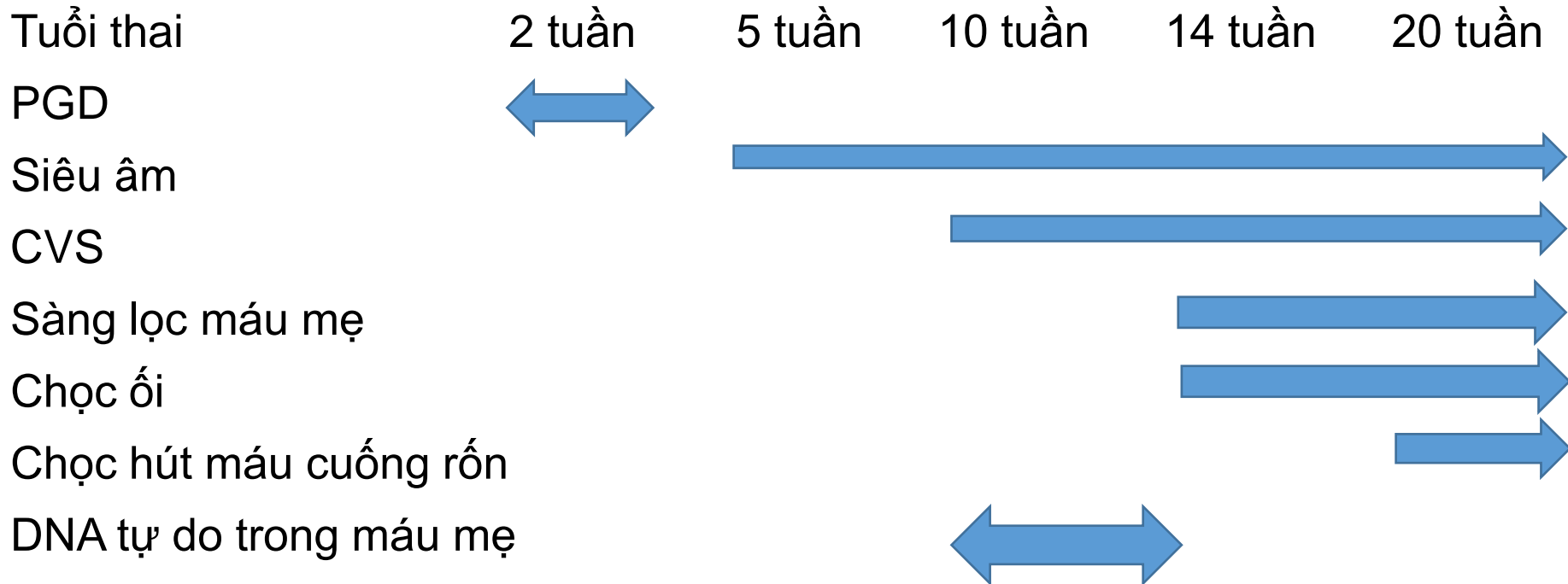


Chẩn đoán trước sinh

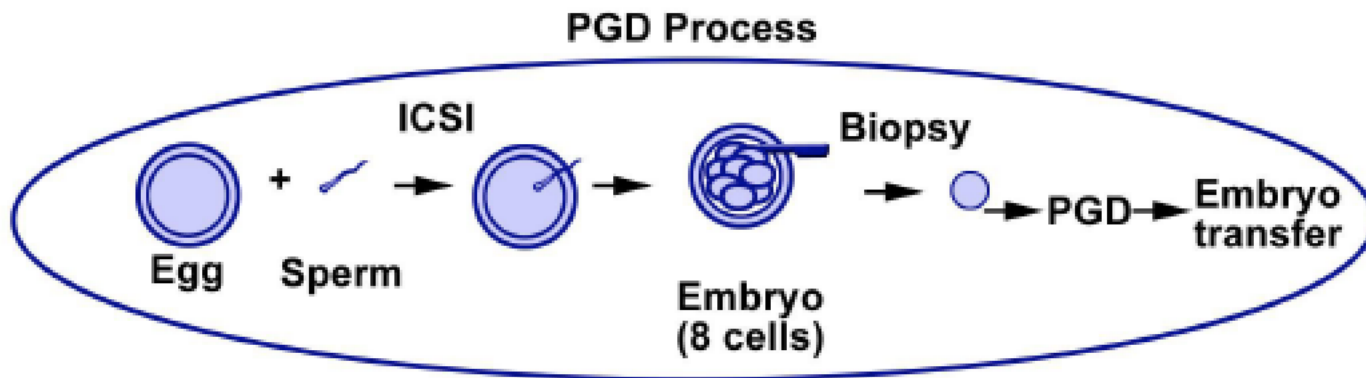
1. Chẩn đoán di truyền tiền làm tổ
2. Siêu âm
3. Sinh thiết gai rau
4. Chọc hút nước ối
5. Chọc hút máu cuống rốn
6. Xét nghiệm máu mẹ (triple test, quadro test)
7. DNA tự do trong máu mẹ

