

RESULTS OF AMNIOCENTESIS FOR GENETIC TESTING AT PHU THO OBSTETRICS AND PEDIATRIC HOSPITAL

Bui Manh Tung¹, Pham My Hoai², Nguyen Thu Hien^{2*}

¹Phu Tho Obstetrics and Pediatrics Hospital, ²TNU - University of Medicine and Pharmacy

ARTICLE INFO	ABSTRACT
Received: 31/10/2024 Revised: 05/12/2024 Published: 05/12/2024	Amniocentesis plays an important role in helping prenatal diagnosticians find the cause as well as determine the relationship between fetal morphological abnormalities and chromosomal lesions, helping to make decisions about treatment attitudes towards pregnancy. A cross-sectional descriptive study was conducted on 52 pregnant women with indications for amniocentesis from June 2023 to August 2024 at Phu Tho Provincial Obstetrics and Pediatrics Hospital. The results of the pregnant women had an average age of 27.1 ± 6.7 (18-43) years. The average gestational age at amniocentesis was 20.2 ± 4.2 (16-32) weeks. Indications for amniocentesis included 40.4% of fetuses with morphological abnormalities, 26.9% of maternal serum screening that was positive, 23.1% of couples that had thalassemia genes, 15.4% of mothers > 35 years old. 100% of amniocentesis cases showed that the amniotic fluid was clear yellow, and no complications occurred. There were 22/52 fetuses with chromosomal abnormalities, accounting for 42.3%; chromosomal abnormalities accounted for 31.8%, chromosomal structural abnormalities accounted for 22.7%, and SEA gene abnormalities accounted for 31.8%. The highest rate of amniocentesis was due to morphological abnormalities in the fetus, followed by positive maternal serum screening and the spouse having the thalassemia gene. Applying multiple combined chromosomal diagnostic methods identified a high rate of fetuses with chromosomal abnormalities.
KEYWORDS Amniocentesis Prenatal diagnosis Pregnant women Chromosomes Morphological abnormalities	

KẾT QUẢ CHỌC HÚT NƯỚC ỎI XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN TẠI BỆNH VIỆN SẢN NHI TỈNH PHÚ THỌ

Bùi Mạnh Tùng¹, Phạm Mỹ Hoài², Nguyễn Thu Hiền^{2*}

¹Bệnh viện Sản Nhi tỉnh Phú Thọ, ²Trường Đại học Y Dược - ĐH Thái Nguyên

THÔNG TIN BÀI BÁO	TÓM TẮT
Ngày nhận bài: 31/10/2024 Ngày hoàn thiện: 05/12/2024 Ngày đăng: 05/12/2024	Chọc ối đóng vai trò quan trọng giúp các bác sĩ chẩn đoán trước sinh tìm hiểu nguyên nhân cũng như xác định sự liên quan của các bất thường hình thái thai nhi với các tổn thương nhiễm sắc thể, giúp đưa ra những quyết định về thái độ xử trí đối với thai nghén. Nghiên cứu mô tả cắt ngang thực hiện trên 52 thai phụ có chỉ định chọc hút dịch ối từ tháng 6/2023 đến tháng 8/2024 tại Bệnh viện Sản nhi tỉnh Phú Thọ. Kết quả các thai phụ có độ tuổi trung bình là $27,1 \pm 6,7$ (18 - 43) tuổi. Tuổi thai trung bình tại thời điểm chọc ối là $20,2 \pm 4,2$ (16 - 32) tuần. Các chỉ định chọc ối bao gồm: 40,4% thai bất thường hình thái, 26,9% sàng lọc huyết thanh mẹ dương tính, 23,1% vợ chồng có gen thalassemia, 15,4% thai phụ > 35 tuổi. 100% trường hợp chọc hút dịch ối nước ối có màu vàng trong, và không xảy ra tai biến, biến chứng. Có 22/52 thai bất thường di truyền chiếm 42,3%; trong đó bất thường số lượng NST chiếm 31,8%, bất thường cấu trúc NST chiếm 22,7%, bất thường gen SEA chiếm 31,8%. Như vậy chỉ định chọc hút dịch ối do thai bất thường hình thái chiếm tỷ lệ cao nhất, tiếp đến là sàng lọc huyết thanh mẹ dương tính, và vợ/chồng có gen thalassemia. Áp dụng nhiều phương pháp chẩn đoán phối hợp xác định được tỷ lệ cao thai bất thường di truyền.
TỪ KHÓA Chọc ối Chẩn đoán trước sinh Thai phụ Nhiễm sắc thể Bất thường hình thái	

