



BỆNH VIỆN PHỤ SẢN TRUNG ƯƠNG

National Hospital of Obstetrics and Gynecology

**NGHIÊN CỨU KẾT QUẢ LẤY BỆNH
PHẨM THAI NHI BẰNG CHỌC HÚT
DỊCH ỒI TẠI TRUNG TÂM CHẨN ĐOÁN
TRƯỚC SINH BỆNH VIỆN PHỤ SẢN
TRUNG ƯƠNG.**

Trần Danh Cường và CS

Trung tâm chẩn đoán trước sinh BVPSTW




Đặt vấn đề

- Chọc hút dịch ối được coi là một thủ thuật xâm lấn vào thai nhi được tiến hành từ cách đây hàng trăm năm
- Năm 1956 Fuchs và Riis báo cáo kết quả xác định được nhiễm sắc thể giới tính của thai từ những tế bào của nước ối bằng phương pháp chọc hút dịch ối
- Năm 1966 Steele và Breg báo cáo thiết lập thành công bản đồ nhiều sắc thể của thai nhi bằng cách nuôi cấy dịch ối
- Năm 1968 Valenti và cộng sự chẩn đoán trước sinh ca đầu tiên 3 nhiễm sắc thể 21 bằng nuôi cấy dịch ối
- Năm 1997 những phương pháp sàng lọc trước sinh được ứng dụng



Mục tiêu nghiên cứu

Đánh giá kết quả chọc hút dịch ối lấy bệnh phẩm thai nhi tại Trung tâm Chẩn đoán trước sinh Bệnh viện Phụ Sản Trung ương trong 5 năm 2012-2016.





Quy trình chọc hút dịch ối

Chỉ định

- Siêu âm các bất thường vũ hình thai nhi.
- Thời kỳ sinh sau gáy
- Test sàng lọc $> 1/250$
- Tuổi mẹ ≥ 35 (38)
- Tiền sử đẻ bất thường nhiễm sắc thể



Thời gian tiến hành

- **Chọc hút ối sớm: 13-15 tuần**
- **Chọc hút ối kinh ả^on: 16-20 tuần**
- **Chọc hút ối muộn: Sau 20 tuần**
- **Thời gian l^ot- ử^ong nh^ot?: 17-18 tuần**
- **Chọc hút ối ả- ử^oc làm bột k^ol^oc nào khi siêu âm ph^ot hi^on bột thường c^oa thai**