Chẩn đoán trước sinh: thời điểm và phân loại



PGD

- Quy trình PGD

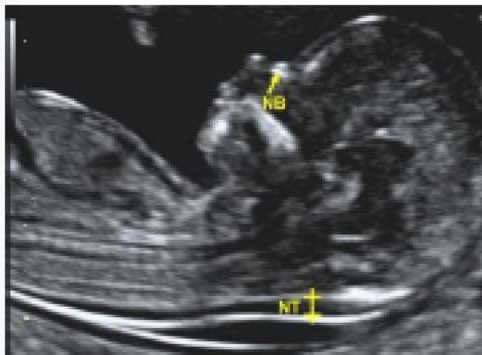
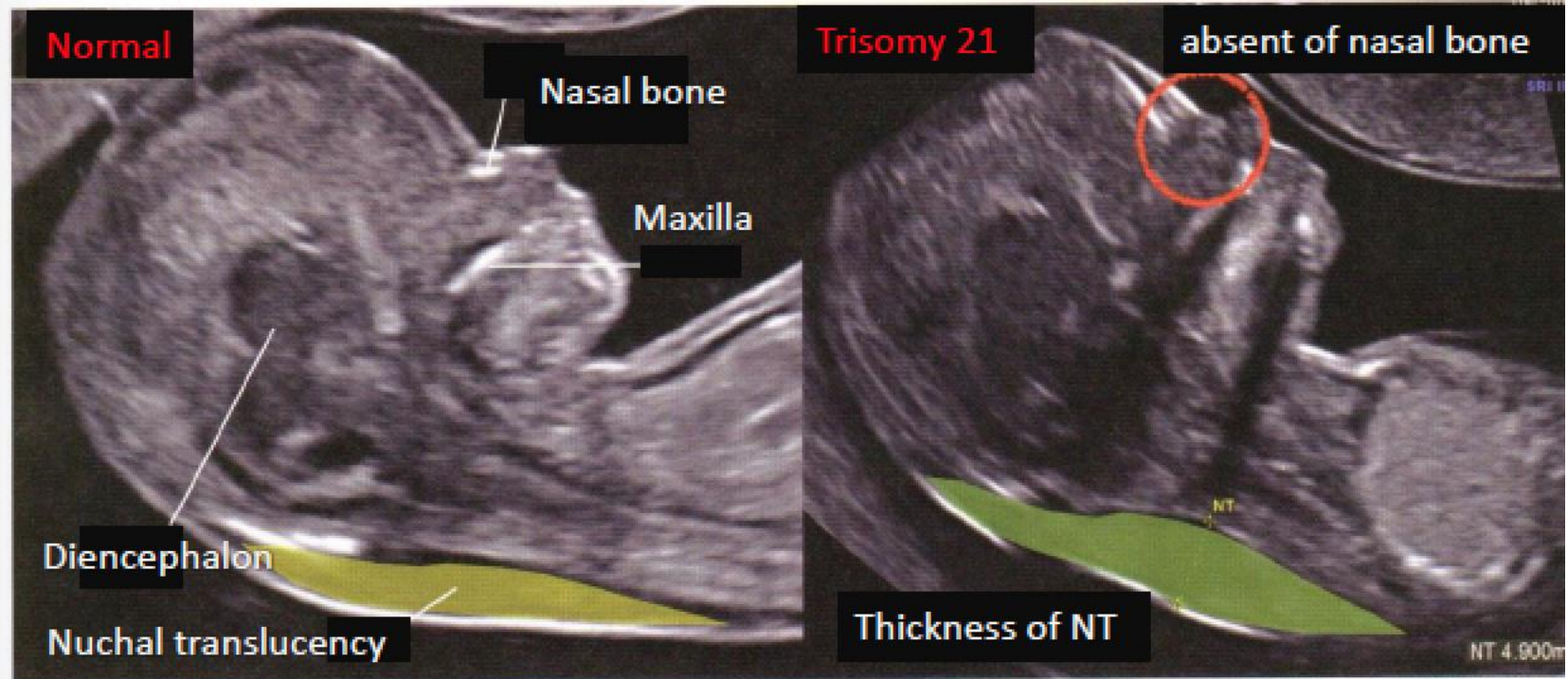