DOI: <https://doi.org/10.34238/tnu-jst.11433>

* Corresponding author. Email: thuhien.yktn@yahoo.com.vn

1. Đặt vấn đề

Chọc ối phân tích nhiễm sắc thể thai nhi trong chẩn đoán trước sinh đã được biết đến từ đầu thập kỷ 70 và phát triển mạnh mẽ vào những năm 1970 – 1980 là một phương pháp an toàn và đáng tin cậy để phát hiện bất thường nhiễm sắc thể. Chọc ối đóng vai trò quan trọng giúp các bác sĩ chẩn đoán trước sinh tìm hiểu nguyên nhân cũng như xác định sự liên quan của các bất thường hình thái thai nhi với các bất thường nhiễm sắc thể, giúp đưa ra những quyết định về thái độ xử trí đối với thai nghén thông qua sự phân tích kết quả nhiễm sắc đồ thai [1], [2]. Chọc ối được thực hiện ở tuổi thai 16-20 tuần là thời điểm có khả năng lấy nước ối thành công cao nhất, tỉ lệ gặp phải biến chứng cho cả mẹ và thai nhi thấp nhất. Tại Việt Nam, chọc ối trong chẩn đoán trước sinh đã được thực hiện từ năm 2003 [3]. Tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương đã triển khai chọc ối từ năm 2004, tỷ lệ thai phụ được chỉ định chọc hút dịch ối tăng dần qua các năm, từ 5,8% trên tổng số sản phụ đẻ ở năm 2012 đến 14,4% vào năm 2016, và tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể phát hiện được từ 5,0 – 8,0% qua các năm [4]. Báo cáo tại bệnh viện Phụ Sản – Nhi Đà Nẵng, chỉ định chọc ối nhiều nhất ở nhóm thai phụ xét nghiệm sàng lọc trước sinh dương tính 57%, siêu âm thai bất thường 33,2%. Kết quả thai nhi bất thường nhiễm sắc thể chiếm 7,3% [5]. Phân tích một số yếu tố liên quan đến bất thường NST của các trường hợp thực hiện chọc ối xét nghiệm NST tại bệnh viện A Thái Nguyên, trên 250 thai phụ thực hiện chọc ối trong 05 năm từ 2018 - 2022. Nghiên cứu cho thấy có 16,8% thai có bất thường NST đồ. Kết quả NST đồ của thai có liên quan tới tuổi, nghề nghiệp; tiền sử thai phụ mắc bệnh nội khoa trong thời kỳ mang thai; kết quả siêu âm có hình ảnh dị tật hệ thần kinh (có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$) [6]. Những năm gần đây, các bệnh viện Sản - Nhi tuyến tỉnh đã đẩy mạnh nâng cao kỹ thuật, phát triển các xét nghiệm chẩn đoán trước sinh, thực hiện chọc hút dịch ối và xét nghiệm ngay tại đơn vị hoặc gửi các trung tâm xét nghiệm lớn đã được cấp phép. Điều này tạo điều kiện thuận lợi cho thai phụ không phải di chuyển đi xa khám tại các tuyến trung ương. Bệnh viện Sản Nhi tỉnh Phú Thọ bắt đầu thực hiện kỹ thuật chọc ối từ năm 2023, các bác sĩ được đào tạo tại bệnh viện Phụ sản Trung ương, đã nắm vững các kỹ thuật thực hiện. Với mong muốn đánh giá các kết quả thu được trong thời gian đầu triển khai dịch vụ, và từ đó có những bài học kinh nghiệm góp phần nâng cao hơn nữa dịch vụ chẩn đoán trước sinh tại đơn vị. Chúng tôi thực hiện nghiên cứu với mục tiêu mô tả các chỉ định chọc ối, kết quả xét nghiệm di truyền của các thai phụ được chọc hút dịch ối tại bệnh viện Sản Nhi tỉnh Phú Thọ.

