



HỘI Y HỌC BÀ MẸ VÀ THAI NHI
THÀNH PHỐ HỒ CHÍ MINH

HO CHI MINH CITY SOCIETY
FOR MATERNAL-FETAL MEDICINE

ẤN PHẨM CỦA HỘI
Y HỌC BÀ MẸ VÀ THAI NHI TPHCM

TẬP 01/09.2025

TỪ GENE ĐẾN SỰ SỐNG

HÀNH TRÌNH BẢO VỆ SỨC KHỎE BÀ MẸ VÀ THAI NHI

- ▶ Thai khỏe từ trước khi mang thai: Bí quyết từ mô hình chăm sóc liên tục
- ▶ Cập nhật mới nhất về dự phòng sinh non
- ▶ Góc nhìn toàn diện về tác động của hội chứng buồng trứng đa nang với sức khỏe mẹ và bé
- ▶ Xét nghiệm gene - Vũ khí mới của y học bào thai hiện đại
- ▶ Phát hiện sớm Thalassemia & hội chứng DiGeorge qua xét nghiệm di truyền



Đón đọc Ấn phẩm thứ 02 dự kiến xuất bản vào tháng 11/2025, với chuyên đề đặc biệt:
"Tiến bộ mới trong sàng lọc & chẩn đoán trước sinh"



NHÀ XUẤT BẢN PHỤ NỮ VIỆT NAM
39 Hàng Chuối, Hà Nội. Chi nhánh: 16 Alexandre de Rhodes, TP. HCM
ĐTLK: Công ty TNHH TM DV Hướng Dương. In 2.000 cuốn, tại Công ty TNHH MTV Tân Á Châu
Số KHXB: 3573-2025/CXBIPH/8-76/PN, ngày 12/9/2025. Số QĐ: 1531/QĐ-NXBPNVN. ISBN: 978-632-623-509-8



Công nghệ gen vì sức khỏe cộng đồng
NHÀ TÀI TRỢ



HỘI Y HỌC BÀ MẸ VÀ THAI NHI THÀNH PHỐ HỒ CHÍ MINH (HSMFM)

Vì sức khỏe sinh sản và thế hệ tương lai

Ngày 14/05/2022, được sự cho phép của Ủy ban Nhân dân TP.HCM, Hội Y học Bà mẹ và Thai nhi TP.HCM (HSMFM) chính thức được thành lập, đánh dấu bước khởi đầu cho một hành trình kết nối tri thức, nâng cao chuyên môn và chăm sóc toàn diện sức khỏe của bà mẹ và các thế hệ tương lai. HSMFM là hội nghề nghiệp chuyên sâu về Y học bà mẹ thai nhi đầu tiên ở Việt Nam, xuất phát từ TP.HCM là trung tâm y tế hàng đầu cả nước. Với mục tiêu nâng cao kiến thức, cập nhật tiến bộ y học và chuẩn hóa thực hành trong lĩnh vực Y học bà mẹ và thai nhi, Hội được thành lập với sự tham gia của các chuyên gia đầu ngành thuộc các chuyên khoa liên quan đến Y học bà mẹ thai nhi tại TP.HCM.

Dưới sự dẫn dắt tâm huyết của Ban Chấp hành, HSMFM đã quy tụ các chuyên gia đầu ngành từ nhiều lĩnh vực liên quan, triển khai hàng loạt hoạt động thiết thực, đáp ứng nhu cầu học tập, giao lưu và chia sẻ kinh nghiệm của cộng đồng y khoa trên cả nước.

NHỮNG ĐẤU ẤN NỔI BẬT TRONG HƠN 3 NĂM QUA:

- ✓ Hội nghị khoa học thường niên quy mô 400 - 500 đại biểu, với sự tham dự của chuyên gia hàng đầu trong và ngoài nước.
- ✓ Các khóa học nâng cao và chuỗi hội thảo chuyên đề: khởi phát chuyển dạ cá thể hóa, sức khỏe phụ nữ tuổi mãn kinh, thuốc tránh thai, an toàn sinh sản, chăm sóc trước sinh.
- ✓ Cập nhật kiến thức lâm sàng về siêu âm sản - phụ khoa, tim thai, xử trí tăng huyết áp và tiền sản giật, dự phòng sinh non.
- ✓ Tăng cường hợp tác quốc tế, kết nối cơ sở y tế công - tư, lan tỏa thông tin khoa học chính thống qua nền tảng truyền thông (Fanpage) với hơn 5.000 người theo dõi.

Trong thời gian tới, HSMFM sẽ tiếp tục mở rộng kênh truyền thông, đa dạng hóa hình thức chia sẻ kiến thức, phát triển Bản tin nội bộ thành tài liệu tham khảo chuyên môn giá trị cho hội viên và đồng nghiệp.

Với nền tảng vững chắc đã xây dựng, HSMFM sẽ tiếp tục là điểm tựa học thuật và diễn đàn tri thức của cộng đồng y khoa trong lĩnh vực Y học bà mẹ và thai nhi, đóng góp tích cực cho sự tiến bộ của lĩnh vực nói riêng và Y học Việt Nam nói chung.

Ban Chấp hành Hội Y học Bà mẹ và Thai nhi TPHCM (HSMFM)



LỜI NGỎ

TỪ BAN BIÊN TẬP

Kính gửi Quý Đồng nghiệp,

Chúng tôi hân hạnh giới thiệu đến Quý Bác sĩ và cộng đồng y khoa Ấn phẩm chuyên ngành Y học bà mẹ - thai nhi số đầu tiên do Hội Y học Bà mẹ và Thai nhi TP.HCM (HSMFM) thực hiện, với sự đồng hành của Gene Solutions.

Ấn phẩm ra đời với mong muốn cập nhật những tiến bộ khoa học mới nhất trong lĩnh vực Y học bà mẹ - thai nhi; chia sẻ các kinh nghiệm lâm sàng thực tiễn; đồng thời tạo diễn đàn trao đổi, kết nối tri thức giữa các chuyên gia và đồng nghiệp.

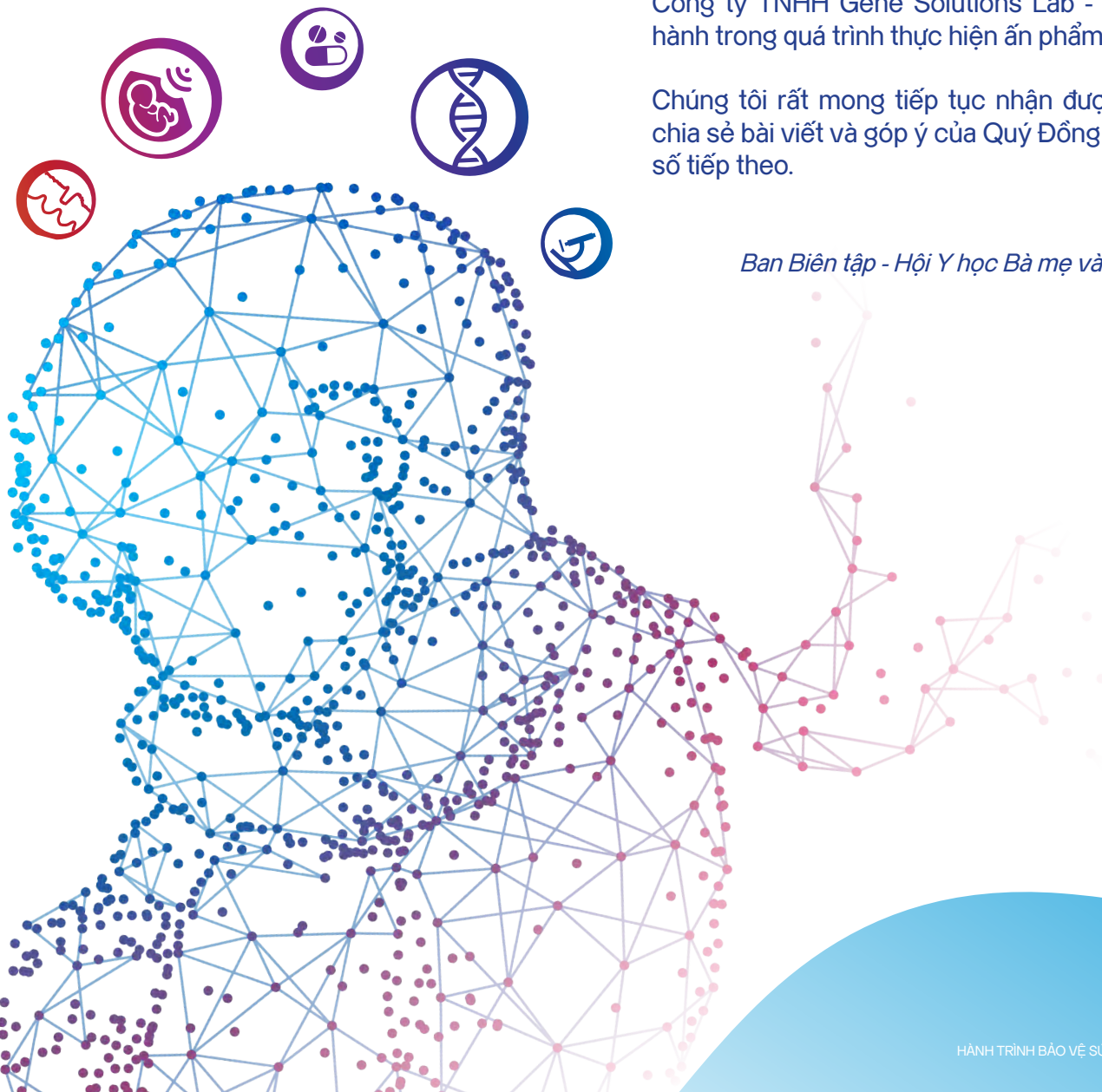
Trong tập đầu tiên này, chúng tôi xin gửi đến Quý Đồng nghiệp các bài viết xoay quanh những chủ đề thời sự: mô hình chăm sóc sức khỏe bà mẹ - trẻ em liên tục, dự phòng sinh non, các bệnh lý di truyền quan trọng như Thalassemia và hội chứng DiGeorge, cũng như vai trò ngày càng lớn của xét nghiệm gene trong chăm sóc thai kỳ.

