**CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH**

**I.  Mục Đích**

-  Phát hiện sớm những thai kỳ bị DTBS nặng, bệnh lý gen hoặc những trẻ giảm thiểu trí tuệ: HC DOWN, Trisomy 13, Trisomy 18, bệnh Thalassemia, ...từ đó tư vấn cho thai phụ và gia đình hướng kết thúc thai kỳ nhằm giảm gánh nặng cho gia đình và xã hội.

-  Việc chẩn đoán sớm những khuyết tật có thể sửa chữa được sau sinh như sứt môi, chẻ vòm, tay chân khoèo... sẽ giúp cho việc chuẩn bị tâm lý tốt hơn cho vợ chồng.

**II.  Các Bước Sàng Lọc Và Chẩn Đoán Trước Sinh Theo Tuổi Thai**

**1.  Khám Thai Lần Đầu Tiên**

-  Khi có tim thai, người mẹ được cho làm 1 số xét nghiệm để đánh giá sức khỏe bản thân và nguy cơ cho thai nhi: huyết đồ, đường huyết, nhóm máu, yếu tố Rhesus, HBsAg, HIV, VDRL, Rubella (IgM và IgG).

-  Tầm soát bệnh Thalassemia thai nhi bằng xét nghiệm huyết đồ của bố mẹ.

**2.  Sàng Lọc Và Chẩn Đoán Trước Sinh 3 Tháng Đầu**

-  Tuần thứ 11 - 13 tuần 6 ngày: Đo độ mờ gáy, kết hợp độ mờ gáy với tuổi mẹ và Double test [PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein A) và Free βhCG] để đánh giá nguy cơ hội chứng Down, Trisomy 18 và Trisomy 13. Với những đối tượng thuộc nhóm nguy cơ cao được tư vấn sinh thiết gai nhau làm nhiễm sắc thể đồ (phụ lục 1).

-  Siêu âm khoảng thời gian này có thể phát hiện những dị tật nặng nề của thai như: vô sọ, nang bạch huyết vùng cổ thai nhi, cụt chi. Khi có những DTBS nặng nề này, tư vấn thai phụ và gia đình kết thúc thai kỳ.

**3.  Sàng Lọc Và Chẩn Đoán Trước Sinh 3 Tháng Giữa**

-  Tuần thứ 14 - 21, nếu chưa được sàng lọc 3 tháng đầu: làm Triple test (AFP, Free βhCG và UE3) tầm soát nguy cơ hội chứng Down, Trisomy 18 và khuyết tật ống thần kinh thai nhi.

-  Tuần thứ 21 - 24: Siêu âm khảo sát hình thái học.

Với những đối tượng thuộc nhóm nguy cơ cao được tư vấn xét nghiệm dịch ối để chẩn đoán bệnh lý di truyền và bệnh lý gen (phụ lục 1). Với những DTBS nặng nề như não úng thủy, bất sản thận hai bên, tim bẩm sinh nặng... tư vấn thai phụ và gia đình chấm dứt thai kỳ (phụ lục 2).

**4.  Tuổi Thai Muộn Hơn**

3 tháng cuối thai kỳ. Siêu âm có vai trò trong chẩn đoán thai chậm tăng trưởng, dây rốn quấn cổ thai, nhau tiền đạo, nhau cài răng lược.

**5. CHỈ ĐỊNH SINH THIẾT GAI NHAU/CHỌC ỐI KHẢO SÁT RỐI LOẠN NHIỄM SẮC THỂ VÀ BỆNH LÝ DI TRUYỀN PHÂN TỬ THAI NHI**

**I. Sàng Lọc Quý 1**

(Áp dụng cho tất cả thai phụ đến khám thai ở tuổi thai sớm trong 3 tháng đầu thai kỳ)

-  Kết quả xét nghiệm phối hợp theo FMF (ĐMDG + PAPP-A và βhCG) >1/250.