2. Phương pháp nghiên cứu

2.1. Đối tượng nghiên cứu

52 thai phụ có chỉ định chọc hút dịch ối từ tháng 6/2023 đến tháng 8/2024 tại Bệnh viện Sản Nhi Phú Thọ.

- Các chỉ định chọc hút dịch ối
- + Có bất thường hình thái được chẩn đoán bằng siêu âm;
- + Thai phụ > 35 tuổi;
- + Sàng lọc huyết thanh mẹ dương tính, xét nghiệm NIPT nguy cơ cao;
- + Thai có tăng khoảng sáng sau gáy (KSSG) $\geq 3,0$ mm;
- + Vợ và chồng dị hợp tử gen SEA.
- Thời điểm chọc ối: Tuần thai từ 16 trở lên hoặc khi phát hiện bất thường hình thái trên siêu âm.

2.2. Phương pháp nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả cắt ngang

2.3. Các biến số và chỉ số nghiên cứu

- Tuổi thai phụ: tuổi trung bình, 2 nhóm tuổi < 35 tuổi và ≥ 35 tuổi.
- Tuổi thai nhi: tuổi thai trung bình, 2 nhóm tuổi từ 16 - 20 tuần và > 20 tuần.
- Kết quả siêu âm hình thái thai nhi:
- + Số lượng bất thường hình thái trên siêu âm: một bất thường (đơn dị tật), ≥ 2 bất thường (đa dị tật).

+ Phân loại bất thường hình thái theo vị trí giải phẫu: đầu mặt cổ, ngực, bụng, chi và kết hợp nhiều bất thường.

- Kết quả sàng lọc huyết thanh mẹ

+ Không có nguy cơ

+ Có nguy cơ

- Kết quả xét nghiệm di truyền của thai

+ Bình thường.

+ Bất thường: các bất thường số lượng NST hay gặp: thể đa bội, hội chứng (HC) Down, HC Edwards, HC Turner, HC Klinefelter, bất thường cấu trúc NST, thể khảm.

2.4. Các tiêu chuẩn chẩn đoán trong nghiên cứu

- Đánh giá bất thường hình thái thai khi hình ảnh siêu âm có bất thường như:

+ Đầu mặt cổ: giãn não thất, bất sản thể chai, không phân chia não trước, khe hở môi - hở vòm hàm, nang não, nang đám rối mạch mạc....

+ Ngực: thông liên thất, Fallot, thiếu sản thất trái, bệnh ống nhĩ thất, bệnh phổi tuyến nang...

+ Bụng: giãn đài bể thận, tắc tá tràng, thoát vị rốn, viêm phúc mạc phân su...

+ Chi: Bàn tay không mở, bàn tay vẹo, bàn chân vẹo, dính ngón...

- Đánh giá kết quả di truyền: Mẫu dịch ối của thai nhi được chỉ định một hoặc nhiều trong các kỹ thuật sau: kỹ thuật karyotype, CNVSure (hay CNVseq – Copy Number Variation sequencing) xác định sự lệch bội của 23 cặp NST, tất cả vi mất đoạn, vi lặp đoạn có kích thước từ 400kb trở lên, G 4500 phát hiện các bệnh di truyền do đột biến gen (đột biến điểm và mất đoạn, lặp đoạn nhỏ <20 bp trên vùng mã hóa của 4503 gen); TriSure Carrier xét nghiệm 09 bệnh di truyền lặn. Mẫu dịch ối được bảo quản và gửi đến Công ty Gensolution để thực hiện xét nghiệm. NST được trình bày và phân tích theo tiêu chuẩn của hội nghị quốc tế về di truyền người năm 2016 (ISCN 2016).

Số liệu được thu thập bằng mẫu bệnh án nghiên cứu. Xử lý theo thuật toán thống kê y học.

3. Kết quả và bàn luận

3.1. Đặc điểm tuổi thai phụ và tuổi thai

Tuổi mẹ luôn được xem là yếu tố đầu tiên để sàng lọc thai dị tật bẩm sinh. Nguy cơ sinh con mắc hội chứng Down tăng lên theo tuổi mẹ. Trên thế giới hiện nay áp dụng nhiều ngưỡng sàng lọc tuổi mẹ khác nhau. Tuy nhiên, đa số các nước vẫn sử dụng ngưỡng sàng lọc là 35 tuổi, trong khi Pháp và Na Uy lại sử dụng ngưỡng sàng lọc là 38 tuổi [7]. Trong nghiên cứu của chúng tôi 52 thai phụ có độ tuổi trung bình là $27,1 \pm 6,7$ (18 - 43) tuổi, thai phụ ≤ 35 tuổi có tỷ lệ là 84,6% và nhóm > 35 tuổi có tỷ lệ là 15,4% kết quả được thể hiện ở bảng 1.

