

mạch máu hạ lưu liên quan đến việc giảm dòng chảy. Vì vậy, khi xem xét những kết quả này, chỉ định của phẫu thuật robot trong cắt thận tận gốc có thể được mở rộng cho các bướu thận phức tạp hơn, bao gồm cả những trường hợp có chồi tĩnh mạch.

V. KẾT LUẬN

Nghiên cứu này cho thấy phẫu thuật có hỗ trợ robot trong cắt thận tận gốc điều trị ung thư biểu mô tế bào thận giai đoạn pT3a đã được thực hiện trong thời gian phẫu thuật chấp nhận được, lượng máu mất ít và tai biến biến chứng không đáng kể. Do đó, kinh nghiệm của chúng tôi với phẫu thuật có hỗ trợ robot trong cắt thận tận gốc sẽ là đề xuất gợi ý vai trò quan trọng đối với các bướu thận phức tạp, có thể là lựa chọn thay thế cho nội soi hoặc mổ mở.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Motzer RJ, Jonasch E, Agarwa N et al**, "NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Kidney Cancer", National Comprehensive Cancer Network, Version 1, 2025.
2. **Ljungberg B, Bex A, Albiges L et al**, "EAU Guidelines on Renal Cell Carcinoma", European Association of Urology, Limited Update March 2024.
3. **Stout TE, Gellhaus PT et al**, "Robotic Partial vs Radical Nephrectomy for Clinical T3a Tumors: A

- Narrative Review", Journal Of Endourology, Volume 37, Number 9 (2023), pp. 978 – 985. doi: 10.1089/end.2023.0173.
4. **Klingler DW, Hemstreet GP, Balaji KC et al**, "Feasibility of robotic radical nephrectomy initial results of single-institution pilot study", J Urology, 65, 2005, pp. 1086 - 1089.
 5. **Abaza R**, "Robotic Radical Nephrectomy", Robotic Surgery, Springer International Publishing AG 2018, pp. 71 - 77. doi: 10.1007/978-3-319-65864-3.
 6. **Jeong IG, Khandwala YS, Kim JH, et al**, "Association of robotic-assisted vs laparoscopic radical nephrectomy with perioperative outcomes and health care costs", JAMA, 318, 2017, pp. 1561 - 1568.
 7. **Helmert MR, Ball MW, Gorin MA et al**, "Expand Robotic versus laparoscopic radical nephrectomy: comparative analysis and cost considerations", Can J Urology, 23(5), 2016, pp. 8435 - 8440.
 8. **Anele UA, Marchioni M, Yang B et al**, "Robotic versus laparoscopic radical nephrectomy: a large multi-institutional analysis", World J Urol, 37(11), 2019, pp. 2439 – 2450. doi: 10.1007/s00345-019-02657-2.
 9. **Shen D, Du S, Huang Q, et al**, "A modified sequential vascular control strategy in robot-assisted level III-IV inferior vena cava thrombectomy: initial series mimicking the open 'milking' technique principle", BJU Int. 2020, 126, pp. 447 - 456.

ĐÁNH GIÁ KẾT QUẢ SÀNG LỌC TRƯỚC SINH TẠI BỆNH VIỆN SẢN NHI BẮC NINH

Phạm Huy Cường¹, Vũ Thị Hà², Nguyễn Việt Trung²,
Nguyễn Minh Đức², Đào Khắc Hùng¹,
Nguyễn Văn Bình¹, Nguyễn Cao Thắng¹

