

PHÁT HIỆN DỊ TẬT THAI NHI TỪ TUẦN THỨ BẢY

Các nhà khoa học thuộc Trung tâm Nghiên cứu sinh, y, dược học (Học viện Quân y) vừa nghiên cứu thành công phương pháp chẩn đoán trước sinh từ tuần thứ 7 của thai kỳ bằng ADN phôi thai trong máu mẹ. Đề tài này đã đạt giải nhất "Hội nghị Khoa học-

Các nhà khoa học thuộc Trung tâm Nghiên cứu sinh, y, dược học (Học viện Quân y) vừa nghiên cứu thành công phương pháp chẩn đoán trước sinh từ tuần thứ 7 của thai kỳ bằng ADN phôi thai trong máu mẹ. Đề tài này đã đạt giải nhất "Hội nghị Khoa học-Công nghệ Tuổi trẻ Học viện Quân y năm 2007" diễn ra ngày 15/12 tại Hà Tây.

Các nhà khoa học đã tiến hành nghiên cứu trên 89 bà mẹ mang thai từ 6 - 36 tuần ở độ tuổi từ 19 - 43. Với 5 ml máu, nhóm nghiên cứu đã tách huyết tương, tách chiết ADN bằng phương pháp thuỷ phân, làm tủa, làm sạch sau đó hoà tan ADN trong nước. Sau đó, các nhà khoa học kiểm tra nồng độ ADN thu được và phân tích thu được ADN của con.

Thai nhi bị dị tật do đột biến gen. (Ảnh: Trung tâm Nghiên cứu sinh, y, dược học).

Kết quả là, sau khi sinh 89 bà mẹ mang thai có 46 người dương tính với xét nghiệm và phù hợp với kết quả chẩn đoán sau sinh và 42 trong số 43 người âm tính với xét nghiệm và phù hợp với sau sinh. Chỉ duy nhất một trường hợp âm tính với xét nghiệm không phù hợp với sau sinh. Sau khi kiểm tra lại hồ sơ gốc trường hợp duy nhất không phù hợp với kết quả sau sinh này được các nhà khoa học ghi chú là mẫu máu đã bị đông.

Bằng phương pháp này, các nhà khoa học có thể sàng lọc được một số bệnh do đột biến gen nằm trên nhiễm sắc thể X, như: teo cơ Duchenne, ưa chảy máu, suy giảm miễn dịch bẩm sinh do không có gamma globulin huyết...

Đồng thời, các nhà khoa học có thể chẩn đoán sớm được các bệnh: múa giật (Huntington), hội chứng tăng sản thượng thận bẩm sinh, thiếu máu vùng biển (thalassemia), múa vờn, xơ hoá nang (cystic fibrosis), bất đồng nhóm máu Rh giữa mẹ và thai nhi trong trường hợp mẹ có nhóm máu Rh (-), con mang nhóm máu Rh (+)...xác định sớm giới tính của thai nhi...

Theo TS. Trần Văn Khoa, Trưởng Phòng Công nghệ gen và Di truyền tế bào cho biết: "Ưu điểm của phương pháp này là chẩn đoán sớm dị tật của thai nhi do đột biến gen, giúp cho các bà mẹ yên tâm trong quá trình mang thai. Đồng thời, đây là biện pháp duy nhất có thể chẩn đoán tình trạng bất đồng nhóm máu RH được chỉ định không được chọn ối và phương pháp siêu âm không thể phát hiện được".

TS Khoa cho biết thêm, hiện nay có nhiều phương pháp khả thi chẩn đoán sớm như: siêu âm, test

sàng lọc bộ ba (triple test)... là những phương pháp không mang tính can thiệp, nhưng chẩn đoán muộn (sau 12 tuần) và có độ đặc hiệu thấp. Đặc điểm của hai phương pháp này chủ yếu phát hiện các bất thường về hình thái, nguy cơ nhiễm bệnh của thai nhi nhưng không phát hiện được các dị tật bẩm sinh do đột biến gen.

Đối với các phương pháp can thiệp như: chọc hút nước ối, sinh thiết gai rau... có thể gây ra một số tai biến như: sảy thai, rò dịch ối, nhiễm trùng dịch ối...

Bác sỹ Hồ Hữu Thọ đang tách chiết ADN trong phòng thí nghiệm tại Trung tâm Nghiên cứu ứng dụng sinh, y, dược học. (Ảnh: Ngọc Huyền).

Theo đánh giá của Chủ tịch Hội đồng khoa học, Phó Giám đốc Học viện Quân y, Thiếu tướng GS.TS Lê Bách Quang: "Mỗi nước đều có một tỷ lệ trẻ em dị tật bẩm sinh theo từng vùng và tùy theo mức độ phơi nhiễm với các loại chất độc. Việc điều trị các dị tật bẩm sinh vẫn còn hết sức khó khăn và phức tạp. Thành công của phương pháp này giúp cho các bác sỹ sớm xác định được biện pháp can thiệp thích hợp, góp phần làm giảm nhẹ gánh nặng cho gia đình và xã hội".

Từ tháng 9/06 cho đến nay, Trung tâm Nghiên cứu ứng dụng sinh, y, dược học đã xét nghiệm cho hơn 100 bà mẹ mang thai, phát hiện 3 trường hợp bất đồng nhóm máu RH. Chi phí xét nghiệm phát hiện bệnh di truyền của thai là 500.000 đồng. Sau 3 ngày các bà mẹ có thể biết được kết quả.

Tuy nhiên, không phải tất cả các bà mẹ mang thai đều được chỉ định làm xét nghiệm này, Trung tâm chỉ làm xét nghiệm cho những trường hợp sau: Các bà mẹ mang thai có độ tuổi từ 35 trở lên; từng tiếp xúc với hóa chất, chất phóng xạ; tiền sử gia đình có người mắc bệnh di truyền; mẹ bị ốm, cúm hoặc dùng thuốc không đúng chỉ định trong thời gian mang thai...

Theo thống kê của Tổ chức Y tế thế giới, tỷ lệ dị tật bẩm sinh chiếm 1,73%. Ở Việt Nam, các nghiên cứu cũng cho thấy tỷ lệ dị tật bẩm sinh là 2,4% đến 3,6%.

Được biết, ngoài chẩn đoán trước sinh, Phòng Công nghệ gen và Di truyền tế bào (Trung tâm Nghiên cứu sinh, y, dược học, - Học viện Quân y. Số: 106-108 đường Phùng Hưng, Phường Phúc La, TP. Hà Đông, Tỉnh Hà Tây. Điện thoại: 069826496) đã tiến hành nghiên cứu xác định huyết thống cho trên 400 trường hợp, nghiên cứu biến đổi đột biến gen và biểu hiện gen trong ung thư.

Ngọc Huyền