Chúng tôi tin rằng, khi tri thức được chia sẻ, giá trị chăm sóc sức khỏe sẽ được nâng cao thì mỗi thai nhi sẽ có cơ hội được bảo vệ tốt hơn ngay từ trong bụng mẹ.

Xin trân trọng cảm ơn Quý Tác giả, Cộng tác viên và Công ty TNHH Gene Solutions Lab - đơn vị đã đồng hành trong quá trình thực hiện ấn phẩm.

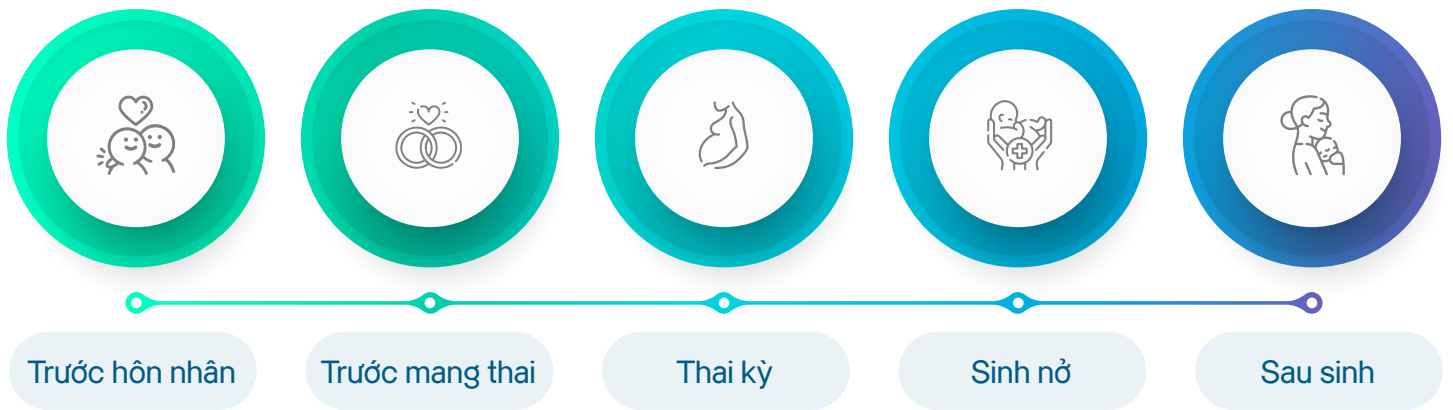
Chúng tôi rất mong tiếp tục nhận được sự quan tâm, chia sẻ bài viết và góp ý của Quý Đồng nghiệp cho các số tiếp theo.

Thân ái,
Ban Biên tập - Hội Y học Bà mẹ và Thai nhi TP.HCM



MÔ HÌNH CHĂM SÓC SỨC KHỎE BÀ MẸ VÀ TRẺ EM LIÊN TỤC: VAI TRÒ QUAN TRỌNG CỦA GIAI ĐOẠN TRƯỚC KHI MANG THAI

TS.BS Lê Quang Thanh*



Mô hình chăm sóc liên tục và tích hợp y học chính xác – từ giai đoạn trước hôn nhân, trước khi mang thai, chăm sóc thai kỳ, chuyển dạ đến sau sinh – đang được xem là chiến lược then chốt để bảo đảm nâng cao sức khỏe cho bà mẹ và trẻ em. Tuy nhiên, việc chăm sóc sức khỏe giai đoạn trước mang thai ở nước ta hiện nay vẫn còn nhiều hạn chế và chưa được quan tâm đúng mức.

Chăm sóc sức khỏe giai đoạn trước khi mang thai là một khái niệm rộng bao gồm việc quản lý các bệnh mãn tính, dinh dưỡng hợp lý, bổ sung đủ axit folic, kiểm soát cân nặng, lối sống lành mạnh và tiêm chủng.¹

Giai đoạn trước mang thai: Bước khởi đầu bền vững và nền tảng cho y học chính xác

Chăm sóc trước khi mang thai được định nghĩa là việc tiếp nhận các dịch vụ chăm sóc sức khỏe cụ thể cho phụ nữ và các cặp vợ chồng trước khi thụ thai 12 tháng. Mục tiêu cuối cùng của chương trình là cải thiện sức khỏe bà mẹ và trẻ em, cả trong ngắn hạn và dài hạn.²

Có mối liên quan chặt chẽ giữa chăm sóc trước khi mang thai và nguy cơ mắc bệnh tật nghiêm trọng ở mẹ, bao gồm cả tử vong mẹ. Đặc biệt quan trọng ở nhóm phụ nữ mắc bệnh mãn tính như tăng huyết áp, đái tháo đường hoặc bệnh thận mãn tính, bất kỳ chăm sóc trước khi mang thai nào cũng có liên quan đến việc giảm đáng kể tỷ lệ mắc bệnh tật nghiêm trọng ở bà mẹ (aOR: 0,84; 95% CI, 0,77–0,91).³ Các rối loạn trước khi mang thai, chẳng hạn như bệnh tim mạch hoặc tâm thần, tiểu đường, béo phì, thiếu máu và nhiễm HIV, sẽ trở nên trầm trọng hơn trong thai kỳ và có thể trở thành nguyên nhân gián tiếp gây tử vong ở bà mẹ.⁴ Hơn nữa, những rối loạn này có thể ảnh hưởng đến sự phát triển của phôi thai gây hậu quả lâu dài cho thế hệ tiếp theo, tạo nên chu kỳ liên thế hệ của các bệnh không lây nhiễm (NCD).⁵ Do đó, tất cả các rối loạn này cần được đánh giá, quản lý và theo dõi như một phần của chăm sóc trước khi mang thai. Chẳng hạn như ở những phụ

nữ mắc bệnh đái tháo đường, chăm sóc trước khi mang thai có thể giảm 54% nguy cơ tử vong chu sinh (RR: 0,46; 95% CI, 0,30–0,73).⁶

Có thể nói, giai đoạn trước khi mang thai là thời điểm đặc biệt và cơ hội trong cuộc đời người phụ nữ khi họ có động lực để áp dụng các hành vi lành mạnh có thể mang lại lợi ích cho con mình, khiến giai đoạn này trở thành “cửa sổ cơ hội” quan trọng để cải thiện kết quả thai kỳ. Cải thiện sức khỏe trước khi mang thai có thể cải thiện cả kết quả của thai nhi và mẹ.⁷ Việc tăng cường sức khỏe trước khi mang thai mang đến nhiều lợi ích, bao gồm tăng 39% việc tìm kiếm dịch vụ chăm sóc trước khi sinh và giảm 17% tử vong sơ sinh (RR 0,83; KTC 95%, 0,72–0,95).⁸

Nhiều nghiên cứu tại Việt Nam, như dự án PRECONCEPT, đã khẳng định vai trò của dinh dưỡng và vi chất (sắt, axit folic) trong giai đoạn trước thai kỳ đối với sức khỏe bào thai và trẻ sơ sinh⁹. Trong thời đại y học chính xác, chăm sóc sức khỏe giai đoạn trước mang thai còn có thể đánh giá tình trạng di truyền, nội tiết và chuyển hóa riêng biệt của từng phụ nữ.

Ứng dụng sàng lọc gen bệnh thể ẩn cho các cặp vợ chồng trước khi mang thai có thể xác định nguy cơ mang gen lặn liên quan đến các bệnh phổ biến như thalassemia, thiếu men G6PD, teo cơ tủy sống, từ đó cung cấp tư vấn cá thể hóa về kế hoạch sinh sản¹⁰⁻¹³. Đây là công cụ hữu hiệu để giúp các cặp vợ chồng đưa ra quyết định sinh chủ động và an toàn hơn.

Chăm sóc thai kỳ: Từ tiêu chuẩn hóa đến cá thể hóa, tăng cường chất lượng và tâm lý

Tại nước ta hiện nay, tỷ lệ phụ nữ khám thai trong suốt một thai kỳ đạt từ 4 lần trở lên đã vượt 87%, và gần 96% ca sinh được hỗ trợ bởi nhân viên y tế. Tuy nhiên, chất lượng chăm sóc tiền sản vẫn chưa đồng đều, đặc biệt ở tuyến y tế cơ sở¹⁴.

Với y học chính xác, các xét nghiệm như sàng lọc trước sinh không xâm lấn (NIPT), chẩn đoán trước sinh khi

thai có bất thường hình thái trên siêu âm, và đánh giá nguy cơ tiền sản giật, sinh non, đái tháo đường thai kỳ, đang dần thay đổi cách theo dõi thai kỳ¹⁵⁻¹⁷. Ngoài ra, sàng lọc sức khỏe tâm thần và yếu tố môi trường – vốn đóng vai trò trong nhiều biến chứng thai kỳ cần được tích hợp vào hệ thống theo dõi thường quy¹⁸.

Chuyển dạ: Bảo đảm an toàn cho mẹ và bé và được cá thể hóa

Sinh con tại cơ sở y tế chuyên môn vẫn là ưu tiên hàng đầu. Tuy nhiên, tại các khu vực vùng sâu, vùng xa, điều kiện địa lý và văn hóa vẫn khiến một số phụ nữ chọn sinh tại nhà, làm tăng nguy cơ tử vong sơ sinh – đây là chỉ số đang cải thiện chậm nhất hiện nay¹⁹.

