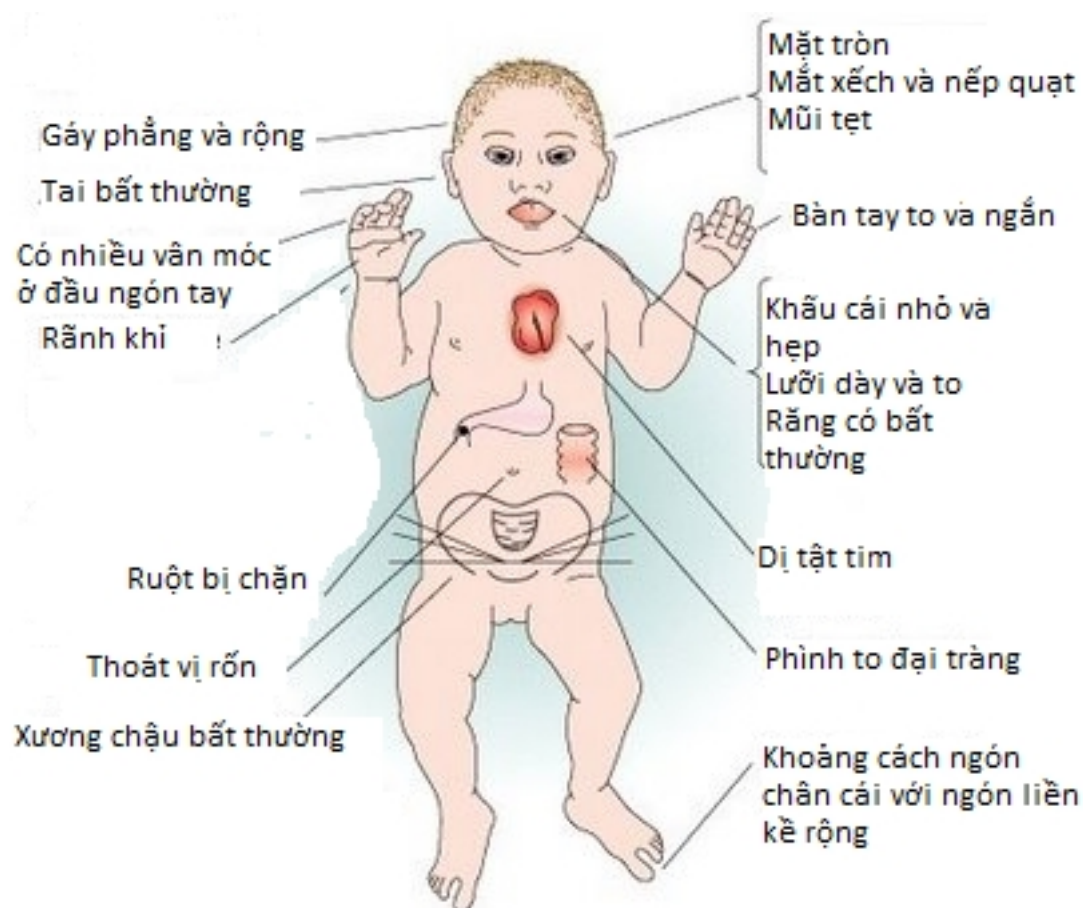


## CN Nguyễn Thị Huyền Ngân- Khoa Hóa Sinh

Đột biến sinh là một trong những bất thường hay gặp ở thai nhi và trẻ sơ sinh, là một trong những nguyên nhân chính gây nên tật đ聋 và bệnh tật của trẻ trong những năm đầu tiên của cuộc sống. Có bốn loại nguyên nhân gây đột biến sinh đó là: do rối loạn vật chất di truyền, do tác nhân môi trường, bất thường của thể bào mẹ, do các môi trường và di truyền. Trong bốn loại đột biến sinh này thì đột biến do rối loạn nhiễm sắc thể là gây hậu quả nặng nề. Những hậu quả này thường là chậm phát triển trí tuệ, đa đột biến hay thậm chí còn chết chu sinh.



