

## CẦN LÀM GÌ KHI NGUY CƠ TAM NHIỄM SẮC THỂ 21 LÀ CAO (CAO HƠN 1 TRÊN 250)?

**V**iệc ghi nhận kết quả nguy cơ “cao” không đồng nghĩa với việc thai nhi chắc chắn bị tam nhiễm sắc thể 21.

Để xác định chẩn đoán có thể thực hiện nhiễm sắc thể đồ thai nhi. Thai phụ được thông tin rõ về khả năng làm xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ này. Xét nghiệm này cho phép đếm số lượng chính xác các nhiễm sắc thể 21 của thai nhi, và do đó chứng minh một cách chắc chắn rằng đứa trẻ có bị tam nhiễm sắc thể 21 hay không.

Tùy trường hợp mà có thể chỉ định sinh thiết màng nuôi nhau thai (trích tế bào của nhau thai) hoặc chọc dò nước ối (lấy tế bào từ dịch ối). Các xét nghiệm này được thực hiện bằng cách đâm xuyên kim qua da bụng dưới sự kiểm soát của siêu âm.

Nguy cơ sảy thai hoặc sinh non do các phương pháp chọc dò này gặp trong khoảng 1% các trường hợp.

Từ lúc lấy tế bào xét nghiệm đến lúc có kết quả là khoảng 3 đến 4 tuần lễ.

Thai phụ được quyền yêu cầu thực hiện xét nghiệm này hay không. Việc đồng ý thủ thuật phải được ghi ra văn bản và ký tên.

## CẦN LÀM GÌ NẾU VIỆC ĐẾM SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ CHO KẾT QUẢ THAI NIHI CÓ TAM NHIỄM SẮC THỂ 21?

**T**ình huống này cần phải được người hướng dẫn, dành thời gian để ngẫm nghĩ, tìm hiểu thông tin về chứng bệnh tam nhiễm sắc thể 21 và các khả năng (quyền lợi) trong chăm sóc người bị chứng bệnh này.

Có nhiều khả năng lựa chọn:

- ◆ tiếp tục thai kỳ và đón đứa trẻ ra đời,
- ◆ tiếp tục thai kỳ và gửi đứa trẻ vào nơi tiếp nhận con nuôi,
- ◆ yêu cầu chấm dứt thai kỳ gọi là chấm dứt thai kỳ nội khoa (IMG) sau khi hội chẩn liên khoa về chẩn đoán tiền sản.

Để được giúp đỡ trong việc chọn lựa, thai phụ và cặp vợ chồng có thể đến gặp:

- ◆ Những chuyên gia y tế có liên quan (bác sĩ sản phụ khoa, bác sĩ chẩn đoán hình ảnh, nữ hộ sinh, bác sĩ tổng quát, bác sĩ nhi khoa, bác sĩ về di truyền, nhà tâm lý học,...).
- ◆ Các thành viên của trung tâm liên khoa về chẩn đoán tiền sản có tại từng vùng (région) và ở tại trung tâm đó các chuyên gia trong các lĩnh vực nói trên làm việc chung với nhau.
- ◆ Các tổ chức chuyên nghiệp và được cấp phép trong việc đồng hành với những bệnh nhân bị tam nhiễm sắc thể 21 và thân nhân của họ mà danh sách của các tổ chức này được giới thiệu bởi bác sĩ trị liệu.

## DANH SÁCH CÁC TỔ CHỨC

### UNAPEI (Union nationale des parents d'enfants inadaptés)

15 rue Coysevox - 75876 Paris cedex 18

☎ : 01 44 85 50 50 - [www.unapei.org](http://www.unapei.org)

### TRISOMIE 21 FRANCE

4 square François Margand BP 90249 - 42006 Saint-Etienne cedex 1

☎ : 04 77 37 87 29 - [www.trisomie21-france.org](http://www.trisomie21-france.org)