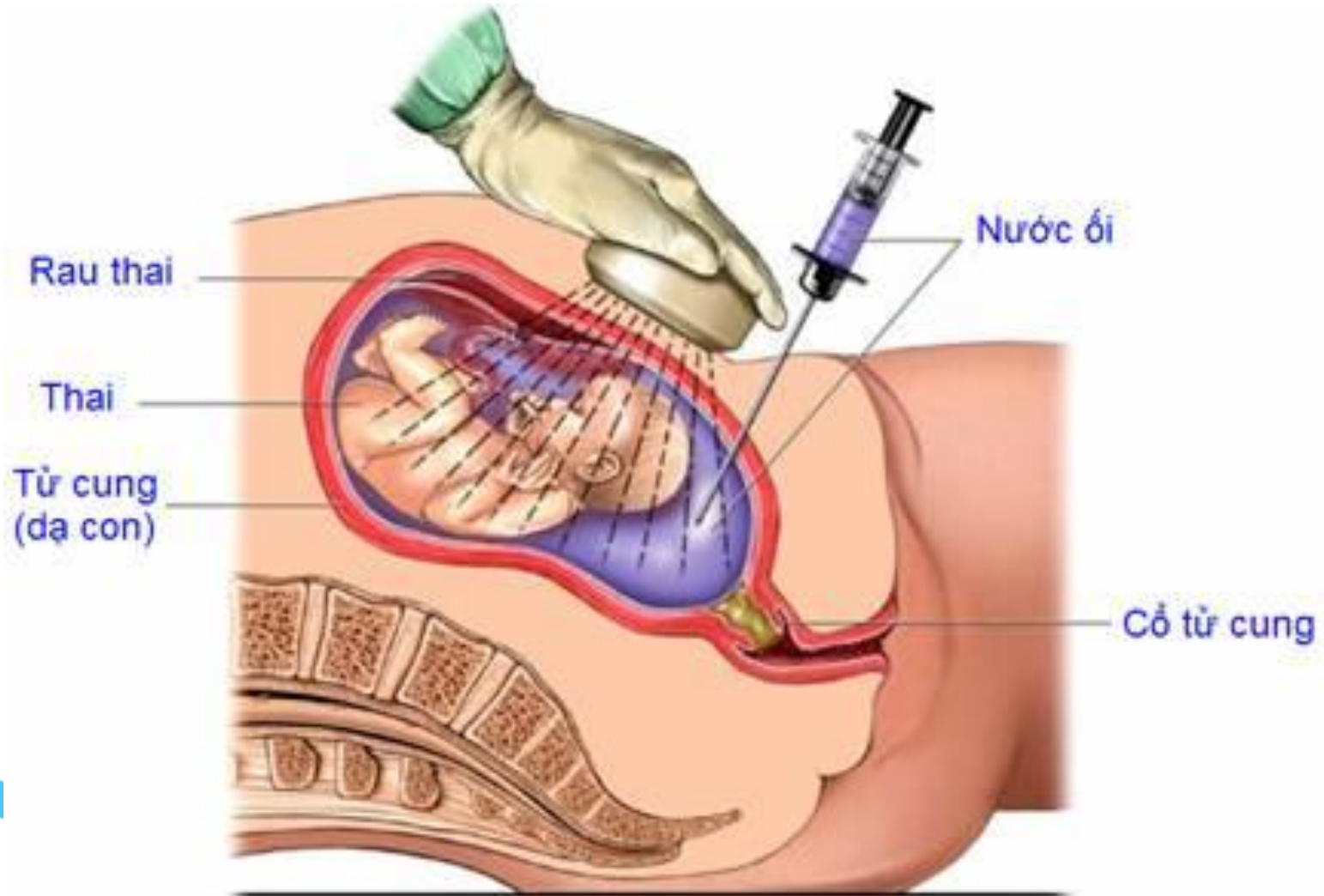


Dụng cụ chọc hút ối



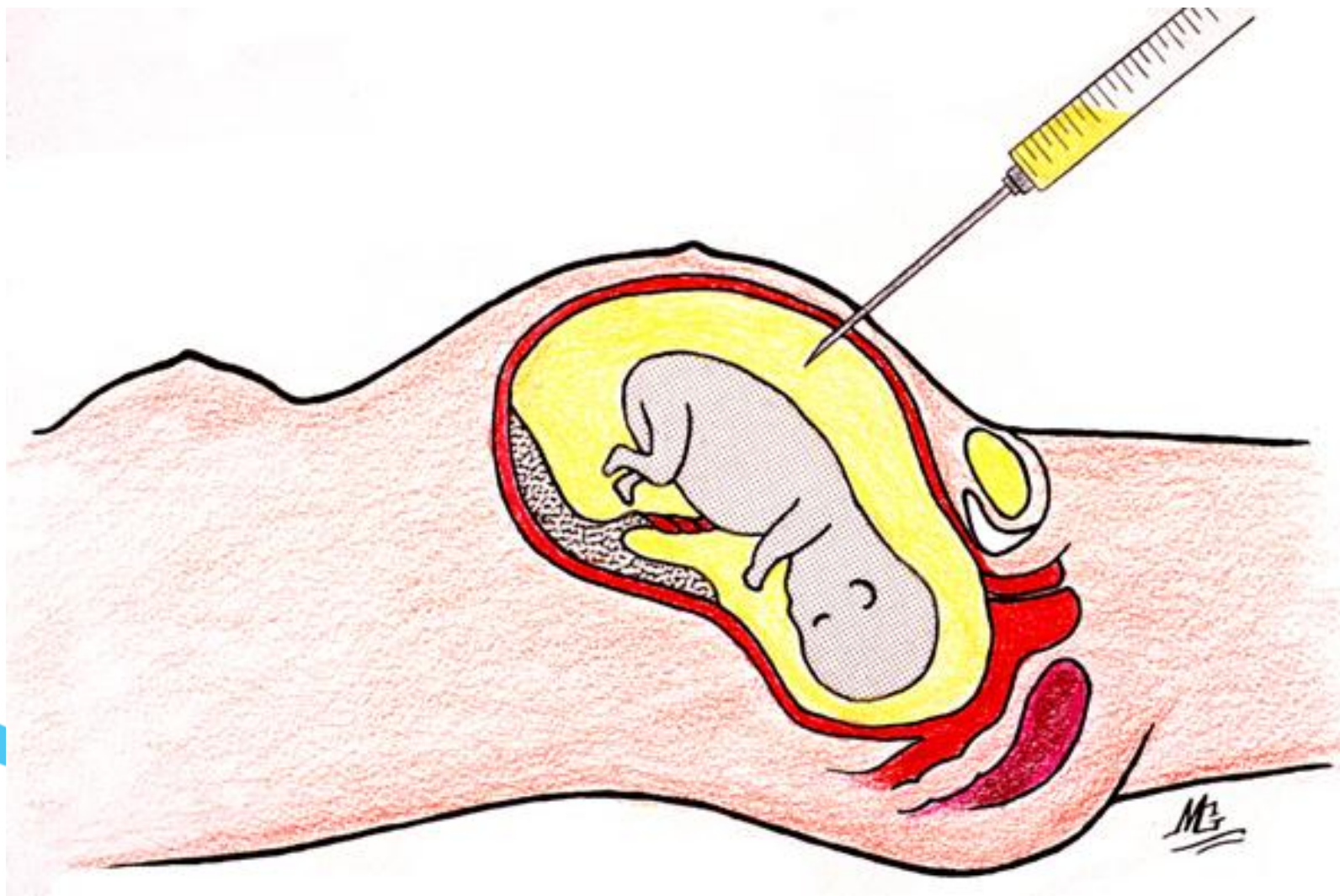


Sơ đồ chọc hút nước