

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 bất thường nhiễm sắc thể như hội chứng Down, Edward, Patau, Turner... hoặc mắc các bệnh di truyền như: Thalassemia, tăng sản thượng thận bẩm sinh, loạn dưỡng cơ Duchenne, teo cơ tủy,...;
4. Có phơi nhiễm hoặc tiếp xúc với thuốc độc hại;
5. Thai phụ nhiễm vi-rút Rubella, Herpes, Cytomegalovirus,...
6. Thai phụ sử dụng thuốc độc hại cho thai nhi hoặc tiếp xúc thuốc xuyên qua môi trường đất đai;
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...