Y học chính xác trong sản khoa có thể giúp xác định nguy cơ chuyển dạ sớm, chảy máu sau sinh hoặc sinh khó qua dữ liệu tiền sử, chỉ số sinh học và hình ảnh học – từ đó phân tầng nguy cơ và chuẩn bị hệ thống chuyển tuyến sớm, kịp thời²⁰⁻²³.

Hậu sản và 1.000 ngày đầu đời: Thời điểm vàng cho can thiệp

Khoảng 72% phụ nữ được chăm sóc sau sinh trong tuần đầu – một con số cần cải thiện¹⁴. Giai đoạn hậu sản là thời điểm quan trọng để theo dõi nguy cơ nhiễm trùng, rối loạn tâm thần, hướng dẫn nuôi con bằng sữa mẹ và phát hiện sớm bệnh lý ở trẻ sơ sinh.

Trong khuôn khổ y học chính xác, các mô hình theo dõi phát triển trí tuệ - vận động dựa trên yếu tố di truyền, môi trường và tiền sử sản khoa đang được triển khai tại một số nước và có thể áp dụng tại Việt Nam để cải thiện chất lượng phát triển toàn diện cho trẻ em trong 1.000 ngày đầu đời²⁴⁻²⁷.

Ngoài ra, cũng còn nhiều phụ nữ không gặp chuyên gia chăm sóc sức khỏe trước khi mang thai. Do đó, giai đoạn hậu sản cũng mang đến cơ hội để được tư vấn về sức khỏe tối ưu nhằm chuẩn bị cho lần mang thai tiếp theo (nếu có) và cho sức khỏe lâu dài của phụ nữ.

Hướng phát triển sắp tới: Đẩy mạnh chăm sóc sức khỏe giai đoạn trước mang thai

Tuổi mẹ khi mang thai ngày càng lớn, ngoài các yếu tố nguy cơ về sức khỏe trong thai kỳ, thì người mẹ còn thể có nhiều vấn đề sức khỏe ảnh hưởng đến thai nhi và sự phát triển của trẻ nhỏ. Tại nước ta hiện nay, tuổi mang thai của người phụ nữ đang tăng nhanh. Khái niệm mới đang được chú ý và chứng minh đó là giả thuyết “Căn nguyên gốc của sức khỏe và bệnh tật (DOHaD)” có liên quan mật thiết với thể trạng chu sinh²⁸. Chúng tôi sẽ tiếp tục bàn luận đến chủ đề này trong bản tin tiếp theo. Chính vì vậy mà thể trạng tốt của người phụ nữ trước khi mang thai là một mục tiêu mà chúng ta cần tập trung chăm sóc. Đặc biệt là những người phụ nữ đang có vấn đề về sức khỏe càng cần phải được chăm sóc tối ưu.

TÀI LIỆU THAM KHẢO:

- Xaverius PK, Tenkku LE, Salas J. Differences between women at higher and lower risk for an unintended pregnancy. *Womens Health Issues*. 2009;19:306-312.
- World Health Organization. Meeting to Develop a Global Consensus on Preconception Care to Reduce Maternal and Child Mortality and Morbidity. WHO; 2013
- Dude AM, Schueler K, Schumm LP, Murugesan M, Stulberg DB. Preconception care and severe maternal morbidity in the United States. *Am J Obstet Gynecol* MFM. 2022;4:100549.
- Storm F, Agampodi S, Eddleston M, Sørensen JB, Konradsen F, Rheinländer T. Indirect causes of maternal death. *Lancet Glob Health*. 2014;2:e566.
- Fleming TP, Watkins AJ, Velazquez MA, et al. Origins of lifetime health around the time of conception: causes and consequences. *Lancet*. 2018;391:1842-1852.
- Nana M, Stannard MT, Nelson-Piercy C, Williamson C. The impact of preconception counselling on maternal and fetal outcomes in women with chronic medical conditions: a systematic review. *Eur J Intern Med*. 2023;108:52-59.
- Moos MK, Dunlop AL, Jack BW, et al. Healthier women, healthier reproductive outcomes: recommendations for the routine care of all women of reproductive age. *Am J Obstet Gynecol*. 2008;199(suppl2):S280-S289.
- Dean SV, Lassi ZS, Imam AM, Bhutta ZA. Preconception care: closing the gap in the continuum of care to accelerate improvements in maternal, newborn and child health. *Reprod Health*. 2014;11(Suppl3):S1.
- Young M, F, Nguyen P, Tran L, M, Khuong L, Q, Martorell R, & Ramakrishnan, U. (2023). Long-term association between maternal preconception hemoglobin concentration, anemia, and child health and development in Vietnam. *The Journal of Nutrition*, 153(5), 1597–1606. <https://doi.org/10.1016/j.tnut.2023.03.015>
- Nguyen, L. T., Tran, H. T., Pham, V. H., et al. (2020). Carrier frequency of alpha- and beta-thalassemia in Vietnamese pregnant women and associated hematological parameters. *Journal of Community Genetics*, 11(2), 205–213. <https://doi.org/10.1007/s12687-019-00441-3>
- Vu, C. T., Le, D.-H., Tran, D.-T., et al. (2021). Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in Vietnam: Prevalence, genetic variants, and implications for newborn screening. *BMC Pediatrics*, 21, 208. <https://doi.org/10.1186/s12887-021-02690-z>
- Nguyen, Q. H., Pham, N. H., et al. (2022). Epidemiological features of thalassemia and hemoglobinopathies in central Vietnam. *Frontiers in Genetics*, 13, 824313. <https://doi.org/10.3389/fgene.2022.824313>
- American College of Medical Genetics and Genomics. (2021). ACMG policy statement: Reproductive carrier screening. *Genetics in Medicine*, 23, 1022–1028. <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01176-6>
- World Health Organization. (2025, April 8). WHO in Viet Nam calls for more action to save mothers and newborns. <https://www.who.int/vietnam/news/detail/08-04-2025-who-in-viet-nam-calls-for-more-action-to-save-mothers-and-newborns>
- Dungan, J. S., et al. (2023). Noninvasive prenatal screening (NIPS) for fetal chromosome abnormalities in a general-risk population: An evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genetics in Medicine*, 25(2), 100336. <https://doi.org/10.1016/j.jgim.2022.09.004>
- Van den Veyver, I. B., et al. (2022). International Society for Prenatal Diagnosis updated position statement on the use of genome-wide sequencing for prenatal diagnosis. *Prenatal Diagnosis*, 42(6), 796–803. <https://doi.org/10.1002/pd.6123>
- Hod, M., & Lieberman, N. (2015). Maternal–fetal medicine—How can we practically connect the “M” to the “F”? *Best Practice & Research Clinical Obstetrics & Gynaecology*, 29(2), 270–283. <https://doi.org/10.1016/j.bpobgyn.2014.06.004>
- Rathnayake, N., et al. (2024). Maternal mental health screening during pregnancy: Global challenges and policy opportunities. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 21(2), 220. <https://doi.org/10.3390/ijerph21020220>
- Watanabe, K., & Totsu, Y. (2025). Multilevel disparities and challenges in maternal and neonatal health across healthcare facility levels in Northern Vietnam: A mixed-methods study. *Global Social Welfare*. <https://doi.org/10.1007/s40609-025-00394-6>
- Vogel, J. P., Souza, J. P., Mori, R., et al. (2014). Maternal complications and perinatal mortality: Findings of the World Health Organization Multicountry Survey on Maternal and Newborn Health. *BJOG: An International Journal of Obstetrics & Gynaecology*, 121(S1), 76–88. <https://doi.org/10.1111/1471-0528.12633>
- Mol, B. W., et al. (2021). Precision medicine in obstetrics: The use of risk prediction models in maternal-fetal medicine. *Best Practice & Research Clinical Obstetrics & Gynaecology*, 70, 51–62. <https://doi.org/10.1016/j.bpobgyn.2020.08.009>
- Moore, J. E., et al. (2023). Early prediction of postpartum hemorrhage: Current tools and precision medicine opportunities. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 229(2), 140–150. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2023.01.011>
- Reddy, U. M., et al. (2019). Clinical and biochemical predictors of spontaneous preterm birth in asymptomatic women: A systematic review. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 220(3), 234–245. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2018.10.105>
- Girault, J. B., et al. (2022). Individualized prediction of neurodevelopmental outcomes in preterm infants using integrative clinical and imaging data. *Nature Communications*, 13, 2547. <https://doi.org/10.1038/s41467-022-30296-w>
- Walker, S. P., et al. (2011). Inequality in early childhood: Risk and protective factors for early child development. *The Lancet*, 378(9799), 1325–1338. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(11\)60555-2](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(11)60555-2)
- Zeanah, C. H., et al. (2011). Sensitive periods. *Monographs of the Society for Research in Child Development*, 76(4), 147–162. <https://doi.org/10.1111/j.1540-5834.2011.00631x>
- Hoyer, R. S., et al. (2020). Personalized early intervention for neurodevelopmental disorders using digital phenotyping and precision medicine. *Current Opinion in Pediatrics*, 32(2), 213–219. <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000867>
- Nobile, S.; Di Sipio Morgia, C.; Vento, G. Perinatal Origins of Adult Disease and Opportunities for Health Promotion: A Narrative Review. *J. Pers. Med*. 2022, 12, 157. <https://doi.org/10.3390/jpm12020157>



CẬP NHẬT MỚI VỀ DỰ PHÒNG SINH NON

BS. Lê Văn Thành*

Progesterone âm đạo giúp giảm nguy cơ sinh non và cải thiện kết cục chu sinh ở thai phụ mang đơn thai có cổ tử cung ngắn trong tam cá nguyệt II

Sinh non là nguyên nhân hàng đầu gây bệnh suất và tử vong ở trẻ sơ sinh. Trong đó, phụ nữ mang đơn thai có chiều dài cổ tử cung (CTC) ≤ 25 mm trong tam cá nguyệt II được xác định là nhóm nguy cơ cao sinh non. Progesterone đặt âm đạo đã được nghiên cứu như một phương pháp can thiệp nhằm làm giảm nguy cơ này, tuy nhiên dữ liệu trước đây vẫn còn gây tranh cãi do có nghiên cứu bị rút lại. Tổng quan hệ thống dữ liệu cá nhân (IPD-MA) cập nhật năm 2025, công bố trên American Journal of Obstetrics and Gynecology, đã được thực hiện nhằm đánh giá lại hiệu quả của progesterone trong nhóm đối tượng nói trên.