ối dưới hướng dẫn của siêu âm





Sơ đồ chọc hút dịch ối





Chọc hút nước ối dưới hướng dẫn siêu âm





Ổng đựng bệnh phẩm (Dịch ối)





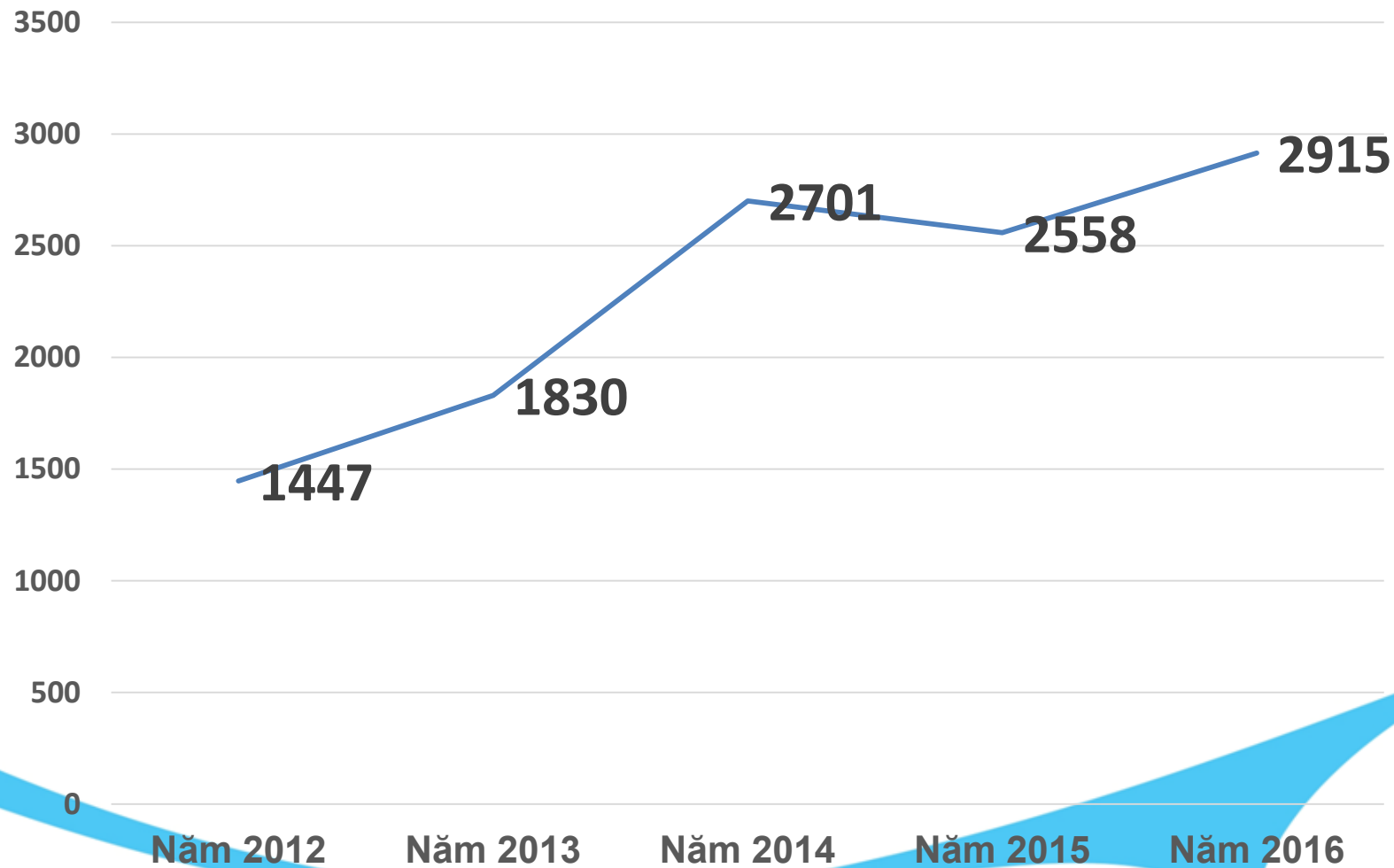
BỆNH VIỆN PHỤ SẢN TRUNG ƯƠNG
National Hospital of Obstetrics and Gynecology

KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU



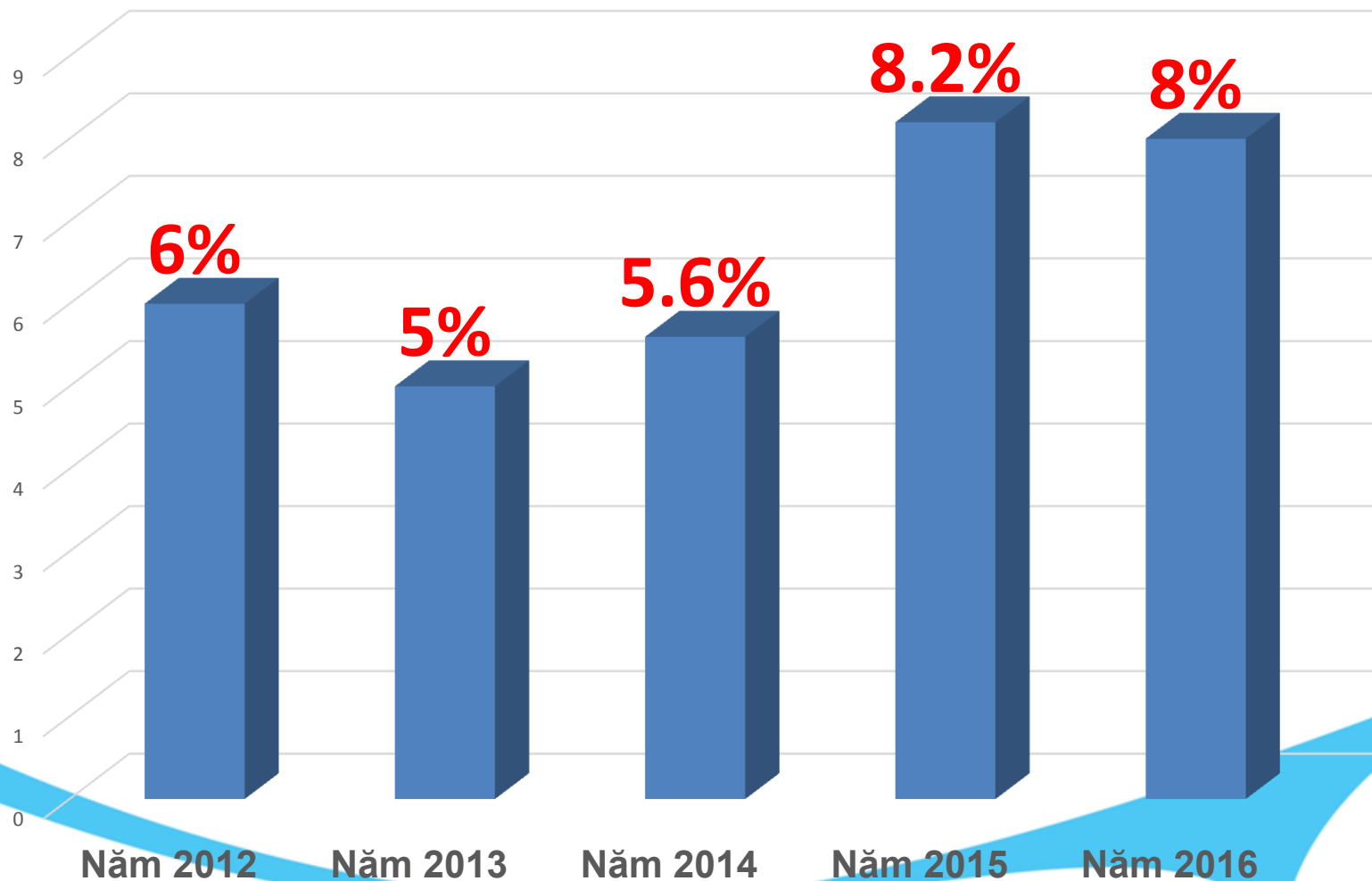


Số chọc ối theo năm





Tỷ lệ bất thường NST theo năm





Phân bố số lượng chọc hút dịch ối theo từng năm và tỷ lệ trên tổng số đẻ.

Năm	Tỷ lệ thai phụ chọc hút dịch ối so với tổng số đẻ	Số bất thường NST	Tỷ lệ %
2012	1447/24869 (5,8%)	87	6,0
2013	1830/21012 (8,7%)	91	5,0
2014	2701/21018 (12,8%)	151	5,6
2015	2558/19998 (12,7%)	209	8,2
2016	2915/20138 (14,4%)	232	8,0
Tổng số	11451/107035 (10,7%)	770	6,7



Chỉ định và số bất thường NST theo từng chỉ định

Chỉ định	Số lượng	Tỷ lệ (%)	Bất thường NST	Tỷ lệ (%)
Tiền sử sinh con bất thường NST	403	3,5	14	3,5
Tiền sử sinh con dị tật	859	7,5	33	3,8
Thai lưu, sảy thai nhiều lần	2392	20,9	171	7,1
Bố (mẹ) bất thường NST	123	1,1	27	22,0
Test sàng lọc (+)	2354	20,6	107	4,5
Tuổi mẹ cao	2419	21,1	68	2,8
Tăng KSSG	1784	15,6	264	14,8
Bất thường trên siêu âm	1117	9,7	86	7,7
Tổng số	11451	100,0	770	6,7



Phân bố tuổi mẹ khi chọc hút dịch ối

Nhóm tuổi	N	%
<19	81	0,7
20-24	1103	9,6
25-29	2894	25,3
30-34	2689	23,5
35-39	2913	25,4
>40	1771	15,5
Tổng	11451	100



Tuổi thai khi chỉ định chọc hút dịch ối

Tuổi thai (tuần)	n	Tỷ lệ (%)
< 16	8	0,2
16-20	7299	63,7
>20	4144	36,1
Tổng số	11451	100



