

HƯỚNG DẪN THỰC HIỆN SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH

1. CÁC BỆNH ĐƯỢC SÀNG LỌC TRONG CHƯƠNG TRÌNH

- Thở ba nhiễm 21 (hội chứng Down), thở ba nhiễm 18 (hội chứng Edwards), thở ba nhiễm 13 (hội chứng Patau), bất thường số lượng của nhiễm sắc thể giới tính X và Y.
- Các khuyết tật hở của ống thần kinh.

2. NHIỆM VỤ CỦA CHI CỤC DÂN SỐ TỈNH

2.1. Chọn cán bộ tham gia chương trình

Căn cứ trên yêu cầu thực tế đề nghị Chi cục Dân số Tỉnh đề cử:

- 2 cán bộ hiện công tác tại Chi cục trong đó có ít nhất 1 bác sĩ, các cán bộ này sẽ phụ trách cả 2 chương trình sàng lọc trước sinh và sơ sinh.
- Thông qua Sở Y Tế để chọn 2 cộng tác viên là **bác sĩ sản khoa đã được đào tạo trong lĩnh vực siêu âm sản phụ khoa** đang công tác tại Khoa Sản của Bệnh Viện Tỉnh hoặc Chi cục Dân số Tỉnh.

2.2. Nhiệm vụ của cán bộ tham gia chương trình

2.2.1. Cán bộ công tác tại chi cục

Các cán bộ công tác tại Chi cục Dân số Tỉnh có các nhiệm vụ cụ thể dưới đây:

- Quản lý chương trình
- Tập huấn tuyên truyền trong cộng đồng về lợi ích của chương trình sàng lọc trước sinh và sơ sinh.
- Phối hợp với các bác sĩ sản khoa là cộng tác viên của Chi cục Dân số Tỉnh để:
 - Hướng dẫn cho cán bộ y tế về phương pháp điền mẫu giấy thăm máu, cách lấy mẫu máu ngón tay hoặc tĩnh mạch của sản phụ và lưu trữ hồ sơ lấy máu.
 - Hướng dẫn cho cán bộ y tế cách đóng gói và chuyển phát nhanh đến Trung tâm Sàng lọc và Chẩn đoán Trước sinh – Sơ sinh, Đại Học Y Dược Huế.
- Cùng với các bác sĩ sản khoa tiếp nhận và quản lý kết quả sàng lọc từ Trung tâm Sàng lọc và Chẩn đoán Trước sinh – Sơ sinh, Đại Học Y Dược Huế.
- Cùng với bác sĩ sản khoa tư vấn và hướng dẫn gia đình tham gia chẩn đoán trước sinh khi kết quả sàng lọc cho thấy thai có nguy cơ cao mắc các hội chứng trên và khi có kết quả chẩn đoán trước sinh.

2.2.2. Bác sĩ sản khoa của bệnh viện Tỉnh:

Các bác sĩ sản khoa của bệnh viện Tỉnh có các nhiệm vụ cụ thể dưới đây thông qua phối hợp với cán bộ phụ trách chương trình của Chi cục Dân số Tỉnh:

- Sàng lọc trước sinh ở tuần thai 11 – 13⁺⁶ bằng cách đo khoảng mờ da gáy của thai nhi (sau khi đã tham gia khóa học online của **Tổ chức Fetal Medicine Foundation theo chương trình tiếng Việt (Anh)**).
- Sử dụng phần mềm để tính nguy cơ thai nhi mắc các thể ba nhiễm 21, 18, 13 dựa trên tuổi mẹ, tuổi thai, khoảng mờ da gáy, xương mũi.
- Hướng dẫn lấy và gửi mẫu máu tĩnh mạch (2mL) và kết quả siêu âm đến Trung tâm Sàng lọc – Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh, Đại học Y Dược Huế để xét nghiệm (từ năm 2012 sẽ sàng lọc trên mẫu máu khô lấy ở đầu ngón tay của sản phụ).
- Sau khi nhận được kết quả sàng lọc và kết quả tính nguy cơ thai nhi mắc các hội chứng trên, bác sĩ sản khoa sẽ tư vấn cho sản phụ. Trường hợp có nguy cơ cao sẽ được tư vấn để tham gia lấy nước ối để chẩn đoán trước sinh.
- Hướng dẫn bố mẹ trẻ tham gia chẩn đoán xác định, sản phụ sẽ đến các Trung tâm Sàng lọc – Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh, Bệnh viện Từ Dũ Tp HCM hoặc Đại học Y Dược Huế để được lấy ối chẩn đoán xác định. Kết quả sẽ có sau 3 ngày tính từ khi lấy ối.
- Tiếp nhận kết quả chẩn đoán và tư vấn cho sản phụ.

