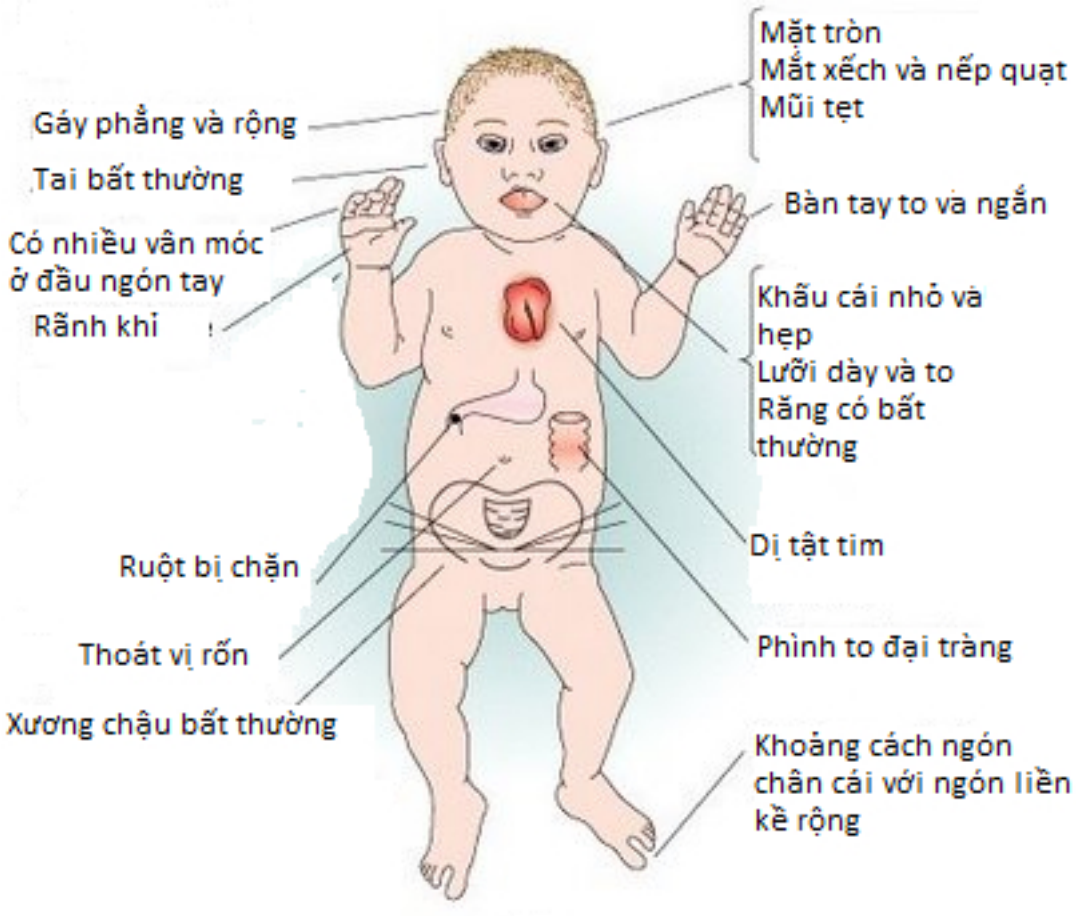
Vi□t b□i Biên t□p viên
Th□ năm, 04 Tháng 10 2018 09:04 - L□n c□p nh□t cu□i Th□ năm, 04 Tháng 10 2018 09:08

CN Nguy□n Th□ Huy□n Ngân- Khoa Hóa Sinh

D□ t□t b□m sinh là m□t trong nh□ng b□t th□□ng hay g□p □ thai nhi và tr□ s□ sinh, là m□t trong nh□ng nguyên nhân chính gây nên t□ vong và b□nh t□t c□a tr□ trong nh□ng năm đ□u tiên c□a cu□c s□ng. Có b□n lo□i nguyên nhân gây di t□t b□m sinh đó là: do r□i lo□i v□t ch□t di truy□n, do tác nhân môi tr□□ng, b□t th□□ng c□ th□ b□ m□, do c□ môi tr□□ng và di truy□n. Trong b□n lo□i d□ t□t b□m sinh này thì d□ t□t do r□i lo□n nhi□m s□c th□ là gây h□u qu□ n□ng n□. Nh□ng h□u qu□ này th□□ng là ch□m phát tri□n trí tu□, đa d□ t□t hay th□m chí còn ch□t chu sinh.



