ĐIỂM BÁO

Phạm Chí Kông, Phạm Minh Sơn, Lê Viết Nguyên Sa, Nguyễn Vũ Quốc Huy

SẢN KHOA VÀ SƠ SINH

Các xét nghiệm không xâm lấn trước sinh phát hiện hầu hết các bất thường nhiễm sắc thể

Trong một nghiên cứu được trình bày tại Hội nghị thường niên lần thứ 34 của Hiệp hội Y học sản phụ - thai nhi vào tháng 2 năm 2014 tại New Orleans, các nhà nghiên cứu báo cáo rằng: so với một số xét nghiệm như sinh thiết gai nhau, chọc ối thì chiến lược thử nghiệm chẩn đoán không xâm lấn với những xét nghiệm tiền sản không xâm lấn phát hiện được 83,2% các bất thường nhiễm sắc thể thường gặp. Xét nghiệm tiền sản không xâm lấn (NIPT) sử dụng DNA tự do của các tế bào thai nhi trong máu mẹ cung cấp kết quả chính xác cho sàng lọc các thể tam nhiễm phổ biến, bao gồm cả thể tam nhiễm 13 (hội chứng Patau), 18 (hội chứng Edwards) và 21 (hội chứng Down).

Trong nghiên cứu này, những bất thường nhiễm sắc thể hiếm gặp được phát hiện bởi sàng lọc trước sinh ở giai đoạn hiện nay so với hiệu suất dự kiến sử dụng NIPT - 68.990 trong số 1.324.607 thai phụ có xét nghiệm dương tính với thể tam nhiễm 18 hoặc 21 khi họ được trải qua sàng lọc trước khi sinh, đây là một phần của Chương trình sàng lọc trước sinh tại California giữa tháng 3 năm 2009 và tháng 12 năm 2012. Xét nghiệm chẩn đoán xâm lấn với sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối được thực hiện trên 26.059 thai phụ có xét nghiệm sàng lọc dương tính, và 2.993 trường hợp đã được tìm thấy có kết quả bất thường. Trong số những bất thường nhiễm sắc thể đó, có 2489 trường hợp (83,2%) là bất thường có thể được phát hiện với NIPT và 16,8 % là những thể lệch bội lẻ ít phổ biến hơn có thể sẽ không được phát hiện.

Một trong những tác giả của nghiên cứu, Dr. Mary Norton đã nói rằng nhiều kết quả bất thường đã được phát hiện ở phụ nữ trên 40 tuổi, những người có nguy cơ cao bị tam nhiễm 13, 18, hoặc 21. Ngược lại, các bất thường ở phụ nữ trẻ sẽ được phát hiện ít hơn bởi NIPT, cũng giống như nguy cơ thể tam nhiễm phổ biến là thấp hơn trong nhóm này, trong khi thể lệch bội lẻ hiếm gặp thường không liên quan đến tuổi của người mẹ.

Theo Giáo sư Bác sỹ Norton, Phó chủ tịch đơn vị Di truyền học về lâm sàng và dịch mã thuộc Khoa Phụ Sản và Khoa học sinh sản của Đại học California, San Francisco nói rằng: "Trong khi xét nghiệm tiền sản không xâm lấn, các DNA tự do của tế bào thai nhi trong máu mẹ biểu hiện một số lợi thế thực sự về độ chính xác của việc tầm soát hội chứng Down. Sàng lọc thể lệch bội lẻ theo truyền thống với huyết thanh và những dấu ấn về siêu âm có tỷ lệ dương tính giả cao hơn, nhưng trong những trường hợp dương tính giả thì một số thai nhi bất thường đáng kể có thể sẽ không được tìm thấy với NIPT. Điều này rất quan trọng đối với bệnh nhân và cần thông tin để cho họ hiểu rằng cần có sự cân bằng giữa các yếu tố khác nhau để đạt được sự kết hợp tốt nhất".

"Trong xét nghiệm di truyền trước sinh, sở thích bệnh nhân thật sự là động lực quan trọng nhất", Norton tiếp tục. "Với xét nghiệm này, bệnh nhân tạo ra một sự cân bằng giữa NIPT - là xét nghiệm không xâm lấn và phát hiện hầu hết nhưng không phải tất cả các bất thường nhiễm sắc thể và có phần tốt hơn mọt chút đối với phụ nữ lớn tuổi, với chọc ối hoặc sinh thiết gai rau- phát hiện các bất thường nhiễm sắc thể nhiều hơn [từ 8 % đến hơn 25%, tùy thuộc vào độ tuổi] nhưng với một nguy cơ nhỏ bị sẩy thai do thủ thuật. "Đối với một người phụ nữ lớn tuổi, việc phát hiện 83% bất thường với các xét nghiệm không xâm lấn có thể đủ tốt, trong khi đó một phụ nữ 25 tuổi, không phát hiện được 25% bất thường [có thể bao gồm những thể lệch bội lẻ hiếm gặp thường không liên quan với độ tuổi] có thể được quan tâm".

