

# CÁC XÉT NGHIỆM CẦN THIẾT TRONG THAI KỲ

ThS.BS. Lê Hồng Thịnh

Trưởng khoa Xét nghiệm – Di truyền học, BV Phụ sản TP Cần Thơ

## 1.1. Các xét nghiệm sàng lọc trước sinh cơ bản

Đối với 1 thai kỳ bình thường, các xét nghiệm sau đây được chỉ định thường quy, tùy theo tuổi thai:

Tuổi thai	Xét nghiệm cơ bản	Mục tiêu sàng lọc
<b>Lần khám thai đầu tiên (3 tháng đầu)</b>	<b>Huyết đồ + ferritin</b>	Thiếu máu thiếu sắt và Thalassemia
	<b>Glucose máu đói/ HbA1c</b>	Đái tháo đường type 2
	<b>Nhóm máu (ABO, Rh)</b>	Phòng ngừa truyền máu khẩn cấp
	<b>Rubella, Toxoplasma và CMV (IgG, IgM)</b>	Gây dị tật thai (điếc, mù, tổn thương não...)
	<b>HBsAg</b>	Nếu (+): mẹ bị nhiễm virus VG B
	<b>Ani HBs</b>	Nếu (+): mẹ đã có miễn dịch với virus VGB
	<b>Giang mai (Syphilis)</b>	Gây dị dạng/ chết thai
	<b>Anti-HIV</b>	Mẹ (+) có thể lây virus HIV cho thai
<b>Mọi lần khám</b>	<b>Tổng phân tích nước tiểu</b>	Nhiễm trùng niệu/ tiền sản giật/ đái tháo đường
<b>11-13w6d</b>	<b>Combined test (Double test và đo khoảng mờ gáy)</b>	Tầm soát thai Trisomy 13, 18, 21 Tính nguy cơ dựa trên: <ul style="list-style-type: none"><li>xét nghiệm PAPP-A và Free beta hCG</li><li>siêu âm đo NT – khoảng mờ gáy</li></ul>
<b>11-13w6d</b>	<b>Sàng lọc tiền sản giật ở quý 1 thai kỳ (nếu nguy cơ cao sử dụng aspirin)</b>	Sàng lọc tiền sản giật ở quý 1 thai kỳ, tính nguy cơ dựa trên các dữ liệu sau: <ul style="list-style-type: none"><li>Đo HA ĐM trung bình (2 tay)</li></ul>

Tuổi thai	Xét nghiệm cơ bản	Mục tiêu sàng lọc
	dự phòng, liều 150-162 mg, uống 1 lần sau ăn tối, từ 12 – 36 tuần), uống aspirin sau 16 tuần không có hiệu quả dự phòng Tiền sản giật)	- Siêu âm đo xung động mạch tử cung - Xét nghiệm PLGF
<b>15-20w6d</b>	<b>Triple test</b>	Dị tật ống thần kinh hở & Trisomy 18, 21
<b>18-22w</b>	<b>Siêu âm hình thái thai</b>	Đây là giai đoạn thai nhi đã phát triển đầy đủ nên dễ phát hiện nhiều dị tật
<b>24-28w</b>	<b>Test Dung nạp Glucose</b>	Đái tháo đường thai kỳ
<b>35-37w</b>	<b>GBS real-time PCR (chẩn đoán liên cầu khuẩn nhóm B)</b>	Nếu mẹ (+): Dùng kháng sinh lúc khởi phát chuyển dạ, dự phòng nhiễm trùng sơ sinh

Tùy theo điều kiện kinh tế, tiền sử bệnh, khai thác thông tin và tình trạng lúc khám thai, chúng ta có thể chỉ định mở rộng thêm các test sàng lọc sau:

- Bộ tuyến giáp: FT3, FT4, TSH (kiểm tra bệnh lý tuyến giáp)
- HSV: kiểm tra nhiễm virus Herpes Simplex
- Parvo virus B19
- Bộ đôi PLGF/sFLT1: chẩn đoán Tiền sản giật ở quý 2 thai kỳ
- HbA1c: theo dõi định kỳ ở thai phụ có Đái tháo đường
- Các xét nghiệm chẩn đoán di truyền khi cần thiết (kết quả sàng lọc nguy cơ cao, dấu hiệu siêu âm bất thường liên quan, tiền sử gia đình...)