D□ t□t b□m sinh còn là m□t trong nh□ng nguyên nhân hàng đ□u gây t□ vong □ tr□ s□ sinh và tr□ nh□ t□i nhi□u qu□c gia. Theo WHO, t□i Vi□t Nam d□ t□t b□m sinh chi□m 22% nguyên nhân t□ vong tr□ em và là nguyên nhân hàng đâu gây t□ vong □ tr□ em d□□i 5 tu□i năm 2010 .

Nh□ng ai đã t□ng làm cha m□ đ□u hi□u r□ng, con cái chính là công trình vĩ đ□i, là thành t□u tuy□t v□i nh□t trong cu□c đ□i h□. Chính vì th□, không ai mu□n con mình chào đ□i l□i mang d□ t□t ho□c khi□m khuy□t nào. 9 tháng 10 ngày mang n□ng đ□ đau v□n không đau b□ng quãng đ□i còn l□i c□a gia đình có con b□ d□ t□t b□m sinh, đây cũng là gánh n□ng r□t l□n v□ m□t tâm lý, kinh t□ cho gia đình và xã h□i.Tuy nhiên, hi□n nay, t□ l□ đang gi□m đi đáng k□. Đó là nh□ vào s□ ti□n b□ v□□t b□c c□a y h□c và các ông b□ bà m□ bi□t quan tâm nhi□u h□n đ□n vi□c sàng l□c tr□□c khi sinh.

Th□c hi□n sàng l□c tr□□c sinh không nh□ng phát hi□n nh□ng d□ t□t b□m sinh, r□i lo□n di truy□n, chuy□n hóa tr□□c và sau sinh mà còn tránh đ□□c nh□ng h□u qu□ n□ng n□ t□ nh□ng căn b□nh khác đ□ l□i khi tr□ sinh ra, giúp gi□m thi□u s□ ng□□i tàn t□t, thi□u năng trí tu□ trong c□ng đ□ng, góp ph□n nâng cao ch□t l□□ng dân s□ và đáp □ng khát khao chính đáng c□a các b□c cha m□.

Hi□n nay, xét nghi□m Double test dùng đ□ sàng l□c tr□□c sinh quý I đ□□c th□c hi□n b□ng cách đ□nh l□□ng hai ch□t: Free βhCG (free beta-human chorionic gonadotropin) và PAPP-A (pregnancy associated plasma protein A) có trong huy□t thanh thai ph□. Khoa Hóa Sinh B□nh vi□n Đa Khoa Qu□ng Nam đã s□ d□ng ph□n m□m c□a T□ Ch□c Y H□c Thai Nhi- FMF(The Fetal Medicine Foundation) đ□ đánh giá nguy c□ các h□i ch□ng Down, Edward ho□c Patau □ quý I c□a thai k□ .

Qua sàng l□c tr□□c sinh cho 410 bà m□ mang thai đ□n làm xét nghi□m Double test t□i khoa Hóa sinh b□nh vi□n Đa Khoa Qu□ng Nam trong th□i gian t□ 09/2016 đ□n 08 /2017,cho chúng ta th□y các bà m□ có đ□ tu□i t□ 19 tu□i đ□n 45 tu□i đ□n xét nghi□m sàng l□c double test trong ba tháng đ□u thai k□. Ph□n l□n đ□i t□□ng nghiên c□u thu□c nhóm tu□i 21 đ□n d□□i 35 tu□i, chi□m 83,7% , đây là nhóm tu□i trong đ□ tu□i sinh đ□. M□c dù t□ l□ tr□ng b□ r□i lo□n phân bào □ l□a tu□i này ch□a cao nh□ng các nghiên c□u l□i nh□n th□y □ Vi□t Nam tr□ b□ h□i ch□ng Down và các b□t th□□ng nhi□m s□c th□ l□i đ□□c sinh ra □ nh□ng bà m□ thu□c nhóm tu□i này. Vì v□y, c□n thi□t làm sàng l□c cho các thai ph□, k□ c□ nhóm ng□□i trong đ□ tu□i sinh s□n, ch□a có y□u t□ nguy c□ r□i lo□n phân bào c□a tr□ng. Trong nghiên c□u, nhóm tu□i m□ tr□ làm sàng l□c nhi□u nh□t ch□ng t□ cho th□y c□ng đ□ng đã có nh□n th□c v□ v□n đ□ này và có ý th□c cao trong vi□c b□o v□ s□c kh□e sinh s□n c□a b□n thân.