Bảng 1. Đặc điểm tuổi thai phụ và tuổi thai khi thực hiện chọc ối

	Số lượng (n)	Tỷ lệ %
Tuổi thai phụ	$27,1 \pm 6,7$ (18 - 43)	
< 35 tuổi	44	84,6
≥ 35 tuổi	8	15,4
Tổng	52	100,0
Tuổi thai	$20,17 \pm 4,21$ (16 - 32)	
16-20 tuần	36	69,2
>20 tuần	16	30,8

Kết quả một số báo cáo cho thấy tuổi của mẹ có sự khác nhau: Nguyễn Thị Hoàng Trang [3] nghiên cứu trên 2686 trường hợp chọc ối có độ tuổi trung bình là $29,02 \pm 5,6$ tuổi (18 - 45), với nhóm tuổi 35-39 có tỷ lệ 26,6%. Nguyễn Thị Hào [8] chẩn đoán trước sinh gồm 88 thai nhi có nguy cơ cao bất thường di truyền được tại Trung tâm Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh - Bệnh viện Sản Nhi Nghệ An tuổi mẹ trung bình là $31,3 \pm 6,7$ (21 - 43) năm, nhóm tuổi mẹ ≥ 35 chiếm 35,2% và < 35 tuổi chiếm tỷ lệ cao là 64,8%. Sự chênh lệch độ tuổi giữa các nghiên cứu do số lượng cỡ mẫu có sự chênh lệch nhiều.

Từ lâu y học luôn cố gắng sàng lọc phát hiện sớm những thai có nguy cơ cao bất thường NST để tiến hành thủ thuật chọc ối đúng thời điểm (16- 20 tuần, lý tưởng nhất là 16-17 tuần) nhằm hạn chế đến mức thấp nhất các tai biến. Ghi nhận tại bệnh viện Phụ Sản Trung ương mô tả các thời điểm chọc ối có 1442 trường hợp (53,7%) chọc ối ở tuổi thai lý tưởng [3]. Trong nghiên cứu này chúng tôi chọc ối với tuổi thai trung bình là $20,2 \pm 4,2$ (16 - 32) tuần, thai từ 16 đến 20 tuần chiếm tỷ lệ 69,2%, > 20 tuần chiếm 30,8%, tuổi thai cao nhất là 32 tuần. Kết quả này cũng phù hợp với nhiều báo cáo khác [8], tuổi thai trung bình trong nghiên cứu là 21 tuần. Trong đó, nhóm tuổi thai ≥ 20 tuần chiếm tỉ lệ cao hơn là 56,8% [8]. Hà Thị Tiểu Di [5] đa số chọc ối tuổi thai ≤ 28 tuần (93,7%), nhiều nhất 16–20 tuần (69,6%), 100% trường hợp chọc hút dịch ối nước ối có màu vàng trong, và không xảy ra bất kỳ tai biến, biến chứng.

3.2. Các chỉ định chọc hút dịch ối

Để giúp đưa ra những quyết định về thái độ xử trí đối với thai nghén thông qua sự phân tích kết quả di truyền của thai. Trong nghiên cứu này ghi nhận có 55 chỉ định chọc hút dịch ối trên 52 thai phụ, kết quả được trình bày ở bảng 2

Bảng 2. Các chỉ định chọc hút dịch ối

Kết quả	Số lượng	Tỉ lệ %
Thai bất thường hình thái	21	40,4
Sàng lọc huyết thanh mẹ dương tính	14	26,9
Vợ+chồng mang gen Alpha thalasemia	12	23,1
Mẹ ≥ 35 tuổi	8	15,4

Kết quả tại bảng 2 cho thấy thai bất thường hình thái chiếm tỷ lệ cao nhất với 40,4%, sau đó là sàng lọc huyết thanh mẹ dương tính, vợ/chồng có gen thalasemia và thai phụ >35 tuổi. Trong các chỉ định chọc hút dịch ối, thì bất thường hình thái trên siêu âm thai là chỉ định chiếm tỷ lệ cao.