Tiêu chuẩn mới trong việc ngăn ngừa chẩn đoán sai các trường hợp thai ngừng phát triển

Doubilet PM, Benson CB, Bourne T, Blaivas M. Diagnostic criteria for nonviable pregnancy early in the first trimester. N Engl J Med. 2013;369:1443-1451.

Một nhóm gồm 15 chuyên gia chẩn đoán hình ảnh, sản phụ khoa và cấp cứu đã đưa ra tiêu chuẩn mới trên siêu âm trong chẩn đoán thai ngừng phát triển trong tam cá nguyệt thứ nhất của thai kỳ. Nhóm này đã khuyến cáo các ngưỡng chẩn đoán mới nhằm mục đích ngăn ngừa các thầy thuốc phạm các sai lầm không chủ ý trong việc thông báo một thai kỳ có khả năng sống là thai ngừng phát triển.

Tiến sĩ-Bác sĩ Peter M. Doubilet thuộc Bệnh viện Phụ Sản Brigham và Đại học Y Harvard tại Boston- trưởng nhóm- nói "Khi bác sĩ nói với thai phụ rằng thai kỳ của họ không có khả năng phát triển thì người thầy thuốc phải chắc chắn rằng điều đó là đúng. Các khuyến cáo của chúng tôi dựa trên các kiến thức y khoa mới nhất từ rất nhiều chuyên gia y tế. Chúng tôi mong muốn các thầy

thuốc làm quen với các khuyến cáo này và áp dụng vào trong thực hành lâm sàng khi đưa ra quyết định".

Nhóm nghiên cứu cảnh báo các thầy thuốc không nên đưa ra bất cứ hành động nào có thể làm tổn hại đến thai trong tử cung nếu chỉ dựa trên kết quả xét nghiệm máu đơn thuần trong khi các dấu hiệu siêu âm chưa rõ ràng và thai phụ đang trong tình trạng ổn định. Trong số các khuyến cáo chính, nhóm chuyên gia đã đưa ra các thay đổi sau:

- Thai được xem như ngừng phát triển khi chiều dài phôi ít nhất 7mm và không có tim phôi. Các tiêu chuẩn trước đây là chiều dài phôi ít nhất 5mm và không có tim phôi.

- Trong trường hợp không có phôi và dựa trên kích thước túi thai, tiêu chuẩn mới trong chẩn đoán thai ngừng phát triển là 25mm trong khi tiêu chuẩn cũ là 16mm.

- "Ngưỡng phân biệt" của hCG không còn được xem là dấu hiệu tin cậy trong việc kết luận thai ngừng phát triển.

Bác sĩ Kurt T. Barnhart, thành viên nhóm nhiên cứu và bác sĩ Sản Phụ khoa của Trường Đại học Y Perelman thuộc Đại học Pennsylvania nói "Với sự phát triển của kỹ thuật siêu âm, chúng ta cón thể phát hiện và nhìn thấy thai ở giai đoạn rất sớm. Các thầy thuốc đã đạt được sự đồng thuận rằng cần phải cân nhắc thời gian cần thiết để đảm báo rằng một thai sớm không bị chẩn đoán nhầm là thai ngừng phát triển. Không vội vã trong việc chẩn đoán sẩy thai, nhiều thời gian và nhiều thông tin hơn sẽ giúp làm tăng độ chính xác và loại trừ các chẩn đoán sai."

Theo Bác sĩ Michael Blaivas- một bác sĩ cấp cứu tại Đại học South Carolina "Đây là những hướng dẫn quan trọng và sẽ giúp đỡ rất nhiều tất cả các thầy thuốc làm việc trong lĩnh vực chăm sóc bệnh nhân cấp cứu. Chúng biểu hiện cho những kiến thức khoa học cập nhật và chính xác để đưa ra cách giải quyết giữa các ý kiến đối lập nhau của bác sĩ cấp cứu và người tư vấn liên quan đến bệnh suất và tử suất của thai ngoài tử cung không được điều trị ở các bệnh nhân có thể không theo dõi được (mất dấu) và phải đảm bảo tính an toàn cho trường hợp thai sớm bình thường không xác định được."

Các điểm lưu ý trong thực hành:

- Không được xem là thai ngừng phát triển trừ khi chiều dài phôi nhỏ hơn 7mm và không có tim phôi.

- Xét nghiệm máu đơn thuần không còn đủ giá trị để loại trừ khả năng sống của thai.

PHỤ KHOA TỔNG QUÁT VÀ UNG THƯ

Mổ lấy thai làm tăng nguy cơ lạc nội mạc tử cung

Andolf E, Thorsell M, Kallen K. Caesarean section and risk for endometriosis: a prospective cohort study of Swedish registries. BJOG. 2013. doi: 10.1111/1471-0528.12236.

Theo một nghiên cứu tiến cứu lớn được thực hiện tại Thụy Điển, mổ lấy thai làm tăng nguy cơ lạc nội mạc tử cung so với sinh đường âm đạo.