## 1.2. Xét nghiệm Sàng lọc và chẩn đoán bệnh lý Thalassemia

- Bước 1: xét nghiệm máu mẹ: "Tổng phân tích tế bào máu ngoại vi + ferritin"

	Ferritin giảm	Thiếu máu thiếu sắt >> Thalassemia
Nếu MCV < 80 fL hoặc MCH < 27 pg	Ferritin bình thường/ tăng	Thalassemia

**Lưu ý:** Một số trường hợp có thể đồng thời bị "Thiếu máu thiếu sắt + Thalassemia" → điều trị sắt thử trong 2-3 tuần, sau đó xét nghiệm lại.

- Bước 2: nếu mẹ nguy cơ cao Thalassemia → xét nghiệm máu cha: "Tổng phân tích tế bào máu ngoại vi + ferritin".
- Bước 3: nếu cha cũng nguy cơ cao Thalassemia → Chỉ định bộ đôi "Điện di Hemoglobin" và "XN tìm đột biến gen Globin" cả mẹ và cha (máu tĩnh mạch).
- Bước 4: nếu chỉ có cha/ mẹ mang gen Thalassemia → trẻ có khả năng mắc Thalassemia thể nhẹ/ trung bình (tư vấn thực hiện XN chẩn đoán cho trẻ sau khi sinh ra)
- Bước 5: nếu cả cha và mẹ đều mang gen Thalassemia → Chỉ định chọc ối và "XN tìm đột biến gen Globin" cho thai (sau 16 tuần tuổi thai)
- Bước 6: Tư vấn di truyền sau khi có kết quả, trẻ sẽ có các khả năng sau:
  - + Thalassemia thể nặng
  - + Thalassemia thể trung bình
  - + Thalassemia thể nhẹ (người lành mang gen)
  - + Không mang gen Thalassemia

Các loại bệnh phẩm và loại ống nghiệm liên quan sàng lọc – chẩn đoán Thalassemia (bảo quản 2 đến 8 độ C trong vòng 24 giờ)

### Xét nghiệm

### Ống nghiệm, thể tích

Huyết đồ	EDTA 2mL
Ferritin	SERUM 2mL
Điện di Hb	EDTA 3mL
ĐB Gen Thalassemia	Máu cha + mẹ: EDTA 3mL Dịch ối Thai: ống FALCON 10 mL dịch ối

### 1.3. Xét nghiệm sàng lọc Hội chứng Down (Đao)

Sàng lọc Hội chứng Down : Có thể thực hiện ở 1 trong 2 thời điểm sau:

Tuổi thai	11 – 13 tuần 6 ngày	15 – 20 tuần 6 ngày
Siêu âm	Cung cấp NT (khoảng mờ gáy) và CRL	Cung cấp BPD (đường kính lưỡng

	(chiều dài đầu – mông)	đỉnh)
<b>Lưu ý:</b>	<b>CRL phải từ 45 – 84 mm</b>	<b>BPD phải từ 24 – 48 mm</b>
<b>Chỉ định XN</b>	Double test (PAPP-A, free beta hCG)	Triple test (uE3, AFP, beta hCG hoặc free beta hCG)
<b>Mục đích sàng lọc</b>	Trisomy 13 (Hội chứng Patau) Trisomy 18 (Hội chứng Edward) Trisomy 21 (Hội chứng Down)	Trisomy 18 (Hội chứng Edward) Trisomy 21 (Hội chứng Down) NTD (Dị tật ống thần kinh hở)
<b>Tỷ lệ sàng lọc trisomy 21 (độ nhạy)</b>	60 - 65% nếu Double đơn thuần 85 - 95% nếu Double kết hợp NT 93-96% nếu kết hợp Double + NT + đo xương mũi/ đo dòng chảy qua van ba lá/ dòng chảy qua ống tĩnh mạch	60-65% nếu uE3 + AFP + beta hCG 65-70% nếu uE3 + AFP + free beta hCG
<b>Ghi chú</b>	Nếu NT $\geq$ 3mm $\rightarrow$ không cần chỉ định Double test vì luôn cho kết quả Nguy cơ cao $\rightarrow$ chỉ định chọc ối làm QF-PCR lúc tuổi thai > 16 tuần.	Nếu đã thực hiện Double test, không cần làm Triple test thường quy.