Phân tích bao gồm dữ liệu từ 4 thử nghiệm lâm sàng ngẫu nhiên (RCT) đạt tiêu chuẩn, với tổng cộng 966 phụ nữ mang đơn thai có CTC ≤ 25 mm đo qua siêu âm ngã âm đạo trong quý II thai kỳ. Trong đó, 494 người được điều trị bằng progesterone đặt âm đạo và 472 người dùng giả dược. Nghiên cứu đã loại trừ dữ liệu từ nghiên cứu bị rút lại của Cetingoz et al., tuy chỉ ảnh hưởng không đáng kể đến kết quả do số lượng bệnh nhân nhỏ.

Kết quả cho thấy progesterone âm đạo giúp giảm đáng kể nguy cơ sinh non < 33 tuần với nguy cơ tương đối (RR) là 0.63 (KTC 95%: 0,48–0,82). Hiệu quả này cũng được ghi nhận ở các mốc tuổi thai khác như < 36 , < 35 , < 34 , < 32 và < 30 tuần. Ngoài ra, progesterone còn giúp giảm tỷ lệ mắc hội chứng suy hô hấp (RDS), trẻ sinh ra nhẹ cân < 1500 g và nhập khoa hồi sức sơ sinh (NICU). Chỉ số Fragility Index của kết quả sinh non < 33 tuần là 15, cho thấy kết quả có độ vững tương đối.

Phân tích phân nhóm không cho thấy sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về hiệu quả giữa các nhóm có hoặc không có tiền sử sinh non, giữa các liều progesterone khác nhau, cũng như giữa các chủng tộc hoặc khu vực địa lý. Khi phân tích theo chiều dài cổ tử cung, hiệu quả rõ rệt nhất được ghi nhận ở nhóm 10–20 mm, trong khi không có hiệu quả rõ rệt ở nhóm < 10 mm.

Từ những kết quả này, nghiên cứu kết luận rằng progesterone đặt âm đạo là một phương pháp hiệu quả trong phòng ngừa sinh non và cải thiện các kết cục chu sinh ở phụ nữ mang đơn thai có cổ tử cung ngắn trong quý II. Phương pháp này có độ an toàn cao, không ghi nhận biến cố nghiêm trọng liên quan đến điều trị, và nên tiếp tục được khuyến cáo sử dụng trong thực hành lâm sàng.

Bằng chứng thực nghiệm cho thấy khâu cổ tử cung ngừa nhiễm trùng ối ngược dòng

Một bài review của tác giả Samuel Parry về cơ chế dự phòng sinh non của khâu CTC vừa được công bố trên tạp chí hàng đầu về Sản phụ khoa thế giới American Journal of Obstetrics and Gynecology. Bài viết đề cập đến một nghiên cứu được thực hiện trên chuột mang thai bởi nhóm tác giả Zhang và cộng sự 2024 cho thấy khâu CTC có khả năng ngăn ngừa nhiễm trùng ối ngược dòng - một yếu tố quan trọng gây sinh non.

Trong nghiên cứu, chuột mang thai được khâu CTC ngả bụng vào ngày thứ 10 của thai kỳ (chu kỳ mang thai ở chuột là 18,5 ngày). Sau đó, chúng được cấy vi khuẩn E. coli phát quang sinh học vào âm đạo vào ngày thứ 15 để theo dõi đường lây nhiễm lên tử cung và bánh nhau. Ở nhóm không khâu CTC, tín hiệu phát quang sinh học mạnh được ghi nhận ở tử cung, bánh nhau và màng ối, chứng tỏ có nhiễm trùng ngược dòng. Ngược lại, ở nhóm có khâu CTC, không phát hiện tín hiệu huỳnh quang ở các cấu trúc trên sau 24 giờ, cho thấy khâu CTC đã ngăn chặn nhiễm trùng ngược dòng vào buồng ối.

Ngoài ra, khi sử dụng chủng E. coli bệnh lý để gây nhiễm trùng ối, nhóm nghiên cứu đo được sự tăng mạnh của các cytokine viêm (IL-1 β , TNF- α , IL-6, CXCL1, CXCL2...) ở nhóm không khâu CTC. Tuy nhiên, ở nhóm có khâu, nồng độ các cytokine này giảm rõ rệt và tương đương nhóm chúng, cho thấy khâu CTC cũng có tác dụng ngăn chặn phản ứng viêm.

Đây là bằng chứng thực nghiệm đầu tiên cho thấy khâu CTC có thể phục hồi hoặc duy trì chức năng hàng rào của CTC, ngăn vi khuẩn từ âm đạo xâm nhập vào buồng ối. Đây có thể là một cơ chế sinh học quan trọng bổ sung cho giả thuyết trước đây chỉ dựa trên yếu tố cơ học (duy trì độ dài CTC).

Trong bối cảnh lâm sàng, khâu CTC được chỉ định theo ba nhóm chính: ⁽¹⁾ theo tiền căn (sẩy thai to/sinh non), ⁽²⁾ theo khám lâm sàng (CTC hở không đau), và ⁽³⁾ theo siêu âm (CTC ngắn). Nghiên cứu này mô phỏng gần nhất với nhóm khâu CTC dựa vào tiền căn. Tuy nhiên, cần thận trọng khi ngoại suy từ chuột sang người.

Tỉ lệ nhiễm trùng ối và viêm buồng ối ở các trường hợp hở CTC có thể rất cao (tới 50% và 80%). Ở những thai phụ được khâu CTC dựa trên khám lâm sàng hoặc siêu âm, thai phụ có tiền căn sinh non có hệ vi sinh và môi trường miễn dịch vùng CTC – âm đạo khác biệt rõ so với nhóm sinh đủ tháng. Trong một nhóm nhỏ bệnh nhân hở cổ tử cung kèm viêm buồng ối, điều trị bằng kháng sinh (ceftriaxone, clarithromycin, metronidazole) đã giúp giải quyết tình trạng viêm và ngừa sinh non ở khoảng 60% trường hợp.

Do đó, nếu khâu CTC có thể ngăn được nhiễm trùng và viêm như kết quả trên chuột thì việc tối ưu hóa thời điểm và kỹ thuật khâu có thể cải thiện đáng kể hiệu quả lâm sàng. Cần thêm các nghiên cứu trên cả mô hình chuột và người để xác định rõ cơ chế bảo vệ của khâu CTC, từ đó cá nhân hóa chỉ định và kỹ thuật cho từng đối tượng nguy cơ sinh non.

* Bệnh viện Mỹ Đức Phú Nhuận

TÀI LIỆU THAM KHẢO:

1. R Romero, Conde-Agudelo A, da Fonseca E, O'Brien JM, Creasy GW, Hassan SS, et al. Vaginal progesterone reduces the risk of preterm birth and adverse perinatal outcomes in singleton gestations with a midtrimester sonographic short cervix (≤ 25 mm): an updated individual patient data meta-analysis. American journal of obstetrics and gynecology. 2025;233(1):e1-e5.
2. S Parry. Experimental evidence that cervical cerclage prevents ascending intra-amniotic infection. American journal of obstetrics and gynecology. 2025;233(1):1-3.
3. Y Zhang, Edwards SA, House M. Cerclage prevents ascending intrauterine infection in pregnant mice. American journal of obstetrics and gynecology. 2024;230(5):555.e1-e8.



HỘI CHỨNG BUỒNG TRỨNG ĐA NANG VÀ TÁC ĐỘNG TRÊN SỨC KHỎE BÀ MẸ - TRẺ EM GÓC NHÌN LÂM SÀNG TOÀN DIỆN

BS. Trần Thị Ngọc Mai* và BS. Nguyễn Thành Nam**

Hội chứng buồng trứng đa nang (Polycystic ovary syndrome, HC BTĐN) là một rối loạn nội tiết – chuyển hóa phổ biến, ảnh hưởng đến khoảng 10% phụ nữ trong độ tuổi sinh sản.

HC BTĐN được đặc trưng bởi ba tiêu chuẩn chính: rối loạn phóng noãn, tăng androgen nội sinh và hình ảnh buồng trứng dạng đa nang trên siêu âm. HC BTĐN không chỉ gây ảnh hưởng trực tiếp đến khả năng sinh

sản mà còn có mối liên quan chặt chẽ với các rối loạn chuyển hóa, đặc biệt là đề kháng insulin, béo phì và tình trạng rối loạn dung nạp glucose. Trong bối cảnh tỷ lệ các bệnh không lây nhiễm ngày càng gia tăng cùng với xu hướng sinh con muộn ở phụ nữ hiện đại, ý nghĩa và tác động của HC BTĐN trong lĩnh vực y học sinh sản và sức khỏe cộng đồng càng được nhấn mạnh.

Về phía người mẹ, HC BTĐN ảnh hưởng tiêu cực đến sức khỏe ở **CẢ BA GIAI ĐOẠN: TRƯỚC, TRONG VÀ SAU THAI KỲ.**



TRƯỚC KH
MANG THAI

Sự rối loạn phóng noãn thường dẫn đến hiếm muộn, kéo dài thời gian mong con, đồng thời làm tăng nhu cầu sử dụng các kỹ thuật hỗ trợ sinh sản. Ngoài vấn đề sinh sản, ở giai đoạn trước mang thai, phần lớn phụ nữ HC BTĐN mang đặc điểm chuyển hóa bất thường: đề kháng insulin, tăng insulin máu, béo phì trung tâm – là nền tảng bệnh sinh làm tăng nguy cơ mắc các bệnh lý chuyển hóa và tim mạch gồm đái tháo đường, tiền đái tháo đường, rối loạn lipid máu, bệnh gan nhiễm mỡ do rối loạn chuyển hóa gây ảnh hưởng sức khỏe tổng thể và sức khỏe sinh sản ⁽¹⁾.