Sử dụng dữ liệu từ các mẫu đăng ký bệnh nhân và đăng ký khai sinh tại Thụy Điển (Swedish Patient Register and the Swedish Medical Birth Registry), các nhà nghiên cứu đã xác định các phụ nữ có chẩn đoán ban đầu là lạc nội mạc tử cung sau lần sinh thứ nhất. Trong số 709.090 phụ nữ trong nghiên cứu, có 3110 (0,4%) trường hợp lạc nội mạc tử cung mới được ghi nhận. Sau lần sinh thứ nhất, các phụ nữ mổ lấy thai có nguy cơ chẩn đoán là lạc nội mạc tử cung cao hơn 80% so với phụ nữ sinh đường âm đạo (tỉ suất nguy cơ 1,8; KTC 95% 1,7-1,9).

Hầu hết các trường hợp lạc nội mạc tử cung nguyên phát được chẩn đoán sớm trong cuộc đời, với các triệu chứng bắt đầu quanh thời điểm hành kinh đầu tiên. Đối với các trường hợp lạc nội mạc tử cung xuất hiện muộn, như ở 3110 phụ nữ trong nghiên cứu này, thì hầu như do việc điều trị gây ra và do phẫu thuật ở tử cung trước đó. Mặc dù y văn đã có báo cáo các trường hợp lạc nội mạc tử cung ở sẹo mổ cũ hay lạc nội mạc tử cung do thầy thuốc gây ra nhưng đây là nghiên cứu lớn đầu tiên xác định sự liên quan giữa mổ lấy thai và lạc nội mạc tử cung vùng chậu.

Nghiên cứu cũng cho thấy nguy cơ chung của lạc nội mạc tử cung là 0,4% ở nhóm sinh đường âm đạo và 0,6% ở nhóm mổ lấy thai và nguy cơ lạc nội mạc tử cung ở sẹo mổ lấy thai là 0,1%. Một điều đáng chú ý là sự gia tăng nguy cơ của tất cả các loại lạc nội mạc tử cung (không chỉ là lạc nội mạc tử cung ở sẹo cũ) là không đáng kể và xảy ra khi tế bào nội mạc gắn kết vào vị trí phẫu thuật liên quan đến nội mạc tử cung

Phân tích cũng cho thấy nguy cơ lạc nội mạc tử cung gia tăng theo thời gian, theo đó trong giai đoạn 10 năm, có thêm 1 trường hợp bị lạc nội mạc tử cung trong số mỗi 325 phụ nữ mổ lấy thai. Tuy nhiên, không có hiệu quả phản ứng liều, có nghĩa là không có việc nguy cơ bị lạc nội mạc tử cung ở phụ nữ có hơn 2 lần mổ đẻ cao hơn so với phụ nữ có 01 lần mổ đẻ.

Nguy cơ lạc nội mạc tử cung sau mổ lấy thai vẫn còn rất thấp. Các nguy cơ hay gặp hơn liên quan đến mổ lấy thai là nhiễm trùng, mất máu cần phải truyền máu, thuyên tắc tĩnh mạch sâu hay thuyên tắc phổi. Nguy cơ lâu dài của mổ lấy thai bao gồm vỡ tử cung và các bệnh lý liên quan đến vị trí hay loại phát triển bánh nhau ở các thai kỳ sau.

Các điểm chính:

- Lạc nội mạc tử cung thường xảy ra ở các phụ nữ mổ lấy thai hơn so với sinh đường âm đạo trong lần sinh đầu tiên mặc dù nguy cơ chung vẫn còn rất thấp.
- Nguy cơ bị lạc nội mạc tử cung không tăng theo số lần mổ lấy thai.

Nhu cầu theo dõi lâu dài sau điều trị CIN3.

BMJ 2014; 348: f7700

Các nhà nghiên cứu Thụy Điển cho rằng cần theo dõi lâu dài ở các phụ nữ được điều trị tổn thương tiền ung thư cổ tử cung sau khi họ nhận thấy có sự gia tăng nguy cơ tử vong vì ung thư âm đạo hay cổ tử cung sau tuổi 60.

Nghiên cứu được đăng trên Tạp chí BMJ cũng cho thấy nguy cơ tử vong vì ung thư âm đạo hay cổ tử cung ở các phụ nữ thuộc mọi lứa tuổi được điều trị vì tân sinh trong biểu mô cổ tử cung mức độ 3 tăng đáng kể so với các phụ nữ trong dân số chung.

Björn Strander (Đại học Gothenburg, Thụy Điển) đã sử dụng các số liệu từ 1958 đến 2008 bao gồm 150.883 phụ nữ bị CIN3 được theo dõi từ lúc chẩn đoán đến năm 2009. Tổn cộng có 1236 trường hợp ung thư xâm lấn và 355 trường hợp tử vong.

Các nhà nghiên cứu cũng nhận thấy ở các phụ nữ CIN3 tỉ lệ mới mắc ung thư cổ tử cung xâm lấn trong suốt thời gian theo dõi và nguy cơ tử vong vì ung thư xâm lấn lần lượt cao hơn so với phụ nữ trong dân số chung là 2,39 lần và 2,35 lần.