-  Nếu kết quả sàng lọc quý 1 thấp (<1/250) nhưng siêu âm hình thái học quí hai có bất thường, nguy cơ hiệu chỉnh sẽ thay đổi tùy theo từng loại bất thường như bảng 1 hoặc bảng 2. Kết quả nguy cơ sau cùng > 1/250 có chỉ định chọc ối.

Bảng 1: Tỉ số nguy cơ (LR) của dấu chứng đơn độc trên siêu âm

|  |  |
| --- | --- |
| Dấu chứng siêu âm | Tỉ số nguy cơ |
| Bất /Thiểu sản xương mũi | x 41 |
| Da gáy dày | x 10 |
| Não thất bên dãn | x 5 |
| Xương cánh tay ngắn | x 4 |
| Ruột echo dày | x 3 |
| Xương đùi ngắn | x 1.5 |
| Ổ echo dày trong tim | x 1 |
| Dãn bể thận | x 1 |
| Nang đám rối mạng mạch | x 1 |
| Dị tật thai (thoát vị rốn, kênh nhĩ thất, hẹp tá tràng) | x 5.2 |

Bảng 2: Tỉ số nguy cơ (LR) của hai dấu chứng trên siêu âm

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | Ổ echo dày/tim | Dãn bể thận | Xương cánh tay ngắn | Xương đùi ngắn | Ruột echo dày | Da gáy dày |
| Ổ echo dày trong tim | - | X8 | X 15 | X 30 | X25 | X80 |
| Dãn bể thận | X 8 | - | X10 | X30 | X25 | X 80 |
| X đùi ngắn | X15 | X10 | - | X50 | X40 | X100 |
| X cánh tay ngắn | X30 | X30 | X50 | - | X100 | X 300 |
| Ruột echo dày | X25 | X25 | X40 | X100 | - | X200 |
| Da gáy dày | X80 | X80 | X100 | X300 | X200 | - |

**II.  Sàng Lọc Quý 2**

(Áp dụng cho những thai phụ đến khám ở tuổi thai muộn hơn 14- 21 tuần)

-  Nguy cơ HC Down kết hợp tuổi và Triple test

+ Nguy cơ cao > 1/250: Chọc ối.

+ Nguy cơ < 1/350: khám thai định kỳ và siêu âm hình thái học ở tuổi thai 20 - 22 tuần. Nếu có dấu chứng bất thường trên siêu âm, nguy cơ ban đầu sẽ được hiệu chỉnh lại theo tỉ số nguy cơ của từng dấu chứng hoặc hai dấu chứng (Bảng 1 và bảng 2), nếu kết quả cuối cùng > 1/250 có chỉ định chọc ối.

+ Nếu kết quả siêu âm hình thái học bình thường, nguy cơ ban đầu sẽ giảm đi 1/3.

**III.  Sản Phụ Khám Thai Sau 21 Tuần**

-  Không làm Triple test.

-  Nguy cơ ban đầu là nguy cơ theo tuổi mẹ.\_

-  Nguy cơ hiệu chỉnh tùy kết quả siêu âm

+ Kết quả siêu âm bình thường: Nguy cơ giảm 1/3.

> Ví dụ sản phụ 38 tuổi, nguy cơ ban đầu theo tuổi mẹ là 1/142, kết quả siêu âm bình thường nguy cơ sẽ giảm đi 1/3 thành 1/426.

+ Kết quả siêu âm bất thường, nguy cơ sẽ thay đổi tùy theo tỷ lệ tăng lên của mỗi loại bất thường ở bảng 1 và 2.

+ Ví dụ sản phụ 35 tuổi, nguy cơ là 1/302, siêu âm có da gáy dày sẽ tăng nguy cơ lên 10 lần nên nguy cơ hiệu chỉnh là 1/30.

**IV. Những Chỉ Định Đặc Biệt**

-  Bố mẹ mang rối loạn cấu trúc NST.

-  Tiền sử sinh con bị Thalassemia.

-  XN huyết đồ nghi ngờ Thalassemia.

-  Không cần làm XN sinh hóa ở những trường hợp trên

-  Theo yêu cầu của thai phụ và gia đình.