**Chẩn đoán di truyền: xét nghiệm QF-PCR dịch ối**, chỉ định lúc tuổi thai > 16 tuần, để chẩn đoán thai lệch bội nhiễm sắc thể số 13, 18, 21, giới tính, trong các trường hợp sau:

- Tiền sử gia đình có mang thai/ sinh con bất thường nhiễm sắc thể
- Kết quả Double/ triple nguy cơ cao
- Siêu âm có các dấu hiệu liên quan bất thường nhiễm sắc thể

**Chẩn đoán di truyền: xét nghiệm PRENATAL BOBs dịch ối**: chẩn đoán thai lệch bội nhiễm sắc thể số 13, 18, 21, giới tính và 09 hội chứng vi mất đoạn nhiễm sắc thể:

<b>HỘI CHỨNG VI MẤT ĐOẠN NHIỄM SẮC THỂ</b>	<b>HC LỆCH BỘI NHIỄM SẮC THỂ</b>
--------------------------------------------	----------------------------------

1. DiGeorge (22q11.2 và 10p14)	10. Down (Trisomy 21)
2. Williams-Beuren (7q11.2)	11. Patau (Trisomy 13)
3. Prader-Willi (15q11-q12)	12. Edward (Trisomy 18)
4. Algehan (15q)	13. Turner (OX)
5. Smith-Magenis (17q11.2)	14. Klinefelter (XXY)
6. Wolf-Hirschhorn (4p16.3)	15. Siêu nam (XYY)
7. Cri-du-chat (5p15.3-p15.2)	16. Siêu nữ (XXX)
8. Langer-Giedion (8q23-q24)	
9. Miller-Dieker (17p13.3)	

#### **1.4. Lấy mẫu, bảo quản, vận chuyển mẫu sàng lọc trước sinh**

Bước 1: Lấy 3 mL máu tĩnh mạch, ống serum (không có kháng đông).

Bước 2: Để đứng yên 30 phút để tạo cục máu đông.

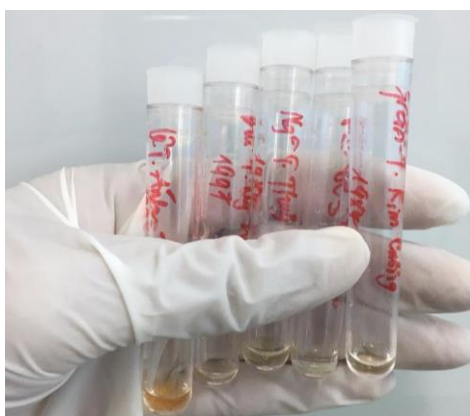
Bước 3: ly tâm mẫu 10 phút (5000 rpm) (nếu không có máy ly tâm thì để nguyên ống máu toàn phần gửi đi).

Bước 4: Hút 1 mL serum (phần màu vàng phía trên) cho vào ống Eppendorf 1,5 mL

Bước 5: Cố định với băng keo, kín, ghi thông tin lên ống.

Bước 6: bảo quản lạnh 2 đến 8°C nếu chưa gửi đi (trong vòng 24h), nếu giữ lâu hơn 24h thì nên để ngăn đông lạnh (tối đa 5 ngày)

