TƯ VẤN TẦM SOÁT LỆCH BỘI CHO 1 THAI PHỤ NGUY CƠ THẤP

Một thai phụ đến tầm soát lệch bội, nguy cơ thấp

Hãy giải thích, tư vấn

1. Chào hỏi, giới thiệu bản thân

* Chào chị, tôi là Phương Anh, là bác sĩ phụ trách phòng khám này
* Chị tên gì? Bao nhiêu tuổi? Làm nghề gì?
* Lý do chị đến phòng khám hôm nay là gì?

*Tôi đi khám thai định kỳ. Nghe nói làm xét nghiệm bất thường di truyền gì đó*

* Chị có mang sổ khám thai không? Thai của mình bao nhiêu tuần rồi?

Theo thông tin từ sổ khám thai thì tôi thấy:

* Thai (11-13w6d) tuần, tuổi thai tính theo siêu âm/kinh chót
* PARA 0000

1. Làm rõ mục đích buổi tư vấn:

Hiện tại vào thời điểm này, các thai phụ giống mình sẽ được tiến hành các xét nghiệm nhằm mục đích tầm soát giúp đánh giá xem di truyền của em bé có bình thường hay không. **Chị có đồng ý không?**

Tôi sẽ hỏi thêm 1 số thông tin cần thiết và sau đó sẽ tư vấn cho chị để chị hiểu rõ hơn về tình trạng thai kỳ và hướng xử trí cho tình trạng này.

1. Hỏi bệnh

Tiền căn:

* PARA + tiền căn sinh con bất thường: mình mang thai lần này là lần mấy? Thai kỳ này là tự nhiên hay thụ tinh ống nghiệm? Các bé sinh đủ tháng hết không? **Các bé hiện tại vẫn phát triển tâm thần, vận động bình thường không**? **Có lần nào sảy, bỏ? Tại sao?**
* Tiền căn gia đình bất thường di truyền: bên nội, ngoại có bất thường di truyền hay sinh con có bất thường không?
* Chị có hút thuốc lá?
* Chị có đái tháo đường? Điều trị như thế nào?

1. **Tư vấn**

Hiện tại, thai kỳ của mình đang ở thời điểm … tuần, với một nguy cơ nền tảng thấp, tức là không ghi nhận những yếu tố từ chị có thể ảnh hưởng đến di truyền của em bé. Thông thường tại thời điểm này, các thai phụ sẽ được tiến hành test tầm soát bất thường lệch bội, còn gọi là combined test, để đánh giá tình trạng di truyền của em bé. Chị có biết về combined test chưa?

* Thông thường, con người có 46 nhiễm sắc thể. Tình trạng bất thường về nhiễm sắc thể gây ra ảnh hưởng xấu đến thai nhi, tệ nhất là thai ngừng phát triển hoặc nếu sống được thì em bé sẽ bất thường về vận động, phát triển thần kinh, điển hình nhất là bệnh Down - lệch bội NST 21. Thường gặp nhất là 3 nhiễm sắc thể 13, 18, 21. **Do đây là bất thường NST nên không thể nào sửa chữa được sau sanh.**
* Do đó, combined test được sử dụng như 1 công cụ giúp sàng lọc sớm nguy cơ chị có hay không có 1 em bé lệch bội ở 3 nhiễm sắc thể thường gặp 13, 18, 21, còn khả năng phát hiện các NST khác rất thấp.
* Test này có khả năng phát hiện cao đến 85-90%, và tỉ lệ sai sót thấp, 5%, giá thành rẻ.
* Bao gồm xét nghiệm máu và siêu âm khoảng thấu âm sau gáy hay còn gọi là NT. Chị sẽ được lấy máu xét nghiệm và đi siêu âm, không ảnh hưởng gì đến em bé.
* Không biết chị có đồng ý thực hiện hay không? Chị có thắc mắc gì hay lý do gì không đồng ý?

1. Lý giải kết quả - Tư vấn
2. NGUY CƠ RẤT CAO >1/100

Theo kết quả này, tôi phải thông báo với chị là em bé có nguy cơ rất cao có lệch bội nhiễm sắc thể 13, 18 hoặc 21. Đây là 1 kết quả chúng ta không mong muốn.

