẩn đoán di truyền trước sinh



③ Tuổi có thai tối ưu: 24-29 tuổi

D. Chẩn đoán trước sinh: kéo dài \rightarrow \uparrow tỉ lệ bất thường hợp tử A, B. Không phải là con về mặt di truyền

\Rightarrow Cụ thể: PGT-SR (bất thường cấu trúc NST).

\downarrow
Quy trình?