Các nguy cơ này tăng lên ở các phụ nữ lớn tuổi bị CIN3, đặc biệt là sau tuổi 60. Ví dụ, phụ nữ tuổi từ 60-69 được điều trị CIN3 có tỉ lệ ung thư cổ tử cung xâm lấn cao hơn 10,58 lần so với phụ nữ ở độ tuổi này trong dân số chung. Trong khi đó, tỉ lệ mới mắc và tỉ lệ tử vong ở các phụ nữ bị ung thư cổ tử cung hay âm đạo được chẩn đoán ở độ tuổi 70-79 cao hơn so với phụ nữ trong dân số chung lần lượt là 4,28 lần và 4,44 lần.

Và kết quả nghiên cứu cũng cho thấy ngay cả sau 25 năm kể từ khi chẩn đoán CIN3, nguy cơ tử vong vì ung thư cổ tử cung hay âm đạo ở các phụ nữ này vẫn cao hơn 2 lần so với phụ nữ trong dân số chung.

Viết trên bình luận đi kèm, Marc Arbyn (Viện Khoa học sức khỏe cộng đồng, Bỉ) và đồng nghiệp giải thích rằng các vấn đề liên quan đến việc điều trị như nguy cơ sinh non đã làm cản trở các bác sĩ soi cổ tử cung thực hiện việc điều trị CIN tích cực. Điều này cũng giải thích lý do tại sao các phụ nữ tiếp nhận biện pháp điều trị tại chỗ có nguy cơ cao bị ung thư cổ tử cung hay âm đạo.

Nghiên cứu của "Strander và cộng sự" rõ ràng cho thấy cần phải theo dõi lâu dài ở các phụ nữ được điều trị vì tổn thương tân sinh trong biểu mô cổ tử cung, đặc biệt là ở các phụ nữ có độ tuổi từ 50 trở lên và nên thực hiện nhiều biện pháp để đảm bảo việc theo dõi có hiệu quả.

Các tác giả kết luận "các dữ liệu cho thấy cần phải chuẩn hóa và đảm bảo chất lượng trong soi cổ tử cung để đạt đến mức cân bằng tối ưu giữa nguy cơ ung thư và sự an toàn trong sản khoa".

Vaccine điều trị gây biến mất nhanh những tổn thương cổ tử cung

Maldonado L, Teague JE, Morrow MP, et al. Sci Transl Med. January 29, 2014.

Kết quả một nghiên cứu thử nghiệm nhỏ cho thấy, kết quả điều trị những tổn thương tiền ung thư độ biệt hóa cao ở cổ tử cung bằng vaccine tạo ra một đáp ứng miễn dịch tế bào trong vùng mô tổn thương, vì vậy một số tổn thương ở cổ tử cung biến mất.

Kết quả được báo cáo trên tạp chí Science Translational Medicine, tác giả đề nghị rằng đánh giá trực tiếp đáp ứng miễn dịch trên tổn thương có thể cung cấp giá trị của liệu pháp điều trị bằng vaccine chính xác hơn là phân tích máu như hiện nay.

PGS.BS Cornelia "Connie" Trimble, trung tâm ung thư và đơn vị loạn sản cổ tử cung của Johns Hopkins' phát biểu rằng "rất khó đánh giá hiệu quả đáp ứng miễn dịch tế bào với liệu pháp điều trị bằng vaccine, nhưng chúng tôi tin rằng những nghiên cứu lâm sàng sẽ cho thấy nhiều hiệu quả và chức năng hơn của vaccine, nếu chúng ta kiểm tra đáp ứng ngay tại vị trí tổn thương, nơi mà hệ thống miễn dịch chống lại các tế bào tổn thương tiền ung thư"

Kết quả nghiên cứu trên chỉ mới thực hiện trên 12 phụ nữ, nhưng các nhà nghiên cứu có kế hoạch tiếp tục tiến hành thêm khoảng 20 người. Thời gian tiếp sẻ kiểm tra hiệu quả kết hợp của vaccine và kem bôi tại chỗ để làm tăng hiệu quả đáp ứng miễn dịch tại vị trí tổn thương.

Với nghiên cứu ban đầu, các nhà nghiên cứu chọn mẫu là những phụ nữ tổn thương cổ tử cung có HPV type 16, đây là type hay gặp, phổ biến có liên quan đến ung thư cổ tử cung. Bệnh nhân đầu tiên chọn vào năm 2008, bệnh nhân cuối cùng được điều trị kết thúc vào năm 2012.

