

4. 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 β hCG] 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 β hCG 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.