

SÀNG LỌC TRƯỚC SINH

Mỗi năm tại Việt Nam có hơn một triệu trẻ được sinh ra đời. Tất cả bố mẹ đều mong muốn con của mình sẽ được khỏe mạnh. May mắn thay hầu hết trẻ sơ sinh đều khỏe mạnh tuy nhiên có khoảng từ 2-3% trẻ mắc phải các dị tật bẩm sinh. Các xét nghiệm sàng lọc trước sinh có thể giúp bố mẹ biết được tình trạng sức khỏe của thai nhi. Kết quả của các xét nghiệm sàng lọc trước sinh có thể giúp cho bố mẹ và các bác sĩ lập kế hoạch cho việc theo dõi sự phát triển của thai nhi.

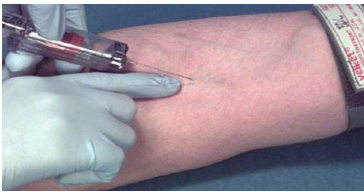
THẾ NÀO LÀ SÀNG LỌC TRƯỚC SINH?

Xét nghiệm phân tích máu mẹ và siêu âm thai nhi cho phép **đánh giá nguy cơ** thai nhi bị mắc **hội chứng Đào hoặc thể tam nhiễm sắc thể (NST) 18 hoặc 13**. Đây là những bất thường do dư thừa một nhiễm sắc thể trong mỗi tế bào. Sự dư thừa nhiễm sắc thể này gây ra các dị tật bẩm sinh ở thai nhi và chậm phát triển tâm thần. **Tuổi mẹ càng cao nguy cơ sinh con bị thừa nhiễm sắc thể càng lớn.**

Khi nào thì có thể sàng lọc trước sinh?

Sàng lọc trước sinh nên được thực hiện sớm, khi có thai từ 11 đến 14 tuần tính từ ngày kinh cuối cùng.

Trong sàng lọc trước sinh, máu mẹ được lấy để làm gì?



Lấy máu tĩnh mạch

Máu mẹ được lấy từ tĩnh mạch ở cánh tay trong trường hợp xét nghiệm mẫu máu tươi hoặc lấy từ đầu ngón tay rồi thấm trên giấy thấm

nếu xét nghiệm được thực hiện trên mẫu máu khô tùy theo kỹ thuật của mỗi phòng xét nghiệm.

Ở **tuổi thai từ 11 – 14 tuần**, máu mẹ được dùng để đo nồng độ hai chất được sản xuất trong thời kỳ mang thai là **fribêta (freeBeta) hCG và PAPP-A**.

Trong sàng lọc trước sinh, siêu âm thai nhi để làm gì?

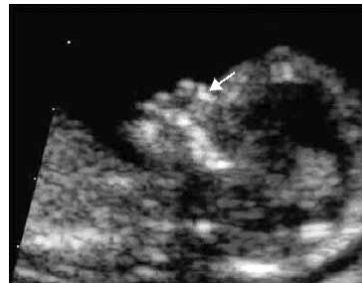


Độ mờ da gáy

Ở tuổi thai từ 11 đến 14 tuần siêu âm được dùng để đo độ mờ của vùng da sau gáy của thai nhi gọi là **độ mờ da gáy**, đánh giá chính xác tuổi thai. Siêu âm còn được dùng để xác định xương mũi của thai nhi, trường hợp song

thai và phát hiện một số dị tật bẩm sinh.

Để xác định được chính xác nguy cơ mắc bệnh của thai nhi nếu chỉ dựa trên tuổi mẹ và nồng độ chất fribêta hCG và PAPP-A trong máu mẹ thì chỉ phát hiện được khoảng 65% trường hợp thai nhi mắc hội chứng Đào và khoảng 65% trường hợp thể tam nhiễm 18 và 13. Nhưng nếu **kết hợp thêm với kết quả đo độ mờ da gáy** của thai nhi sẽ cho phép phát hiện tới 90% trường hợp mắc hội chứng Đào và 95% trường hợp thể tam NST 18 và 13. Nếu **kết hợp thêm với việc xác định xương mũi của thai nhi** sẽ cho phép phát hiện lên tới 95% trường hợp thai mắc hội chứng Đào và 97% trường hợp mắc thể tam NST 18 và 13.



Xương mũi

AI NÊN THAM GIA SÀNG LỌC TRƯỚC SINH?

Sàng lọc trước sinh khi tuổi thai được từ 11 đến 14 tuần nên thực hiện ở **tất cả các sản phụ**. Mặc dù tuổi mẹ càng cao nguy cơ con mắc các hội chứng trên càng lớn nhưng sản phụ ở mọi lứa tuổi đều có khả năng sinh con mắc những hội chứng này.

SÀNG LỌC TRƯỚC SINH SẼ CHO BIẾT CHẮC CHẮN THAI NI MẮC HỘI CHỨNG ĐÀO, THỂ TAM NHIỄM SẮC THỂ 18 HOẶC 13?