Để điều trị và dự phòng ung thu cổ tử cung, mỗi đối tượng nhận 3 liều vaccine tiêm bắp tay cách nhau trên 8 tuần. Hai liều sử dụng cho nghiên cứu, bao gồm một liều tạo nên bởi các phân tử DNA hổ trợ hệ thống miễn dịch tế bào nhận diện ra protein E7 của HPV – 16 bộc lộ trên tổn thương tiền ác tính. Liều thứ 2 tạo nên bởi các virus đã được biến đổi, nhằm mục đích giết chết các tế bào tiền ung thư được đánh dấu bởi protein E6 và E7 của HPV- 16 và 18. Bảy tuần sau liều vaccine cuối

cùng, các tổn thương ở cổ tử cung được lấy đi và đánh giá. Giữa các liều tiêm vaccine, các tác giả nhận thấy có sự gia đáng kể tế bào T- CD8+ ở mô cổ tử cung. Cùng thời gian này phân tích các mẫu máu vào thời điểm bắt đầu và kết thúc, kết quả cho thấy hiệu quả trước và sau tiêm vaccine không thay đổi.

PGS Trimble giải thích thêm "chúng tôi nhận thấy sự thay đổi lớn về hệ thống miễn dịch tại vùng tổn thương cổ tử cung, các thay đổi này không thể phát hiện ở mẫu máu ngoại vi".

Những điểm lưu ý:

- Kết quả nghiên cứu ban đầu cho thấy vaccine điều trị những phụ nữ tổn thương tiền ung thư cổ tử cung độ biệt hóa cao tạo ra một đáp ứng miễn dịch tế bào tại vùng mô tổn thương mà không thể nhận thấy ở mẫu máu ngoại vi
- Kế hoạch tiếp tục nghiên cứu thêm khoảng trên 20 bệnh nhân nữa

Liệu pháp GnRH thay thế trong cắt tử cung do nhân xơ

Perrone AM, Pozzati F, Di Marcoberardino B, et al. J Obstet Gynaecol Res. 2013; doi:10.1111/jog.12135.

Theo kết quả nghiên cứu mới, ở phụ nữ trên 45 tuổi, có thể sử dụng GnRH đồng vận (GnRHa) thay thế cho cắt tử cung do nhân xơ. Các phụ nữ trong mẫu nghiên cứu được điều trị bằng GnRHa cho thấy hiệu quả giảm các triệu chứng và có mức độ rối loạn tình dục tương đương với sau cắt tử cung.

TS.BS. Anna Myriam Perrone và cộng sự Bệnh viện S. Orsola-Malpighi, Bologna, Italy, đã tiến hành nghiên cứu phát hiện hiệu quả của GnRHa trên chức năng tình dục của phụ nữ, tính hiệu quả cũng như những hạn chế trong điều trị u xơ tử cung. Thông tin từ kết quả nghiên cứu này sử dụng GnRHa điều trị nhân xơ tử cung hiệu quả và tiện lợi. Mặc dù vậy, hiệu quả tác dụng của thuốc ngắn. Thêm vào đó, "do tỷ lệ tái phát cao, nên điều trị nội khoa không phải là chọn lựa tối ưu cho bệnh nhân u xơ trẻ tuổi có triệu chứng, nhưng với phụ nữ gần mãn kinh có thể chọn điều trị nội để tránh cắt tử cung cho bệnh nhân"

Để đánh giá sâu hơn, các nhà nghiên cứu tiến hành một nghiên cứu mở gồm những phụ nữ ≥ 45 tuổi có triệu chứng lâm sàng do u xơ. 100 bệnh nhân được mời tham gia chia làm 2 nhóm hoặc sử dụng GnRHa hoặc phẫu thuật. Theo dõi sau 2 năm. Đối với nhóm điều trị GnRHa 92% hoàn tất điều trị ít nhất trong 6 tháng. Nhìn chung, 88% bệnh nhân nhóm điều trị nội giảm các triệu chứng, nhưng 10/46 bệnh nhân (22%) cần dùng chu kỳ GnRH thứ hai do rong kinh tái phát. 1 bệnh nhân phải cắt tử cung do băng kinh và cuối cùng chẩn đoán là do sarcoma cơ tử cung. Hơn nữa 17% cần phối hợp thêm một số thuốc như tranexamic acid và progestin.

Tác giả viết "Điều trị nội ít xâm lấn cần cân nhắc vì có đến 18% bệnh nhân cần can thiệp tiếp", "sự chọn lựa có thể không phù hợp với một số bệnh nhân". Sau 24 tháng theo dõi, không ghi nhận được tác dụng phụ nghiêm trọng nào và 8 bệnh nhân chuyển sang mãn kinh. Khi đánh giá kết quả liên quan đến chức năng tình dục, các tác giả thấy có sự khác biệt có ý nghĩa giữa hai nhóm về tổng điểm chỉ số chức năng tình dục. Tỷ lệ rối loại tình dục xảy ra 12% ở nhóm sử dụng GnRHa và 22% ở nhóm can thiệp phẫu thuật.

