

I. Di truyền y học tư vấn

Di truyền y học tư vấn là một lĩnh vực của di truyền học người, kết hợp giữa việc chẩn đoán, cung cấp thông tin và đưa ra lời khuyên về các bệnh, tật di truyền. Lĩnh vực này giúp các cá nhân và gia đình hiểu và thích ứng với các khía cạnh y tế, tâm lý và gia đình của các bệnh di truyền.

1. Khái niệm và mục đích

Khái niệm: Di truyền y học tư vấn là quá trình chuyên gia di truyền cung cấp thông tin và hỗ trợ cho các cá nhân hoặc gia đình có nguy cơ hoặc đang mắc các bệnh di truyền, giúp họ đưa ra quyết định phù hợp.

Mục đích:

- Chẩn đoán, cung cấp thông tin về khả năng mắc bệnh di truyền.
- Đưa ra lời khuyên về việc kết hôn, sinh con để giảm thiểu khả năng sinh ra con bị dị tật.
- Giúp các cặp vợ chồng lựa chọn phương pháp phù hợp để sinh ra những đứa con khỏe mạnh.

2. Chức năng và quy trình

Chức năng chính:

1. Xây dựng phả hệ của người cần tư vấn.
2. Chẩn đoán chính xác bệnh, tật di truyền.

3. Dự đoán khả năng di truyền bệnh cho thế hệ sau.

4. Tư vấn các lựa chọn và hướng giải quyết.

Quy trình tư vấn di truyền thường bao gồm các bước:

1. **Thu thập thông tin:** Chuyên gia sẽ hỏi về tiền sử bệnh tật của cá nhân và gia đình, sau đó lập một sơ đồ phả hệ chi tiết.
2. **Chẩn đoán:** Dựa trên thông tin phả hệ và kết quả của các xét nghiệm y khoa (xét nghiệm gen, phân tích nhiễm sắc thể), chuyên gia sẽ xác định chính xác bệnh hoặc nguy cơ.
3. **Cung cấp thông tin:** Giải thích về bản chất của bệnh, kiểu di truyền, nguy cơ tái phát trong gia đình, các lựa chọn xét nghiệm, quản lý và điều trị.
4. **Hỗ trợ ra quyết định:** Giúp gia đình hiểu rõ các lựa chọn của mình (ví dụ: có con, nhận con nuôi, sử dụng các kỹ thuật hỗ trợ sinh sản) và đưa ra quyết định phù hợp nhất với hoàn cảnh và giá trị của họ.

3. Ví dụ minh họa

- **Ví dụ 1:** Một cặp vợ chồng đến tư vấn vì trong gia đình bên chồng có người mắc bệnh máu khó đông (hemophilia), một bệnh di truyền lặn liên kết với nhiễm sắc thể X. Chuyên gia sẽ lập phả hệ, xác định người vợ không mang gen bệnh, người chồng không bị bệnh. Tuy nhiên, nếu chị gái của người chồng mang gen bệnh, con trai của chị có 50% nguy cơ mắc bệnh. Chuyên gia sẽ giải thích rằng cặp vợ chồng này không có nguy cơ sinh con mắc bệnh này vì người chồng không bị bệnh và không truyền gen lặn trên X cho con trai.

- **Ví dụ 2:** Một phụ nữ 38 tuổi mang thai lần đầu. Do tuổi mẹ cao làm tăng nguy cơ con bị hội chứng Down, chuyên gia tư vấn đề nghị thực hiện các xét nghiệm sàng lọc trước sinh như NIPT. Dựa trên kết quả, nếu nguy cơ cao, họ sẽ được tư vấn tiếp về các xét nghiệm chẩn đoán như chọc ối để có kết quả chính xác.

II. Sàng lọc và Chẩn đoán trước sinh

Đây là hai nhóm phương pháp quan trọng giúp phát hiện sớm các dị tật bẩm sinh hoặc bất thường di truyền ở thai nhi.