TÓM TẮT

Sàng lọc trước sinh cho các thai phụ đóng vai trò rất quan trọng trong chăm sóc sức khỏe bà mẹ và trẻ em, nhằm nâng cao sức khỏe dân số. **Mục tiêu:** Đánh giá kết quả sàng lọc trước sinh cho các thai phụ tại Bệnh viện Sản Nhi tỉnh Bắc Ninh. **Đối tượng và phương pháp:** 1319 thai phụ có thai từ trên 10 tuần đến khám và quản lý thai kỳ tại Trung tâm Sàng lọc và Chẩn đoán trước sinh, Bệnh viện Sản Nhi Bắc Ninh, trong thời gian từ 01/2021 tới 12/2024. **Kết quả:** 100% thai phụ thực hiện siêu âm, số thai phụ thực hiện siêu âm kết hợp double test, triple test và NIPT

lần lượt là 51,6%, 10% và 38,4%, trong đó, số thai phụ nguy cơ cao trên siêu âm là 2,05%, đối với double test, triple test và NIPT lần lượt là 0,15%, 0,79% và 4,6%. **Kết luận:** Nghiên cứu đã đánh giá kết quả sàng lọc trước sinh cho các thai phụ tại Bệnh viện Sản Nhi Bắc Ninh. Kết quả sàng lọc trước sinh là tiền đề cho tư vấn di truyền, chẩn đoán trước sinh về sau đồng thời góp phần giảm tỷ lệ thai mắc dị tật bẩm sinh và tử vong chu sinh. **Từ khóa:** Sàng lọc trước sinh, chẩn đoán trước sinh, dị tật bẩm sinh.

SUMMARY

EVALUATE THE RESULTS OF PRENATAL SCREENING AT BAC NINH OBSTETRICS AND PEDIATRICS HOSPITAL

Prenatal screening for pregnant women plays a very important role in maternal and child health care, in order to improve population quality. **Objective:** Evaluate the results of prenatal screening for pregnant women who were examined at Bac Ninh Provincial Obstetrics and Pediatrics Hospital. **Subjects and**

¹Bệnh viện Sản Nhi Bắc Ninh

²Trường Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Cao Thắng

Email: nguyencaothang.3107@gmail.com

Ngày nhận bài: 20.12.2024

Ngày phản biện khoa học: 21.01.2025

Ngày duyệt bài: 25.2.2025

methods: 1319 pregnant women with gestational period more than 10 week came for examination and pregnancy management at the Center for Prenatal Screening and Diagnosis, Bac Ninh Provincial Obstetrics and Pediatrics Hospital, during the period from January 2021 to December 2024. **Results:** 100% of pregnant women performed ultrasound, the number of pregnant women performed ultrasound combined with double test, triple test and NIPT were 51.6%, 10% and 38.4% respectively, of which, the number of pregnant women at high risk on ultrasound was 2.05%, for double test, triple test and NIPT were 0.15%, 0.79% and 4.6% respectively. **Conclusion:** The study evaluated the prenatal screening results for pregnant women at Bac Ninh Provincial Obstetrics and Pediatrics Hospital. Prenatal screening results serve as a basis for genetic counseling and subsequent prenatal diagnosis, simultaneously contributing to reducing the rate of fetal congenital malformations and perinatal mortality. **Keywords:** prenatal screening, prenatal diagnosis, birth defects

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Theo hướng dẫn của Bộ Y tế, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh là hoạt động nhằm phát hiện, can thiệp và điều trị sớm các bệnh, tật, các rối loạn chuyển hóa, di truyền ngay trong giai đoạn bào thai và sơ sinh giúp cho trẻ sinh ra phát triển bình thường hoặc tránh được những hậu quả nặng nề về thể chất và trí tuệ, giảm thiểu số người tàn tật, thiếu năng trí tuệ trong cộng đồng, góp phần nâng cao chất lượng dân số. Theo Tổ chức Y tế thế giới, ước tính có khoảng 8 triệu trẻ sơ sinh mắc dị tật bẩm sinh mỗi năm, 9 trong số 10 trẻ em sinh ra bị dị tật bẩm sinh nghiêm trọng ở các nước có thu nhập thấp và trung bình. Tại Việt Nam, ước tính mỗi năm có khoảng 1.5 triệu trẻ chào đời, trong đó có từ 2 - 3% mắc bệnh lý di truyền, dị tật bẩm sinh, điều này ảnh hưởng nghiêm trọng đến chất lượng giống nòi cũng như sự phát triển bền vững của đất nước. Điều này cho thấy hoạt động sàng lọc và chẩn đoán trước sinh nhằm phát hiện các trường hợp dị tật bẩm sinh ngày càng trở thành một vấn đề hết sức cấp thiết và có nhiều ý nghĩa trong chăm sóc sức khỏe cộng đồng. Tại Bắc Ninh, Bệnh viện Sản Nhi Bắc Ninh đã cung cấp nhiều dịch vụ y tế thiết thực trong chăm sóc sức khỏe cộng đồng. Tuy nhiên, các biện pháp sàng lọc trước sinh, sơ sinh, chẩn đoán trước sinh chưa được áp dụng và triển khai rộng rãi.