Những điểm lưu ý:

- Sử dụng GnRHa là một biện pháp hiệu quả thay thế cho cắt tử cung do nhân xơ ở bệnh nhân ≥45 tuổi.
- GnRHa có hiệu quả tương tự trên chức năng tình dục như sau cắt tử cung

Kiểm soát tiểu không tự chủ trên bệnh nhân sa sinh dục

Taiwan J Obstet Gynecol 2013; 52: 516–522

Nhóm nghiên cứu ở Đài Loan đề nghị kết hợp sử dụng mesh nâng qua đường âm đạo với treo đoạn giữa niệu đạo ở những bệnh nhân sa sinh dục là cách hiệu quả kết hợp kiểm soát tiểu không tự chủ gắng sức (SUI). Nhóm nghiên cứu theo dõi 89 bệnh nhân đã thực hiện kết hợp 2 kỹ thuật trong thời gian trung bình 35 tháng, với 17 (19,1%) trường hợp cắt tử cung đường âm đạo, 20 (22,5%) treo vòm và 52 (58,4%) treo tử cung. Tất cả thang điểm về sa sinh dục đều cải thiện có ý nghĩa từ lúc phẫu thuật đến 6 tháng. Trong đó 69 bệnh nhân được làm niệu động đồ cho thấy tăng tốc độ đỉnh, tốc độ dòng chảy trung bình, giảm thể tích tồn dư và tăng áp lực đóng niệu đạo so với trước mổ, kết quả này cũng cải thiện tốt sau 1 giờ.

Các nhà nghiên cứu, đứng đầu là Ming-Ping Wu (Chi Mei Foundation Hospital, Tainan), nêu rõ rằng có 29 bệnh nhân tồn tại hội chứng quá kích bàng quang sau mổ, tất cả được điều trị thành công bằng thuốc kháng hệ muscarinic và 55/57 (96,5%) bệnh nhân cải thiện triệu chứng tiểu khó trước phẫu thuật. Mặc dù vậy vẫn còn 20 (22,5%) bệnh nhân són tiểu sau mổ.

Các biến chứng trong và sau phẫu thuật bao gồm: 2 trường hợp huyết tụ, cần phải truyền máu 1 trường hợp và 5 trường hợp thải mesh. Nhóm nghiên cứu cũng báo cáo ở những trường hợp cắt tử cung đường âm đạo thời gian mổ lâu hơn, mất máu nhiều hơn những bệnh nhân treo vòm âm đạo và treo tử cung. Hoại tử do mesh thấp nhất ở nhóm treo tử cung.

Đăng trên tạp chí Sản phụ khoa Đài Loan, nhóm tác giả cho rằng đây là kỹ thuật hiệu quả tốt, đề nghị áp dụng điều trị ở những phụ nữ sa sinh dục và són tiểu gắng sức. Họ nhấn mạnh thêm "mặc dù vậy, những vấn đề cần quan tâm đến là những tai biến cần phải can thiệp, đặc biệt liên quan đến chảy máu, tổn tương tạng và thải mesh".

"Một phương pháp điều trị đơn độc không phải luôn phù hợp với tất cả bệnh nhân. Chắc chắn thông tin bệnh nhân luôn được ghi chép đầy đủ, thảo luận, giải thích cho bệnh nhân về ưu và nhược điểm của phẫu thuật và diễn tiến cuộc mổ khi tiến hành trên bệnh nhân".

VÔ SINH

Triển vọng có thai sau phẫu thuật cắt bỏ vòi tử cung ở những trường hợp thai ngoài tử cung

Mol F et al. The Lancet, Early Online Publication, 3 February 2014

Theo một nghiên cứu xuất bản gần đây trên The Lancet, việc bảo tồn vòi tử cung chứa khối thai không cải thiện triển vọng có thai sau phẫu thuật ở đối tượng phụ nữ có thai ngoài tử cung và có vòi tử cung còn lại bình thường.

Các nhà nghiên cứu từ Wake Forest Baptist Medical Center đã nghiên cứu trên 446 phụ nữ có thai ngoài tử cung được phân một cách ngẫu nhiên thành hai nhóm: phẫu thuật mở vòi tử cung lấy khối thai (n=215), bảo tồn vòi tử cung và phẫu thuật cắt bỏ vòi tử cung (n=231) trong khoảng thời gian từ năm 2004 đến năm 2011. Phẫu thuật bảo tồn vòi tử cung là phương pháp thường được ưa chuộng hơn vì suy nghĩ rằng người phụ nữ còn cả 2 vòi tử cung sẽ có nhiều cơ hội có thai hơn.

Tỉ lệ có thai tiến triển cộng dồn là 60,7% sau phẫu thuật bảo tồn và 56,2% sau phẫu thuật cắt bỏ vòi tử cung (fecundity rate ratio, 1.06; 95% CI, 0.81-1.38; log-rank P=0.678).

Phát hiện này có ý nghĩa, nếu vòi tử cung bên đối diện bình thường, phẫu thuật viên có thể đơn giản cắt bỏ vòi tử cung - loại phẫu thuật có quy trình nhanh hơn và ít phức tạp hơn so với phẫu thuật bảo tồn vòi, đồng thời hạn chế được nguy cơ xảy ra một thai ngoài tử cung khác trên vòi tử cung được bảo tồn, theo đồng tác giả Tamer Yalcinkaya, MD, chuyên gia nội tiết sinh sản ở Trung tâm Wake Forest Baptist.

