

TẦM SOÁT, CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH CÓ THỂ PHÁT HIỆN MỘT SỐ BỆNH SAU:

Bệnh Down: Là bệnh bẩm sinh thường gặp do các tế bào của thai nhi có 3 nhiễm sắc thể số 21.

Biểu hiện của bệnh: Chậm phát triển trí tuệ; Trương lực cơ yếu; Đầu nhỏ; Lưỡi thò ra ngoài; Vóc người thấp...

Bệnh Patau: Là bệnh bẩm sinh do các tế bào của thai nhi có 3 nhiễm sắc thể số 13.

Biểu hiện của bệnh: Sứt môi và hở hàm ếch; Mắt nhỏ hoặc chỉ có một mắt; Đầu nhỏ, trán nghiêng; Tai thấp, có thể bị điếc; U máu...

Bệnh Edward: Là bệnh bẩm sinh do các tế bào của thai nhi có 3 nhiễm sắc thể số 18.

Biểu hiện của bệnh: Chậm phát triển trong tử cung; Dị tật cơ quan: tim, tứ chi; Chậm phát triển trí tuệ; Trương lực cơ tăng.

Bệnh Turner (bệnh liên quan đến nhiễm sắc thể giới tính): Là bệnh bẩm sinh do các tế bào của thai nhi có 1 nhiễm sắc thể giới tính X.

Biểu hiện của bệnh: Dị tật về cấu trúc tim; Chiều cao thấp; Rối loạn chức năng buồng trứng; Vô sinh.

Bệnh tan máu bẩm sinh: Là do tan máu di truyền. Bệnh xảy ra khi có đột biến tại 1 hay nhiều gene liên quan đến sự tổng hợp các chuỗi globin dẫn đến tình trạng thiếu hụt các chuỗi globin này làm cho hồng cầu vỡ sớm (tan máu) dẫn đến triệu chứng thiếu máu và ứ sắt trong cơ thể nên phải điều trị suốt đời, để có nhiều biến chứng.

Biểu hiện chính của bệnh: Thiếu máu; Chậm phát triển thể chất; Dậy thì muộn; Lùn; Biến dạng xương và loãng xương; Đau mỏi khớp; Trẻ xanh xao; Da vàng, mắt vàng; Nước tiểu sẫm màu.

HÃY TẦM SOÁT TRƯỚC SINH ĐỂ CHO RA ĐỜI NHỮNG ĐỨA CON KHỎE MẠNH

Với độ chính xác và độ an toàn cao, tầm soát, chẩn đoán và điều trị trước sinh được khuyến khích thực hiện cho mọi thai phụ, đặc biệt các thai phụ thuộc nhóm nguy cơ cao sau đây:

- Trên 30 tuổi, đặc biệt trên 35 tuổi.
- Có tiền sử sinh con dị tật, thai lưu, đã từng sảy thai, gia đình có người bị dị tật.
- Đối tượng hiếm muộn có hỗ trợ sinh sản.
- Bố hoặc mẹ có tiếp xúc các yếu tố gây dị tật bẩm sinh (hóa chất độc hại).



Địa chỉ cung cấp dịch vụ tư vấn tầm soát, chẩn đoán trước sinh:

Hiện nay có các Trung tâm tầm soát, chẩn đoán trước sinh, sơ sinh khu vực.

MIỀN BẮC:

- Bệnh viện Phụ sản Trung ương
- Trường Đại học Y Hà Nội
- Bệnh viện Nhi Trung ương
- Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương

MIỀN TRUNG:

- Trường Đại học Y Dược Huế
- Bệnh viện Sản - Nhi Nghệ An

MIỀN NAM:

- Bệnh viện Từ Dũ
- Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ



TỔNG CỤC DÂN SỐ - KHHGD



TẦM SOÁT, CHẨN ĐOÁN VÀ ĐIỀU TRỊ TRƯỚC SINH

Hà Nội, năm 2021

CÁC KHÁI NIỆM CƠ BẢN

- **Tầm soát trước sinh** (còn gọi là sàng lọc trước sinh) là việc sử dụng các kỹ thuật trong thời gian mang thai để phát hiện nguy cơ dị tật bào thai.
- **Dị tật bào thai** (còn gọi là dị tật bẩm sinh hay bất thường bẩm sinh) là những bất thường cấu trúc hoặc chức năng (bao gồm cả bất thường chuyển hóa) xảy ra từ thời kỳ bào thai và có thể được phát hiện trước, trong hoặc sau khi sinh.
- **Chẩn đoán trước sinh** là việc sử dụng các kỹ thuật đặc hiệu trong thời gian mang thai để chẩn đoán những trường hợp nghi ngờ mắc dị tật bào thai được phát hiện qua tầm soát trước sinh.



LỢI ÍCH CỦA TẦM SOÁT, CHẨN ĐOÁN VÀ ĐIỀU TRỊ TRƯỚC SINH

- 01 Cho biết nguy cơ mắc bệnh của thai nhi để chẩn đoán và điều trị.**
- 02 Phát hiện sớm các dị tật bẩm sinh.**
- 03 Theo dõi, chăm sóc bà mẹ mang thai và thai nhi.**
- 04 Xác định các bất thường có thể xảy ra trong các lần mang thai kế tiếp.**
- 05 Cơ hội sinh con khỏe mạnh nhiều hơn.**
- 06 Có thể lựa chọn ngưng thai kỳ khi phát hiện thai nhi bị dị tật bẩm sinh.**
- 07 Giảm lo lắng về khả năng sinh con bị dị tật.**
- 08 Giảm chi phí cho gia đình và xã hội.**
- 09 Góp phần nâng cao chất lượng dân số.**

TẦM SOÁT TRƯỚC SINH BAO GỒM NHỮNG XÉT NGHIỆM NÀO?

- **Tầm soát huyết thanh mẹ:** Hai phương pháp tầm soát huyết thanh được sử dụng phổ biến hiện nay là: double test và triple test. Độ chính xác của phương pháp này không cao bằng xét nghiệm tầm soát không xâm lấn NIPT. Mặc dù vậy, đây vẫn là phương pháp phổ biến do công nghệ đơn giản và chi phí không cao giúp tầm soát các bệnh như Hội chứng Down; Hội chứng Edwards; Hội chứng Patau và dị tật ống thần kinh.
- **Siêu âm:** Siêu âm được sử dụng kết hợp với tầm soát huyết thanh mẹ để tính nguy cơ mắc dị tật của thai. Tuy nhiên không phải dị tật nào cũng có biểu hiện hình thái. Ví dụ: siêu âm đo độ mờ da gáy để phát hiện Down. Trẻ có độ mờ da gáy dày tức là có nguy cơ mắc Down. Tuy nhiên, 25% trẻ mắc Down có độ mờ da gáy bình thường, 50% trẻ mắc Down không có biểu hiện bất thường về mặt hình thái. Theo các bác sĩ, có 3 lần siêu âm được coi là bắt buộc để xác định thai có bình thường hay không.
 - + Tầm soát các bệnh cơ bản sau: Down (trisomy 21), Edwards (trisomy 18), Patau (trisomy 13), Turner (bệnh liên quan đến nhiễm sắc thể giới tính), tan máu bẩm sinh.
 - + Thực hiện từ giai đoạn sớm: tuần thứ 10 của thai kỳ.
 - + Chỉ thu mẫu máu của người mẹ.
 - + Độ chính xác >99% với tầm soát hội chứng Down.