Nhóm thai ph□ l□n tu□i > 35 chi□m 12,9 %. Đây là nhóm thai ph□ b□t đ□u có nh□ng thay đ□i n□i ti□t rõ r□t, nguy c□ r□i lo□n phân bào c□a tr□ng cao. M□c dù t□ l□ mang thai □ nh□ng l□a tu□i này không nhi□u, nh□ng đây là nh□ng ng□□i kh□ năng sinh con h□i ch□ng Down và r□i lo□n nhi□m s□c th□ khác r□t cao, vì v□y, nh□ng thai ph□ □ nhóm tu□i này c□n thi□t ph□i th□c hi□n các xét

nghi□m sàng l□c và ch□n đoán tr□□c sinh. Tu□i m□ càng l□n thì nguy c□ sinh con d□ d□ng, đ□t bi□t con có h□i ch□ng Down càng cao.

D□a vào tu□i m□ có th□ xác đ□nh ng□□i m□ có nguy c□ cao sinh con Down, cho nên ng□□i ta xem xác đ□nh tu□i m□ là ph□□ng pháp sàng l□c đ□ xác đ□nh nh□ng thai ph□ có nguy c□ sinh con b□t th□□ng nhi□m s□c th□ , đ□c bi□t là thai h□i ch□ng Down. □u đi□m c□a ph□□ng pháp này là an toàn tuy□t đ□i cho s□n ph□, không t□n kém, nh□ng nh□□c đi□m là t□ l□ d□□ng tính gi□ l□n,nên ta không ch□ sàng l□c b□ng tu□i m□ mà ph□i k□t h□p v□i các ph□□ng pháp sàng l□c khác. Vì v□y, vi□c xét nghi□m sàng l□c Double test đ□i v□i nh□ng thai ph□ tu□i cao là r□t c□n thi□t và là m□t ch□ đ□nh nên đ□□c th□c hi□n, nh□ng v□n c□n ph□i làm xét nghi□m sàng l□c đ□i v□i t□t c□ các thai ph□ nói chung.

Theo k□t qu□ nghiên c□u c□a chúng tôi, T□ l□ phát hi□n c□a test sàng l□c trong huy□t thanh m□ v□i thai có nguy c□ d□ t□t b□m sinh là 75 %, giá tr□ tiên đoán d□□ng tính là 18,75%. D□a vào k□t qu□ nghiên c□u c□a chúng tôi và c□a các tác gi□ khác cho th□y, n□u sàng l□c Double test các thai ph□ có th□ phát hi□n đ□□c thai có nguy c□ d□ t□t b□m sinh. Nh□ng đ□i t□□ng nguy c□ cao s□ đ□□c t□ v□n ch□c dò n□□c □i đ□ phân tích nhi□m s□c th□ đ□ t□ bào n□□c □i, ho□c đi ki□m tra l□i t□ các b□nh vi□n tuy□n trên s□ có ch□n đoán chính xác v□ tình tr□ng thai.

Sàng l□c và ch□n đoán tr□□c sinh nh□m phòng ng□a vi□c sinh ra nh□ng đ□a tr□ d□ t□t b□m sinh. Giá tr□ c□a sàng l□c tr□□c sinh có th□ áp d□ng cho s□ đông ng□□i v□i chi phí h□p lý, có th□ phát hi□n nh□ng thai ph□ có nguy c□ cao sinh con d□ t□t, tuy nhiên □ m□i lo□i xét nghi□m sàng l□c có th□ b□ sót gây ra nh□ng tr□□ng h□p âm tính gi□ đ□ng th□i nh□n di□n nh□ng thai ph□ có thai bình th□□ng (d□□ng tính gi□). Nh□ng khi k□t h□p gi□a các xét nghi□m sàng l□c đã gi□m t□ l□ b□ sót thai b□t th□□ng, cũng nh□ gi□m t□ l□ d□□ng tính gi□ vì v□y v□i tính hi□u qu□ và giá thành h□p lý vi□c ch□n đoán thai b□t th□□ng d□a trên các k□t qu□ sàng ngày càng có hi□u qu□ cao, giúp đ□a ra nh□ng t□ v□n di truy□n h□p lý đ□ h□n ch□ sinh ra nh□ng đ□a tr□ b□t th□□ng, nâng cao ch□t l□□ng dân s□.

Ngu□n: Đ□ tài nghiên c□u □ng d□ng Double test trong sàng l□c d□ t□t tr□□c sinh quý I□ các bà m□ mang thai đ□n khám t□i b□nh vi□n Đa Khoa Qu□ng Nam năm 2016-2017"