3. NHIỆM VỤ CỦA TRUNG TÂM SÀNG LỌC-CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH VÀ SƠ SINH, ĐẠI HỌC Y DƯỢC HUẾ

3.1. Đào tạo

Chuẩn bị các bài giảng, tờ rơi cần thiết để phục vụ công tác sàng lọc, chẩn đoán và tư vấn cho chương trình sàng lọc trước sinh cho cán bộ y tế tham gia chương trình thuộc Chi cục Dân số của mỗi Tỉnh.

Tất cả các nội dung đều được đưa vào trang web: <http://www.ditatbamsinh.vn>

3.2. Phương pháp đào tạo

Căn cứ trên điều kiện tài chính, trình độ hiện có của cán bộ y tế, việc đào tạo được thực hiện thông qua các giáo trình online.

3.2.1. Tự đào tạo về sàng lọc trước sinh bằng ở tuần thai 11 + 13⁺⁶ theo chương trình đào tạo trực tuyến của Fetal Medicine Foundation (FMF).

Các bác sĩ sản khoa là cộng tác viên của Chi cục Dân số Tỉnh sẽ vào trang web

<http://www.fetalmedicine.com/fmf/>

Đây là trang web của tổ chức **Fetal Medicine Foundation (Anh)**. Các bác sĩ sản khoa sẽ nhấp vào mục *Online Education* sau đó chọn *The 11 – 13⁺⁶ weeks scan* để đăng kí miễn phí theo học chương trình đào tạo online bằng tiếng Việt về sàng lọc trước sinh ở tuần thai 11 – 13⁺⁶.

- Trên trang *Online Education, The 11 – 13⁺⁶ weeks scan*, các bác sĩ sẽ đăng kí tên (*Name*) và mật mã (*Password*) sau đó nhập *Login* để theo học chương trình này.
- Sau khi Login, chọn ở thanh cuộn phía trên ngôn ngữ “*Tiếng Việt*” để bắt đầu học. Có 4 nội dung được chia là 21 bài học nhỏ được hướng dẫn theo thứ tự. Học viên có thể copy về lưu ở dạng file word để tiện cho việc học và nghiên cứu.
- 4 nội dung học gồm có:
 1. Tuổi mẹ
 2. Độ mờ da gáy
 3. Nhịp tim thai
 4. Sinh hóa máu mẹ
 5. Những dấu chỉ điểm trên siêu âm

Để hoàn tất phần lý thuyết Online, học viên phải trải qua kỳ thi kiểm tra trực tuyến trên mạng, nếu không đạt phải thi lại.

3.2.2. Phần mềm tính nguy cơ thai nhi mắc thể ba nhiễm 21, 18, 13 ở tuần thai 11 – 13⁺⁶.

Để tính nguy cơ thai nhi mắc thể ba nhiễm 21, 18, 13 ở tuần thai 11 – 13⁺⁶ dựa trên tuổi mẹ, tuổi thai, khoảng mờ da gáy và xương mũi. Các bác sĩ tham gia khóa học online của FMF phải nộp cho FMF 3 ảnh đo khoảng mờ da gáy mà học viên đã tự thực hiện được trên máy siêu âm, nếu ảnh đạt yêu cầu sẽ được phép tải phần mềm tính nguy cơ của FMF về máy tính của học viên để sử dụng.