Hiện nay, có nhiều phương pháp sàng lọc dị tật trước sinh được sử dụng để phát hiện những bất thường thai nhi ngay từ những giai đoạn đầu của thai kỳ, trong đó phổ biến nhất là các xét nghiệm sàng lọc trước sinh và siêu âm. Cả hai phương pháp này đều có những ưu điểm như dễ thực hiện, an toàn cho cả thai phụ và thai nhi,

giá rẻ có thể áp dụng rộng rãi. Điều này giúp các thai phụ dễ tiếp cận với các phương pháp sàng lọc trong quá trình quản lý thai nghén của mình. Tuy nhiên, nhiều yếu tố có thể ảnh hưởng tới hiệu quả sàng lọc trước sinh như tình trạng thai, điều kiện kinh tế, nhận thức về phương pháp. Vì vậy, chúng tôi thực hiện nghiên cứu này nhằm: *"Đánh giá kết quả một số phương pháp sàng lọc trước sinh cho các thai phụ tại Bệnh viện Sản – Nhi tỉnh Bắc Ninh"*.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu. Đối tượng nghiên cứu gồm 1319 thai phụ đến khám và quản lý thai kỳ tại Trung tâm Sàng lọc và Chẩn đoán trước sinh, Bệnh viện Sản Nhi tỉnh Bắc Ninh.

Tiêu chuẩn lựa chọn: Tất cả các thai phụ có tuổi thai từ trên 10 tuần trở lên, được thực hiện các biện pháp sàng lọc trước sinh bao gồm sàng lọc theo tuổi mẹ, siêu âm, sàng lọc bằng huyết thanh, sàng lọc trước sinh không xâm lấn (NIPT), sàng lọc bằng tiền sử gia đình, tiền sử thai sản.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

Thiết kế nghiên cứu: Mô tả cắt ngang hồi cứu kết hợp tiền cứu.

Các bước tiến hành nghiên cứu:

- Lựa chọn đối tượng nghiên cứu, thu thập hồ sơ đối tượng tham gia nghiên cứu.

- Tiến hành các biện pháp sàng lọc trước sinh cho thai phụ, với xét nghiệm Double test thực hiện từ tuần thai 11 tuần 6 ngày tới 13 tuần 6 ngày, xét nghiệm Triple test thực hiện từ tuần thai 15 tuần tới 19 tuần 6 ngày, xét nghiệm NIPT thực hiện từ tuần thứ 10, siêu âm hình thái thai.

- Thu thập và tổng kết số liệu

Phân tích số liệu: Số liệu nghiên cứu thu thập theo hồ sơ lưu trữ và được nhập vào máy tính, xử lý và phân tích số liệu bằng phần mềm SPSS 20.0.