Nghiên cứu này cũng ghi nhận sự tồn tại dai dẳng của mô thai thường gặp hơn ở nhóm phẫu thuật bảo tồn so với nhóm phẫu thuật cắt bỏ vòi tử cung (14 [7%] vs 1 [<1%]; RR, 15.0; 95% CI, 2.0-113.4). Ngoài ra, 8% phụ nữ trong phẫu thuật bảo tồn và 5% phụ nữ trong nhóm phẫu thuật cắt bỏ xảy ra thai ngoài tử cung tái phát (RR, 1.6; 95% CI, 0.8-3.3). Cuối cùng, số lượng thai tiến triển sau kích thích phóng noãn, bơm tinh trùng vào buồng tử cung hay thụ tinh trong ống nghiệm không khác biệt có ý nghĩa giữa hai nhóm.

Các điểm chính:

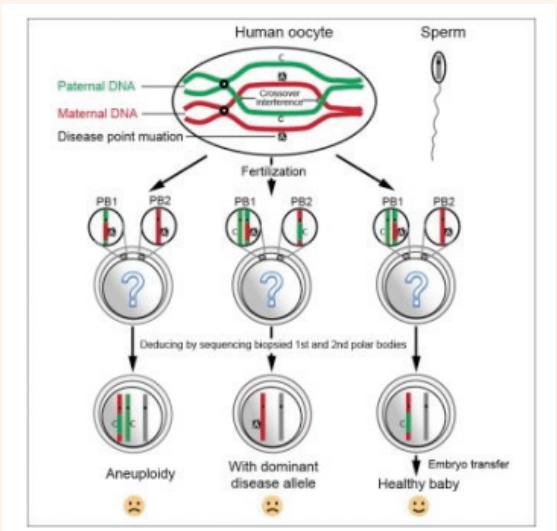
– Ở những phụ nữ thai làm tổ ở một vòi tử cung và vòi còn lại bình thường, phẫu thuật bảo tồn vòi tử cung không cải thiện cơ hội có thai khi so sánh với phẫu thuật cắt bỏ vòi tử cung. – Phẫu thuật viên có thể xem xét phẫu thuật cắt bỏ vòi tử cung - ít phức tạp hơn - cho các trường hợp thai ngoài tử cung

Phương pháp phân tích bộ gen mới cho phép sinh ra các em bé thụ tinh trong ống nghiệm khỏe mạnh hơn

Hou Y, Fan W, Yan L, et al. Cell. 2013;155:1492-1506.

Một phương pháp mới giúp phát hiện các khuyết tật di truyền trong tế bào trứng dành cho thụ tinh trong ống nghiệm có thể làm gia tăng cơ hội sinh ra một em bé khỏe mạnh, nếu kết quả được chứng minh qua một thử nghiệm lâm sàng, được các nhà nghiên cứu báo cáo gần đây trên tạp chí Cell.

Bằng cách sử dụng toàn bộ trình tự bộ gen của các tế bào trứng mỗi người, các nhà nghiên cứu có thể xác định một phương pháp phát hiện được các khuyết tật bất thường nhiễm sắc thể và thay đổi trình tự ADN thường phối hợp với các rối loạn di truyền.



"Bằng cách này, chúng ta có thể đạt được đồng thời hai mục đích: một bộ phân tích trình tự sâu giúp tránh được cả hai loại vấn đề di truyền", tác giả nghiên

cứu Jie Qiao từ bệnh viện Third Hospital, Đại Học Bắc Kinh nhận định. "Về mặt lý thuyết, nếu phương pháp này hoạt động hoàn hảo, chúng ta có thể nhân đôi tỉ lệ thành công của kỹ thuật thụ tinh trong ống nghiệm từ 30% lên đến 60%, thậm chí hơn nữa".

Các nhà nghiên cứu đã đi theo hướng mà họ đã sử dụng trong việc phát triển phương pháp xác định trình tự toàn bộ bộ gen nhằm phát hiện đồng thời hai loại khuyết tật di truyền trong các tế bào tinh trùng người. Tuy nhiên đây là nghiên cứu đầu tiên áp dụng phương pháp này lên các tế bào trứng.

Cách tiếp cận tế bào trứng liên quan đến phương pháp giải trình tự toàn bộ bộ gen của thể cực- được phát sinh như là sản phẩm phụ của quá trình phân chia noãn và thường chết đi sau đó. Vì thể cực không cần thiết cho sự phát triển của phôi người, chúng có thể được lấy ra khỏi phôi một cách an toàn không ảnh hưởng có hại đến phôi, theo các nhà nghiên cứu.

Sau khi xác định được phương pháp, các nhà nghiên cứu đang tiến hành một thử nghiệm lâm sàng để kiểm tra lại phương pháp và xác định xem liệu phương pháp này có tác động tích cực đến tỉ lệ thành công của thụ tinh trong ông nghiệm hay không.