Do yêu cầu của công tác sàng lọc trước sinh, trong thời gian học việc chờ đợi để nhận được chứng chỉ để tải phần mềm tính nguy cơ của FMF, tùy theo tình hình thực tế Trung tâm Sàng lọc – Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh, **Đại học Y Dược Huế sẽ cung cấp phần mềm tính nguy cơ** dựa trên các chỉ số siêu âm, tuổi mẹ và tuổi thai để các bác sĩ có thể tạm sử dụng.

3.2.3. Trang Web cung cấp giáo trình của Trung tâm Sàng lọc – Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh, Đại học Y Dược Huế

Cán bộ y tế có thể vào trang web:

<http://www.ditatbamsinh.vn>

Của Trung tâm Trung tâm Sàng lọc và Chẩn đoán Trước sinh – Sơ sinh, Đại Học Y Dược Huế để tải các bài giảng, tờ rơi và các hướng dẫn phục vụ cho việc tự đào tạo và phục vụ công tác tập huấn cho tuyến cơ sở.

3.2.2. Các nội dung

Sau khi vào trang web **ditatbamsinh.vn** vào mục “**TÀI LIỆU**” chọn “**Sàng lọc trước sinh**” để tải các tài liệu phục vụ cho việc in ấn, học tập và tuyên truyền.

3.2.2.1. Các tờ rơi

Cán bộ y tế tham gia chương trình (bao gồm 2 bác sĩ sản khoa của bệnh viện tỉnh) có thể tải các tờ rơi dưới đây:

1. Cách lấy nước ối
2. Sàng lọc và chẩn đoán trước sinh
3. Tờ áp phích kêu gọi tham gia sàng lọc trước sinh

Ngoài các nội dung trên còn có tờ rơi của các loại dị tật bẩm sinh phổ biến khác có thể tải xuống để sử dụng tùy theo nhu cầu của cán bộ y tế.

3.2.2.2. Các bài giảng

Cán bộ y tế tham gia chương trình (bao gồm 2 bác sĩ sản khoa của bệnh viện tỉnh) có thể tải các bài giảng dưới đây:

1. Giáo trình sàng lọc và chẩn đoán trước sinh
2. Tài liệu hướng dẫn sàng lọc trước sinh

Ngoài các nội dung trên còn có các bài giảng liên quan đến siêu âm tiền sản:

1. Chẩn đoán tiền sản.
2. Các nguyên tắc tầm soát trước sinh.
3. Siêu âm hệ thần kinh trung ương.
4. Phương pháp đo khoảng mờ da gáy.

Học viên có thể tải xuống để sử dụng.

3.3. Cung cấp một số vật tư cần thiết cho chương trình sàng lọc

Căn cứ quyết định của Tổng Cục Dân Số, Bộ Y Tế. Trung tâm Sàng lọc – Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh, Đại học Y Dược Huế sẽ chịu trách nhiệm cung cấp cho các Chi cục Dân số Tỉnh:

- Các ống đựng mẫu máu tươi
- Mẫu giấy thấm máu khô (gồm 2 liên: 1 liên có mẫu máu sẽ được gửi về Trung tâm Sàng lọc – Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh, Đại học Y Dược Huế và 1 liên không có mẫu máu sẽ được lưu lại tại cơ sở lấy máu) và phong bì đi kèm (bắt đầu từ năm 2012).
- Găng tay không bụi, kim chính máu, gạc và cồn sát trùng (từ năm 2012).

Chi cục Dân số Tỉnh có trách nhiệm tiếp nhận số giấy thấm máu khô (quản lý theo số mã vạch được in trực tiếp lên mẫu giấy) các vật tư cần thiết cho việc lấy máu đầu ngón tay sản phụ.