Bất kỳ người mẹ nào cũng đều tiềm ẩn nguy cơ mang thai em bé lệch bội, nhưng còn phụ thuộc vào rất nhiều yếu tố như tuổi tác, và nguy cơ ở mỗi lần mang thai là khác nhau. Kết quả 1/60 có ý nghĩa là cứ 60 thai phụ có kết quả giống như chị sẽ có 1 thai phụ có em bé bị lệch bội ở NST 21.

* Nguy cơ mẹ và bé:
* 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. Tuy nhiên khi sinh ra em bé sẽ bị rối loạn về thể chất và trí tuệ từ nhẹ đến nặng (nặng thì rất chậm phát triển không hòa nhập được cộng đồng, nhẹ là vẫn học được nhưng chỉ tiếp thu chậm hơn bạn khác), nhược cơ hay khớp lỏng lẻo nên gặp vấn đề như cách nói chuyện, vận động, đi lại.

Chị đừng lo lắng quá do đây chỉ là 1 test sàng lọc, nên chúng ta cần thực hiện thêm 1 xét nghiệm nữa để xác định chính xác tình trạng của em bé, để chị có thể chuẩn bị thích hợp cho sự ra đời của em bé hoặc chấm dứt thai kỳ để giảm gánh nặng cho gia đình. Không biết chị có đồng ý thực hiện hay không?

*Tôi đồng ý, đó là xét nghiệm gì vậy bác sĩ?*

* Hiện tại, ưu tiên hàng đầu là chúng ta sẽ thực hiện 1 xét nghiệm xâm lấn. Xâm lấn có ưu điểm là phản ánh chính xác tình trạng di truyền của thai, do lấy trực tiếp sản phẩm của em bé..

Sẽ có 2 phương pháp: sinh thiết gai nhau và chọc ối

* Sinh thiết gai nhau là dùng kim chọc qua bụng hay âm đạo để lấy tế bào gai nhau để phát hiện các bất thường di truyền.
* Ưu điểm: có thể thực hiện sớm từ tuần 10.
* Nhược điểm của thủ thuật này là khoảng 1000 người thì có 5 người mất thai, vỡ ối, nhiễm trùng ối và chảy máu. Xét nghiệm cho độ chính xác rất cao: 99% xét nghiệm này cho kết quả chính xác, 1% cho kết quả không chính xác do không phải lấy chính tế bào của em bé. Nếu chị lo lắng về 1% không chính xác thì có thể chờ để thực hiện chọc ối
* Chọc ối là dùng kim chọc qua bụng để lấy nước ối có tế bào của em bé đem đi xét nghiệm xem có bất thường di truyền hay không.
* Ưu điểm: Do lấy dịch ối có chứa tế bào của thai, cho KQ chính xác hơn sinh thiết gai nhau.
* Nhược điểm của thủ thuật này là phải đợi tuổi thai đến 16 tuần mới chọc ối được. Chọc ối trong 1000 người thì có 2 người có nguy cơ mất thai, ối vỡ sớm, nhiễm trùng ối, sanh non.

Cả 2 cùng phải 2 tuần mới có kết quả.

* Nếu bình thường: con chị không có bất thường lệch bội, chị có thể an tâm tiếp tục theo dõi thường quy thai kỳ của mình.
* Nếu bất thường: con chị có bất thường lệch bội, chị có thể lựa chọn chấm dứt thai kỳ hoặc tiếp tục nuôi bé.
* Lựa chọn thứ 2 có thể là làm xét nghiệm tiền sản không xâm lấn NIPS.

Đối với NIPT, đó là xét nghiệm lấy máu của mẹ để tìm những mảnh vỡ tế bào của con so sánh với bộ NST bình thường để trả lời thai có nguy cơ bất thường di truyền hay không? Ưu điểm: An toàn cho thai do chỉ lấy máu mẹ.

Nhược điểm nó chỉ là 1 XN tầm soát không phải là xét nghiệm để chẩn đoán, giá thành XN tiền sản không xâm lấn có giá thành tương đối cao, khoảng 4 triệu

Nếu kết quả trả về nguy cơ thấp thì 99% an tâm về lệch bội, và chúng ta sẽ tiếp tục theo dõi, khám thai định kì.

Nếu nguy cơ cao, chúng ta sẽ phải tiếp tục đi đến những test xâm lấn tôi đã tư vấn để chắc chắn tình trạng của em bé. Sau đó mới quyết định là có nên tiếp tục thai kỳ này hay không?