Kết quả Nhiễm sắc thể đồ từ tế bào dịch ối

	TS sinh con bất thường NST	TS sinh con dị tật	Thai lưu, sảy thai nhiều lần	Bố (mẹ) bất thường NST	Test sàng lọc (+)	Tuổi mẹ cao	Tăng KSSG	Bất thường trên siêu âm khác	Tổng số
Bất thường số lượng NST thường									
Tam bội	0	0	2 (1,2%)	0	2 (1,9%)	0	0	5 (5,8%%)	9 (1,2%)
Trisomy 21	5 (35,7%)	13 (39,4%)	66 (38,6%)	3 (11,1%)	30 (28,0%)	30 (44,1%)	149 (56,4%)	17 (19,8%)	313 (40,6%)
Trisomy 18	0	2 (6,1%)	27 (15,8%)	0	3 (2,8%)	1 (1,5%)	40 (15,2%)	33 (38,4%)	106 (13,8%)
Trisomy 13	0	0	4 (2,3%)	0	1 (0,9%)	0	4 (1,5%)	7 (8,1%)	16 (2,1%)
Khảm	0	3 (9,1%)	4 (2,3%)	0	1 (0,9%)	2 (2,9%)	2 (0,8%)	5 (5,8%)	17 (2,2%)
Khác	0	1 (3,0%)	4 (2,3%)	0	0	0	3 (1,1%)	0	8 (1,0%)
Bất thường số lượng NST giới tính									
45,X	0	1 (3,0%)	2 (1,2%)	0	2 (1,9%)	1 (1,5%)	9 (3,4%)	0	15 (1,9%)
47,XXY	0	0	3 (1,8%)	1 (3,7%)	3 (2,8%)	4 (5,9%)	8 (3,0%)	0	19 (2,5%)
47,XXX	0	0	2 (1,2%)	0	0	1 (1,5%)	3 (1,1%)	1 (1,2%)	7 (0,9%)
47,XYY	0	1 (3,0%)	4 (2,3%)	0	2 (1,9%)	0	3 (1,1%)	1 (1,2%)	11 (1,4%)
Khảm	0	0	3 (1,8%)	0	3 (2,8%)	2 (2,9%)	2 (0,8%)	0	10 (1,3%)
Khác	0	0	1 (0,6%)	0	0	0	0	1 (1,2%)	2 (0,3%)



Kết quả Nhiễm sắc thể đồ từ tế bào dịch ối

	TS sinh con bất thường NST	TS sinh con dị tật	Thai lưu, sảy thai nhiều lần	Bố (mẹ) bất thường NST	Test sàng lọc (+)	Tuổi mẹ cao	Tăng KSSG	Bất thường trên siêu âm khác	Tổng số
Bất thường cấu trúc NST									
Chuyển đoạn tương hỗ	2 (14,3%)	4 (12,1%)	6 (3,5%)	9 (33,3%)	12 (11,2%)	1 (1,5%)	7 (2,7%)	0	41 (5,3%)
Chuyển đoạn Robertsonian	0	0	3 (1,8%)	1 (3,7%)	5 (4,7%)	1 (1,5%)	4 (1,5%)	0	14 (1,8%)
Đảo đoạn	0	4 (12,1%)	12 (7,0%)	4 (14,8%)	14 (13,1%)	7 (10,3%)	9 (3,4%)	6 (7,0%)	56 (7,3%)
Mất đoạn	5 (35,7%)	3 (9,1%)	6 (3,5%)	7 (25,9%)	4 (3,7%)	2 (2,9%)	5 (1,9%)	3 (3,5%)	35 (4,5%)
Lặp đoạn	2 (14,3%)	1 (3,0%)	7 (4,1%)	2 (7,4%)	4 (3,7%)	4 (5,9%)	2 (0,8%)	2 (2,3%)	24 (3,1%)
Chèn đoạn	0	0	3 (1,8%)	0	3 (2,8%)	1 (1,5%)	3 (1,1%)	1 (1,2%)	11 (1,4%)
Marker	0	0	1 (0,6%)	0	0	0	1 (0,4%)	0	2 (0,3%)
Đa hình NST	0	0	11 (6,4%)	0	18 (16,8%)	11 (16,2%)	10 (3,8%)	4 (4,7%)	54 (7,0%)



Phân bố kết quả chọc hút dịch ối

Kết quả nhiễm sắc đồ	N	%
Bất thường	770	6,7
Bình thường	10681	93,3
Tổng	11451	100



Phân bố tỷ lệ biến chứng của chọc hút dịch ối

Biến chứng của chọc ối	N	%
Không mọc	10	0,1
Sảy thai	2	0,05
Tổng	12	0,15



KẾT LUẬN

- Chọc hút dịch ối lấy bệnh phẩm trực tiếp từ thai nhi là một phương pháp hiệu quả giúp đưa ra thái độ xử trí hợp lý đối với thai
- Là một phương pháp đơn giản, dễ thực hiện, ít biến chứng.
- Nó không chỉ cung cấp bệnh phẩm của thai để làm tế bào di truyền mà còn cung cấp để thực hiện các kỹ thuật khác về di truyền học phân tử, làm tăng khả năng phát hiện bệnh lý của thai.