- Kỹ thuật xét nghiệm di truyền tiền làm tổ được sử dụng để xác định bất thường về di truyền của phôi IVF trước khi chuyển vào tử cung mẹ.
- PGD chẩn đoán bệnh di truyền liên kết NST X đồng thời xác định giới tính

Siêu âm chẩn đoán

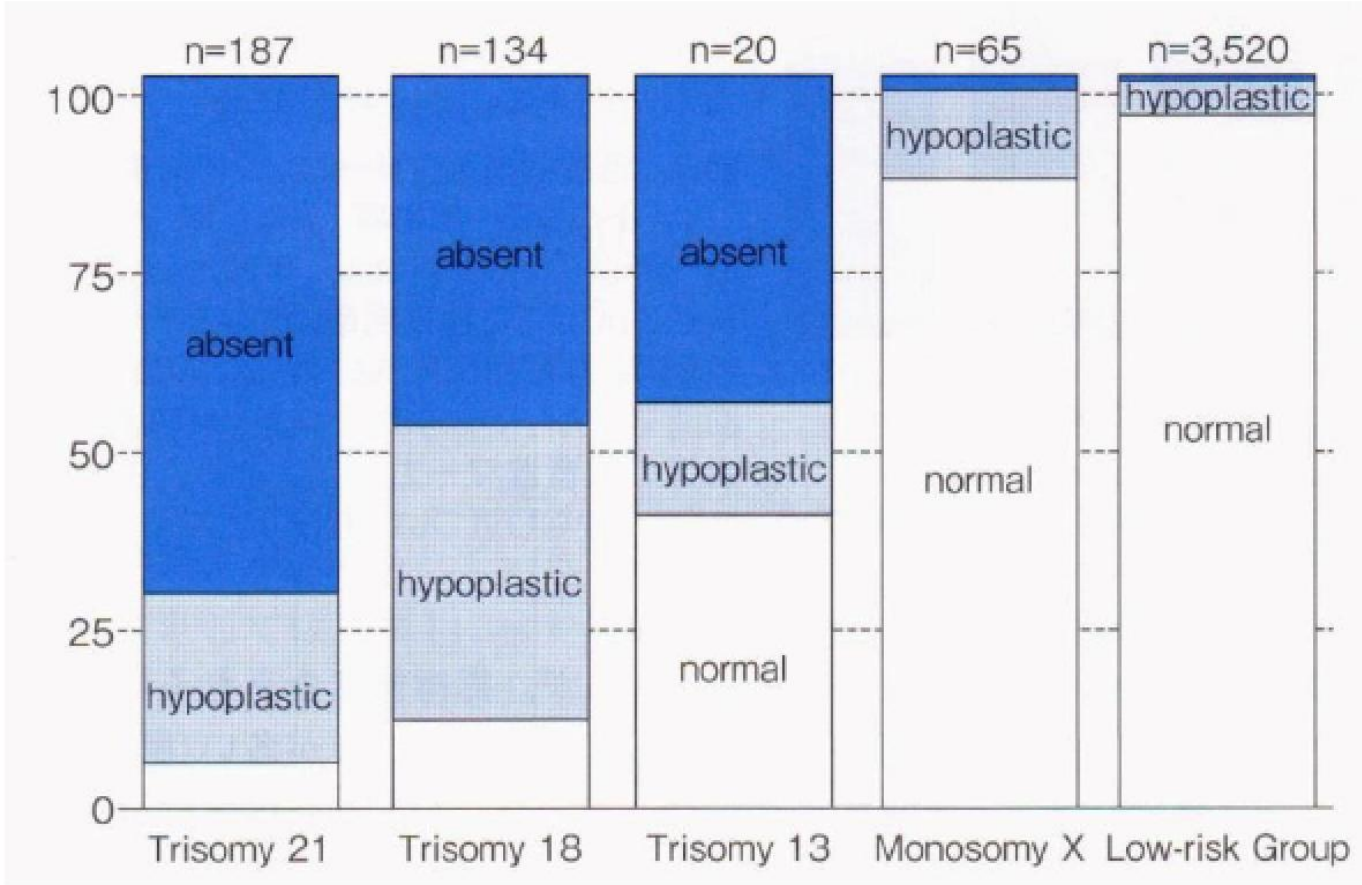
- Di tật đầu: giãn não thất, não úng thủy, DTOTK (thoát vị não, màng não), thai vô sọ
- DT tim: thiếu sản thất trái, đảo gốc động mạch, thiếu sản vách ngăn, HC Ebstein, tứ chứng Fallot, Đm chủ cưỡi ngựa.
- DT lồng ngực: thoát vị hoành, phổi tuyến nang
- DT tiêu hoá: teo thực quản, thoát vị rốn, khe hở thành bụng
- DT thận-tiết niệu: thận ứ nước, thận đa nang, u buồng trứng
- Khác: loạn sản sụn xương, thiếu sản sụn xương, khe hở đốt sống