### FONDATION JÉRÔME LEJEUNE

37 rue des Volontaires - 75015 Paris

☎ : 01 44 49 73 30 - [www.fondationlejeune.org](http://www.fondationlejeune.org)

### REGARDS 21

11 bis rue de la République - 78100 Saint-Germain-en-Laye

[www.regardsurlatrisomie21.org](http://www.regardsurlatrisomie21.org)

## DANH SÁCH CÁC TRUNG TÂM LIÊN KHOA VỀ CHẨN ĐOÁN TIỀN SẢN

### Các trung tâm liên khoa về chẩn đoán tiền sản

[http://www.agence-biomedecine.fr/uploads/document/liste\\_CPDPN\\_151110.pdf](http://www.agence-biomedecine.fr/uploads/document/liste_CPDPN_151110.pdf)

### Danh sách các mạng lưới y tế chu sản

<http://www.perinat-france.org/portail-grand-public/reseaux/reseaux-perinatals/les-reseaux-de-sante-regionaux-perinatals-432.html>

## THAM GIA TRONG VIỆC SOẠN THẢO TÀI LIỆU NÀY

- ◆ Các thành viên của CNEOF
- ◆ Thuộc ban giảng huấn quốc gia về sản phụ khoa của Pháp (CNGOF): Giáo sư D. SUBTIL, Bác sĩ R. FAVRE, Bác sĩ C. CUZIN, Giáo sư V. DEBARGE, Giáo sư F. PUECH
- ◆ Thuộc Hội các nhà sinh học: Giáo sư F. MULLER
- ◆ Thuộc ban giảng huấn quốc gia nữ hộ sinh (CNSF): F. TEURNIER
- ◆ Thuộc Hiệp hội chu sản (CIANE): Anne EVRARD
- ◆ Thuộc hội Papillons Blancs 59: Sylvie MAIRESSE và Sabine DESNYDER

Nous remercions le Dr Thông HUA-HUY et le Dr Nguyen NGOC HUYEN MI CHU, hôpital Cochin, Paris, pour la traduction.



Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français



Collège National des Sages-Femmes de France



## ỦY BAN QUỐC GIA VỀ SIÊU ÂM SẢN KHOA VÀ THAI NIHI

## Tài liệu thông tin dành cho các thai phụ về khả năng tầm soát trước sinh bệnh tam nhiễm sắc thể 21 (bệnh Down) theo yêu cầu

Tài liệu này được soạn thảo dành cho tất cả thai phụ nhằm mục đích giải thích việc tầm soát cá thể bệnh tam nhiễm sắc thể 21 theo khả năng hiện tại của ngành y.

**V**iệc tầm soát cá thể về bệnh tam nhiễm sắc thể 21 là đánh giá nguy cơ thai nhi mang tam nhiễm sắc thể 21 là “thấp” hay “cao” trong thai kỳ hiện tại.

Hai xét nghiệm có thể được thực hiện:

- ◆ Thử máu của thai phụ,
- ◆ Siêu âm thai nhi.

Cả 2 xét nghiệm này đều không nguy hiểm cho thai kỳ.

Để thực hiện các xét nghiệm này (không mang tính bắt buộc), thai phụ cần phải ký giấy đồng ý.

Thật vậy, trong mọi trường hợp, thai phụ có quyền lựa chọn:

- ◆ yêu cầu thực hiện (hay không) tầm soát tam nhiễm sắc thể 21,
- ◆ yêu cầu thực hiện (hay không) chọc dò nước ối hoặc sinh thiết nhau khi xét nghiệm tầm soát cho thấy nguy cơ tam nhiễm sắc thể 21 cao,
- ◆ thay đổi quyết định bất kỳ lúc nào.

## TAM NHIỄM SẮC THỂ 21 LÀ GÌ?

**T**am nhiễm sắc thể 21 hay hội chứng Down, hoặc cách gọi không đúng là “mongolisme”, là do sự hiện diện thêm một nhiễm sắc thể (NST) của cặp NST bệnh trong các tế bào.