2.3. Đạo đức trong nghiên cứu. Nghiên cứu được tiến hành nhằm mục đích khoa học, bảo mật về các thông tin nghiên cứu theo đúng quy định đồng thời có sự đồng ý của bệnh nhân. Thông tin nghiên cứu và số liệu thu thập là trung thực và chính xác.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Thông tin chung của đối tượng nghiên cứu

Bảng 1. Một số đặc điểm của đối tượng nghiên cứu

Đặc điểm	Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)
Nhóm tuổi		
<30	1043	79,1

30 – 35	48	3,6
>35	228	17,3
Nghề nghiệp		
Công nhân	740	56,1
Giáo viên/Cán bộ	137	10,4
Khác (nội trợ, tự do)	442	33,5
Dân tộc		
Kinh	890	67,5
Tày	143	10,8
Nùng	77	5,8
Khác	209	15,9

Nhận xét: Bảng 1 cho thấy đối tượng nghiên cứu dưới 30 tuổi chiếm đa số 79,1%, công việc chủ yếu là công nhân (56,1%), nhóm dân tộc Kinh chiếm đa số (67,5%), dân tộc Nùng chiếm tỷ lệ thấp (5,8%), ngoài ra một số dân tộc khác được phân loại chung chiếm tỷ lệ 15,9%.

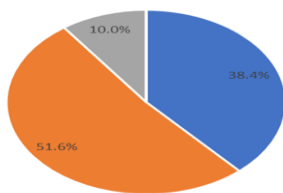
Bảng 2. Tiền sử sản khoa của thai phụ

Số lần (lần)	Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)
Số lần sảy thai		
1	102	93,6
2	6	5,5
>2	1	0,9
Tổng cộng	109	100
Tiền sử thai chết lưu		
1	70	97,2
3	1	1,4
>2	1	1,4
Tổng cộng	72	100

Nhận xét: Về tiền sử sản khoa, có 01 thai phụ có tiền sử sảy thai từ 2 lần trở lên, chiếm 0,9% số ca sảy thai và 01 thai phụ có tiền sử thai chết lưu từ 2 lần trở lên, chiếm 1,4%.

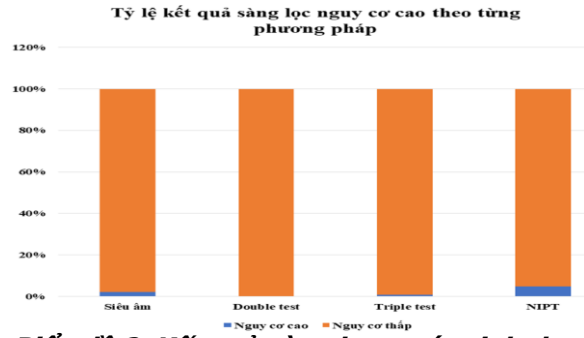
3.2. Tỷ lệ thai phụ tham gia các phương pháp sàng lọc

Tỷ lệ lựa chọn phương pháp sàng lọc trước sinh



Biểu đồ 1. Tình hình thai phụ thực hiện sàng lọc trước sinh

Nhận xét: Trong 1319 thai phụ tham gia nghiên cứu, 100% thai phụ được thực hiện siêu âm trước khi tiến hành sàng lọc bằng phương pháp sinh hóa và NIPT. Double test và Triple test là hai kỹ thuật sàng lọc huyết thanh được sử dụng, lần lượt chiếm tỷ lệ 51,6% và 10%. Không có thai phụ nào thực hiện sàng lọc tuần tự. NIPT được 38,4% thai phụ lựa chọn.



Biểu đồ 2. Kết quả sàng lọc trước sinh theo từng phương pháp

Nhận xét: Trong 1319 thai phụ tham gia nghiên cứu, có 27/1319 thai phụ có kết quả siêu âm bất thường (chiếm 2,05%), số thai phụ có kết quả Double test và Triple test nguy cơ cao đều có 01 ca, lần lượt chiếm 0,2% và 0,8%, có 23/500 thai phụ có kết quả NIPT nguy cơ cao, chiếm 4,6%.