Các điểm chính:

- Các nhà nghiên cứu đang tìm hiểu cách sử dụng giải trình tự toàn bộ bộ gen của tế bào trứng người dành cho thụ tinh trong ống nghiệm để phát hiện các bất thường nhiễm sắc thể và thay đổi trình tự ADN có liên quan đến các bệnh lý di truyền.
- Các thử nghiệm lâm sàng đang được thiết lập để kiểm tra tính hiệu quả của phương pháp mới, nhưng các nhà nghiên cứu tin rằng nếu phương pháp này được áp dụng, nó có thể cải thiện có ý nghĩa cơ hội sinh ra một em bé khỏe mạnh bằng phương pháp thụ tinh trong ống nghiệm.

Y học bằng chứng không ủng hộ sử dụng IMSI trong hỗ trợ sinh sản

Teixeira DM, Barbosa MAP, Ferriani RA, et al. Cochrane Database Syst Rev. 2013;7:CD010167.

Không có bằng chứng chứng minh rằng tiêm tinh trùng có chọn lọc dựa trên hình thái học vào bào tương trứng (IMSI) mang lại nhiều lợi ích hơn so với phương pháp tiêm tinh trùng vào bào tương trứng thông thường (ICSI) đối với bệnh nhân hiếm muộn khi so sánh về tỉ lệ trẻ sinh ra sống hay tỉ lệ sẩy thai, theo kết luận của Cochrane về Rối Loạn kinh nguyệt và Hiếm muộn Nhóm 1 dựa trên các phân tích cộng gộp và review can thiệp.

ICSI, kỹ thuật vi thao tác với tinh trùng, là một kỹ thuật hữu ích cho các cặp vợ chồng hiếm muộn khó mang thai nguyên nhân do tinh trùng chồng: mật độ tinh trùng ít hay tinh trùng di động kém. Trong ICSI, một tinh trùng sẽ được tiêm trực tiếp vào một bào tương trứng. Một kỹ thuật mới hơn, gọi là IMSI, là một phương pháp lựa chọn tinh trùng bằng kính hiển vi có độ phóng đại rất cao (độ phóng đại 6000 lần) để lựa chọn những tinh trùng di động tốt nhất.

Mặc dù những nghiên cứu ban đầu chỉ ra rằng IMSI liên quan đến tỉ lệ có thai cao hơn ở những cặp bệnh nhân có tiền sử thất bại làm tổ liên tiếp, tuy nhiên các nhà nghiên cứu nhận thấy không có sự khác biệt có ý nghĩa giữa IMSI và ICSI về tỉ lệ trẻ sinh ra sống theo một báo cáo có mức độ bằng chứng thấp. Trong nghiên cứu này tỉ lệ trẻ sinh ra sống được đánh giá (nguy cơ rủi ro, 1.14). Về mặt lâm sàng, nếu người phụ nữ có khoảng 38% cơ hội sinh ra trẻ sinh sống bằng phương pháp ICSI thông thường, thì cơ hội sinh ra trẻ sinh sống với IMSI nằm trong khoảng từ 30% đến 63%- các nhà nghiên cứu giải thích.

IMSI cải thiện có ý nghĩa tỉ lệ có thai lâm sàng (RR, 1.29), nhưng các nhà nghiên cứu ghi nhận mức độ tin cậy về bằng chứng rất thấp bởi các nghiên cứu không chính xác, sai lệch nhiều và quan sát không đồng nhất giữa các nghiên cứu. Theo thống kê, nếu một phụ nữ có 33% cơ hội có thai bằng kỹ thuật ICSI thông thường thì họ có khoảng từ 36% đến 52% cơ hội có thai với IMSI- các nhà nghiên cứu giải thích.

Sự khác biệt về tỉ lệ sẩy thai giữa IMSI và ICSI là không có ý nghĩa (RR, 0.82), nhưng kết quả này cũng dựa trên mức độ bằng chứng rất thấp. Theo các nhà nghiên cứu, các phụ nữ có thai có 22% nguy cơ bị sẩy thai nếu sử dụng ICSI, trong khi nguy cơ này đối với phương pháp IMSI là 13 đến 25%. Không có bằng chứng nào chỉ ra rằng sử dụng IMSI làm gia tăng các dị tật bẩm sinh, nhưng cũng không có nghiên cứu nào trong số này báo cáo sự xuất hiện dị tật bẩm sinh, kể cả nghiên cứu review can thiệp và nghiên cứu phân tích gộp.

Dựa trên các chứng cứ hiện có từ các thử nghiệm ngẫu nhiên có nhóm chứng, sử dụng IMSI trong lâm sàng hiện nay không được ủng hộ. Trước khi IMSI được khuyến cáo trong thực hành lâm sàng, nhiều nghiên cứu có chất lượng tốt cần được thiết kế và tiến hành.

Các điểm chính:

- IMSI không ích lợi hơn ICSI khi so sánh về tỉ lệ trẻ sinh ra sống hay tỉ lệ sẩy thai.
- Mặc dù có bằng chứng ghi nhận rằng IMSI giúp cải thiện tỉ lệ có thai lâm sàng, tuy nhiên mức độ bằng chứng của nó là rất thấp.