Thông thường, mỗi tế bào con người chứa 46 NST xếp với nhau thành từng cặp. Trong tam nhiễm sắc thể 21, có dư ra thêm 1 NST của cặp thứ 21. Cho nên người bệnh đó có tổng cộng 47 NST.

Nhiễm sắc thể bị dư này chính là nguyên nhân của các bất thường khác.

Trong đa số các trường hợp, không có người khác trong gia đình bị bệnh tương tự.

## NHỮNG BẤT THƯỜNG NÀO THƯỜNG GẶP NHẤT Ở NHỮNG NGƯỜI BỊ TAM NHIỄM SẮC THỂ 21?

- ◆ Tình trạng thiếu năng trí tuệ ở nhiều mức độ khác nhau, với khả năng hòa nhập xã hội ít hay nhiều tùy theo lứa trẻ. Thông thường, các trẻ không vượt qua được trình độ học vấn lớp sáu. Đa số các trẻ không có khả năng tự chăm sóc khi trưởng thành. Những khó khăn này không giống nhau giữa các trẻ bị tam nhiễm sắc thể 21; nền giáo dục và sự hỗ trợ đóng vai trò rất quan trọng trong sự phát triển của trẻ.
- ◆ Khuôn mặt đặc trưng của bệnh (không ảnh hưởng đến việc trẻ có những nét giống cha mẹ); vóc dáng hiếm khi nào vượt quá 1m60 ở tuổi trưởng thành và tình trạng giảm trương lực cơ.
- ◆ Những dị dạng với mức độ nặng khác nhau – thường nhất là ở tim hoặc hệ tiêu hóa – tùy tình trạng mà có thể nhận được những chăm sóc đặc biệt.
- ◆ Vài trường hợp có các vấn đề sức khỏe khác như tình trạng dễ mắc các bệnh lý về máu.

## CHẨN ĐOÁN NHƯ THẾ NÀO?

**S**au khi sinh, tam nhiễm sắc thể 21 có thể được nghĩ tới khi ghi nhận khuôn mặt đặc trưng hoặc một dị dạng. Xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ (caryotype) của đứa trẻ có thể giúp chẩn đoán xác định bệnh, nghĩa là một xét nghiệm cho phép nghiên cứu các nhiễm sắc thể (NST). Xét nghiệm này sẽ chứng minh có hay không có NST dư thừa.

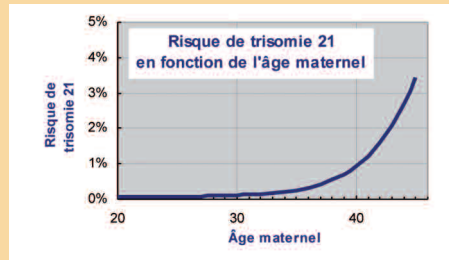
**Trước khi sinh**, cách duy nhất là lấy các tế bào của thai nhi mới cho phép làm nhiễm sắc thể đồ. Các tế bào này nằm trong dịch ối (mà thai nhi tắm mình trong đó) hoặc trong nhau thai. Nhưng việc trích các bệnh phẩm này, tùy trường hợp gọi là chọc dò nước ối hoặc sinh thiết màng nuôi nhau thai, không phải là không có nguy cơ (sẩy thai). Vì thế nó chỉ được chỉ định khi thai nhi có nguy cơ cao có tam nhiễm sắc thể 21.

## LÀM THẾ NÀO ĐỂ BIẾT CÓ NGUY CƠ CAO?

**N**guy cơ, “thấp” hay “cao”, được đánh giá bằng phương tiện “đo lường nguy cơ” được thực hiện khi thai phụ có yêu cầu.

**A) Ở tam cá nguyệt thứ nhất của thai kỳ**, đo lường nguy cơ dựa trên 3 yếu tố sau:

**1. Tuổi của người phụ nữ:** càng lớn, nguy cơ tam nhiễm sắc thể 21 càng cao.



**2. Đo độ mờ da gáy thai nhi:**

Khi siêu âm ở tam cá nguyệt thứ nhất, da gáy càng dày thì nguy cơ tam nhiễm sắc thể 21 càng cao.



