

CHẨN ĐOÁN TIỀN SẢN

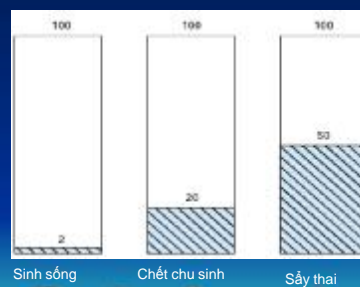
Đặt vấn đề

- DTBS là vấn đề sức khỏe rất được quan tâm, đặc biệt trong thời kỳ đầu phát triển phôi thai.
- DTBS chiếm tỉ lệ đáng kể trong bệnh tật và tử vong ở người.
- 1981-1992: 1,6% trẻ sinh sống (Lancaster & Pedisich 1995)

Đặt Vấn đề

- CDTS lần đầu tiên được thành lập ở Anh đầu thế kỷ 20
- Việt Nam: 3% (Bộ LĐTBXH)
- Bệnh viện Từ Dũ thành lập trung tâm CDTS từ 3/ 1998.
- 1986 - 1995: tần suất DTBS ở thai nhi sau 22 tuần là 5,5% và ở trẻ sinh ra sống là 1,8% (Ham).

Tỷ lệ các biến chứng của thai bất thường bẩm sinh



Bất thường thai bẩm sinh

Tại sao chúng ta phải chẩn đoán các BTBS trước sinh?

- BTBS là một nỗi lo lớn của các cặp vợ chồng
- BTBS thai là nguyên nhân chủ yếu gây bệnh và gây tử vong chu sinh
- Nguyên nhân BTBS thai được biết là do nguyên nhân di truyền hoặc do môi trường.
- Tuổi mẹ cũng làm tăng nguy cơ các BTBS có nguyên nhân di truyền.

Ai cũng ao ước có những đứa con khỏe mạnh

- Phát hiện được các BTBS không lớn: lập kế hoạch cho sản phụ sinh ở trung tâm có đầy đủ phương tiện xử trí.
- Các BTBS nặng có thể gây chết thai: xem xét tư vấn thai phụ kết thúc thai nghén để tránh biến chứng về thể chất và tâm lý cho phụ nữ.

Chẩn đoán tiền sản nhằm mục đích (1)

- Cung cấp thông tin cho các đôi vợ chồng nhóm nguy cơ cao để có quyết định nên có thai hay không.
- Tư vấn bà mẹ có thai thuộc nhóm nguy cơ cao khám tiền sản.
- Sàng lọc và phát hiện sớm DTBS.

Chẩn đoán tiền sản nhằm mục đích (2)

- Chăm sóc theo dõi thai
- Chẩn đoán sớm các bất thường thai nghén.
- Lập kế hoạch ứng phó với các biến chứng trong quá trình sinh đẻ.
- Lập kế hoạch đối phó với các vấn đề có thể xảy ra cho trẻ sơ sinh..
- Xác định các bất thường có thể xảy ra trong các lần mang thai kế tiếp.

Các thăm dò thai trong giai đoạn sớm

- FP, hCG
- Siêu âm sớm: Đo NT, bất thường hình thái
- Nhiễm sắc thể đồ tế bào nước ối
- Giúp chẩn đoán nguy.

Bệnh	MSAFP	uE3	hCG
Khuyết ống thần kinh	Tăng	Bình thường	Bình thường
Trisomy 21	Thấp	Thấp	Tăng
Trisomy 18	Thấp	Thấp	Thấp
Thai trứng	Thấp	Thấp	Rất cao
Đa thai	Tăng	Bình thường	Tăng
Thai lưu	Tăng	Thấp	Thấp

ĐỐI TƯỢNG-(1)

- Mẹ > 35 tuổi.
- Tiền sử sinh con DTBS.
- Mẹ bị nhiễm siêu vi trong 3 tháng đầu thai kỳ.
- Bố hoặc mẹ có tiếp xúc các yếu tố gây DTBS

ĐỐI TƯỢNG-(2)

- Tiền sử sinh con dị tật, thai lưu, sảy thai liên tiếp (kể cả lần lập gia đình trước đây của vợ hoặc chồng)
- Tiền sử mắc một số bệnh nội khoa: tiểu đường, tuyến giáp, cao huyết áp....
- Các trường hợp đa ối cấp, thiểu ối, song thai 1 buồng ối
- Bố mẹ phải điều trị vô sinh.