1. Phân biệt Sàng lọc và Chẩn đoán trước sinh

Sự khác biệt cơ bản giữa hai nhóm phương pháp này được thể hiện qua bảng sau:

Tiêu chí	Sàng lọc trước sinh (Screening)	Chẩn đoán trước sinh (Diagnostic)
Mục đích	Phát hiện các thai kỳ có nguy cơ cao mắc dị tật. Kết quả chỉ mang tính xác suất, không khẳng định.	Khẳng định chắc chắn thai nhi có mắc một dị tật cụ thể hay không.
Đối tượng	Áp dụng rộng rãi cho tất cả các thai phụ.	Chỉ áp dụng cho các trường hợp có nguy cơ cao sau sàng lọc hoặc có tiền sử gia đình.
Mức độ an toàn	An toàn , không xâm lấn, không gây hại cho mẹ và thai nhi.	Có xâm lấn , tiềm ẩn một tỉ lệ nhỏ rủi ro cho thai nhi (ví dụ: sảy thai).
Mức độ chính xác	Độ chính xác tương đối, có thể có dương tính giả hoặc âm tính giả.	Độ chính xác rất cao (trên 99%).
Ví dụ phương pháp	Siêu âm, Double test, Triple test, NIPT.	Chọc ối, sinh thiết tua nhau (CVS).

III. Các phương pháp sàng lọc trước sinh phổ biến

1. Siêu âm (Ultrasound)

- **Nguyên tắc:** Sử dụng sóng âm thanh tần số cao để tạo ra hình ảnh của thai nhi và tử cung.
- **Giải thích:** Siêu âm là phương pháp an toàn, không xâm lấn, giúp theo dõi sự phát triển của thai và phát hiện sớm các bất thường về hình thái.
- **Các mốc quan trọng:**
 - **Tuần 11-14:** Đo độ mờ da gáy (Nuchal Translucency - NT). Độ mờ da gáy tăng là một dấu hiệu chỉ điểm nguy cơ cao về bất thường nhiễm sắc thể (như Hội chứng Down).
 - **Tuần 18-22:** Siêu âm hình thái học 4D/5D để khảo sát chi tiết các cơ quan của thai nhi, phát hiện các dị tật như hở hàm ếch, dị tật tim, dị tật ống thần kinh.
- **Ví dụ:** Kết quả siêu âm ở tuần 12 cho thấy độ mờ da gáy của thai nhi là 3.5mm (ngưỡng bình thường 2.5mm). Đây là dấu hiệu nguy cơ cao và thai phụ sẽ được tư vấn làm thêm các xét nghiệm khác như NIPT hoặc chọc ối.

2. Xét nghiệm sinh hóa (Double test và Triple test)

a. Double test

- **Nguyên tắc:** Đo nồng độ 2 chất trong máu mẹ: **PAPP-A (Pregnancy associated plasma protein A)** và **free β -hCG (human Chorionic Gonadotropin)**.

- **Giải thích:** Xét nghiệm này được thực hiện ở quý I (tuần 11-13). Kết quả được kết hợp với kết quả siêu âm đo độ mờ da gáy và tuổi của mẹ để tính toán nguy cơ mắc các hội chứng Down (Trisomy 21), Edwards (Trisomy 18) và Patau (Trisomy 13).
- **Ví dụ:** Một thai phụ có kết quả Double test cho thấy nồng độ PAPP-A thấp và free β -hCG cao bất thường. Phần mềm tính toán nguy cơ cho ra kết quả 1/100 cho Hội chứng Down. Con số này cho thấy trong 100 thai phụ có kết quả tương tự, có 1 người sẽ sinh con bị Down. Đây là ngưỡng nguy cơ cao.

b. Triple test

- **Nguyên tắc: Đo nồng độ 3 chất trong máu mẹ: AFP (Alpha-fetoprotein), hCG, và Estriol (uE3).**
- **Giải thích:** Xét nghiệm này được thực hiện ở quý II (tuần 15-20). Triple test giúp sàng lọc nguy cơ Hội chứng Down, Edwards và dị tật ống thần kinh.
- **Ví dụ 1:** Kết quả Triple test cho thấy nồng độ AFP cao bất thường. Đây có thể là dấu hiệu của dị tật ống thần kinh (như tật nứt đốt sống) hoặc song thai. Thai phụ sẽ được chỉ định siêu âm chi tiết để kiểm tra.
- **Ví dụ 2:** Kết quả cho thấy AFP và Estriol thấp, trong khi hCG cao. Đây là dấu hiệu gợi ý nguy cơ cao mắc Hội chứng Down.