TRONG QUÁ TRÌNH
MANG THAI

Tỷ lệ sảy thai cũng cao hơn ở nhóm phụ nữ HC BTĐN, đặc biệt là trong giai đoạn đầu thai kỳ, có thể liên quan đến tình trạng đề kháng insulin, cường androgen máu và rối loạn nội tại ở nội mạc tử cung ⁽²⁾. Quan trọng hơn nữa, phụ nữ HC BTĐN có nguy cơ gia tăng đáng kể các biến chứng trong thai kỳ như đái tháo đường thai kỳ, rối loạn tăng huyết áp thai kỳ, tiền sản giật, sảy thai to, sinh non và tăng nguy cơ mổ lấy thai ⁽¹⁾. Các nguy cơ này vẫn tăng kể cả khi đã loại trừ các yếu tố gây nhiễu như béo phì và hỗ trợ sinh sản. Đề kháng insulin được xem là mắt xích trung tâm trong cơ chế bệnh sinh của các biến chứng này. Đặc biệt, những phụ nữ có kiểu hình HC BTĐN cường androgen máu, tỷ lệ biến chứng này thường cao hơn.

SAU SINH

Phụ nữ HC BTĐN có nguy cơ cao tiến triển thành đái tháo đường type 2 và hội chứng chuyển hóa, với diễn tiến âm thầm nhưng bền bỉ, đặc biệt khi không có sự theo dõi và can thiệp thích hợp ⁽³⁾. Dữ liệu hiện tại về sức khỏe tâm thần hậu sản, chẳng hạn như trầm cảm sau sinh, vẫn còn hạn chế nhưng không nên bỏ qua trong thực hành lâm sàng.

HC BTĐN cũng có mối liên hệ chặt chẽ với nhiều bất thường trong quá trình phát triển bào thai cũng như các kết cục sức khỏe lâu dài ở trẻ em sau sinh. Các nghiên cứu gần đây cho thấy, môi trường nội tiết và chuyển hóa bất thường ở phụ nữ có HC BTĐN – đặc biệt là tình trạng kháng insulin và tăng androgen máu có thể ảnh hưởng đến chức năng nhau thai, làm rối loạn quá trình tăng trưởng bào thai và lập trình sự phát triển chuyển hóa – thần kinh của thai nhi. Thai kỳ ở phụ nữ có HC BTĐN thường có nguy cơ cao sẩy thai, sinh non, thai chậm tăng trưởng trong tử cung, thai nhỏ so với tuổi thai, hoặc trong bối cảnh béo phì và tăng cân quá mức có thể gặp thai to so với tuổi thai (4). Tỷ lệ nhập viện hồi sức tích cực sơ sinh, điểm Apgar thấp và hạ đường huyết sơ sinh cũng cao hơn ở trẻ có mẹ có HC BTĐN, đặc biệt khi kèm đái tháo đường thai kỳ (5). Về lâu dài, ngày càng có nhiều bằng chứng cho thấy trẻ sinh từ phụ nữ có HC BTĐN có nguy cơ cao hơn phát triển các rối loạn chuyển hóa như béo phì, kháng insulin, tăng huyết áp cũng như các rối loạn phát triển thần kinh như

rối loạn phổ tự kỷ và rối loạn tăng động giảm chú ý (6). Các cơ chế bệnh sinh có thể liên quan đến ảnh hưởng kéo dài của tình trạng tăng androgen và kháng insulin trong thai kỳ lên quá trình biệt hóa thần kinh, điều hòa trục hạ đồi – tuyến yên – buồng trứng, và biểu hiện gen liên quan đến chuyển hóa ở thai. Một số nghiên cứu cho thấy phát triển vận động – xã hội ở giai đoạn 12–18 tháng đầu đời không khác biệt rõ rệt so với nhóm chứng, tuy nhiên vẫn còn thiếu dữ liệu theo dõi dọc để khẳng định các nguy cơ thần kinh – chuyển hóa ở trẻ sau sinh (7). Tổng hợp các bằng chứng hiện có cho thấy HC BTĐN không chỉ là một rối loạn ảnh hưởng đến sinh sản, mà còn là yếu tố nguy cơ đáng kể đối với sức khỏe của thế hệ kế tiếp. Việc nhận diện sớm và hiểu rõ các nguy cơ này là cơ sở để xây dựng chiến lược theo dõi và chăm sóc tiền sản – hậu sản phù hợp, nhằm cải thiện kết cục mẹ và con. Trong tương lai, cần thêm các nghiên cứu đoàn hệ quy mô lớn, theo dõi dọc dài hạn để làm sáng tỏ mối liên quan nhân – quả giữa HC BTĐN và các rối loạn sức khỏe ở con cái.



Tuy vậy, cần nhấn mạnh rằng dữ liệu về ảnh hưởng lâu dài lên bà mẹ và trẻ em, đặc biệt ở các quần thể châu Á vẫn còn rất hạn chế. Những nghiên cứu đoàn hệ lớn, tiền cứu với thời gian theo dõi kéo dài là rất cần thiết để làm rõ hơn các mối liên hệ nhân – quả và xác lập các chiến lược can thiệp hiệu quả. Với đặc điểm là một hội chứng đa diện, trải dài từ giai đoạn tiền sinh sản đến hậu sản, HC BTĐN đòi hỏi một cách tiếp cận toàn diện, liên ngành và cá nhân hoá, không chỉ nhằm cải thiện khả năng sinh sản, mà còn để đảm bảo sức khỏe trọn đời cho phụ nữ và thế hệ tương lai.

(*)(**) Bệnh viện Mỹ Đức

TÀI LIỆU THAM KHẢO:

1. M BK, S S, S H, Cl H, Tt P, D R, et al. Systematic review and meta-analysis of pregnancy outcomes in women with polycystic ovary syndrome. Nat Commun [Internet]. 2024 Jul 4 [cited 2025 Jul 27];15(1). Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38965226/>
2. Ge X, Zhang J, Shi H, Bu Z. Polycystic ovary syndrome increases the rate of early spontaneous miscarriage in women who have undergone single vitrified euploid blastocyst transfer. Reprod Biomed Online. 2023 Aug 1;47(2):103223.
3. Lo JC, Yang J, Gunderson EP, Hararah MK, Gonzalez JR, Ferrara A. Risk of Type 2 Diabetes Mellitus following Gestational Diabetes Pregnancy in Women with Polycystic Ovary Syndrome. J Diabetes Res. 2017;2017(1):5250162.
4. Bahri Khomami M, Hashemi S, Shorakae S, Harrison CL, Piltonen TT, Romualdi D, et al. Systematic review and meta-analysis of birth outcomes in women with polycystic ovary syndrome. Nat Commun. 2024 Jul 4;15(1):5592.

5. Ban M, Sun Y, Chen X, Zhou X, Zhang Y, Cui L. Association between maternal polycystic ovarian syndrome undergoing assisted reproductive technology and pregnancy complications and neonatal outcomes: a systematic review and meta-analysis. J Ovarian Res. 2024 Jan 6;17(1):6.
6. A AZ, As B, J R, Ra A, O A, S B, et al. Maternal polycystic ovary syndrome and the potential risk of attention-deficit/hyperactivity disorder and autism spectrum disorder in the offspring: a systematic review and meta-analysis. Eur J Contracept Reprod Health Care Off J Eur Soc Contracept [Internet]. 2022 Jun [cited 2025 Jul 27];27(3). Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35191798/>
7. Glueck CJ, Goldenberg N, Pranikoff J, Loftspring M, Sieve L, Wang P. Height, weight, and motor–social development during the first 18 months of life in 126 infants born to 109 mothers with polycystic ovary syndrome who conceived on and continued metformin through pregnancy. Hum Reprod. 2004 Jun 1;19(6):1323–30.

VAI TRÒ CỦA XÉT NGHIỆM GENE TRONG CHĂM SÓC SỨC KHỎE BÀ MẸ VÀ THAI NHI

GÓC NHÌN TỪ THỰC TIỄN LÂM SÀNG

ThS. Di truyền. Đỗ Phú Quang*

Trong hơn một thập kỷ qua, công nghệ giải trình tự gene và các xét nghiệm di truyền tiên tiến (đặc biệt là NIPT – Non-Invasive Prenatal Testing) đã tạo ra một bước ngoặt trong chăm sóc sức khỏe bà mẹ và thai nhi. Dưới góc nhìn của một người trực tiếp làm việc cùng đội ngũ bác sĩ sản khoa và tiếp xúc với hàng trăm ca tư vấn kết quả xét nghiệm, tôi nhận thấy rõ ràng rằng xét nghiệm gene không còn là “tùy chọn cao cấp” mà đã trở thành “yếu tố thiết yếu” để nâng cao chất lượng chẩn đoán và điều trị.

Cơ sở lý luận & bằng chứng khoa học



Độ chính xác vượt trội: Nhiều nghiên cứu quốc tế (Bianchi et al., 2014; Norton et al., 2015) đã chứng minh NIPT đạt độ nhạy và độ đặc hiệu trên 99% trong phát hiện lệch bội NST 21, 18, 13, vượt trội so với các phương pháp sàng lọc huyết thanh truyền thống.



Phát hiện bệnh di truyền đơn gene: Ngoài các lệch bội lớn, các xét nghiệm gene có thể phát hiện đột biến liên quan tới hơn 100 bệnh lý di truyền nghiêm trọng, bao gồm Thalassemia, SMA, hội chứng X dễ gãy...



