TẦM SOÁT VÀ CHẨN ĐOÁN LỆCH BỘI

# Đại cương

Dùng test tầm soát để đánh giá nguy cơ lệch bội 🡪 ngưỡng phân định (cut-off): 1/250 (giữa nguy cơ cao và và nguy cơ thấp có một vùng không phân định là vùng xám). Nếu nguy cơ >= 1/250: 2 lựa chọn

* Test tiền sản không xâm lấn: cell free DNA
* Test chẩn đoán

# Thời điểm thực hiện các test

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Tầm soát | | Chẩn đoán | |
| Double test (PAPP-A, b-hCG) | 11w-13w6d | Sinh thiết gai nhau | 10w-12w6d (giảm 1w) |
| SA: đo NT và các marker lệch bội khác |
| Tripple test (b-hCG, AFP, uE3) | 14w-16w6d | Chọc ối | 15w-17w6d (tăng 1w) hay muộn hơn nữa, trên 19w |
| SA khảo sát soft marker | 15w-18w6d |
| SA hình thái | 20w-24w6d | Chọc dò máu cuống rốn | 20w |

# Test chẩn đoán xâm lấn

**3 loại xét nhiệm chẩn đoán:**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | Sinh thiết gai nhau | Chọc ối | Chọc dò máu cuống rốn |
| Bản chất | Khảo sát bộ NST của lá nuôi 🡪 một vài trường hợp, ko phản ánh bộ nhiễm sắc thể thai nhi, đặc biệt là tình trạng khảm | Lấy tế bào thai, nên thực sự khảo sát di truyền thai | |
| Biến chứng | mất thai (2%), nhiễm trùng, chảy máu, vỡ ối: nhớ cái này thôi cũng đc | mất thai (0.4-1%), nhiễm trùng ối, chạm thương mẹ và chạm thương các cơ quan của thai nhi, màng ối vỡ non và sanh non | nhịp tim thai chậm, nhiễm trùng, chảy máu cuống rốn nơi đâm kim |

Chú ý: CVS có thể thực hiện qua ngả âm đạo hay qua ngả bụng. Nguy cơ mất thai là tương đương giữa CVS thực hiện qua ngả âm đạo và CVS thực hiện qua ngả bụng

**2 phương pháp khảo sát chất liệu di truyền**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | FISH | Karytotype |
| Ưu | không cần phải nuôi cấy tế bào, cho kết quả nhanh | cho kết luận về cấu trúc NST |
| Nhược | sử dụng lai huỳnh quang trên một số vị trí nhất định của NST, thường là tâm, nên FISH thường chỉ cho kết luận về sai lệch số lượng mà không cho kết luận về sai lệch cấu trúc. | phải chờ đợi sự phân ly của các cặp nhiễm sắc thể, nên mất nhiều thời gian, cũng như nguy cơ không trả được kết quả do nuôi cấy tế bào thất bại |

# Test tiền sản không xâm lấn: cell free DNA

* Test tiền sản không xâm lấn (Non-invasive Prenatal Testing) (NIPT) có DR > 99%, với FNR < 1% cho T21 , nhưng do NIPT không xác định cấu trúc nhiễm sắc thể, vì thế không được xem là test chẩn đoán lệch bội
* Về bản chất, free cell DNA thể hiện cấu trúc di truyền của lá nuôi
* NIPT được thực hiện sớm nhất từ tuần thứ 10 thai kỳ
* Chỉ định

Nhớ theo độ tăng của nguy cơ:

* + Tuổi thai phụ ≥ 35
  + 🡪 Cha hoặc mẹ biết rõ có đột biến chuyển đoạn nhiễm sắc thể kết hợp với trisomy 13, 18, 21 (Robertsonian)
  + 🡪 Tiền căn sanh con bị lệch bội
  + 🡪 Con lần này có nguy cơ cao lệch bội trên test tầm soát
    - Có hình ảnh siêu âm gợi ý nhiều khả năng có lệch bội
    - Test sàng lọc 3 tháng đầu hoặc 3 tháng giữa cho kết quả nguy cơ hiệu chỉnh cao