KHÔNG, xét nghiệm sàng lọc không thể cho biết chắc chắn thai nhi mắc hội chứng Đào, thể tam NST 18 hoặc 13. Xét nghiệm sàng lọc chỉ dùng để **đánh giá thai nhi có nguy cơ mắc các hội chứng đó hay không mà thôi.**

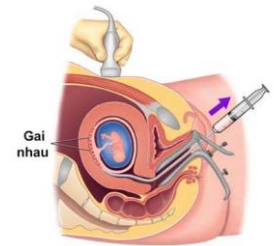
KẾT QUẢ SÀNG LỌC TRƯỚC SINH CHO THẤY TĂNG NGUY CƠ, ĐIỀU NÀY CÓ NGHĨA LÀ GÌ?

Tăng nguy cơ không có nghĩa là thai nhi đã chắc chắn bị mắc bất thường nhiễm sắc thể, mà chỉ có nghĩa là thai nhi có nguy cơ cao hơn so với nhóm bình thường. Trong trường hợp này sản phụ sẽ được tư vấn di truyền, cán bộ tư vấn sẽ giải thích và trả lời tất cả các thắc mắc của sản phụ.

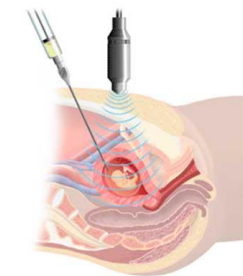
Để có thể chẩn đoán chắc chắn thai nhi có bị bất thường nhiễm sắc thể không sản phụ phải được lấy nước ối hoặc gai nhau để xét nghiệm ở những thời điểm thích hợp.

Làm thế nào để lấy gai nhau xét nghiệm?

Kỹ thuật này được thực hiện khi thai được từ 11 đến 14 tuần tuổi, mẫu gai nhau được lấy bởi một dụng cụ đặc biệt, dưới sự hướng dẫn của siêu âm và do các bác sĩ đã qua đào tạo thực hiện.



Làm thế nào để lấy mẫu nước ối để xét nghiệm?



Kỹ thuật này được thực hiện khi thai được từ 15 đến 20 tuần tuổi, nước ối được lấy qua kim tiêm đưa qua thành bụng dưới sự hướng dẫn của siêu âm và do các bác sĩ đã qua đào tạo thực hiện.

Các kỹ thuật này có an toàn cho thai không?

AN TOÀN, tuy nhiên cũng có một tỷ lệ rất thấp thai nhi bị sảy sau khi thực hiện xét nghiệm trên. Bác sĩ tư vấn sẽ giải thích để bạn hiểu rõ hơn vấn đề này.

KẾT QUẢ SÀNG LỌC TRƯỚC SINH CHO THẤY KHÔNG CÓ TĂNG NGUY CƠ, ĐIỀU NÀY CÓ NGHĨA LÀ GÌ?

Đây là một tin tốt lành cho sản phụ tuy nhiên cần nhớ **không tăng nguy cơ cũng không loại trừ khả năng thai nhi mắc các hội chứng trên** do sàng lọc cũng chỉ phát hiện tối đa từ 95% đối với trường hợp hội chứng Đào và 98% trường hợp thể tam NST 18 và 13.

Sàng lọc dựa vào độ mờ da gáy, friBeta hCG, PAPP-A chủ yếu để sàng lọc 3 loại bất thường nhiễm sắc thể nói trên do đó thai nhi vẫn có thể bị những loại dị tật bẩm sinh khác mà các xét nghiệm trên không phát hiện được.

ĐỂ PHÁT HIỆN THÊM CÁC DỊ TẬT BẨM SINH Ở THAI NHI, SẢN PHỤ CÓ CẦN LÀM THÊM CÁC XÉT NGHIỆM NÀO NỮA KHÔNG?

CÓ, khi thai được 16 -18 tuần, sản phụ nên làm thêm xét nghiệm phân tích chất AFP trong máu. Đánh giá nồng độ AFP trong máu cho phép **sàng lọc** đến **98%** các trường hợp các dị tật hở của ống thần kinh và **60%** các dị tật của thành bụng thai nhi.



Trẻ bị nứt đốt sống, một dị tật hở của ống thần kinh

CÓ CẦN SIÊU ÂM TRONG 3 THÁNG GIỮA VÀ 3 THÁNG SAU CỦA THAI KỲ KHÔNG?

RẤT CẦN, siêu âm khi thai được từ **20 tuần cho phép phát hiện nhiều dị tật bẩm sinh** của thai nhi. Siêu âm khi thai được **32 tuần** sẽ giúp đánh giá kích thước, tư thế của thai v.v... để chuẩn bị cho cuộc đẻ. Sơ đồ dưới đây giúp sản phụ chăm sóc tốt hơn cho thai nhi:



<http://www.ditatbamsinh.vn>

TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y DƯỢC HUẾ
TRUNG TÂM SÀNG LỌC – CHẨN ĐOÁN
TRƯỚC SINH & SƠ SINH



Tìm Hiểu về Sàng lọc và Chẩn Đoán Trước Sinh