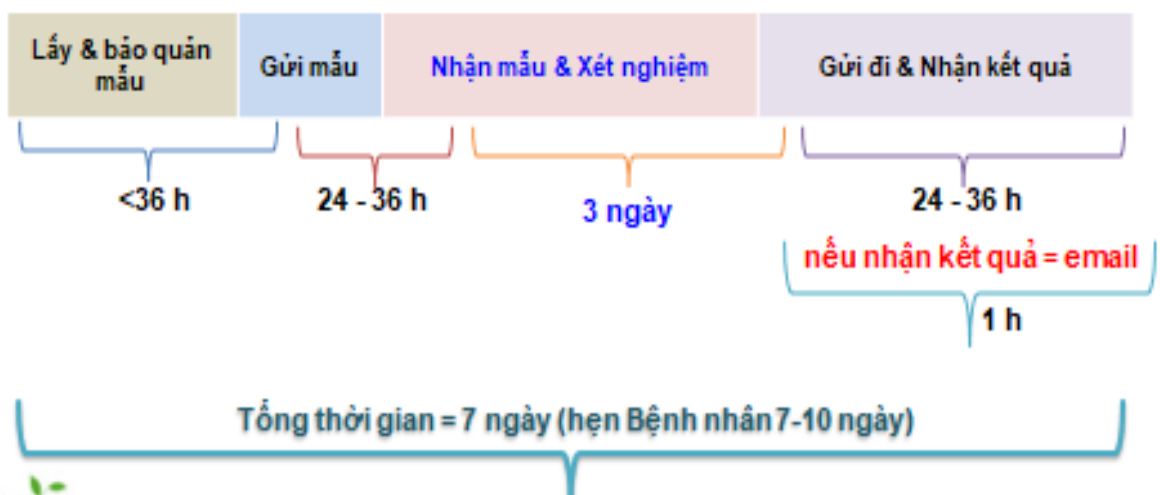
Bước 7: gửi mẫu đi, cho mẫu vào thùng xốp, bỏ thêm 2-3 cục gel đá lạnh, dán kín, gửi đến phòng xét nghiệm qua chuyển phát nhanh (EMS hoặc Kerry Express).



Có thể dùng ống nhựa 5mL thay thế ống Eppendorf để đựng SERUM sau ly tâm.

**Lưu ý:** Hẹn trả kết quả sau 5 ngày làm việc kể từ lúc nhận mẫu (không tính thứ 7, chủ nhật) qua mail/ chuyển phát nhanh.

**Trả kết quả xét nghiệm Double test, Triple test**



## Thông tin nơi nhận mẫu:

**KHOA XÉT NGHIỆM – DI TRUYỀN HỌC,**

**BỆNH VIỆN PHỤ SẢN TP CẦN THƠ**

**ĐC: 106 CÁCH MẠNG THÁNG TÁM – CÁI KHÉ - NINH KIỀU – CẦN THƠ**

**SĐT: 02926.252.608**

### 1.5. Lấy mẫu, bảo quản, vận chuyển mẫu dịch ối (chẩn đoán di truyền trước sinh)

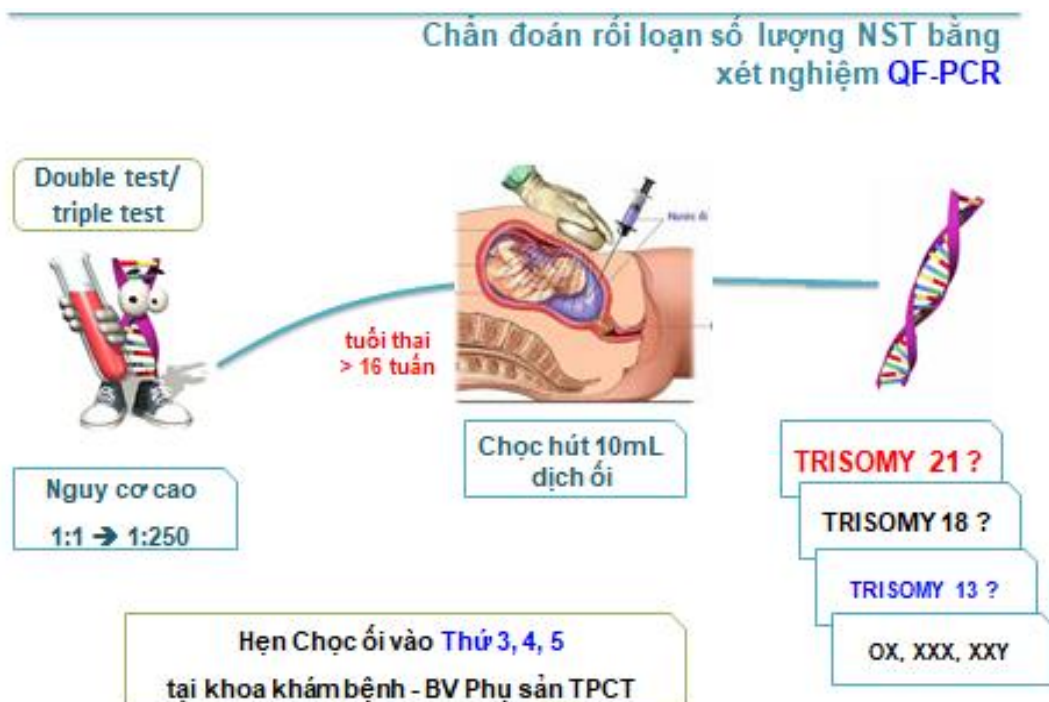
Bước 1: Lấy 10 mL dịch ối, đựng trong ống Falcon 15mL.