3.4 Thực hiện các xét nghiệm và giao trả kết quả

3.4.1. Xét nghiệm sàng lọc

Sau khi nhận được mẫu máu, Trung tâm Sàng lọc - Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh, Đại học Y Dược Huế sẽ thực hiện:

- Xét nghiệm sàng lọc dựa trên 2 dấu chỉ điểm trong huyết thanh mẹ là free beta hCG và PAPP-A
- Do xét nghiệm chẩn đoán được thực hiện trên mẫu nước ối được lấy trong khoảng tuần thai 15 - 17¹ đồng thời cũng để tránh làm cho sản phụ quá lo lắng trong khi chờ đợi lấy nước ối để chẩn đoán khi có kết quả sàng lọc cho thấy có nguy cơ cao, kết quả sàng lọc sẽ được chuyển trực tiếp đến Chi cục Dân số Tỉnh và bác sĩ sản khoa của sản phụ khi thai được khoảng 15 tuần. Tuy nhiên trong trường hợp cần thiết, kết quả sẽ được cung cấp sớm theo yêu cầu của các bác sĩ sản khoa.
- Kết quả sàng lọc và nguy cơ thai nhi mắc các bất thường NST (dựa trên các chỉ số siêu âm và sinh hóa) sẽ được thông báo chi tiết về Chi cục Dân số Tỉnh và các bác sĩ sản khoa là cộng tác viên của Chi cục Dân số Tỉnh để tư vấn cho sản phụ. Kết quả được chuyển theo cả 3 hình thức:
 - Trên trang web <http://www.ditatbamsinh.vn>, kết quả được xếp vào từng tỉnh, mỗi tỉnh có mật mã riêng để truy cập và in kết quả.
 - Gửi email đến cán bộ quản lý chương trình của Chi cục Dân số Tỉnh và bác sĩ sản khoa.
 - Gửi theo đường công văn đến Chi cục Dân số Tỉnh và bác sĩ sản khoa.
- Trung tâm Sàng lọc – Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh, Đại học Y Dược Huế sẽ gửi thông tin đến Chi cục Dân số Tỉnh các trường hợp mẫu máu không đạt để làm lại.

Xét nghiệm chẩn đoán

- Nếu sản phụ có kết quả sàng lọc cho thấy có nguy cơ cao thai mắc thể ba nhiễm sẽ được tư vấn để đi đến các Trung tâm Sàng lọc – Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh, Đại học Y Dược Huế hoặc Bệnh viện Từ Dũ, Tp HCM (lưu ý nếu sản phụ đến Bệnh viện Từ Dũ, Tp HCM để được chẩn đoán thì phải tự túc toàn bộ mọi chi phí).
- Kết quả chẩn đoán sẽ được thông báo chi tiết về Chi cục Dân số Tỉnh và các bác sĩ sản khoa là cộng tác viên của Chi cục Dân số Tỉnh để tư vấn cho sản phụ bằng cả 3 hình thức:
 - Trên trang web <http://www.ditatbamsinh.vn>, kết quả được xếp theo từng tỉnh, mỗi tỉnh có một tài khoản riêng để truy cập và in kết quả.
 - Gửi email đến cán bộ quản lý chương trình của Chi cục Dân số Tỉnh và bác sĩ sản khoa.
 - Gửi theo đường công văn đến Chi cục Dân số Tỉnh và bác sĩ sản khoa.

¹ chi phí cho lấy mẫu gai nhau trong quý 1 thai kỳ đắt và có nguy cơ gây sảy thai cao hơn

3.5. Trao đổi kinh nghiệm và chuyên môn

Trung tâm Sàng lọc – Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh, Đại học Y Dược Huế, Chi cục Dân số Tỉnh và các bác sĩ cộng tác viên sẽ thường xuyên trao đổi rút kinh nghiệm, trả lời các thắc mắc và thảo luận về chuyên môn qua email, điện thoại trực tiếp và trao đổi trực tuyến dựa trên chương trình Skype.

Trung tâm Sàng lọc – Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh, Đại học Y Dược Huế sẽ phối hợp với Bệnh viện Từ Dũ, Tổ chức Fetal Medicine Foundation (Anh) và các tổ chức khác để mở các lớp bồi dưỡng về sàng lọc và chẩn đoán trước sinh và sơ sinh hằng năm tại Đại Học Y Dược Huế.