Chúng tôi tiến hành phân tích đặc điểm bất thường hình thái của thai, các kết quả được thể hiện ở bảng 3.

Bảng 3. Đặc điểm bất thường hình thái trên siêu âm

Đặc điểm	Số lượng	Tỉ lệ %
Các bất thường (n=26)		
Bất thường đầu mặt cổ	12	23,1
Bất thường ngực	5	9,6
Bất thường bụng	4	7,7
Bất thường chi	5	9,6
Mức độ dị tật, bất thường (n=21)		
Đơn dị tật	17	81,0
Đa dị tật	4	19,0

Kết quả ở bảng 3 cho thấy có 26 loại bất thường trên 21 thai bất thường hình thái trên siêu âm. Bất thường đầu mặt cổ chiếm tỷ lệ cao nhất với 23,1%. Có 81,0% trường hợp bất thường đơn dị tật và 19,0% đa dị tật. Thai nhi có bất thường di truyền có các đặc trưng bất thường hình thái, trong nghiên cứu của tác giả Trần Danh Cường và cộng sự [9] nghiên cứu cho thấy trisomy 21 có tỷ lệ tăng khoảng sáng sau gáy 35,1%, dày da gáy 29,7%, bất thường xương sống mũi 31,1%, bất thường hệ tim mạch 25,7%,... Trisomy 18 có tỷ lệ hộp sọ hình quả dâu 33,3%, nang đám rối mạch mạc 70,8%, bất thường tư thế chi trên 83,3%, bất thường tim 91,7%, thoát vị rốn 12,5%. Trisomy 13 có tỷ lệ khe hở môi, vòm hàm 60%, bất thường hệ tim mạch 40%, thoát vị rốn 40%. Nhóm đồng hợp tử gen alpha thalassemia có các đặc điểm tim giãn 100%, tràn dịch màng tim 66,6%, bánh rau dày 46,7%. Do đó, chẩn đoán hình thái thai nhi rất quan trọng, từ đó định hướng khả năng thai có bất thường NST hay không, đưa ra chỉ định chọc hút dịch ối và thực hiện kỹ thuật xét nghiệm phù hợp.

3.3. Kết quả xét nghiệm di truyền của thai

Chúng tôi đã tiến hành tư vấn và thực hiện các xét nghiệm karyotype, CNV, G4500, Trisure carrier với các thai phụ được chỉ định và đồng ý thực hiện 1- 3 loại xét nghiệm, kết quả được thể hiện ở bảng 4.

Bảng 4. Các chỉ định xét nghiệm và kết quả phát hiện bất thường

Đặc điểm	Số lượng chỉ định	Kết quả bất thường di truyền
Karyotype	38/52; 73,1%	12/38; 31,6%
CNV	41/52; 78,8%	18/41; 43,9%
G4500	24/52; 46,1%	8/24; 33,3%
Trisure carrier	12/52; 23,1%	6/12; 50,0%

Kết quả ở bảng 4 cho thấy kỹ thuật CNV được thực hiện nhiều nhất với 78,8%, karyotype là 73,1%. Xét nghiệm G4500 và Trisure carrier chỉ định ít hơn với 46,1% và 23,1%. Tỷ lệ phát hiện bất thường nhiễm sắc thể/gen ở mỗi loại chỉ định lần lượt là 31,6%, 43,9%, 33,3% và 50%.

Chúng tôi tiến hành phân tích bất thường di truyền của thai, ghi nhận tỷ lệ thai bất thường là 42,3%, kết quả được thể hiện ở bảng 5.