Bước 2: Đậy nắp, cố định với băng keo, kín, ghi thông tin lên ống.

Bước 3: bảo quản lạnh 2 đến 8<sup>0</sup>C, gửi đi trong vòng 24h, càng sớm càng tốt.

Bước 4: gửi mẫu đi, cho mẫu vào thùng xốp, bỏ thêm 2-3 cục gel đá lạnh, dán kín, gửi đến phòng xét nghiệm qua chuyển phát nhanh (EMS hoặc Kerry Express).

**Lưu ý:** hẹn trả kết quả 7-10 ngày từ lúc nhận mẫu, nếu mẫu ối nhiễm máu, phải nuôi cấy thêm 3 tuần để loại bỏ DNA từ máu mẹ (hẹn trả kết quả 4 - 5 tuần). Do đó việc lấy ối bị nhiễm máu gây chậm trễ kết quả xét nghiệm.



## 1.6. Sàng lọc sớm Tiền sản giật từ ba tháng đầu thai kỳ

- Mô hình Sàng lọc Tiền sản giật (TSG) này sử dụng định lý Bayes để dự đoán nguy cơ xảy ra tiền sản giật dựa trên kết hợp nhiều yếu tố bao gồm:

+ Thông tin thai phụ/tiền sử gia đình: tuổi mẹ, chiều cao, cân nặng, phương pháp thụ thai (thụ tinh trong ống nghiệm/tự nhiên...), hội chứng kháng Phospholipid, tiền sử tăng huyết áp, đái tháo đường type 2, lupus ban đỏ, tiền sử bản thân/gia đình tiền sản giật, tuổi thai lúc sinh lần trước, cân nặng của bé trước.

+ Chỉ số huyết áp động mạch trung bình

+ Đo chỉ số pulsatility động mạch tử cung (utPI – uterine artery Pulsatility index) qua siêu âm.

+ Định lượng nồng độ PLGF máu thai phụ.

- Các thông tin trên (bao gồm cả đo huyết áp, siêu âm, lấy máu) được thu thập ở giai đoạn tuổi thai từ 11 – 13 tuần 6 ngày. Sau đó sẽ dùng thuật toán (phần mềm) của tổ chức FMF (Fetal Medicine Foundation) để tính toán nguy cơ dự đoán xảy ra TSG non tháng (<37 tuần).

- Quy trình thực hiện sàng lọc TSG như sau:

<b>Bước</b>	<b>Nội dung</b>
<b>Bước 1:</b>	Nếu tuổi thai trong khoảng 11 – 13 tuần 6 ngày: Tư vấn, đồng ý, thu thập thông tin về đặc điểm bản thân thai phụ, tiền sử gia đình liên quan TSG, điền vào phiếu chỉ định (có thể chỉ định cùng lúc với xét nghiệm Double test);
<b>Bước 2:</b>	Đo huyết áp Động mạch bằng máy đo tự động (đo cả 2 tay, 2 lần, mỗi lần cách nhau 5 phút);
<b>Bước 3:</b>	siêu âm đo chỉ số utPI (chỉ số pulsatility động mạch tử cung);
<b>Bước 4:</b>	rút máu xét nghiệm định lượng PLGF;
<b>Bước 5:</b>	Nhập liệu các thông tin vào phần mềm phân tích kết quả
<b>Bước 6:</b>	Tư vấn kết quả, nếu nguy cơ cao: tư vấn cho thai phụ dự phòng TSG bằng cách uống 162mg Aspirin (2 viên 81mg), ngày 1 lần vào buổi tối sau ăn no, bắt đầu từ giai đoạn 11-16 tuần cho đến hết 36 tuần tuổi thai.