IV. BÀN LUẬN

Trong 1319 thai phụ tham gia nghiên cứu, có 1043 thai phụ nằm trong độ tuổi dưới 30 tuổi, chiếm tỷ lệ 79,1%. Đây là nhóm tuổi nằm trong độ tuổi sinh sản phổ biến, nhận định này phù hợp với kết quả Tổng Điều tra dân số năm 2019 rằng phần lớn phụ nữ Việt Nam sinh con ở độ tuổi từ 20 đến 29. Trong khi đó, nhóm thai phụ trên 30 tham gia sàng lọc chiếm 21,9%, con số này thấp hơn so với nghiên cứu của Đỗ Thị Thanh Thủy và cs (26%). Có sự chênh lệch này do Đỗ Thị Thanh Thủy và cs thu thập số liệu tại Trung tâm Chẩn đoán trước sinh, Bệnh viện Từ Dũ, đây là trung tâm chẩn đoán trước sinh lớn, do đó có sự tham gia của các thai phụ mang nguy cơ cao và nguy cơ thai kỳ bất thường có mối liên hệ chặt chẽ với sự gia tăng của tuổi mẹ.

Đa số thai phụ tham gia nghiên cứu thuộc dân tộc Kinh (67,5%), kế đó là dân tộc Tày (10,8%) và dân tộc Nùng (5,8%), 15,9% thai phụ còn lại thuộc nhóm dân tộc khác. Phân bố về dân tộc của thai phụ phù hợp với đặc điểm xã hội của tỉnh Bắc Ninh theo kết quả điều trị của Tổng điều tra dân số và nhà ở Việt Nam năm 2009. Bên cạnh đó, nhóm thai phụ có công việc là công nhân chiếm đa số (56,1%), nhóm giáo viên/cán bộ chiếm 10,4% và công việc khác (tự do, nội trợ) chiếm 33,5%. Theo cuộc khảo sát tại các khu công nghiệp lớn tại tỉnh Bắc Ninh, thu nhập bình quân của công nhân là 8.750.000 đồng/người/tháng, cao hơn thu nhập bình quân trên đầu người theo nghiên cứu của Tổng cục Thống kê năm 2020. Điều này ảnh hưởng tới thái độ, kiến thức và nhu cầu lựa chọn các

phương pháp sàng lọc của thai phụ.

Hiện nay, nhiều phương pháp sàng lọc dị tật trước sinh được sử dụng để phát hiện những bất thường thai nhi ngay từ những giai đoạn đầu của thai kỳ, trong đó phổ biến nhất là các xét nghiệm sàng lọc trước sinh và siêu âm thai. Cả hai phương pháp đều có những ưu điểm như dễ thực hiện, an toàn cho cả thai phụ và thai nhi, giá thành hợp lý có thể áp dụng rộng rãi. Siêu âm là phương pháp sàng lọc truyền thống có vai trò quan trọng, giúp theo dõi và đánh giá tình trạng thai trong suốt thai kỳ. Trong các xét nghiệm sàng lọc trước sinh từ máu mẹ thì Double test (dựa trên hai chỉ số PAPP-A, free beta hCG) và Triple test (dựa trên ba chỉ số AFP, hCG, uE3) là hai xét nghiệm sàng lọc sinh hóa được sử dụng rộng rãi nhất, có vai trò quan trọng trong sàng lọc sớm thai có nguy cơ cao mắc một số hội chứng di truyền.