3.6. Giám sát chương trình

Hằng năm Trung tâm Sàng lọc – Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh, Đại học Y Dược Huế có trách nhiệm làm việc trực tiếp với Chi cục Dân số Tỉnh, thăm các đơn vị thực hiện dự án. Đánh giá kết quả, trao đổi, rút kinh nghiệm với Chi cục Dân số Tỉnh và lãnh đạo y tế của tỉnh.

4. CHI PHÍ THỰC HIỆN CHƯƠNG TRÌNH SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH

Theo đề nghị của Tổng cục Dân số và Kế hoạch hóa gia đình, Chi cục Dân số Tỉnh sẽ chi trả các khoản sau:

- **Công lấy máu và chi phí gửi chuyển phát nhanh** mẫu máu từ địa phương về Trung tâm Sàng lọc – Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh, Đại học Y Dược Huế (chi phí này có thể thỏa thuận với sản phụ nếu ngân sách của Chi cục Dân số Tỉnh không có).
- **Công tác phí cho các cán bộ tham gia các đợt tập huấn** về siêu âm sản khoa nâng cao và các lĩnh vực chuyên môn có liên quan khác tại Trung tâm Sàng lọc - Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh, Đại học Y Dược Huế.

Trung tâm Sàng lọc - Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh, Đại học Y Dược Huế sẽ chi trả các khoản sau:

- **Chi phí cho các xét nghiệm sàng lọc:** phân tích free beta hCG và PAPP-A trong máu mẹ.
- **Phân tích nguy cơ** thai nhi mắc các bất thường NST 21, 18, 13.
- **Chi phí lấy nước ối và chẩn đoán xác định** bất thường NST của thai nhi.
- **Gửi trả các kết quả** theo đường bưu điện.

Sản phụ phải tự túc kinh phí để đến Trung tâm Sàng lọc - Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh, Đại học Y Dược Huế để được lấy nước ối để chẩn đoán. Sau khi được chẩn đoán, chi phí tư vấn cho sản phụ cũng như các biện pháp can thiệp khác sẽ được tính dựa theo quy định của bệnh viện tuyến Tỉnh.

Nếu sản phụ đến Bệnh viện Từ Dũ, Tp HCM để được lấy nước ối và chẩn đoán **phải tự túc hoàn toàn mọi chi phí.**

5. QUY TRÌNH SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH

5.1. Sơ đồ chuẩn bị nhân lực và đào tạo chứng chỉ siêu âm sàng lọc trước sinh ở tuần thai 11 – 13⁺

Xem phụ lục 1

5.2. Quy trình sàng lọc trước sinh thể ba nhiễm 21, 18, 13 và bất thường NST giới tính X và Y ở tuần thai 11 – 13⁺

Xem phụ lục 2.