ĐỐI TƯỢNG-(3)

- § Gia đình có người bị bệnh tâm thần hoặc dị tật.
- § Bản thân bố hoặc mẹ có khuyết tật bẩm sinh.
- § (AFP bất thường qua XN sàng lọc / thai 14 - 15 tuần
- § Khám thai và siêu âm định kỳ (siêu âm cấp I) phát hiện những bất thường



PHÒNG THỪC HOẠT NŨNG

- **Các bước chẩn đoán tiền sản**
- Siêu âm lần I vào tuần lễ **12-13 của thai kỳ**
 - § Độ dày da gáy
 - § Nguy cơ theo tuổi mẹ
 - § Nguy cơ theo tuổi thai
 - § Tiền căn sinh con BTBS
 - § Phát hiện sớm các dị tật: vô sỡ, bởu thành dích vương coá thai nhi...
- Thửc hiên cüc xét nghiêãm sãng loíc tuaãn lã thòu 14-18 của thai kỳ:
 - § - Fetoprotein (AFP).
 - § - hCG.

sandal gap toe sign on ultrasound



PHÒNG THỪC HOẠT NŨNG

- **Các bước chẩn đoán tiền sản**
- § Thửc hiên nghiêãm sãng ñoà teá bươo dòch oái tở tuaãn lã 14 - 20 thai kỳ ñoái vớu cáuc trỏ đơng hỏp nguy cộ hoặc cáuc xét nghiêãm sãng loíc hay siêu âm cho kết quỏu bấ t thờng.
- § Siêu âm lần II khỏu sỏt chỉ tiết hình thỏi hoíc thai nhi vào khoảng tuaãn lã 18- 24 của thai kỳ.

PHÒNG THỪC HOẠT NŨNG

- **CÁC BƯỚC CHẨN ĐOÁN TIỀN SẢN KHI PHÁT HIỆN BẤT THƯỜNG**
 - § *Hội chẩn với các bác sĩ chuyên khoa (di truyền, phẫu nhi, nhi sơ sinh...)*
 - § *Lên kế hoạch sinh, điều trị và chăm sóc bé khi có bất thường.*
 - § *Tham vấn, bàn bạc với gia đình hướng xử trí.*

Đối tượng cần được tư vấn di truyền

- Phụ nữ mang thai ≥ 35 tuổi
- Tiền sử gia đình bị bệnh di truyền
- Tiền sử sinh con bị Down, thể ba nhiễm 18.
- Tiền sử sảy thai liên tiếp, thai lưu, vô sinh hoặc con chết sớm.
- Các cặp vợ chồng có con bị thiếu năng về trí tuệ hoặc thể chất.
- Các cặp vợ chồng có con bị dị tật hoặc thai bất thường.
- Phơi nhiễm với thuốc, hoá chất, phóng xạ, tác nhân môi trường.
- Phụ nữ bị bệnh đái đường type I hoặc động kinh.
- Tiền sử sinh con hở cột sống, sứt môi hở hàm ếch, tật ở chân, tim bẩm sinh.
- Các cặp vợ chồng có tiền sử gia đình rõ ràng mắc bệnh ung thư.

Các mục đích chính của tư vấn di truyền

- Giúp các cặp vợ chồng hiểu được các bệnh di truyền đặc biệt.
- Giải thích cho họ cách chẩn đoán bệnh di truyền.
- Xác định nguy cơ tái phát bệnh di truyền
- Thảo luận các chiến lược đối phó với các nguy cơ bệnh di truyền khi mang thai.
- Cách đối xử với trẻ được xác định bệnh di truyền sau sinh

Siêu âm đánh giá thai ở giai đoạn cuối thai kỳ

- *Khảo sát kích thước và sự phát triển của thai*
- *Khảo sát tính chất và lượng dịch ối*
- *Khảo sát Doppler dòng chảy của động mạch rốn, động mạch não giữa và tĩnh mạch gan.*
- *Đánh giá tình trạng thai.*
- *Khảo sát nhau: vị trí và cấu trúc-độ trưởng thành*

Thoát vị não – màng não



U xương cụt cụt



Hở thành bụng