Siêu âm thai là phương pháp được 100% thai phụ lựa chọn trước khi tiến hành thực hiện các xét nghiệm sàng lọc khác. Siêu âm từ tuần thai 11 tuần–13 tuần 6 ngày giúp xác định số lượng và tình trạng thai, ước tính tuổi thai và phát hiện sớm một số bất thường hình thái cũng như nguy cơ thai bất thường di truyền ở cuối quý I. Trong nghiên cứu của chúng tôi, 100% thai phụ đều được siêu âm trước khi tiến hành xét nghiệm Double test, Triple test và NIPT, điều này giúp nâng cao hiệu quả sàng lọc, ví dụ tỷ lệ phát hiện hội chứng Down lên tới 85% khi kết hợp siêu âm và xét nghiệm Double test. So sánh với nghiên cứu của một số tác giả khác, tỷ lệ thai phụ thực hành siêu âm của nghiên cứu của chúng tôi tương đồng với kết quả nghiên cứu của Bùi Minh Hiền trên 809 thai phụ tại tỉnh Bình Dương cũng ghi nhận tỷ lệ siêu âm từ 3 lần trở lên chiếm 84,3% [1] hay nghiên cứu của Trần Thị Mộng Tuyền trên 224 thai phụ tại tỉnh Long An ghi nhận số lần siêu âm từ 2 lần trở lên chiếm 99,1% [2]. Điều này cho thấy đây là một phương pháp phổ biến và chi phí không cao, người dân dễ dàng tiếp cận, đồng thời có sự quan tâm và nhận thức cao về giá trị của siêu âm trong quản lý thai kỳ.

Xét nghiệm Double test và Triple test được thực hiện sự phân tích các thông số trong máu tĩnh mạch của thai phụ, cụ thể, hệ thống sẽ tiến hành phân tích định lượng để đo nồng độ β -hCG tự do, PAPP-A đối với Double test và đo nồng độ AFP, uE3 và hCG. Độ nhạy của hai kỹ thuật Double test và Triple test lần lượt là 55% và 60%, trong khi tỷ lệ dương tính giả cùng là 5% trong sàng lọc một số lệch bội phổ biến. Trong

nghiên cứu của chúng tôi, tỷ lệ thai phụ lựa chọn sàng lọc Double test chiếm 51,4%, tỷ lệ này tương đồng khi so sánh với nghiên cứu của Phạm Thị Bé Lan (2019)² trên 420 thai phụ ghi nhận 57,9% thực hiện Double test và nghiên cứu của Bùi Minh Hiền (2019) [1], [2] ghi nhận tỷ lệ xét nghiệm Double test là 70,6%. Riêng tỷ lệ thực hiện Triple test chiếm 9,7%, thấp hơn đáng kể so với nghiên cứu của hai tác giả trên, lần lượt là 53,8% và 53,3%.

Khi kết hợp hai kỹ thuật Double test và Triple test được gọi là sàng lọc tuần tự giúp nâng độ nhạy lên 87% trong phát hiện hội chứng Down. Tuy nhiên, không có thai phụ nào thực hiện sàng lọc kết hợp hai phương pháp trên. Trong khi ở nghiên cứu của hai tác giả Phạm Thị Bé Lan (2017) và Bùi Minh Hiền (2019) ghi nhận tỷ lệ sàng lọc tuần tự cao đáng kể. Điều này có thể giải thích do nhận thức của người dân về giá trị, phạm vi khảo sát của các phương pháp là chưa cao cũng như chưa nắm được lộ trình sàng lọc dị tật tối ưu trong thai kỳ trong khi chi phí thực hiện không cao. Bên cạnh đó, công tác tư vấn và tuyên truyền của nhân viên y tế cũng chưa thực sự được phát huy trong việc cung cấp thông tin trên tới thai phụ.

Trong nghiên cứu của chúng tôi, có 38% các thai phụ chọn làm NIPT là xét nghiệm đầu tay chứng tỏ người dân đã có nhận thức phổ biến về xét nghiệm NIPT, đồng thời quan tâm tới chất lượng thể hệ sau nên chấp nhận thực hiện xét nghiệm dù giá thành so với xét nghiệm sàng lọc thông thường là khá cao. Lợi ích của NIPT so với sàng lọc sinh hóa cũng là lý do khiến nhiều thai phụ lựa chọn như xét nghiệm có thể thực hiện từ 9 tuần tuổi trở đi và không có giới hạn trên về độ tuổi thai, điều này tạo điều kiện giúp thai phụ có thể linh động hơn trong quản lý thai kỳ. Ngoài ra, NIPT có khả năng sàng lọc một số lệch bội phổ biến như trisomy 13, 18, 21 ở thai đôi, trong khi xét nghiệm double test không chính xác đối với trường hợp này. Một lý do khác là do giá trị tiên đoán dương cao tới 99,9% đối với NST số 21 nên xét nghiệm NIPT được coi là xét nghiệm bậc 2 sau khi có kết quả Double test, Triple test nguy cơ cao với hội chứng Down [3].