3. Sàng lọc trước sinh không xâm lấn (NIPT)

- **Nguyên tắc: Phân tích các đoạn DNA tự do của thai nhi (cell-free fetal DNA - cffDNA) lưu hành trong máu của người mẹ.**

- **Giải thích:** NIPT là phương pháp sàng lọc hiện đại, có độ chính xác rất cao (trên 99%) đối với các hội chứng Down, Edwards, Patau. Phương pháp này có thể thực hiện sớm từ tuần thứ 9 của thai kỳ và hoàn toàn an toàn cho thai nhi.
- **Ví dụ:** Một thai phụ 35 tuổi, có kết quả Double test nguy cơ cao. Chị lựa chọn làm NIPT để có thêm thông tin trước khi quyết định chọc ối. Kết quả NIPT trả về "Nguy cơ thấp" đối với các hội chứng phổ biến. Điều này giúp gia đình yên tâm hơn và có thể không cần thực hiện thủ thuật xâm lấn.

IV. Các phương pháp chẩn đoán trước sinh

Các phương pháp này được chỉ định khi kết quả sàng lọc cho thấy nguy cơ cao, nhằm đưa ra kết luận cuối cùng.

1. Chọc hút dịch ối

- **Nguyên tắc:** Dùng một kim nhỏ, chọc qua thành bụng của người mẹ vào buồng ối để rút một lượng nhỏ dịch ối (khoảng 15-20ml).
- **Giải thích:** Dịch ối chứa các tế bào của thai nhi. Các tế bào này sẽ được nuôi cấy và phân tích bộ nhiễm sắc thể (lập Karyotype) hoặc phân tích DNA để chẩn đoán xác định các bệnh lý di truyền. Thủ thuật này thường được thực hiện từ tuần 15-20 của thai kỳ. Có một rủi ro nhỏ (khoảng 0.2-0.5%) gây sảy thai.
- **Ví dụ:** Một thai nhi có kết quả NIPT nguy cơ cao với Hội chứng Down. Thai phụ được chỉ định chọc ối. Kết quả phân tích Karyotype từ tế bào ối là **47, XX, +21**, khẳng định thai nhi là bé gái và mắc Hội chứng Down.

2. Sinh thiết tua nhau (CVS - Chorionic Villus Sampling)

- **Nguyên tắc:** Lấy một mẫu mô nhỏ từ bánh nhau (tua nhau) để xét nghiệm di truyền.
- **Giải thích:** Tua nhau có nguồn gốc từ phôi thai nên có cùng bộ gen với thai nhi. Ưu điểm của CVS là có thể thực hiện sớm hơn chọc ối (từ tuần 10-13), giúp gia đình có chẩn đoán sớm. Tuy nhiên, rủi ro sảy thai của CVS cao hơn chọc ối một chút.
- **Ví dụ:** Một cặp vợ chồng đều mang gen bệnh tan máu bẩm sinh (Thalassemia). Họ được tư vấn làm CVS ở tuần 11 để xác định xem thai nhi có bị bệnh ở thể nặng hay không. Kết quả phân tích gen từ mẫu tua nhau cho thấy thai nhi mang cả hai gen bệnh từ bố và mẹ, khẳng định mắc bệnh Thalassemia thể nặng.

V. Tầm quan trọng và ý nghĩa của tư vấn, sàng lọc trước sinh

Việc kết hợp di truyền y học tư vấn với các kỹ thuật sàng lọc và chẩn đoán trước sinh mang lại ý nghĩa to lớn:

- **Đối với gia đình:** Giúp các cặp vợ chồng có đầy đủ thông tin để đưa ra những quyết định sáng suốt liên quan đến sức khỏe sinh sản và tương lai của con cái. Giúp chuẩn bị về tâm lý và kế hoạch chăm sóc nếu thai nhi được chẩn đoán mắc bệnh.
- **Đối với xã hội:** Góp phần làm giảm tỷ lệ trẻ sinh ra mắc các bệnh, tật di truyền nặng, từ đó nâng cao chất lượng dân số và giảm gánh nặng cho hệ

thống y tế và toàn xã hội.

VIDOCU.COM