Đột biến sinh còn là một trong những nguyên nhân hàng đầu gây tật đ聋 ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ tại nhiều quốc gia. Theo WHO, tại Việt Nam đột biến sinh chiếm 22% nguyên nhân tật đ聋 trẻ em và là nguyên nhân hàng đầu gây tật đ聋 trẻ em dưới 5 tuổi năm 2010.

## Vai trò của xét nghiệm Double Test trong sàng lọc trước sinh các bà mẹ mang thai quý I

Viết bởi Biên tập viên

Thứ năm, 04 Tháng 10 2018 09:04 - Lần cập nhật cuối Thứ năm, 04 Tháng 10 2018 09:08

---

Những ai đã từng làm cha mẹ đều hiểu rằng, con cái chính là công trình vĩ đại, là thành tựu tuyệt vời nhất trong cuộc đời họ. Chính vì thế, không ai muốn con mình chào đời với mang đầy tật hoặc khiếm khuyết nào. 9 tháng 10 ngày mang nặng đẻ đau vẫn không đau bằng quãng đời còn lại của gia đình có con bất tật bẩm sinh, đây cũng là gánh nặng rất lớn về mặt tâm lý, kinh tế cho gia đình và xã hội. Tuy nhiên, hiện nay, việc đang giảm đáng kể. Đó là nhờ vào sự tiến bộ vượt bậc của y học và các ông bố bà mẹ biết quan tâm nghiên cứu việc sàng lọc trước khi sinh.

Thức hiện sàng lọc trước sinh không những phát hiện những dị tật bẩm sinh, rối loạn di truyền, chuyển hóa trước và sau sinh mà còn tránh được những hậu quả nặng nề những căn bệnh khác đời khi trẻ sinh ra, giúp giảm thiểu sự tàn tật, thi u năng trí tuệ trong cộng đồng, góp phần nâng cao chất lượng dân số và đáp ứng khát khao chính đáng của các bậc cha mẹ.

Hiện nay, xét nghiệm Double test dùng để sàng lọc trước sinh quý I được thực hiện bằng cách đo nồng độ hai chất: Free  $\beta$ hCG (free beta-human chorionic gonadotropin) và PAPP-A (pregnancy associated plasma protein A) có trong huyết thanh thai phụ. Khoa Hóa Sinh Bệnh viện Đa Khoa Quãng Nam đã sử dụng phần mềm của Tập Thể Các Y Học Thai Nhi- FMF( The Fetal Medicine Foundation) để đánh giá nguy cơ các hội chứng Down, Edward hoặc Patau ở quý I của thai kỳ.

Qua sàng lọc trước sinh cho 410 bà mẹ mang thai đến làm xét nghiệm Double test tại khoa Hóa sinh bệnh viện Đa Khoa Quãng Nam trong thời gian từ 09/2016 đến 08 /2017, cho chúng ta thấy các bà mẹ có độ tuổi từ 19 tuổi đến 45 tuổi đến xét nghiệm sàng lọc double test trong ba tháng đầu thai kỳ. Phần lớn đi theo nghiên cứu thuộc nhóm tuổi 21 đến dưới 35 tuổi, chiếm 83,7% , đây là nhóm tuổi trong độ tuổi sinh đẻ. Mặc dù tỷ lệ trẻ sinh bất thường phân bào ở lứa tuổi này chưa cao nhưng các nghiên cứu lớn như NHTW và Viện Nam trẻ bất thường hội chứng Down và các bất thường nhiễm sắc thể ở trẻ sinh ra ở những bà mẹ thuộc nhóm tuổi này. Vì vậy, cần thiết làm sàng lọc cho các thai phụ, kể cả nhóm ngườ i trong độ tuổi sinh sản, chưa có yếu tố nguy cơ rối loạn phân bào của trẻ. Trong nghiên cứu, nhóm tuổi mẹ trẻ làm sàng lọc nhiễm sắc thể cho thấy cộng đồng đã có nhận thức về vấn đề này và có ý thức cao trong việc báo cáo kết quả sinh sản của bản thân.