Trong nghiên cứu của chúng tôi, tỷ lệ siêu âm bất thường là 27/1319 ca, chiếm 2,05%, cao hơn so với một số tác giả khác như trong nghiên cứu của tác giả Trương Quang Vinh, tỷ lệ bất thường siêu âm tại Biên Hòa là 0,78%, Thanh Khê – Đà Nẵng là 1,43% [4]. Điều này lý giải do nghiên cứu thực hiện tại Trung tâm sàng lọc và Chẩn đoán trước sinh là nơi tập trung quản lý

thai phụ nguy cơ cao trên địa bàn. Các bất thường thường gặp là nang đám rối mạng mạch, KSSG tăng, bất thường mũi (xương mũi ngắn, da trước xương mũi dày), bất thường ở tim, não. Các loại bất thường chúng tôi hay gặp trong siêu âm cũng tương tự như của các một số tác giả.

Tỷ lệ bất thường khi sàng lọc bằng xét nghiệm sinh hóa lần lượt là 0,15% (1/679 ca) đối với Double test và 0,79% (1/127 ca) đối với Triple test. Hai trường hợp đều cho nguy cơ cao cho hội chứng Down. Tỷ lệ này thấp hơn nhiều so với tác giả Trương Quang Vinh với tỷ lệ bất thường ở hai phương pháp lần lượt là 10,24% và 11,15%. Chúng tôi nhận định điều này do số thai phụ thực hiện hai xét nghiệm trên chưa cao, phạm vi khảo sát hạn chế nên nhiều bất thường khác bị bỏ sót. Mặt khác, hai địa điểm nghiên cứu của tác giả Trương Quang Vinh có yếu tố nguy cơ cao do chịu ảnh hưởng của chất độc hóa học chiến tranh nên có thể dẫn tới tỷ lệ bất thường cao hơn.

Đối với xét nghiệm NIPT, chúng tôi tập trung đánh giá bất thường ở cặp NST 13, 18, 21 và NST giới tính theo khuyến cáo của Hiệp hội Sản Phụ khoa Hoa Kỳ [5], [6]. Nguy cơ cao trisomy 13, 18 và 21 lần lượt là 0,8%, 0,2% và 1,2%; đối với NST giới tính là 2,4%. Những tỷ lệ này đều cao hơn so với các công bố trên thế giới. Theo ACOG, tỷ lệ lưu hành bất thường lệch bội có xu hướng tăng cao khi tuổi mẹ càng lớn, đặc biệt là với bất thường trisomy 21. Việc độ tuổi kết hôn và có con ngày càng tăng khiến thai phụ tăng nguy cơ mang thai mang lệch bội NST. Bên cạnh đó, theo ACOG, xét nghiệm sàng lọc trước sinh sử dụng cfDNA tốt hơn so với các test sàng lọc huyết thanh vì có tỉ lệ phát hiện cao và tỉ lệ dương tính giả thấp [7], [8]. Theo hướng dẫn của Bộ y tế trong quyết định số 1807/QĐ-BYT, trong quá trình sàng lọc trước sinh ở 3 tháng đầu thai kỳ, xét nghiệm NIPT có thể thay thế hoặc bổ sung cho các xét nghiệm huyết thanh PAPP-A và free beta hCG tùy trường hợp. Thai phụ chỉ có kết quả xét nghiệm các chất PAPP-A và free beta hCG nguy cơ cao làm xét nghiệm sàng lọc bằng DNA của thai nhi lưu hành trong máu mẹ (để tăng hiệu quả của sàng lọc) trước khi quyết định thực hiện chẩn đoán trước sinh [9]. Tuy nhiên trong nghiên cứu này, không có thai phụ nào nguy cơ cao khi xét nghiệm sàng lọc huyết thanh được thực hiện tiếp xét nghiệm NIPT.