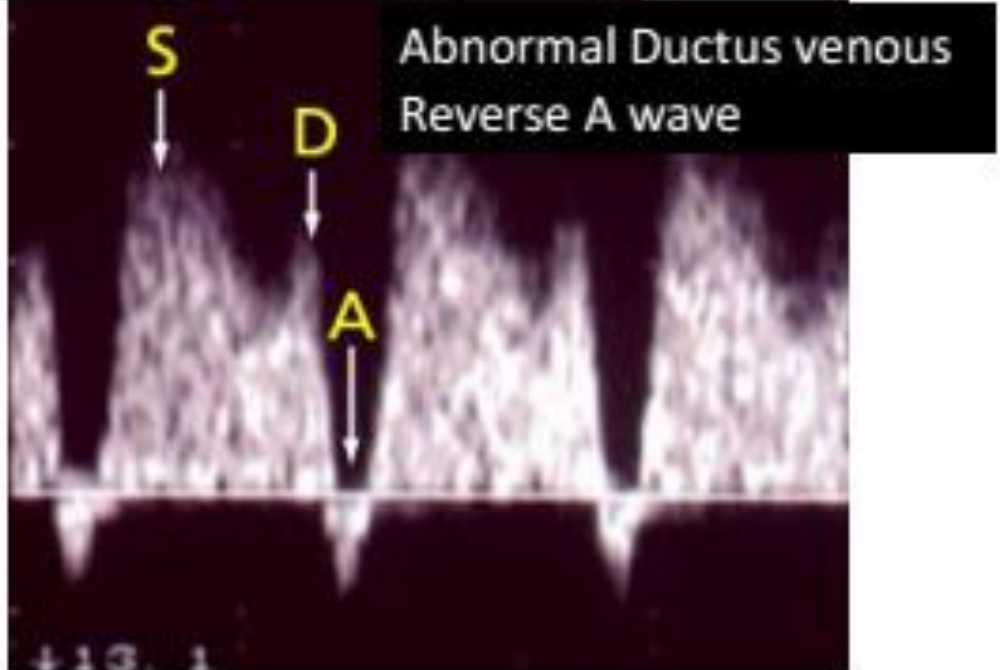
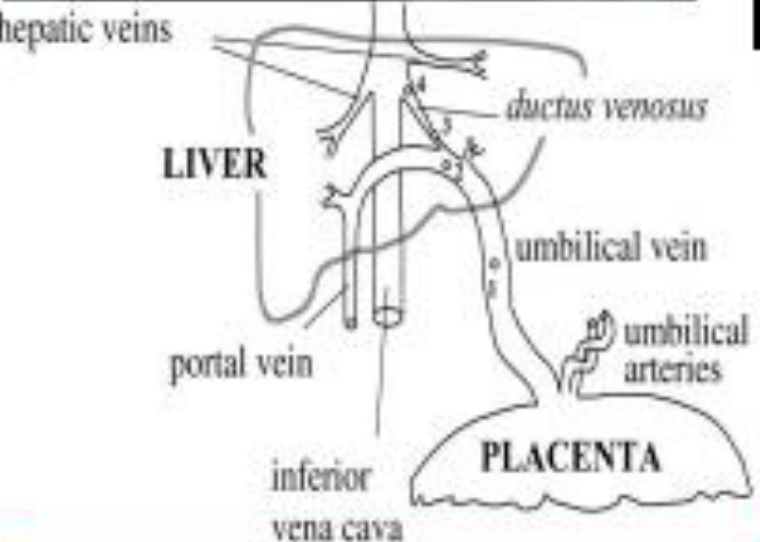
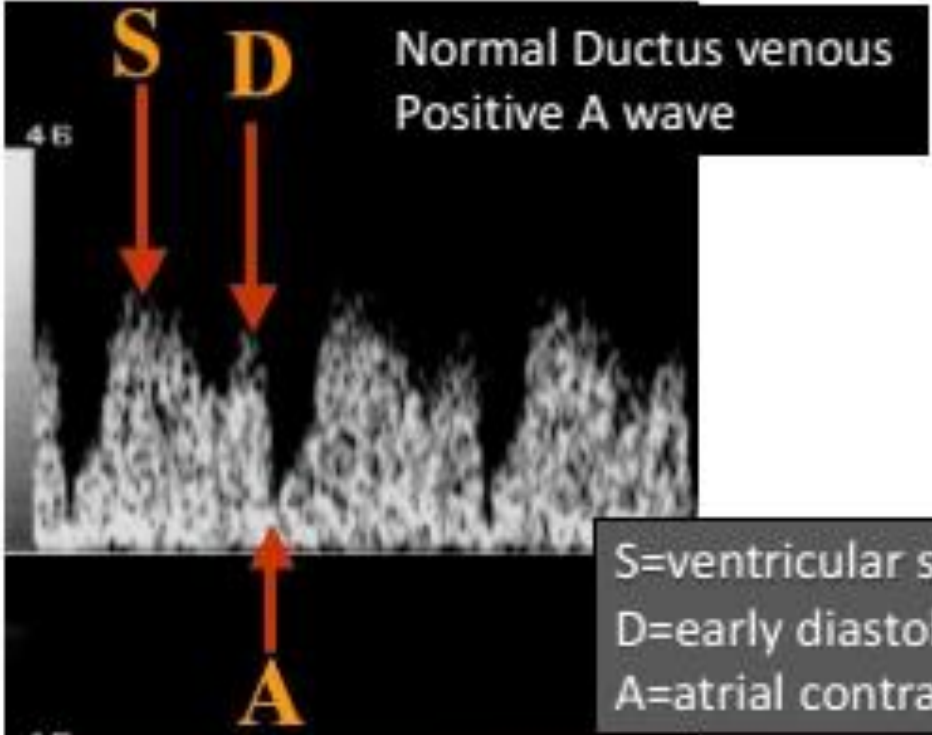
Độ mờ da gáy và xương sống mũi



