

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 mạng lưới 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 Đới học 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 lọc Quý I thai kỳ :

Sàng lọc trước sinh là bước cần đoán quan trọng giúp phát hiện sớm các bất thường khi đang mang thai nhằm có những phương pháp chăm sóc hay điều trị phù hợp và kịp thời. Sàng lọc trong quý I của thai kỳ dựa trên độ mờ da gáy, nồng độ miễn dịch của thai nhi kết hợp với đánh giá nồng độ của B-hCG (freeBeta hCG) và PAPP-A trong huyết thanh của mẹ, cho phép phát hiện khoảng 95% thai kỳ mắc hội chứng Down.



Hình 1: Đo độ mờ da gáy



Hình 2: Trẻ sơ sinh bị Down

1.1.Siêu âm:

- Khi thai nhi được 11 tuần – 13 tuần 6 ngày tuổi: cho phép đánh giá tuổi thai và chiều dài của độ mờ da gáy. Độ mờ da gáy là một vùng chèn dịch ở phía sau của cột sống thai nhi. Sự gia tăng chiều dài của độ mờ da gáy là một dấu hiệu của báo nguy cơ thai nhi mắc các bất thường nhiễm sắc thể, các dị tật của tim và các quan khác. Một khác, siêu âm còn giúp xác định nồng độ miễn dịch của thai nhi, nếu xác định không thấy nồng độ miễn dịch của thai nhi càng làm tăng nguy cơ mắc hội chứng Down.

Sàng lọc là chỉ số Down dựa trên tuổi mẹ, phụ thuộc vào độ dày màng da gáy thai 11 tuần đến gần 14 tuần. Chỉ số lưu ý rằng nếu da gáy dày hơn mức bình thường (trên không phải chỉ số Down), trẻ vẫn có nguy cơ cao bị dị tật tim thai. Nếu độ dày màng da gáy > 4 mm, khoảng 1/3 số trẻ sinh ra sẽ có bất thường nhiễm sắc thể, trong 2/3 các trẻ sinh ra còn lại sẽ có 1/16 trẻ sinh ra có dị tật tim (Thống kê của Viện Y khoa thai nhi London - Anh quốc). Do đó, khi thai có da gáy dày và nhiễm sắc thể bình thường thì vẫn cần được chuyên gia về tim thai siêu âm lúc 22 tuần.

1.2.Xét nghiệm máu:

- Thai kỳ từ 11 – 13 tuần 6 ngày: Lấy máu thai phôi bằng đường tĩnh mạch hay từ ngón tay rồi thử trên giấy thấm để đo nồng độ của hai hormone B-hCG và PAPP-A. Sàng lọc trong quý I của thai kỳ cho phép đánh giá nguy cơ thai nhi mắc hội chứng Down, thối tam nhiễm sắc thể 18 hoặc 13. Sàng lọc giai đoạn này không cho phép phân tích nguy cơ thai nhi bị dị tật hệ cơ xương hoặc sọ não, để biết được nguy cơ của lỗi di truyền này không nên phân tích chất AFP trong máu mẹ quý II của thai kỳ. Nếu đo được PAPP-A liên quan đến nguy cơ bị bất thường nhiễm sắc thể 21 và 18. Nếu đo được cao của chất B-hCG liên quan đến nguy cơ thai nhi mắc hội chứng Down, còn nếu đo được thì thai nhi có nguy cơ bị thối tam nhiễm sắc thể 18.

Ý nghĩa của kết quả sàng lọc trước sinh:

Nếu kết quả sàng lọc cho thấy “thai nhi tăng nguy cơ” có nghĩa là thai nhi có nguy cơ mắc hội chứng Down hoặc tam nhiễm thể 18/ 13 cao, chứ chưa phải là đã hoàn toàn mắc bệnh. Lúc này các bác sĩ chuyên môn sẽ tư vấn cho bạn về các xét nghiệm cần được thực hiện tiếp theo để chẩn đoán như lấy gai nhau hoặc chọc ối để xét nghiệm tế bào thai nhi. Nếu kết quả sàng lọc là “thai nhi không bị tăng nguy cơ”, tức cho thấy thai nhi giảm nguy cơ mắc hội chứng Down hoặc tam nhiễm sắc thể 18/ 13. Tuy nhiên kết quả sàng lọc không thể loại trừ hoàn toàn khả năng thai nhi mắc các hội chứng này và các dị tật bẩm sinh khác.

2. Sàng lọc sơ sinh:

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

Sau sinh 48 gi , ch c n l y vài gi t máu t 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 khuỷ 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 khuỷ 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 ng 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 khuỷ 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 kháu 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)