Sau khi tôi tư vấn, không biết chị muốn lựa chọn phương án nào? Có vấn đề gì về tôn giáo, tín ngưỡng khiến chị băn khoăn trong việc thực hiện, chị có thể chia sẻ.

1. Nguy cơ cao: 1/100-1/250:

Ưu tiên: NIPT

Second line: CVS/ amio

1. Nguy cơ trung bình: 1/250-1/1000:

Theo kết quả này, em bé có nguy cơ trung bình có lệch bội NST 13, 18, 21, hay chúng tôi gọi là thuộc vùng xám, là 1 vùng nằm giữa nguy cơ cao( vùng đen), và nguy cơ thấp (vùng trắng).

Bất kỳ người mẹ nào cũng đều tiềm ẩn nguy cơ mang thai em bé lệch bội, nhưng còn phụ thuộc vào rất nhiều yếu tố như tuổi tác, và nguy cơ ở mỗi lần mang thai là khác nhau. Kết quả 1/260 có ý nghĩa là cứ 260 thai phụ có kết quả giống như chị sẽ có 1 thai phụ có em bé bị lệch bội ở 3 cặp nhiễm sắc thể 13, 18, 21.

Kết quả này không đủ an tâm để kết luận chính xác về tình trạng của em bé. Để có thể phân định rõ ràng giữa nguy cơ cao hay không có nguy cơ tình trạng lệch bội, thì chúng ta cần phải làm thêm xét nghiệm trước khi đi đến xét nghiệm xâm lấn. Không biết chị có đồng ý thực hiện không?

*Đó là xét nghiệm gì vậy bác sĩ?*

Thoát xám bằng:

1. NIPS
2. Triple test và soft marker

Lựa chọn thứ hai là chị sẽ quay lại đây vào tuần thứ 15-18 thai kỳ để thực hiện triple test và siêu âm soft-marker để tính toán lại nguy cơ của thai kỳ này. Triple test là 1 test huyết thanh, lấy máu mẹ để khảo sát các chất gợi ý đến khả năng con có lệch bội. Soft-marker là các dấu chỉ trên siêu âm gợi ý có tình trạng lệch bội, tuy nhiên, ở thai kỳ bình thường cũng có thể có các hình ảnh này.

Ưu điểm là lấy máu mẹ và siêu âm, rẻ tiền, nhanh chóng, không làm hại thai nhi.

Khuyết điểm: chị sẽ phải bỏ thời gian để quay lại làm xét nghiệm. Bên cạnh đó, triple test và soft- marker có độ nhạy thấp, đặc hiệu thấp.

1. Theo dõi hình thái học TCN 2.

Không làm gì, theo dõi tiếp của TCN2

D. Nguy cơ thấp: 1/1000

**6. Tư vấn thực hiện khảo sát nhiễm sắc thể đồ hai vợ chồng, tuy nhiên chỉ thực hiện ở thai kỳ đã có tiền căn nhiều lần sảy thai, hoặc có con bất thường di truyền.**

* Sự bất thường bộ NST con đa số 90% là tai nạn, xảy ra trong sự phân chia tế bào của chính thai nhi, rất ít khi do bất thường từ bố mẹ. Tuy nhiên, dựa vào tiền căn đã sảy nhiều không rõ nguyên do và sinh con lệch bội, anh chị nên đi xét nghiệm di truyền, cụ thể là làm nhiễm sắc thể đồ và xét nghiệm đột biến gene cho 2 vợ chồng, để có hướng xử trí cho thai kỳ sau tốt hơn nên anh chị có thể không cần làm ngay trong thai kỳ này.

7. Kết thúc:

* Vậy tôi xin phép tóm tắt lại các thông tin buổi tư vấn hôm nay:

Sản phụ A, bao nhiêu tuổi, thai … tuần, tiền căn, đến vì tư vấn tầm soát lệch bội tam cá nguyệt 1 và có kết quả combined test nguy cơ … Sau khi nghe các phương pháp tư vấn, cô đã quyết định lựa chọn phương pháp ….. nếu kết quả bình thường, cô có thể an tâm theo dõi định kỳ, nếu bất thường, cô được …, và mọi lựa chọn là tùy vào quyết định của cô. Cô có đồng ý hay còn gì thắc mắc không?

Như vậy ở lần sau, tôi sẽ trả kết quả cho cô, và dựa trên kết quả đó chúng ta sẽ tiếp tục. Cảm ơn cô