

Bs CKII Nguyễn Thị Kiều Trinh - Khoa Sản

Trong khuôn khổ Chương trình Mục tiêu Quốc gia Dân số - Kế hoạch hóa gia đình, nhằm mục tiêu nâng cao chất lượng dân số thông qua việc xây dựng và mở rộng hệ thống sàng lọc – chẩn đoán trước sinh và sơ sinh tại khu vực miền Trung và Tây Nguyên, Khoa Sản BVĐK Quảng Nam đã được Chi cục Dân số - Kế hoạch hóa gia đình tỉnh chọn làm nơi tiếp tục lấy mẫu để thực hiện dự án sàng lọc trẻ sơ sinh và sơ sinh đối với sơ sinh và phối hợp của Trung tâm sàng lọc – chẩn đoán trước sinh và sơ sinh Đệ nhất Y Dược Huế.

SÀNG LỌC SƠ SINH

Các dị tật bẩm sinh thuộc chương trình
Thiếu năng tuyến giáp bẩm sinh, thiếu men G6PD

ĐỐI TƯỢNG: **TẤT CẢ TRẺ SƠ SINH**



Sàng lọc dựa trên mẫu máu khô
48 giờ sau sinh

1. Sàng l c Quý I thai k :

Sàng l c tr c sinh là b c ch n đoán quan tr ng giúp phát hi n s m các b t th ng khi đang mang thai nh m có nh ng ph ng pháp chăm sóc hay đi u tr phù h p và k p thi. Sàng l c trong quý I c a thai k d a trên đ m da gáy, x ng mũi c a thai nhi k t h p v i đánh giá n ng đ c a B-hCG (freeBeta hCG) và PAPP-A trong huy t thanh c a m , cho phép phát hi n kho ng 95% thai k m c h i ch ng Down.



Hình 1: Đo độ mờ da gáy



Hình 2: Trẻ sơ sinh bị Down

1.1.Siêu âm:

- Khi thai nhi đ c 11 tu n – 13 tu n 6 ngày tu i: cho phép đánh giá tu i thai và chi u dày c a đ m da gáy. Đ m da gáy là m t vùng ch a đ y d ch n m phía sau c c a t t c thai nhi. S gia tăng chi u dày c a đ m da gáy là m t d u hi u d báo nguy c thai nhi m c các b t th ng nhi m s c th , các d t t c a tim và c quan khác. M t khác, siêu âm còn giúp xác đ nh x ng mũi c a thai nhi, n u xác đ nh không th y x ng mũi c a thai nhi càng làm tăng nguy c tr m c h i ch ng Down.

Sàng l c h i ch ng Down đ a trên tu i m ph i h p v i đo đ m da gáy thai 11 tu n đ n g n 14 tu n. C n l u ý r ng n u da gáy dày nh ng nhi m s c th bình th ng (tr không b h i ch ng Down), tr v n có nguy c cao b d t t tim thai. N u đ m da gáy > 4 mm, kho ng 1/3 s tr ng h p s có b t th ng nhi m s c th , trong 2/3 các tr ng h p còn l i s có 1/16 tr ng h p có d t t tim (Th ng kê c a Vi n Y khoa thai nhi London - Anh qu c). Do đó, khi thai có da gáy dày và nhi m s c th bình th ng thì v n c n đ c m t chuyên gia v tim thai siêu âm lúc 22 tu n.

1.2.Xét nghi m máu:

- Thai k tu n 11 – 13 tu n 6 ngày: L y máu thai ph b ng đ ng tnh m ch hay t đ u ngón tay r i th m trên gi y th m đ đo n ng đ c a hai hormone B-hCG và PAPP-A. Sàng l c trong quý I c a thai k cho phép đánh giá nguy c thai nhi b m c h i ch ng Down, th tam nhi m s c th 18 ho c 13. Sàng l c giai đ o n này không cho phép phân tích nguy c thai nhi b d t t h c a t y s ng ho c s não, đ b t đ c nguy c c a lo i d t t này k h n c n phân tích ch t AFP trong máu m quý II c a thai k . N ng đ th p c a ch t PAPP-A liên quan đ n nguy c b b t th ng nhi m s c th 21 và 18. N ng đ cao c a ch t B-hCG liên quan đ n nguy c thai nhi b m c h i ch ng Down, còn n ng đ th p thì thai nhi có nguy c b th tam nhi m s c th 18.

Ý nghĩa c a k t qu sàng l c tr c sinh:

N u k t qu sàng l c cho th y “thai nhi tăng nguy c” có nghĩa là thai nhi có nguy c m c h i ch ng Down ho c tam nhi m th 18/ 13 cao, ch ch a ph i là đã hoàn toàn m c b nh. Lúc này các bác sĩ chuyên môn s t v n cho b n v các xét nghi m c n đ c th c hi n t p theo đ ch n đoán nh l y gai nhau ho c n c i đ xét nghi m t bào thai nhi.N u k t qu sàng l c là “thai nhi không b tăng nguy c”, t c cho th y thai nhi gi m nguy c m c h i ch ng Down ho c tam nhi m s c th 18/ 13. Tuy nhiên k t qu sàng l c không th lo i tr hoàn toàn kh năng thai nhi m c các h i ch ng này và các d t t b m sinh khác.