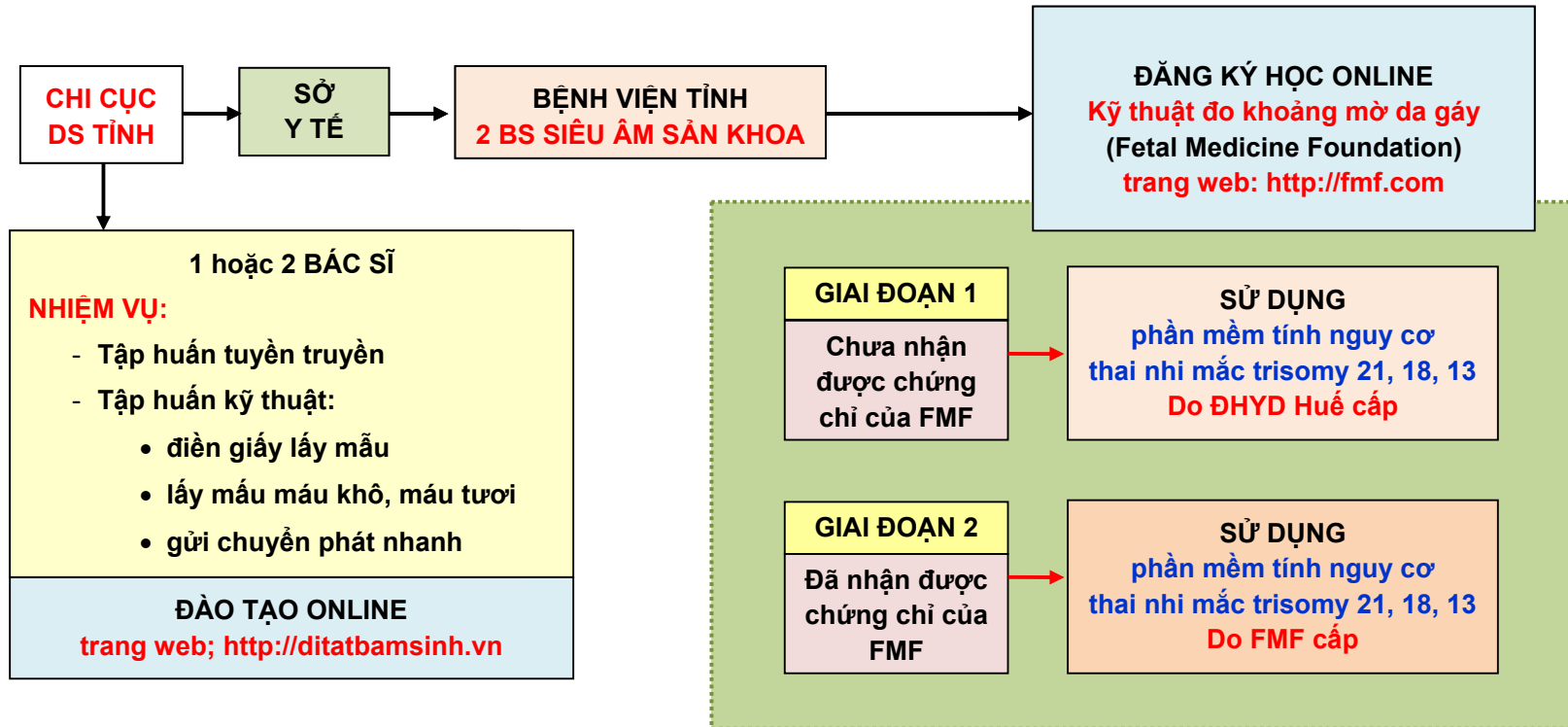
5.3. Quy trình chẩn đoán trước sinh thể ba nhiễm 21, 18, 13 và bất thường NST giới tính X và Y

Xem phụ lục 3.