Tối ưu hóa điều trị cá nhân hóa: Thông tin di truyền không chỉ hữu ích trong sàng lọc trước sinh mà còn đóng vai trò quan trọng trong theo dõi sức khỏe lâu dài của mẹ và bé, giúp bác sĩ đưa ra phác đồ phù hợp.





Quan điểm cá nhân & phân tích

Từ kinh nghiệm làm việc thực tế:

- **Bác sĩ tin tưởng hơn khi có dữ liệu gene:** Trong các ca phức tạp (ví dụ: siêu âm có dấu hiệu bất thường, tiền sử gia đình mắc bệnh di truyền), xét nghiệm gene giúp bác sĩ nhanh chóng xác định hướng xử trí, tránh can thiệp không cần thiết hoặc bỏ sót nguy cơ.
- **Giảm lo lắng cho sản phụ:** Một kết quả NIPT âm tính chính xác mang lại sự an tâm lớn, giảm căng thẳng tâm lý cho mẹ bầu trong thai kỳ.
- **Hỗ trợ ra quyết định lâm sàng sớm:** Việc phát hiện sớm các bất thường gene cho phép chuẩn bị kế hoạch sinh và chăm sóc sơ sinh tốt hơn, đặc biệt với những ca cần can thiệp y tế ngay sau sinh.
- **Tác động kinh tế – xã hội:** Chi phí xét nghiệm gene đang giảm nhanh, nếu so sánh với chi phí y tế dài hạn khi trẻ sinh ra mắc bệnh di truyền nặng, lợi ích kinh tế là rõ ràng.

Kết luận & khuyến nghị

Tôi cho rằng việc tích hợp xét nghiệm gene vào quy trình chăm sóc sản khoa tiêu chuẩn là xu hướng tất yếu, đặc biệt tại Việt Nam – nơi tỷ lệ các bệnh lý di truyền như *Thalassemia* vẫn còn cao.

Khuyến nghị:

Đào tạo chuyên môn cho bác sĩ sản khoa và nhân viên y tế về giá trị và giới hạn của xét nghiệm gene. Truyền thông khoa học tới cộng đồng để sản phụ hiểu đúng và tiếp cận xét nghiệm kịp thời.

Tích hợp kết quả gene vào hồ sơ sức khỏe điện tử để phục vụ chăm sóc y tế liên tục.

*Bộ phận Quản lý Y khoa Gene Solutions

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Bianchi DW, et al. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. *N Engl J Med.* 2014;370:799–808.
2. Norton ME, et al. Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy. *N Engl J Med.* 2015;372:1589–1597.
3. World Health Organization. Genes and human disease. WHO, 2023.
4. Lo YM, et al. Non-invasive prenatal diagnosis by sequencing of maternal plasma DNA. *Clin Chem.* 2011;57(2):199–201.

BỆNH LÝ DI TRUYỀN THALASSEMIA

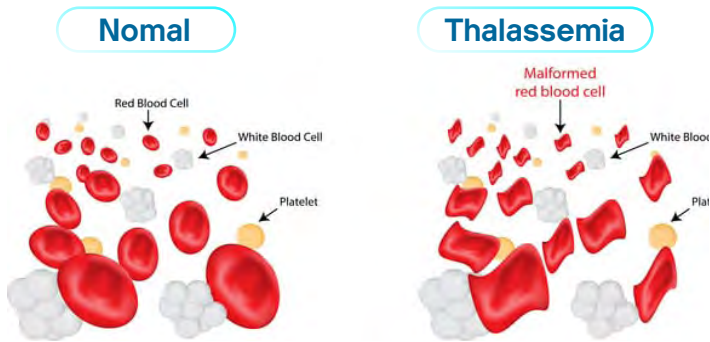
TẦM QUAN TRỌNG CỦA VIỆC PHÁT HIỆN ĐỘT BIẾN GENE TRONG TẦM SOÁT TRƯỚC SINH

ThS. Di truyền. Đỗ Phú Quang*

Thalassemia là một trong những bệnh di truyền phổ biến nhất trên thế giới. Tổ chức Y tế Thế giới (WHO) ước tính mỗi năm có khoảng 300.000 - 400.000 trẻ sinh ra mắc các bệnh huyết sắc tố nặng, trong đó một tỷ lệ lớn là Thalassemia.

Tại Việt Nam, theo Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương, khoảng 13 triệu người Việt Nam (chiếm hơn 13% dân số) đang mang gene Thalassemia. Mỗi năm có khoảng 2.000 trẻ em sinh ra mắc Thalassemia thể nặng cần truyền máu và điều trị suốt đời. Đây là một gánh nặng y tế và kinh tế đáng kể cho xã hội và các gia đình có con mắc bệnh.

Tổng quan về Thalassemia



Thalassemia là một nhóm bệnh lý huyết học di truyền, đặc trưng bởi sự giảm hoặc mất hoàn toàn khả năng tổng hợp chuỗi globin – thành phần thiết yếu của huyết sắc tố (hemoglobin) trong hồng cầu. Khi chuỗi globin bị thiếu hụt hoặc sản xuất không cân bằng, các hồng cầu trở nên kém bền, dễ vỡ, dẫn đến tình trạng thiếu máu mạn tính, từ nhẹ đến nặng.

Hemoglobin (Hb) gồm hai loại chuỗi globin: alpha (α) và beta (β). Dựa trên loại chuỗi bị ảnh hưởng, Thalassemia được chia thành hai thể chính:

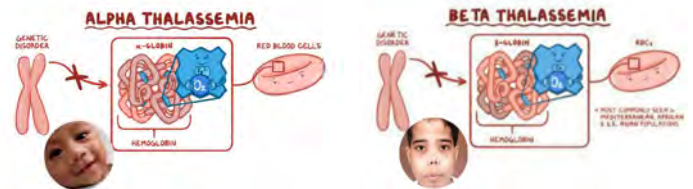
- Alpha Thalassemia: do đột biến hoặc mất đoạn ở gene HBA1 và HBA2 trên nhiễm sắc thể số 16.
- Beta Thalassemia: do đột biến ở gene HBB trên nhiễm sắc thể số 11.

Mỗi người bình thường có 4 gene alpha (2 từ cha, 2 từ mẹ) và 2 gene beta (1 từ cha, 1 từ mẹ). Khi mang đột biến hoặc mất chức năng của các gene này, tùy vào mức độ, bệnh nhân có thể biểu hiện triệu chứng nhẹ (thể ẩn) hoặc nặng (thể trung bình và thể nặng).

Hậu quả của Thalassemia thể nặng

Trẻ mắc Thalassemia thể nặng thường biểu hiện:

- Thai mang thể Hb Bart's có thể dẫn đến phù thai, thai chết lưu hoặc tử vong sớm sau sinh.
- Thiếu máu nghiêm trọng từ những tháng đầu đời, phải truyền máu định kỳ mỗi 2-4 tuần.
- Ú sắt trong cơ thể do truyền máu thường xuyên, gây tổn thương gan, tim, tuyến nội tiết.
- Chậm phát triển thể chất và dậy thì.
- Chi phí điều trị tốn kém: trung bình từ 300-500 triệu đồng/năm, chưa kể chi phí chăm sóc và mất năng suất lao động của người chăm sóc.

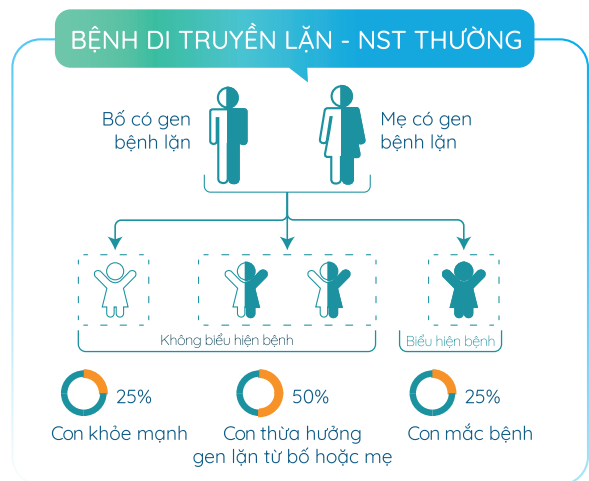


Do đó, việc phòng ngừa sinh con mắc Thalassemia bằng sàng lọc di truyền trước sinh là chiến lược y tế cộng đồng quan trọng.

Di truyền học và cơ chế di truyền Thalassemia

Thalassemia là bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường. Điều này có nghĩa là:

- Người mang một bản sao đột biến gene (carrier/heterozygote) thường không có triệu chứng hoặc chỉ thiếu máu nhẹ.
- Tuy nhiên, nếu cả cha và mẹ đều mang cùng một loại đột biến gene Thalassemia, khả năng sinh con mắc bệnh thể nặng là 25% cho mỗi lần mang thai.



Vì vậy, nhiều cặp vợ chồng không biết mình mang gene bệnh di truyền vẫn có thể sinh con bị Thalassemia thể nặng nếu không được tầm soát sớm.

Vai trò của xét nghiệm di truyền trong tầm soát trước sinh

Xét nghiệm phát hiện người mang gene bệnh (carrier screening)

Đây là bước đầu tiên và quan trọng nhất trong tầm soát Thalassaemia. Có hai hình thức xét nghiệm phổ biến:

- Công thức máu và điện di hemoglobin: dùng để phát hiện thiếu máu, Hb bất thường.
- Phân tích đột biến gene bằng kỹ thuật sinh học phân tử (PCR, MLPA, hoặc NGS): xác định chính xác kiểu đột biến và số lượng gene bị ảnh hưởng.

