

5. CHỈ ĐỊNH SINH THIẾT GAI NHAU/CHỌC ỒI

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 β HCG) $\geq 1/250$.
- Nếu kết quả sàng lọc quý 1 thấp ($<1/250$) nhưng siêu âm hình thái học quý 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 $\geq 1/250$ 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 /Thiếu sản xương mũi	x 41
Da gáy dày	x 10
Não thất bên giãn	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 mạc mạc	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 $\geq 1/250$: 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.

Tuổi	Nguy cơ
35	1/302
36	1/238
37	1/185
38	1/142
39	1/108
40	1/82
41	1/62
42	1/46

- 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

- Bó 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.