Thời điểm đo phải từ 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày.







The gestational period must be 11 to 13 weeks and six days.



Trisomy 21



Trisomy 13



Trisomy 18

Phân tích nhiễm sắc thể

- Gai rau

=> Sinh thiết gai rau

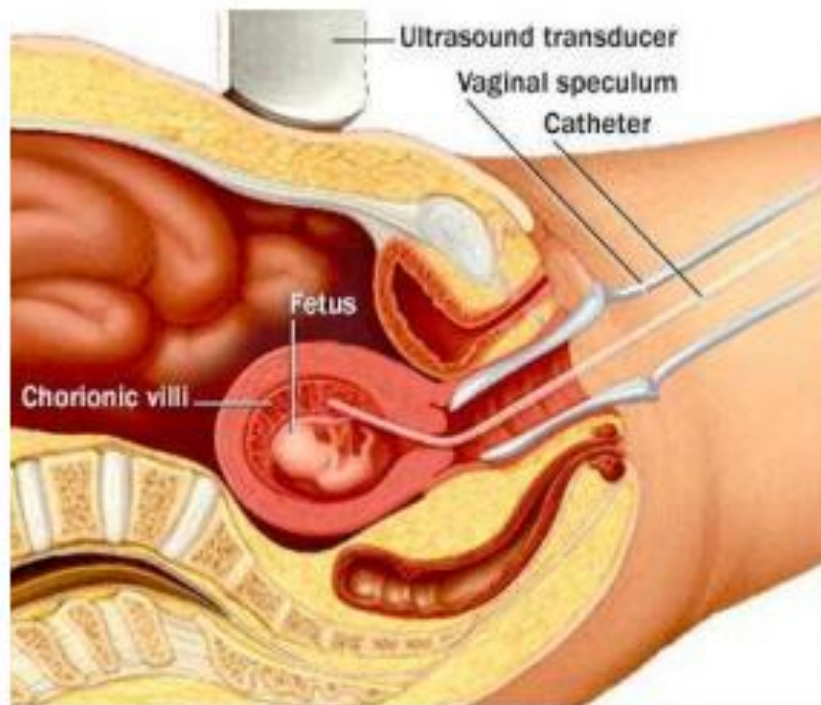