V. KẾT LUẬN

Nghiên cứu đã đánh giá kết quả sàng lọc trước sinh cho các thai phụ tại Bệnh viện Sản Nhi

tỉnh Bắc Ninh bằng một số phương pháp sàng lọc phổ biến. Kết quả sàng lọc trước sinh giúp phát hiện các thai phụ có nguy cơ cao mang thai bất thường di truyền, từ đó làm cơ sở tư vấn di truyền, chẩn đoán trước sinh cho các thai phụ có nguy cơ cao, góp phần giảm tỷ lệ thai dị tật bẩm sinh và tử vong chu sinh.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Bùi, M. H., Nguyễn, K. D., Vũ, H. H., Võ, T. K. A., & Trần, V. H.** (2023). Thực trạng kiến thức, thực hành về sử dụng dịch vụ sàng lọc trước sinh của thai phụ tại các trạm y tế, tỉnh bình dương năm 2018-2019. *Tạp Chí Y học Việt Nam*, 531(1B). <https://doi.org/10.51298/vmj.v531i1B.7101>
2. **Tuyền, T. T. M., & Thi, L. M.** (2022). Kiến thức, thái độ, thực hành về sàng lọc trước sinh của phụ nữ mang thai và các yếu tố liên quan tại huyện Thủ Thừa, tỉnh Long An năm 2022. *Tạp Chí Y học Dự phòng*, 32(6), 105–115. <https://doi.org/10.51403/0868-2836/2022/803>
3. **ACMG Guidance on the Use of Noninvasive Prenatal Screening in Low Risk Women - The ObG Project.** Accessed November 21, 2024. <https://www.obgproject.com/2022/12/27/acmg-guidance-on-the-use-of-noninvasive-prenatal-screening-nips-in-low-risk-women/>
4. **Trương, Q. V., Lưu, T. H., & Trần, Đức P.** (2023). Giá trị sàng lọc trước sinh để phát hiện thai trisomy 13, trisomy 18, trisomy 21 tại quận thanh khê - đà nẵng và thành phố bình hòa - đồng nai. *tạp chí y học việt nam*, 532(1b). <https://doi.org/10.51298/vmj.v532i1B.7555>
5. **Current ACOG Guidance.** Accessed November 21, 2024. <https://www.acog.org/advocacy/policy-priorities/non-invasive-prenatal-testing/current-acog-guidance>
6. **Jelin, Angie C.; Sagaser, Katelynn G.; Wilkins-Haug, Louise** (April 1, 2019). "Prenatal Genetic Testing Options". *Pediatric Clinics of North America. Current Advances in Neonatal Care*. 66 (2): 281–293.
7. **Gil, M. M.; Galeva, S.; Jani, J.; Konstantinidou, L.; Akolekar, R.; Plana, M. N.; Nicolaides, K. H.** (June 2019). "Screening for trisomies by cfDNA testing of maternal blood in twin pregnancy: update of The Fetal Medicine Foundation results and meta-analysis". *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 53 (6): 734–742. doi:10.1002/uog.20284. hdl:10641/1656. ISN 1469-0705. PMID 31165549.
8. **Revello R, Sarno L, Ispas A, Akolekar R, Nicolaides KH** (June 2016). "Screening for trisomies by cell-free DNA testing of maternal blood: consequences of a failed result". *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 47 (6): 698–704. doi:10.1002/uog.15851. PMID 26743020.
9. **Gordon, Shaina; Langaker, Michelle D.** (2022), "Prenatal Genetic Screening", *StatPearls*, Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, PMID 32491634, retrieved September 19, 2022