

# PHÁT HIỆN HỘI CHỨNG DOWN KHI THAI NHI CHỈ MỚI TỪ 11 ĐẾN GẦN 14 TUẦN

Hội chứng Down - một dạng chậm phát triển tâm thần khiến cho bệnh nhân trở nên khù khờ và hầu như không có khả năng học hành- là rối loạn di truyền thường gặp nhất trong các trẻ sơ sinh còn sống và cũng chính là loại rối loạn dễ bị bỏ sót nhất

Hội chứng Down - một dạng chậm phát triển tâm thần khiến cho bệnh nhân trở nên khù khờ và hầu như không có khả năng học hành- là rối loạn di truyền thường gặp nhất trong các trẻ sơ sinh còn sống và cũng chính là loại rối loạn dễ bị bỏ sót nhất trên siêu âm. Đây là hội chứng không thể chữa khỏi được, gây một gánh nặng rất lớn cho gia đình và xã hội. Với sự phát triển của y học ngày nay, chúng ta có thể phát hiện được đến 90% các trường hợp hội chứng Down từ khi đứa trẻ chỉ mới được 11 đến 13 tuần 6 ngày trong bụng mẹ.

Nguy cơ trẻ mắc hội chứng Down gia tăng theo tuổi mẹ. Do đó, từ những năm đầu thập niên 70 của thế kỷ trước, một số nước phát triển đã áp dụng biện pháp tầm soát hội chứng Down dựa trên yếu tố tuổi mẹ. Tất cả những sản phụ trên 35 tuổi đều được tham vấn để chọc ối (hút nước ối qua thành bụng để kiểm tra bộ nhiễm sắc thể của thai nhi, từ đó chẩn đoán hội chứng Down). Tuy nhiên, tỷ lệ hội chứng Down được phát hiện chỉ gần 30%. Có nghĩa là trong 10 trẻ Down, chỉ có 3 trẻ được phát hiện trước sanh để chấm dứt thai kỳ và 7 trẻ còn lại bị bỏ sót.

Đến thập niên 80, việc tầm soát hội chứng Down dựa trên sự phối hợp tuổi mẹ và xét nghiệm các dấu ấn sinh học thai trong máu mẹ (AFP, HCG và UE3) khi thai 16-18 tuần để kiểm tra nguy cơ mắc hội chứng Down ở đứa trẻ trước khi thai phụ được tham vấn có nên chọc ối hay không. Cũng xin nói thêm rằng chọc ối có thể làm gia tăng một số nguy cơ đối với thai nhi, chẳng hạn như sinh non hoặc sẩy thai. Phương pháp này giúp phát hiện khoảng 60% hội chứng Down. Điều này có nghĩa nếu làm xét nghiệm sinh hóa sàng lọc hội chứng Down cho tất cả sản phụ có

Da gáy bình thường (Ảnh: TN)

thai trong giai đoạn 16-18 tuần thì cũng chỉ có 6 trong 10 trẻ Down được phát hiện trước sanh.

Đến thập niên 90, giới chuyên môn ghi nhận có sự liên quan giữa độ mờ da gáy dày ở bào thai và hội chứng Down. Độ mờ da gáy càng dày thì nguy cơ hội chứng Down càng tăng. Cần nhớ rằng, dấu hiệu này chỉ xuất hiện trong một giai đoạn từ 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày. Sau 14 tuần, da gáy sẽ trở về bình thường và điều này không có nghĩa là thai bình thường. Sàng lọc hội chứng Down dựa trên tuổi mẹ phối hợp với đo độ mờ da gáy thai 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày sẽ giúp phát hiện gần 80% hội chứng DOWN. Cần lưu ý, nếu da gáy dày nhưng nhiễm sắc thể bình

thường (trẻ không bị hội chứng Down), thì trẻ vẫn có nguy cơ cao bị dị tật tim thai. Nếu độ mờ da gáy >3.5mm, khoảng 1/3 trường hợp sẽ có bất thường nhiễm sắc thể. Trong 2/3 các trường hợp còn lại sẽ có 1/16 trường hợp có dị tật tim (Thống kê của Viện Y khoa thai nhi, đặt ở London- Anh Quốc). Do đó, khi thai có da gáy dày và nhiễm sắc thể bình thường thì vẫn cần được một chuyên gia về tim thai siêu âm lúc 22 tuần.

Hiện nay, việc sàng lọc hội chứng Down dựa trên sự phối hợp giữa yếu tố tuổi mẹ, siêu âm đo độ mờ da gáy và xét nghiệm các dấu ấn sinh học thai (PAPP-A, free beta HCG) trong máu mẹ ở tuổi thai 11 tuần -13 tuần 6 ngày. Tất cả các yếu tố này sẽ được một phần mềm chuyên dụng tính toán phối hợp lại, đưa ra một nguy cơ cuối cùng về khả năng sanh con Down của sản phụ là bao nhiêu. Nếu nguy cơ cao, sản phụ sẽ được tham vấn chọc ối. Phương pháp này giúp ph

Sản phụ 40 tuổi, thai 12 tuần, da gáy dày 4.5mm . Nguy cơ hội chứng Down: 1/2. Có nghĩa là trong 2 bà mẹ ở tuổi 40 có thai và lúc 12 tuần có độ mờ da gáy dày 4,5mm thì có một bà sẽ sanh con hội chứng Down. Trường hợp này, bà mẹ cần chọc ối để được chẩn đoán xác định. (Ảnh: TN)

át hiện 90% hội chứng Down. Như vậy, trong 10 trẻ Down, chỉ có một trẻ bị bỏ sót. Mới đây, Bệnh viện Từ Dũ (TP HCM) đã phối hợp với Hiệp hội siêu âm Úc (ASUM) và Tổ chức y học thai nhi (FMF) ở London mở lớp tập huấn siêu âm đo độ mờ da gáy và kỹ thuật sinh thiết gai nhau (lấy mẫu nhau của thai nhi để kiểm tra bộ nhiễm sắc thể) để tầm soát và chẩn đoán hội chứng Down giai đoạn sớm: từ 11 -13 tuần 6 ngày. Khoảng 140 học viên từ 32 tỉnh thành phía Nam đã về tham dự. Bệnh viện Từ Dũ là nơi đầu tiên trong cả nước được chính thức công nhận đủ khả năng đo độ mờ da gáy và được sử dụng phần mềm chuyên dụng tính nguy cơ hội chứng DOWN từ FMF London dựa trên sự phối hợp yếu tố tuổi mẹ, bề dày độ mờ da gáy và xét nghiệm sinh hóa máu mẹ ở tuổi thai 11 đến 13 tuần 6 ngày.

Như vậy, để tầm soát tốt nhất hội chứng DOWN, thai phụ cần siêu âm đo độ mờ da gáy và xét nghiệm sinh hóa sàng lọc giai đoạn 11 tuần -13 tuần 6 ngày. Phần mềm của FMF sẽ giúp tính ra nguy cơ hội chứng DOWN. Nếu có nguy cơ cao (>1/300), sản phụ sẽ được tham vấn sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối để chẩn đoán xác định.

Bác sĩ Hà Tố Nguyên (Trưởng khoa chẩn đoán hình ảnh Bệnh viện Từ Dũ)