- Dịch ối

⇒ Chọc hút dịch ối

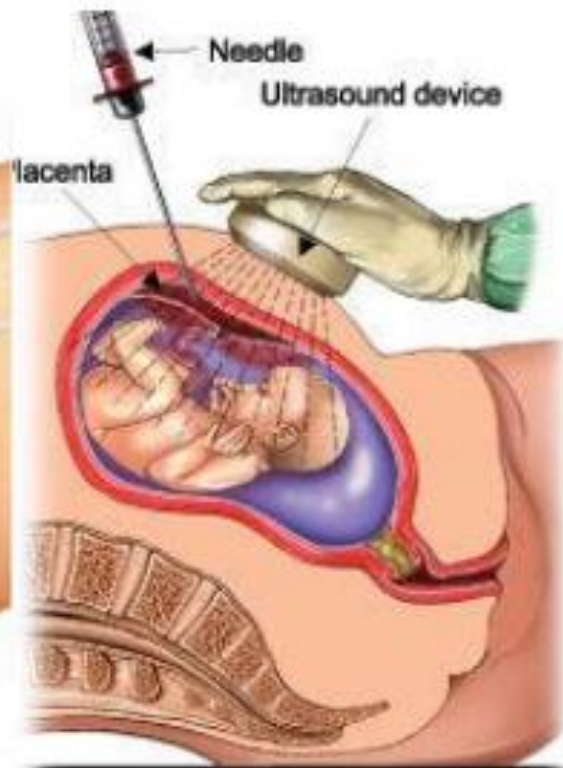
- Máu của thai nhi

=> Chọc hút máu cuống rốn của thai

CVS: Chorionic Villi Sampling

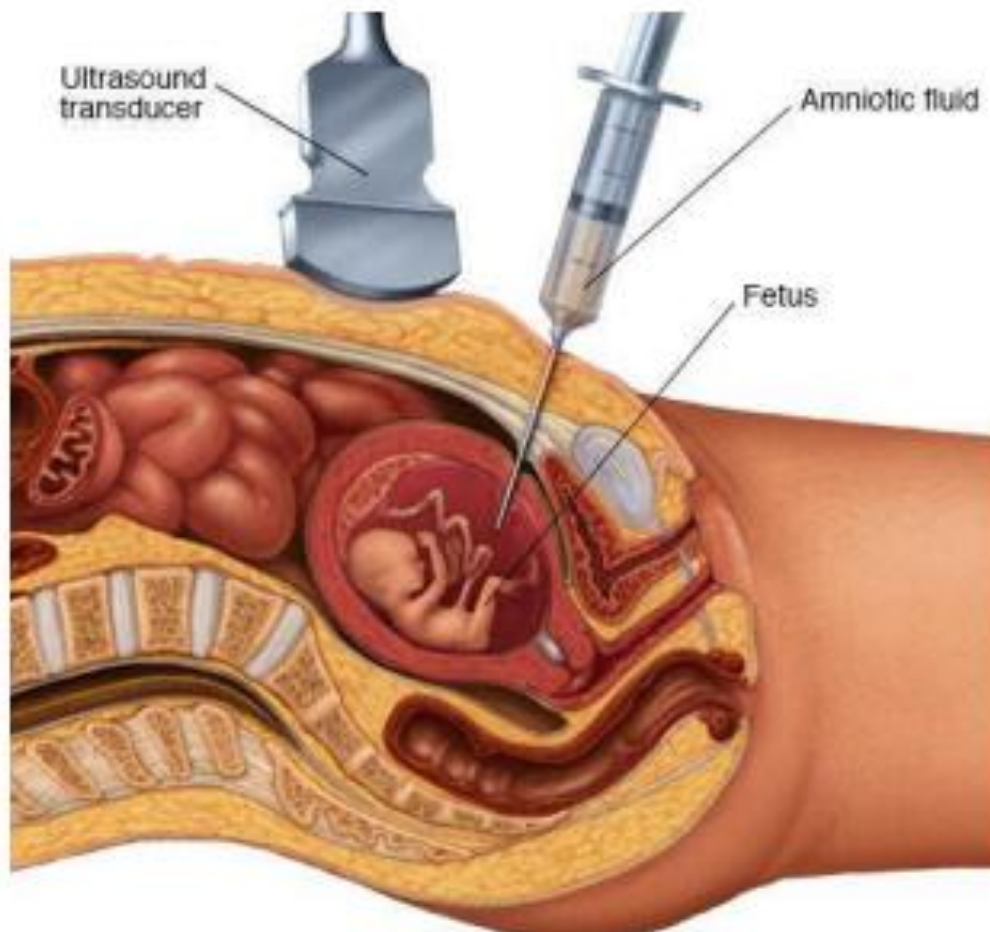


transcervical



transabdominal

Amniocentesis



Chọc hút máu cuống rốn thai nhi

(~18 tuần)