2. Sàng l c s sinh:

Sau sinh 48 gi , ch c n l y vài gi t máu gót chân c a bé s giúp phát hi n m t s b nh có th gây ra nh ng khuyn t t t n ng n cho bé đ đi u tr k p th i. M c đích c a vi c xét nghi m sàng l c là đ phát hi n nh ng tr có nhi u kh năng m c b nh ch không chính xác tuy t đ i. Nh ng tr có k t qu xét nghi m sàng l c là m c b nh đ u s đ c ki m tra l i. Xét nghi m không cho phép phát hi n t t c các tr m c nh ng b nh này trong c ng đ ng.

Vi c ki m tra gi t máu khô l y t gót chân tr s sinh có th giúp phát hi n các b nh hi m g p nh ng gây ra nh ng h u qu r t nghiêm tr ng cho s c kh e c a tr . Ch ng trình sàng l c hi n nay cho phép phát hi n tr m c b nh thi u năng tuy n giáp b m sinh và thi u men G6PD.



Hình 3: Trẻ bị thiếu năng tuyến giáp

2.1.Thi u năng tuy n giáp b m sinh:

Các tr m c b nh này do không có đ m t lo i n i ti t t c a tuy n giáp là thyroxine. Trong

kho ng t 2500 đ n 5000 tr s sinh s có 1 tr m c b nh này. Tr m c b nh s phát tri n b t th ng, trí tu ch m phát tri n và tr thành tr b khu y t t t r t n ng.

N u đ c phát hi n s m qua sàng l c tr s đ c đi u tr b ng cách b sung n i ti t t Thyroxine nh đó tr s không b b nh và s phát tri n bình th ng nh nh ng tr khác. N u tr không đ c phát hi n i th i k s sinh ho c đ c phát hi n quá mu n khi đó đã quá tr đ đi u tr , vi c đi u tr s không hi u qu và không giúp tr tránh đ c tình tr ng khu y t t t .

2.2.Thi u men G6PD

Thi u men G6PD (Glucose-6-phosphatase dehydrogenase) là m t b nh di truy n v men r t ph bi n i ng i. Trên th gi i có trên 400 tri u ng i m c b nh này. Đây là m t b nh di truy n do tr nh n gen b t th ng n m trên nhi m s c th (NST) gi i tính X t b (mang c p NST gi i tính XY) ho c m (mang c p NST gi i tính XX). N u là con trai, tr s đ m c b nh h n do ch có 1 NST X. N u là con gái, do có 2 NST X, nên tr ch m c b nh khi nh n 2 gen b t th ng, m t t b và m t t m vì v y con trai m c b nh ph bi n h n con gái. Men G6PD đ c h ng c u trong máu s n xu t, bình th ng men này giúp b o v h ng c u kh i b t n công b i các ch t oxy hóa.

Khi tr b thi u men này, h ng c u s b phá h y do các ch t oxy hóa có trong th c ăn ho c m t s thu c gây ra tình tr ng thi u máu do tan huy t (v h ng c u). Tình tr ng này s làm tăng l ng bilirubin trong máu làm tr b thi u máu kèm theo vàng da, vàng m t.N u tr b vàng da n ng, nh t là trong 2 tu n đ u trong th i k s sinh, tr s có th b t n th ng não gây ra b i não, ch m phát tri n tâm th n.

N u đ c phát hi n s m qua sàng l c tr s đ c theo dõi tình tr ng vàng da s sinh và đ c khu y n cáo đ tránh ti p xúc ho c s đ ng các th c ăn, đ c ph m có th gây ra tình tr ng oxy hóa m nh gây h u qu n ng n cho s c kh e.

B nh thi u năng tuy n giáp b m sinh có th x y ra ng u nhiên cho b t c tr nào do đó không nh t thi t ph i có ng i trong gia đình m c b nh, vì v y dù không có ng i thân nào m c b nh này tr v n c n đ c xét nghi m lo i tr kh năng m c b nh.

Đ i v i b nh thi u men G6PD, tr có th có b m c b nh, m bình th ng ho c c hai b m đ u bình th ng nh ng m có mang 1 gen b nh (do m có 2 NST X nên khi ch m t NST X mang gen b nh m s không b b nh) do đó dù b m và ng i thân không ai m c b nh nh ng tr , nh t là tr nam, có th nh n 1 gen b nh t ng i m bình th ng nh ng mang gen b nh và b thi u men G6PD vì v y t t c các tr đ u c n đ c xét nghi m sàng l c đ phát hi n tình tr ng thi u men G6PD.

Vi t b i Biên t p viên

Ch nh t, 28 Tháng 2 2016 15:56 - L n c p nh t cu i Ch nh t, 28 Tháng 2 2016 16:10

Trên đây là m t s thông tin c b n giúp cho các ph n mang thai và các bà m th y đ c t m quan tr ng c a vi c sàng l c tr c sinh và s sinh. Khoa S n luôn chào đón đ l y máu cho các ph n mang thai và các tr s sinh đ n khám và sinh t i B nh vi n Đa khoa Qu ng Nam. Chúc các bà m luôn có m t thai k kh e m nh và cac em bé chào đ i th t káu kh nh.

(Ngu n: Tài li u h ng d n c a TT sàng l c và ch n đoán tr c sinh và s sinh Đ i h c Y d c Hu)