Nhóm thai phụ lớn tuổi > 35 chiếm 12,9 %. Đây là nhóm thai phụ bất thường có những thay đổi nội tiết rõ rệt, nguy cơ rối loạn phân bào của trẻ cao. Mặc dù tỷ lệ mang thai ở lứa tuổi này không nhiều, nhưng đây là những người khả năng sinh con hội chứng Down và rối loạn nhiễm sắc thể khác rất cao, vì vậy, những thai phụ ở nhóm tuổi này cần thiết phải thực hiện các xét

## Vai trò của xét nghiệm Double Test trong sàng lọc trước sinh ở các bà mẹ mang thai quý I

Viết bởi Biên tập viên

Thứ năm, 04 Tháng 10 2018 09:04 - Lần cập nhật cuối Thứ năm, 04 Tháng 10 2018 09:08

---

nghiệm sàng lọc và chẩn đoán trước sinh. Tuổi mẹ càng lớn thì nguy cơ sinh con dị dạng, dị tật bẩm sinh có hại càng cao.

Đưa vào tuổi mẹ có thể xác định nguy cơ mẹ có nguy cơ cao sinh con Down, cho nên người ta xem xét nguy cơ mẹ là phương pháp sàng lọc để xác định nguy cơ thai phụ có nguy cơ sinh con bất thường như sọc thoi, đặc biệt là thai nhi có nguy cơ Down. Ưu điểm của phương pháp này là an toàn tuyệt đối cho sọc thoi, không tốn kém, nguy cơ mắc lỗi là rất thấp do tính giá trị, nên ta không cần sàng lọc bằng tuổi mẹ mà phải kết hợp với các phương pháp sàng lọc khác. Vì vậy, việc xét nghiệm sàng lọc Double test để với nguy cơ thai phụ tuổi cao là rất cần thiết và là một cách để nhận biết sớm các bệnh, nguy cơ mắc bệnh làm xét nghiệm sàng lọc để với tất cả các thai phụ nói chung.

Theo kết quả nghiên cứu của chúng tôi, Tỷ lệ phát hiện của test sàng lọc trong huyết thanh mẹ với thai có nguy cơ dị tật bẩm sinh là 75 %, giá trị tiên đoán dương tính là 18,75%. Đưa vào kết quả nghiên cứu của chúng tôi và của các tác giả khác cho thấy, nếu sàng lọc Double test các thai phụ có thể phát hiện được các thai có nguy cơ dị tật bẩm sinh. Nguy cơ dị tật nguy cơ cao sẽ được tìm kiếm để phân tích như sọc thoi để bào thai, hoặc đi kèm tra tìm các bệnh virus trên sọc thoi có chẩn đoán chính xác về tình trạng thai.

Sàng lọc và chẩn đoán trước sinh như phòng ngừa việc sinh ra nguy cơ đưa đến dị tật bẩm sinh. Giá trị của sàng lọc trước sinh có thể áp dụng cho số đông người với chi phí hợp lý, có thể phát hiện nguy cơ thai phụ có nguy cơ cao sinh con dị tật, tuy nhiên nếu muốn xét nghiệm sàng lọc có thể bắt gặp gây ra nguy cơ trước sinh âm tính giả đúng thì nên đi đến nguy cơ thai bình thường (dương tính giả). Nguy cơ khi kết hợp giữa các xét nghiệm sàng lọc đã giảm thiểu bớt sót thai bất thường, cũng như giảm thiểu dương tính giả vì vậy với tính hiệu quả và giá thành hợp lý việc chẩn đoán thai bất thường đưa trên các kết quả sàng lọc càng có hiệu quả cao, giúp đưa ra nguy cơ tìm kiếm di truyền hợp lý để hạn chế sinh ra nguy cơ đưa đến bất thường, nâng cao chất lượng dân số.

*Nguồn: Đề tài nghiên cứu “Nghiên cứu ứng dụng Double test trong sàng lọc dị tật trước sinh quý I ở các bà mẹ mang thai đến khám tại bệnh viện Đa Khoa Quảng Nam năm 2016-2017”*