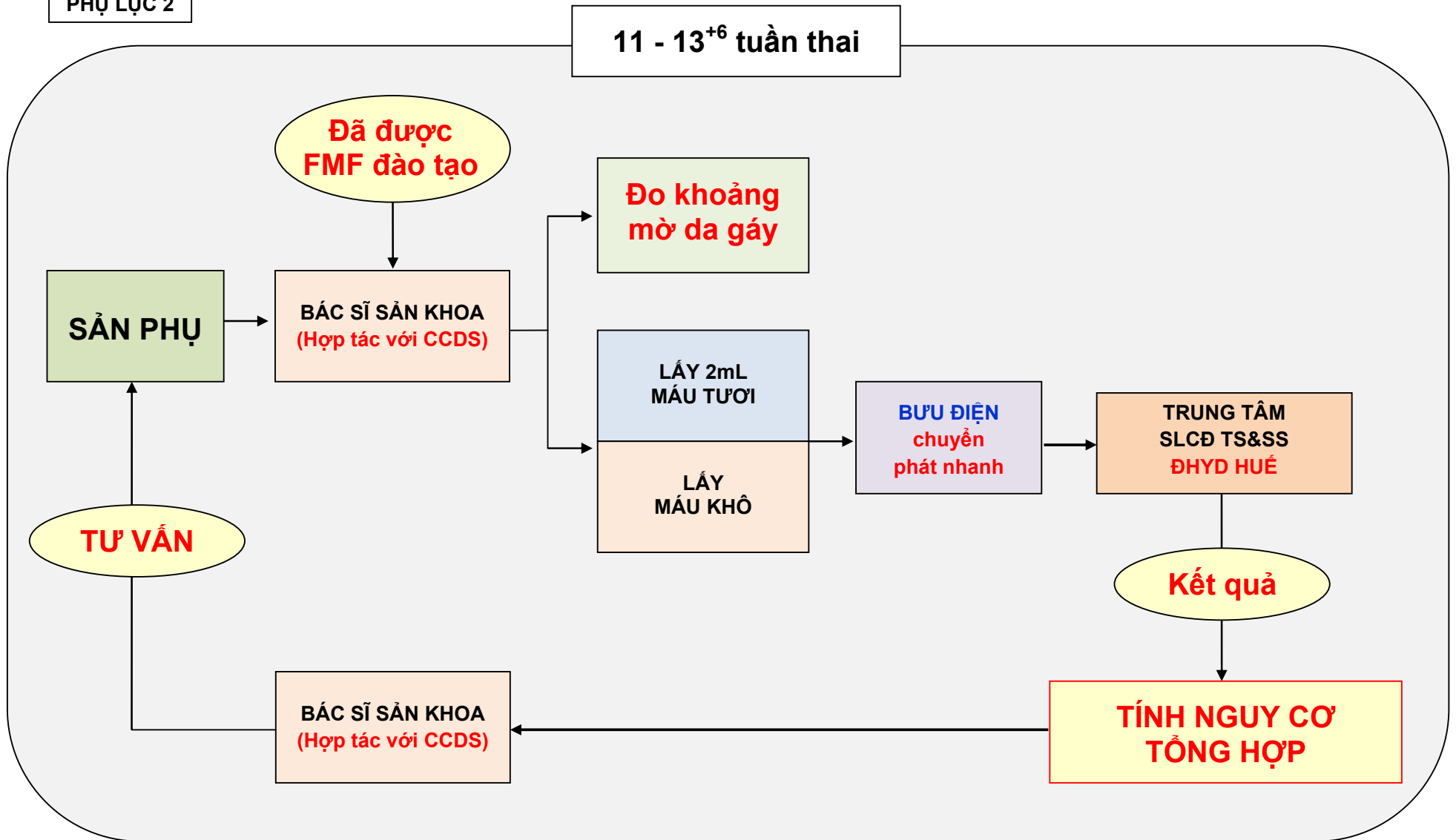
SƠ ĐỒ CHUẨN BỊ NHÂN LỰC & ĐÀO TẠO LẤY CHỨNG CHỈ SÀNG LỌC TRƯỚC SINH Ở TUỔI THAI TUẦN 11 – 13⁺

PHỤ LỤC 1



**SƠ ĐỒ QUY TRÌNH SÀNG LỌC TRƯỚC SINH THỂ BA NHIỄM 21, 18, 13
& BẤT THƯỜNG NST GIỚI TÍNH X,Y**

PHỤ LỤC 2



**SƠ ĐỒ QUY TRÌNH CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH THỂ BA NHIỄM 21, 18, 13
& BẤT THƯỜNG NST GIỚI TÍNH X,Y**

PHỤ LỤC 3

15 – 16 tuần thai

NẾU KẾT QUẢ SÀNG LỌC CÓ NGUY CƠ CAO

SẢN PHỤ

TƯ VẤN

BÁC SĨ SẢN KHOA
(Hợp tác với CCDS)

TRUNG TÂM
SL-CD TS&SS
ĐHYD HUẾ

CHI PHÍ

Trung ương:

- Phí lấy nước ối
- Phí xét nghiệm
- Vật tư tiêu hao

BỘ PHẬN
LẤY NƯỚC ỎI

10 mL

XÉT NGHIỆM
TẾ BÀO ỎI

KẾT QUẢ
3 ngày sau khi lấy ối