Việc xét nghiệm này nên thực hiện cho các cặp vợ chồng chuẩn bị mang thai hoặc ngay trong 3 tháng đầu thai kỳ. Nếu một người được xác định mang gene bệnh, người còn lại sẽ được chỉ định xét nghiệm chuyên sâu để đánh giá nguy cơ di truyền cho thai nhi.

Xét nghiệm chẩn đoán trước sinh cho thai nhi

Khi cả cha và mẹ đều là người mang gene bệnh, thai nhi có nguy cơ 25% mắc bệnh. Lúc này, bác sĩ sẽ dựa trên tư vấn của các chuyên gia di truyền để đánh giá mức độ biểu hiện nặng nhẹ của bệnh lý cụ thể, nếu cần thiết sẽ phải chỉ định xét nghiệm chẩn đoán bằng một trong các phương pháp sau:

- Sinh thiết gai nhau (CVS) từ tuần thai 11–13.
- Chọc ối từ tuần thai 15–20.

Các mẫu sinh thiết gai nhau hay mẫu ối sẽ được phân tích gene để xác định thai có mắc bệnh hay không. Nếu thai nhi được chẩn đoán mắc Thalassaemia thể nặng, gia đình sẽ được tư vấn để đưa ra lựa chọn phù hợp (tiếp tục mang thai với chuẩn bị chăm sóc y tế đặc biệt, hoặc chấm dứt thai kỳ sớm).

Lợi ích của sàng lọc và phát hiện sớm Thalassaemia

Việc phát hiện sớm người mang gene Thalassaemia và thai nhi mắc bệnh có các lợi ích:

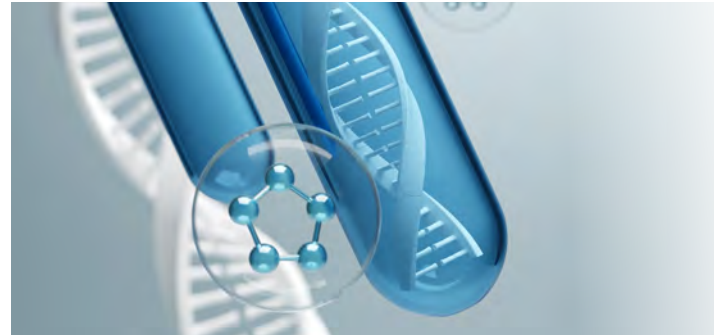
- Ngăn ngừa sinh con mắc bệnh Thalassaemia thể nặng.
- Giảm gánh nặng tài chính và tâm lý cho gia đình và xã hội.
- Tăng cơ hội sống khỏe mạnh cho trẻ em tương lai.
- Chủ động lựa chọn phương án sinh sản (thụ tinh ống nghiệm với tầm soát phôi PGT-M, xin tinh trùng/trứng không mang đột biến, v.v).

Ở nhiều quốc gia như Thái Lan, Đài Loan, Ý... chương trình tầm soát Thalassaemia tiền hôn nhân hoặc tiền sản đã được áp dụng rộng rãi và chứng minh hiệu quả trong giảm tỷ lệ trẻ sinh ra mắc bệnh.

Ứng dụng công nghệ hiện đại trong xét nghiệm di truyền Thalassaemia

Với sự phát triển của công nghệ giải trình tự gene thế hệ mới (NGS), xét nghiệm di truyền Thalassaemia ngày nay đã trở nên chính xác, nhanh chóng và có thể phát hiện hàng trăm đột biến cùng lúc. Các công nghệ như:

- NGS (Next Generation Sequencing) cho phép phân tích sâu chuỗi gene HBB, HBA1, HBA2.
- Gap-PCR (Gap Polymerase Chain Reaction) phát hiện các đột biến mất đoạn (deletion) trong gen, đặc biệt là trong chẩn đoán bệnh α -Thalassaemia
- PGT-M (Preimplantation Genetic Testing for Monogenic disorders) trong thụ tinh ống nghiệm giúp chọn lọc phôi không mang bệnh trước khi chuyển vào tử cung.



Tại Việt Nam, nhiều đơn vị xét nghiệm di truyền hiện đại đã triển khai các dịch vụ này, trong đó có các trung tâm như Viện Huyết học – Truyền máu Trung ương, Gene Solutions, Trung tâm chẩn đoán di truyền...

Thalassaemia là bệnh di truyền nguy hiểm nhưng hoàn toàn có thể phòng ngừa nếu được tầm soát sớm. Việc xét nghiệm phát hiện người mang gene bệnh, kết hợp tư vấn di truyền và chẩn đoán trước sinh chính là chìa khóa quan trọng để giảm thiểu số trẻ sinh ra mắc bệnh, bảo vệ sức khỏe thế hệ tương lai và giảm gánh nặng cho hệ thống y tế.

Mỗi cặp vợ chồng nên chủ động xét nghiệm Thalassaemia trước khi mang thai, đặc biệt trong bối cảnh tỷ lệ người mang gene bệnh ở Việt Nam rất cao. Đầu tư cho xét nghiệm sớm là đầu tư thiết thực nhất cho sức khỏe và hạnh phúc gia đình.

*Bộ phận Quản lý Y khoa Gene Solutions

TÀI LIỆU THAM KHẢO

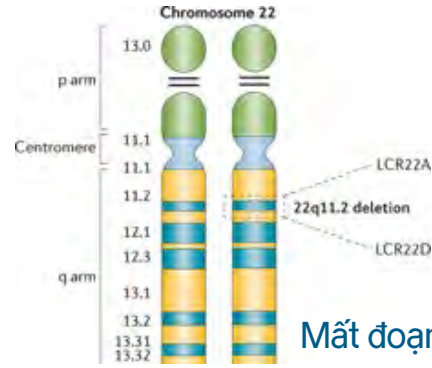
1. World Health Organization. Thalassaemia and other haemoglobinopathies [Internet]. [cited 2025 Aug 7]. Available from: <https://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>
2. Thalassaemia International Federation. Guidelines for the clinical management of Thalassaemia. 3rd ed. Nicosia (CY): Thalassaemia International Federation; 2014.
3. Gene Solutions. Tầm soát và phát hiện sớm Thalassaemia qua xét nghiệm gen [Internet]. [cited 2025 Aug 7]. Available from: <https://genesolutions.vn>
4. Viện Huyết học Truyền máu Trung ương. Hướng dẫn chẩn đoán và điều trị bệnh tan máu bẩm sinh (Thalassaemia). Hà Nội: Nhà Xuất bản Y học; 2022.
5. Nguyen TH, Le TT, Pham HL, et al. Prevalence of Thalassaemia carriers among pregnant women in Southern Vietnam. Vietnam J Med. 2021;45(2):123–30.

XÉT NGHIỆM HỘI CHỨNG DIGEORGE BẢO VỆ CON TỬ TRONG BỤNG MẸ

BS.CK1. Lâm Quang Đăng Nữ Thu Hương*

Hội chứng DiGeorge (DGS) hay còn gọi là hội chứng mất đoạn 22q11.2, là một rối loạn di truyền thường gặp, biểu hiện lâm sàng đa dạng với tam chứng kinh điển là tim bẩm sinh, hạ canxi máu do suy cận giáp và suy giảm miễn dịch do bất thường tuyến ức.

Tỷ lệ ước tính khoảng 1/4000 đến 1/6000 trẻ sinh sống. Biểu hiện: bất thường tim mạch (thân-nón); Suy giảm MD; co giật, khe hở môi vòm, chậm phát triển, mặt bất thường.



Mất đoạn vùng 22q11.2



Cơ chế bệnh sinh và di truyền học

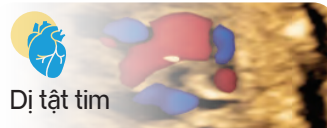
Về mặt di truyền, TBX1 có mối tương quan với các kiểu hình đặc trưng nhất của DGS. Sự thất bại trong quá trình phát triển phôi thai của túi hầu, do TBX1 điều khiển, dẫn đến sự vắng mặt hoặc giảm sản tuyến ức và tuyến cận giáp. Các mô hình loại trừ gen TBX1 ở chuột và cá ngựa vằn đã được nghiên cứu để hiểu cơ sở phôi thai của bệnh này. Ví dụ, ở chuột, sự vắng mặt của TBX1 gây ra các khiếm khuyết nghiêm trọng ở hầu, tim, tuyến ức và tuyến cận giáp cũng như rối loạn hành vi. Hơn nữa, các trường hợp loại trừ gen ở cá ngựa vằn đã chứng minh các khiếm khuyết ở tuyến ức và cung hầu cũng như dị tật ở tai và tuyến ức.



Lâm sàng

Hội chứng DiGeorge ở trẻ em có biểu hiện lâm sàng đa dạng, với triệu chứng lâm sàng hay gặp nhất là tổn thương tim, co giật do hạ canxi và nhiễm trùng do suy giảm miễn dịch. Các vấn đề về chậm phát triển thể chất và tâm thần - vận động, dị tật thận - tiết niệu, tiêu hóa, thần kinh, thiếu máu và giảm tiểu cầu cũng thường gặp.

Các dị tật bẩm sinh thường được ghi nhận bao gồm: tim bẩm sinh (95,8%), bộ mặt bất thường (31,3%), dị tật thần kinh (27,7%) và dị tật thận - tiết niệu - sinh dục (18,3%). Các biểu hiện lâm sàng thường gặp khác bao gồm: nhiễm trùng (77,1%), chậm phát triển thể chất (50,7%), co giật (23,6%) và rối loạn phát triển tâm thần (21,5%). Tỷ lệ hạ canxi máu là 50%. Suy cận giáp gặp ở 18/33 bệnh nhân và là nguyên nhân thường gặp của hạ canxi máu. Các rối loạn huyết học bao gồm thiếu máu, giảm bạch cầu lympho và giảm tiểu cầu. Suy giảm miễn dịch gặp ở 86,5% các bệnh nhân được làm xét nghiệm.