Đo độ mờ da gáy được thực hiện bởi một chuyên viên siêu âm mà tay nghề đã được đào tạo kỹ (từ đó, người làm siêu âm được ghi danh trong mạng lưới chẩn đoán tiền sản của vùng).

**3. Lấy máu** của thai phụ, về mặt nguyên tắc sau khi làm siêu âm, nhằm đo lường nồng độ “**chất chỉ điểm huyết thanh**” (các protein trong máu) tại một phòng xét nghiệm được cấp phép bởi cơ quan y tế vùng (région).

Sự kết hợp cả 3 tham số này cho phép lượng giá nguy cơ tam nhiễm sắc thể 21 trên thai nhi.

## B) Ở tam cá nguyệt thứ hai của thai kỳ:

Nếu các xét nghiệm tầm soát chưa được thực hiện vào tam cá nguyệt đầu tiên của thai kỳ thì vẫn có thể tiến hành cho đến tuần thứ 18 vô kinh (các tuần không có kinh nguyệt).

Như vậy việc đo lường nguy cơ dựa trên:

1. Tuổi của thai phụ.
2. Đo độ mờ da gáy, nếu phương pháp này có thể thực hiện ở tam cá nguyệt thứ nhất bởi chuyên viên siêu âm đã được cấp phép.
3. Nồng độ của các chất “chỉ điểm huyết thanh” đo ở tam cá nguyệt thứ 2, khác với nồng độ của chúng đo ở tam cá nguyệt đầu (bằng xét nghiệm máu).

**Cần biết thêm:** bất kỳ một siêu âm tầm soát nào, dù ở tam cá nguyệt thứ nhất, thứ hai hoặc thứ ba, đều có thể phát hiện các dị dạng của thai nhi. Trường hợp nào cũng đều có thể đưa đến kết luận một tình trạng nguy cơ cao của tam nhiễm sắc thể 21.

## KẾT QUẢ ĐO LƯỜNG NGUY CƠ ĐƯỢC DIỄN GIẢI NHƯ THẾ NÀO?

**K**ết quả được thông báo và giải thích bởi chính người bác sĩ đã chỉ định thực hiện xét nghiệm. Kết quả này đo lường nguy cơ thai nhi bị tam nhiễm sắc thể 21. Do đó không có nghĩa là sự khẳng định bệnh lý chắc chắn.

Nếu nguy cơ trên mức 1/250 (“1 trên 250”), nó được xem như là nguy cơ “cao”.

*Ví dụ về nguy cơ “cao”: 1/30 (“1 trên 30”). Nghĩa là thai nhi có 1 nguy cơ trên 30 (tức là 3% nguy cơ) bị tam nhiễm sắc thể 21; thế thì 29 trường hợp trên 30 (tức 97% trường hợp), thai nhi này không bị tam nhiễm sắc thể 21.*

Nếu nguy cơ thấp hơn 1/250, nó được xem như là nguy cơ “thấp”.

*Ví dụ về nguy cơ “thấp”: 1/1000. Nghĩa là thai nhi có 1 nguy cơ trên 1000 (tức là 0,1% nguy cơ) bị tam nhiễm sắc thể 21; thế thì 999 trường hợp trên 1000 (tức 99,9% trường hợp), thai nhi này không bị tam nhiễm sắc thể 21.*

Kết luận lại, việc đo lường nguy cơ không phải là hoàn mỹ: nó khiến khoảng 5% trong số các thai phụ phải lo lắng khi họ mang kết quả “nguy cơ cao”, nhưng đa phần trong số họ thực tế lại không có thai nhi bị tam nhiễm sắc thể 21. Ngược lại, trong một số hiếm trường hợp, kết quả có thể được cho là nguy cơ “thấp” (thấp hơn 1 trên 250) nhưng đứa trẻ sinh ra lại bị tam nhiễm sắc thể 21.