Bảng 5. Kết quả nhiễm sắc thể của thai

Kết quả	Số lượng (n)	Tỷ lệ %
Bình thường	30	57,7
Bất thường	22	42,3
Bất thường số lượng NST	7	31,8
HC Down	1	4,5
HC Edwards	2	9,1
HC Turner	2	9,1
HC Klinefelter	2	9,1
Bất thường cấu trúc	8	36,4
Bất thường gen SEA	7	31,8

Kết quả ở bảng 5 cho thấy, tỷ lệ thai bất thường di truyền trong nghiên cứu của chúng tôi cao. Trong đó bất thường gặp nhiều nhất là bất thường số lượng NST và bất thường gen SEA cùng có 7/22, 31,8%. Bất thường cấu trúc chiếm 8/22, 36,4%. Cao hơn báo cáo của tác giả Nguyễn Trí Tọa [6], với tổng số 250 thai phụ thực hiện chọc ối xét nghiệm karyotype cho kết quả có 42 thai bất thường NST chiếm 16,8%, của tác giả Lưu Vũ Dũng [10] có 6/118 thai bất thường NST được phát hiện bằng kỹ thuật karyotype, chiếm tỷ lệ 5,1% và của tác giả Nguyễn Thị Hoàng Trang [3] tỷ lệ bất thường NST chiếm 9,1%. Kết quả tỷ lệ phát hiện bất thường di truyền của thai trong nghiên cứu của chúng tôi cao hơn hầu hết các nghiên cứu khác, vì trong những thai phụ của chúng tôi được chỉ định và đồng ý làm 1 – 3 loại xét nghiệm khác nhau, có 4 phương pháp xét nghiệm được áp dụng trong nghiên cứu này. Do đó, có thể phát hiện được nhiều bất thường di truyền của thai ở trên những thai phụ có chỉ định chọc ối cụ thể. Trong kết quả chúng tôi ghi nhận 7 trường hợp có đột biến gen SEA, đây là những trường hợp được chọc hút dịch ối xét nghiệm từ 12 thai phụ có mang gen và chồng mang gen bệnh thalassemia. Việt Nam là nước có tỷ lệ mắc bệnh cao trên bản đồ thalassemia thế giới, hiện có khoảng 3% dân số mang gen bệnh thalassemia, tỷ lệ mắc bệnh khoảng 0,5-1% đối với người dân tộc Kinh, tăng cao 10-25% ở một số dân tộc miền núi [11]. Trong nghiên cứu của tác giả Đặng Thị Hồng Thiện [11], kết quả chọc ối của 123 trường hợp thai phụ có mang đột biến gen, thì có 78,1% thai có bất thường, trong đó 61% thai mang đột biến gen α -thalassemia; 7,3% thai mang đột biến gen bệnh β -thalassemia; 1,6% thai mang đột biến gen bệnh huyết sắc tố E; 8,9% thai mang đột biến gen phối hợp α , β -thalassemia và/hoặc HbE. Do đó xây dựng quy trình sàng lọc và chẩn đoán trước sinh bệnh thalassemia ở phụ nữ có thai, áp dụng sàng lọc cho tất cả phụ nữ có thai đến khám ở các tuyến y tế là điều rất cần thiết.

Chọc hút dịch ối hiện nay được chỉ định nhiều tại các Trung tâm chẩn đoán trước sinh ở các bệnh viện tuyến Trung ương, đối với các bệnh viện tuyến Tỉnh, khi có chỉ định chọc hút dịch ối cho thai phụ thường sẽ phải chuyển tuyến. Tuy nhiên, sự nâng cao tay nghề của bác sĩ sản khoa tuyến Tỉnh thì kỹ thuật chọc hút dịch ối được thực hiện đúng kỹ thuật, hầu như không có tai biến,

biến chứng. Bên cạnh đó, việc bảo quản dịch mẫu được đảm bảo khi vận chuyển mẫu tới các trung tâm xét nghiệm lớn, các mẫu ối đủ để thực hiện các kỹ thuật chuyên biệt, đảm bảo tính chính xác. Bệnh viện Sản Nhi tỉnh Phú Thọ mới triển khai kỹ thuật này đạt kết quả tốt, chính xác trong chẩn đoán trước sinh. Đây là bước tiền đề khả quan, đơn vị chúng tôi sẽ tiếp tục duy trì và phát triển hơn nữa cùng với chẩn đoán hình thái thai nhi để nâng cao hiệu quả trong công tác sàng lọc trước sinh.