1. Phân tích NST: bất thường. Phù thai
2. Bệnh lý di truyền: Hemophilia, nhược cơ
3. Đánh giá nhóm máu: Rh, IPT
4. Nhiễm khuẩn: Rubella, ParvoB19, CMV, Herpes
5. Đánh giá sức khỏe của thai: PH, PO₂, PCO₂, Hb

Sàng lọc máu mẹ

Triple test, quad tro test

- Triple test: AFP + hCG + Estriol + Tuổi mẹ
 - Quadtro test: AFP + hCG + Estriol +Inhibin A + Tuổi mẹ
-
- AFP: sinh ra từ thai
 - hCG: sinh ra từ nhau thai
 - Estriol: sinh ra từ thai và nhau thai
 - Inhibin A: sinh ra từ nhau thai và buồng trứng

Độ chính xác của Quatro test

Trisomy 21: 87% (39/45)

| | Trisomy 21(+) | Trisomy 21(-) | total |
|----------|---------------|---------------|-------|
| positive | 39 | 1718 | 1763 |
| negative | 6 | 17343 | 17349 |
| total | 45 | 19061 | 19112 |

Sensitivity=86.7%
Specificity=91.0%
PPV=2.2%
NPV=99.9

Trisomy 18: 77% (34/44)

| | Trisomy 18(+) | Trisomy 18(-) | total |
|----------|---------------|---------------|-------|
| positive | 34 | 242 | 276 |
| negative | 10 | 55461 | 55471 |
| 44 | 44 | 55703 | 55747 |

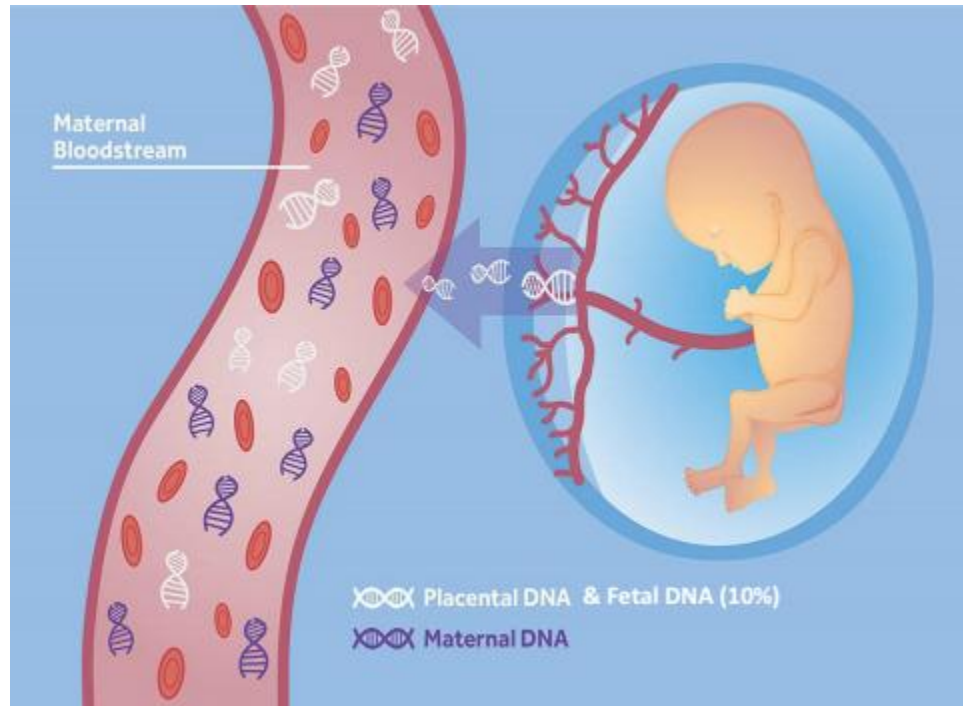
Sensitivity=77.3%
Specificity=99.6%
PPV=5.0%
NPV=99.5%

Neural tube defect: 83% (39/47)

| | NTD (+) | NTD (-) | total |
|----------|---------|---------|-------|
| positive | 39 | 221 | 260 |
| negative | 8 | 55479 | 55487 |
| total | 47 | 55700 | 55747 |