Dị tật tim



Suy tuyến cận giáp
Giảm canxi huyết



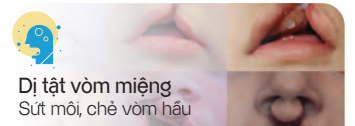
Chậm phát triển trí tuệ



Tai nhỏ, mặt dài,
mũi to, nhân trung rõ



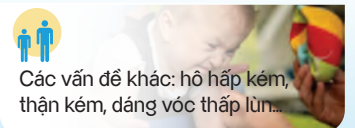
Suy giảm miễn dịch



Dị tật vòm miệng
Sứt môi, chẻ vòm hầu



Suy giảm thính lực
Suy giảm thị lực



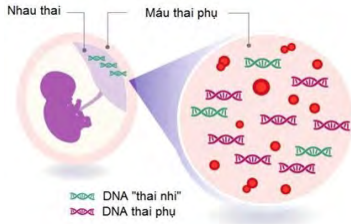
Các vấn đề khác: hô hấp kém,
thận kém, dáng vóc thấp lùn...

Chẩn đoán xác định hội chứng DiGeorge

Hiện nay có thể dựa vào các xét nghiệm microarray nhiễm sắc thể (CMA), khuếch đại đa đoạn dò (MLPA) và phân tích mục tiêu (FISH, qPCR). Xét nghiệm lai huỳnh quang tại chỗ (FISH) là một phương pháp hiệu quả, nhanh chóng, giúp phát hiện trên 90% các trường hợp mắc hội chứng DiGeorge và đang được áp dụng nhiều trên lâm sàng.

1. Sàng lọc trước sinh DGS : NIPT

- Dựa trên DNA ngoại bào của thai phóng thích vào trong máu của thai phụ.
- Lẫn cả DNA của mẹ nên dễ nhiễu kết quả phân tích.
- NIPT cho microdeletion bao gồm del22q11.2 thường được giới hạn phân tích các đột biến >7Mb, càng ngày ngưỡng này càng rút nhỏ hơn.

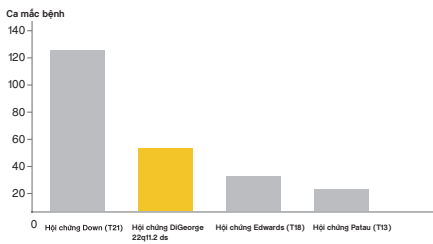


2. Chỉ định sàng lọc DGS:

- Thai phụ sàng lọc trước sinh có nguy cơ cao mắc DGS
- Thai phụ đã từng sinh con mắc DGS
- Vợ/chồng thai phụ mắc DGS cần khám cẩn thận để phát hiện các đặc điểm kiểu hình nhẹ và chẩn đoán xét nghiệm del22q11.2
- Siêu âm thai có bất thường thân động mạch – nón tim.
- Chẩn đoán trước sinh cho del22q11.2 phải dựa trên việc phát hiện bất thường tim mạch hoặc hai hoặc nhiều dị tật liên quan và tiền sử gia đình.

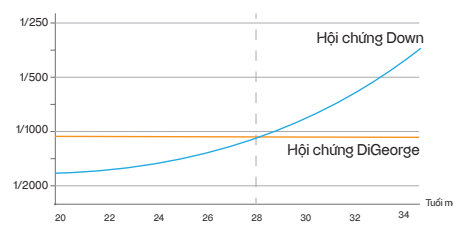
Tại sao sàng lọc hội chứng DiGeorge lại quan trọng?

! Hội chứng bất thường cấu trúc phổ biến nhất - tỉ lệ mắc cao



Tỉ lệ mắc bệnh tính trên 100.000 trẻ sơ sinh

! Tỉ lệ mắc bệnh không phụ thuộc vào tuổi của mẹ

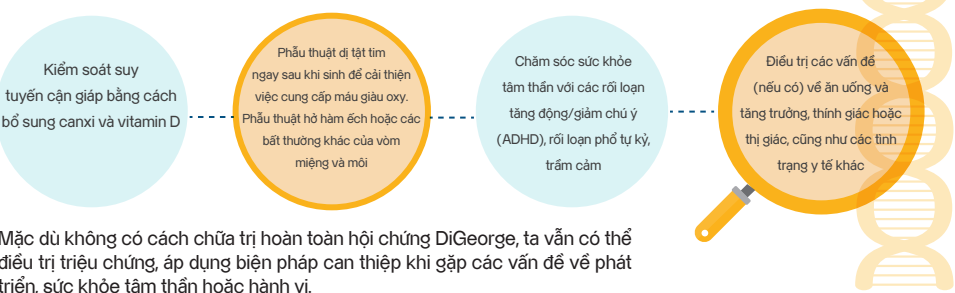


Hội chứng DiGeorge xuất hiện phổ biến hơn hội chứng Down ở thai phụ trẻ tuổi

! DiGeorge là hội chứng vi mất đoạn DUY NHẤT được khuyến cáo sàng lọc

Cả ISPD (Hiệp hội quốc tế về chẩn đoán trước sinh) và ACMG (Hiệp hội di truyền y khoa Hoa Kỳ) đã đưa ra những khuyến cáo quan trọng về việc sàng lọc các vi mất đoạn trong xét nghiệm NIPT: "Hội chứng DiGeorge là hội chứng vi mất đoạn duy nhất hiện nay được khuyến cáo sàng lọc".
Vi xét nghiệm NIPT đối với các vi mất đoạn có tỉ lệ dương tính giả cao nên khi sàng lọc nhiều vi mất đoạn có thể dẫn đến tình trạng chọc ối oan và gây lo lắng không cần thiết cho thai phụ!

! Sàng lọc - Chẩn đoán sớm hội chứng DiGeorge có thể làm giảm nhẹ bệnh và giảm tỉ lệ tử vong



Mặc dù không có cách chữa trị hoàn toàn hội chứng DiGeorge, ta vẫn có thể điều trị triệu chứng, áp dụng biện pháp can thiệp khi gặp các vấn đề về phát triển, sức khỏe tâm thần hoặc hành vi.

! Hội chứng DiGeorge dễ bị bỏ sót trong quá trình theo dõi thai kỳ

- Siêu âm trong thai kỳ thường bỏ sót 50% các trường hợp. Các bất thường gợi ý là tim bẩm sinh thường phát hiện trễ ở quý II, III thai kỳ hoặc sau sinh.
- 30% các bất thường không có gợi ý siêu âm điển hình.

Hội chứng DiGeorge (22q11.2 deletion) là nguyên nhân hàng đầu gây dị tật tim bẩm sinh, hạ canxi, suy miễn dịch và chậm phát triển ở trẻ nhỏ.

Với công nghệ NIPT mở rộng tại Gene Solutions, thai phụ có thể phát hiện sớm nguy cơ mắc hội chứng DiGeorge ngay khi thai tròn 9 tuần, không xâm lấn – an toàn tuyệt đối.

*Bộ phận Quản lý Y khoa Gene Solutions

TÀI LIỆU THAM KHẢO:

- Đặng Thị Ngọc Lan và cộng sự. Đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và kết cục ở trẻ mắc hội chứng DiGeorge tại Bệnh viện Nhi Trung Ương 2016–2022. Tạp chí Nghiên cứu Y học, 2022.
- Boot E., Oskarsdottir S., Loo J.C.Y., Crowley T.B., et al. Updated Clinical Practice Recommendations for Managing Adults with 22q11.2 Deletion Syndrome. Genet. Med. 2022 in press.
- Dungan J.S., Klugman S., Darilek S., et al. Noninvasive Prenatal Screening (NIPS) for Fetal Chromosome Abnormalities in a General-Risk Population: An Evidence-Based Clinical Guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) Genet. Med. 2022



HSMFM 2025

Oct 18-19, HCMC

HỘI NGHỊ

Y HỌC BÀ MẸ VÀ THAI NHI

THÀNH PHỐ HỒ CHÍ MINH

LẦN THỨ TƯ

NGÀY 19/10/2025 | KHÁCH SẠN SHERATON SÀI GÒN
SỐ 88 ĐỒNG KHỞI, P. SÀI GÒN, TP. HỒ CHÍ MINH

MỜI SOẠN VIẾT BÀI CHO ẤN PHẨM SỐ 02

Ban Biên tập trân trọng kính mời Quý bác sĩ, nhà khoa học và đồng nghiệp gửi bài viết cho Ấn phẩm Số 02 với các yêu cầu sau:

CHỦ ĐỀ: LIÊN QUAN ĐẾN LĨNH VỰC Y HỌC BÀ MẸ VÀ THAI NHI

- Độ dài: 800 – 1.500 từ
- Hạn chế sử dụng từ viết tắt (tiếng Việt và tiếng Anh), trừ thuật ngữ thông dụng
- Font: Times New Roman, cỡ chữ 14
- Bảng biểu, hình ảnh: rõ nét, chất lượng cao, ghi rõ nguồn trích dẫn
- Thông tin tác giả: ghi đầy đủ họ tên, học hàm, học vị, đơn vị công tác.
- Nếu là nhóm tác giả, cung cấp email và số điện thoại của tác giả đứng tên đầu tiên.
- Bài được duyệt sẽ đăng trên Ấn phẩm số 02 hoặc website chính thức của Hội.

Hạn chót nhận bài:
Thứ Sáu, 31/10/2025

Thông tin liên hệ gửi bài

- Email: secretary@hsmfm.org
 - Điện thoại: 090.909.6589 (Ms. Minh Trâm)
- Chúng tôi rất mong nhận được sự quan tâm và tham gia đóng góp của Quý đồng nghiệp để ấn phẩm tiếp tục là diễn đàn chia sẻ tri thức và kinh nghiệm chuyên môn giá trị cho cộng đồng y khoa.