

Bs CKII Nguyễn Thị Kiều Trinh - Khoa Phụ Sản

I. Đối tượng được sàng lọc, chẩn đoán trước sinh:

Bao gồm tất cả các thai phụ đến thăm khám tại Phòng Khám và Khoa Phụ Sản BVĐK Quảng Nam, chú trọng những đối tượng sau:

1. Phụ nữ mang thai từ 35 tuổi trở lên;
2. Thai phụ có tiền sử bệnh suy thai tự nhiên, thai chết lưu hoặc có con chết sớm sau sinh;
3. Tiền sử gia đình thai phụ hoặc chồng đã có người được xác định bệnh bẩm sinh di truyền như: sứt thóp, hội chứng Down, Edward, Patau, Turner... hoặc mắc các bệnh di truyền như: Thalassaemia, tăng sản thượng thận bẩm sinh, loạn dưỡng cơ Duchenne, teo cơ tủy,...;
4. Có tiền sử bệnh kết hôn cận huyết thân;
5. Thai phụ nhiễm vi-rút Rubella, Herpes, Cytomegalovirus,...
6. Thai phụ sử dụng thuốc độc hại cho thai nhi hoặc tiếp xúc thường xuyên với môi trường độc hại;
7. Thai nhi có dấu hiệu nghi ngờ bất thường về hình thái, cấu trúc trên siêu âm



Hình 1: Đo độ mờ da gáy



Hình 2: Trẻ sơ sinh bị Down

II. Quy trình:

1. Khám lâm sàng:

Hỏi tiền sử, bệnh sử liên quan như:

- Tuổi mẹ, số lần mang thai, số lần sảy thai nếu có..
- Tiền sử gia đình liên quan đến bệnh lý di truyền..
- Chẩn đoán.

2. Siêu âm: Siêu âm hình thái thai nhi:

- Đo độ mờ da gáy vào tuần thai từ 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày để phát hiện nguy cơ mắc hội chứng Down và một số bệnh lý khác;
- Phát hiện các dấu hiệu bất thường khác như: thai vô sọ, khe hở thành bụng, không có xương mũi, bất thường chi....

3. Xét nghiệm: Xét nghiệm máu mẹ:

+ Xét nghiệm 2 chất (Double test): gồm PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein A): nồng độ PAPP-A giảm trong 3 tháng đầu thai kỳ có liên quan tới Hội chứng Down và một số bất thường nhiễm sắc thể khác của thai nhi; Beta hCG tự do (free beta human Chorionic Gonadotropin): nồng độ Beta hCG tự do tăng cao trong 3 tháng đầu thai kỳ có liên quan tới Hội chứng Down và một số bất thường nhiễm sắc thể khác của thai nhi.

+ Xét nghiệm máu thường quy (hồng cầu, huyết sắc tố, Hematocrite,...), viêm gan B, HIV, giang mai, Rubella...