Sensitivity=82.3%
Specificity=99.6%
PPV=15.0%
NPV=99.9%

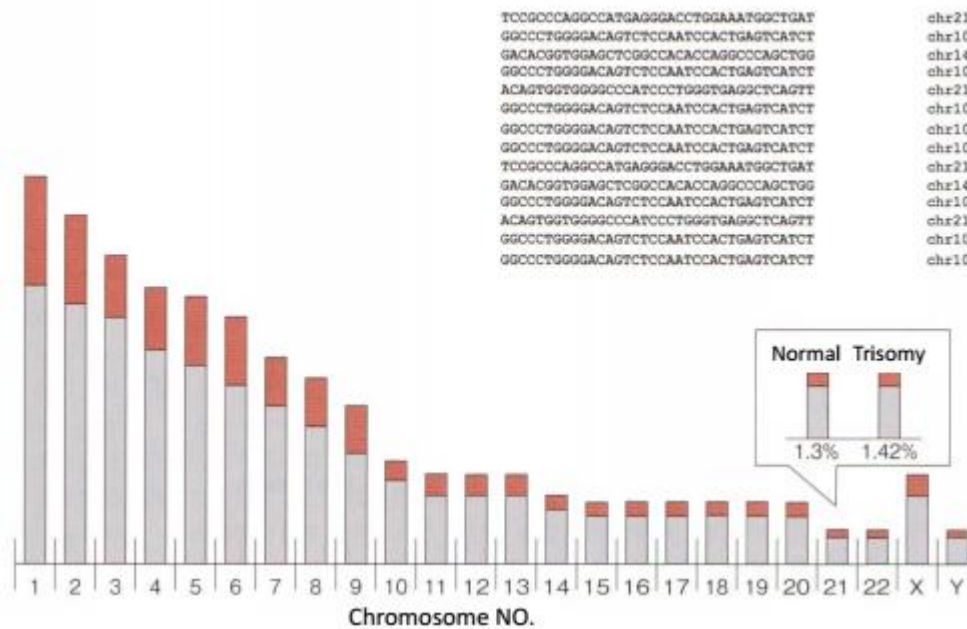
DNA tự do của thai trong máu mẹ



Xét nghiệm di truyền không xâm lấn NIPT

- NIPT là xét nghiệm DNA của thai trong máu mẹ để sàng lọc bất thường NST của thai: 3 NST 21, 3NST 13, 3NST 18.
- Lấy mẫu: 20ml máu
- Thời điểm: tuần thứ 10 của thai kỳ
- Chỉ định:
 - Mặc dù NIPT có thể được thực hiện với mọi phụ nữ mang thai nhưng nó được chỉ định riêng cho:
 - Tuổi mẹ cao (trên 35)
 - Quatro test hoặc sàng lọc 3 tháng đầu nguy cơ cao với T21, T18 và T13
 - Tiền sử sinh con bất thường NST
- Chống chỉ định: NIPT không phải là XN có thể chọn lựa khi có phát hiện bất thường trên siêu âm

NIPT: Noninvasive prenatal testing



TCCGCCAGGCCATGAGGGACCTGGAAATGGCTGAT chr21
 GGCCCTGGGGACAGTCTCCAATCCACTGAGTCATCT chr10
 GACACGGTGGAGCTCGGCCACACAGGCCAGCTGG chr14
 GGCCCTGGGGACAGTCTCCAATCCACTGAGTCATCT chr10
 ACAGTGTGGGGCCATCCCTGGGTGAGGCTCAGTT chr21
 GGCCCTGGGGACAGTCTCCAATCCACTGAGTCATCT chr10
 GGCCCTGGGGACAGTCTCCAATCCACTGAGTCATCT chr10
 GGCCCTGGGGACAGTCTCCAATCCACTGAGTCATCT chr10
 TCCGCCAGGCCATGAGGGACCTGGAAATGGCTGAT chr21
 GACACGGTGGAGCTCGGCCACACAGGCCAGCTGG chr14
 GGCCCTGGGGACAGTCTCCAATCCACTGAGTCATCT chr10
 ACAGTGTGGGGCCATCCCTGGGTGAGGCTCAGTT chr21
 GGCCCTGGGGACAGTCTCCAATCCACTGAGTCATCT chr10
 GGCCCTGGGGACAGTCTCCAATCCACTGAGTCATCT chr10