4. Kết luận

Nghiên cứu trên 52 thai phụ tại bệnh viện Sản Nhi tỉnh Phú Thọ từ năm tháng 6/2023 đến tháng 8/2024, có chỉ định chọc hút dịch ối do thai bất thường hình thái chiếm tỷ lệ cao nhất với 40,4%, sàng lọc huyết thanh mẹ dương tính 26,0%, vợ+chồng có gen thalassemia 23,1%. Có 22/52 thai bất thường di truyền chiếm 42,3%. Trong đó bất thường gặp nhiều nhất là bất thường số lượng NST 31,8% và bất thường gen SEA 31,8%, bất thường cấu trúc NST chiếm 22,7%.

5. Khuyến nghị

Các trường hợp thai trong các chỉ định chọc hút dịch ối đánh giá di truyền, cần phối hợp phương pháp chẩn đoán di truyền phù hợp để có thể phát hiện chính xác bất thường di truyền nếu có. Các bác sĩ lâm sàng cần cân nhắc có những tư vấn sàng lọc trước sinh và đưa ra lời khuyên cho bệnh nhân trên những ca bệnh cụ thể tùy từng trường hợp để có thái độ đúng đắn nhất trong việc quyết định theo dõi tiếp thai kỳ hay đình chỉ thai.

TÀI LIỆU THAM KHẢO/ REFERENCES

- [1] E. Norwitz and B. Levy, "Noninvasive prenatal testing: the future is now," (in English), *Reviews in obstetrics and gynecology*, vol. 6, no. 2, pp. 48-62, 2013.
- [2] A. Jindal, M. Sharma, and Z. Karena, *Amniocentesis*, StatPearls Publishing, 2023.
- [3] T. H. T. Nguyen, "Evaluation of amniocentesis results of fetal chromosome analysis at the National Hospital of Obstetrics and Gynecology in the 5 years 2006-2011," Master's Thesis in Medicine, Hanoi Medical University, 2011.
- [4] C. D. Tran, "Study on the results of fetal sample collection by amniocentesis at the prenatal diagnosis center of the National Hospital of Obstetrics and Gynecology," 2018. [Online]. Available: <http://benhvienphusantrunguong.org.vn/library/>. [Accessed Jul. 2024].
- [5] T. T. D. Ha and D. D. Le, "Initial assessment of amniocentesis results of fetal chromosome testing at Danang Obstetrics and Pediatrics Hospital," (in Vietnamese), *Vietnam of journal obstetrics and gynecology*, vol. 15, no. 3, pp. 23-30, 2017.
- [6] T. T. Nguyen *et al.*, "Factors related to chromosomal abnormalities in pregnant women who received amniotic fluid aspiration at A Thai Nguyen Hospital," (in Vietnamese), *Vietnam Medical Journal*, vol. 531, no. 2, pp. 314-317, 2023.
- [7] T. N. L. Hoang, D. B. Nguyen, L. S. C. Pham, T. T. H. Dao, and T. L. Dinh, "The value of prenatal screening test in the first trimester to detect fetus with Down syndrome," (in Vietnamese), *Vietnam of journal obstetrics and gynecology*, vol. 15, no. 2, pp. 12-17, 2017.
- [8] T. H. Nguyen *et al.*, "Prenatal diagnostic detecting chromosomal abnormalities by CNV-seq technique at Nghe An Obstetrics and Pediatrics Hospital," (in Vietnamese), *Vietnam of journal obstetrics and gynecology*, vol. 20, no. 3, pp. 26-31, 2022.
- [9] D. C. Tran, T. L. Tran, T. T. D. N, and P. T. Dinh, "Study ultrasound characteristics of fetuses with genetic abnormalities based on amniotic fluid test results at the Center for Prenatal Diagnosis, National Hospital of Obstetrics and Gynecology in 2022-2023," (in Vietnamese), *Vietnam Journal of Preventive Medicine*, vol. 33, no. 4, pp. 44-52, 2023.
- [10] V. D. Luu and V. T. Vo, "Studying some factors related to the result of amniocentesis in prenatal diagnosis at Hai Phong hospital of obstetrics and gynecology," (in Vietnamese), *Vietnam Medical Journal*, vol. 498, no. 1, pp. 91-95, 2021.
- [11] T. H. T. Dang, "Study thalassemia screening in pregnant women coming for examination and treatment at National hospital of Obstetrics and Gynecology," (in Vietnamese), Doctoral Thesis in Medicine, Hanoi Medical University, 2019.