

KẾT QUẢ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH Ở CÁC TRƯỜNG HỢP CHUYỂN PHÔI KHẢM CHO THẤY NGUY CƠ THAI BẤT THƯỜNG NHIỄM SẮC THỂ THẤP

Besser AG, Plaut AC, Grifo JA. Results of prenatal diagnosis after mosaic embryo transfer indicate low risk of fetal chromosome abnormality. *Fertility and Sterility*. 2021 Sep 1;116(3):e387–8.

NHS. Trần Thị Diễm Hân, BS. Nguyễn Thành Nam – Bệnh viện Mỹ Đức

Chuyển phôi khảm (Mosaic embryo transfer–MET) sau chẩn đoán di truyền tiền làm tổ sàng lọc lệch bội (Preimplantation genetic testing for aneuploidy – PGT-A) đang dần trở nên phổ biến hơn trong thực hành hiện tại, đặc biệt ở những nhóm bệnh nhân không có phôi nguyên bội nào để chuyển. Kết cục thai kỳ và nhi khoa sau chuyển phôi khảm luôn là một dấu hỏi lớn trong lĩnh vực thụ tinh trong ống nghiệm. Gần đây, trong Hội nghị khoa học thường niên của Hội Y học Sinh sản Hoa Kỳ 2021 (ASRM Scientific Congress and Expo 2021), Besser và cộng sự đã báo cáo kết quả chẩn đoán trước sinh (chọc ối, sinh thiết gai nhau) ở các trường hợp chuyển phôi khảm.

Nghiên cứu xem xét tất cả các trường hợp chuyển phôi khảm, có thai diễn tiến tại Trung tâm Hỗ trợ sinh sản Langone (New York) từ tháng 9 năm 2015 đến tháng 2 năm 2021. Trước khi chuyển phôi khảm, mọi bệnh nhân đều được tư vấn và cung cấp thông tin về các xét nghiệm chẩn đoán trước sinh, bao gồm chọc ối và sinh thiết gai nhau. Bệnh án của bệnh nhân được theo dõi sau đó để xác định những kết cục của các kỹ thuật chẩn đoán trước sinh nếu có.

Tổng cộng có 65 bệnh nhân có thai diễn tiến sau chuyển phôi khảm. 08 bệnh nhân bị loại khỏi phân tích do thực hiện chẩn đoán trước sinh ở tuổi thai quá sớm. Có 33 trong tổng số 57 bệnh nhân (57,9%) thu được kết quả chẩn đoán trước sinh, 9 trường hợp từ chối không

thực hiện xét nghiệm (15,8%) và 15 trường hợp không thu thập được thông tin (26,3%). Có 2 trong số 33 trường hợp nói trên mang song thai, do đó, có tổng cộng 35 kết quả chẩn đoán trước sinh, bao gồm 34 trường hợp chọc ối và 1 trường hợp sinh thiết gai nhau.

Kết quả của nghiên cứu cho thấy, có 1 trường hợp sảy thai tự phát nghi ngờ do nhiễm trùng sau chọc ối. Tất cả các kết quả chọc ối và sinh thiết gai nhau đều cho thấy nhiễm sắc thể đồ bình thường (35/35 trường hợp (chiếm 100,0%)) có bộ nhiễm sắc thể 46, XY hoặc 46, XX). Kỹ thuật phân tích microarray được thực hiện thêm trong 28 trường hợp (80,0%). Kết quả microarray không phát hiện các thể khảm gián đoạn ở tất cả 28 trường hợp (chiếm 100,0%). Có 6 trong 28 trường hợp (21,4%) phát hiện biến thể với ý nghĩa chưa xác định (variant of uncertain significance – VUS) trên một nhiễm sắc thể khác, trong đó 5/6 trường hợp biến thể được di truyền từ bố mẹ và có kích thước dưới ngưỡng phát hiện của PGT-A (trung bình 206,6 Kb). Có 2 trong số 35 trường hợp được phân tích thêm về hiện tượng lưỡng bội đồng nguồn (uniparental disomy, UPD), 1 trường hợp cho kết quả âm tính và một trường hợp chưa thể kết luận chắc chắn.

Như vậy, nghiên cứu không tìm thấy bất cứ thể khảm trên kết quả chọc ối và sinh thiết gai nhau sau chuyển phôi khảm, do đó, rủi ro cho thai được đánh giá là thấp. Tư vấn di truyền trong các tình huống chuyển phôi khảm nên chỉ

ra những lợi ích, hạn chế và cả nguy cơ của các kỹ thuật chẩn đoán trước sinh (bao gồm nguy cơ xuất hiện mới những biến thể với ý nghĩa không xác định và nguy cơ của việc thực hiện thủ thuật chọc ối và sinh thiết gai nhau). Hiện tại, vẫn chưa thể kết luận liệu lợi ích của các kỹ thuật chẩn đoán trước sinh có lớn hơn những nguy cơ mà các kỹ thuật này mang lại hay không, cũng như có nên thực hiện thêm các phân tích bổ sung (ví dụ như phân tích lưỡng bội đồng nguồn) hay không. Cần nhiều nghiên cứu sâu hơn trong tương lai để xác định nguy cơ của từng loại thể

khảm khác nhau, cũng như ảnh hưởng tâm lý của các kỹ thuật chẩn đoán trước sinh lên bản thân người mẹ sau chuyển phôi khảm.

Nghiên cứu cung cấp bằng chứng khoa học chứng minh rằng các rủi ro liên quan đến chuyển phôi khảm có thể đang bị đánh giá quá cao trước đây. Đây là nguồn tư liệu cần thiết cho quá trình tư vấn cho bệnh nhân, xây dựng các biên bản đồng thuận cho người bệnh khi chuyển phôi khảm, cũng như là số liệu để phát triển các chính sách thực hành lâm sàng dựa trên bằng chứng cho các trung tâm hỗ trợ sinh sản./.

MỜI GỬI BÀI VIẾT ĐĂNG TẠP CHÍ PHỤ SẢN

Tổng Biên tập: GS. TS. Cao Ngọc Thành

Phó Tổng Biên tập:

– PGS. TS. Nguyễn Vũ Quốc Huy

– ThS. BS. Hồ Mạnh Tường

Tổng thư ký tòa soạn: PGS. TS. Lê Minh Tâm

Hội đồng biên tập

– PGS.TS. Lê Hồng Cẩm

– TS.BS. Vũ Chí Dũng

– TS.BS. Đỗ Quan Hà

– PGS.TS. Lê Hoàng

– PGS.TS. Nguyễn Xuân Hợi

– PGS.TS. Hồ Sỹ Hùng

– TS.BS. Phạm Chí Kông

– PGS.TS. Vương Thị Ngọc Lan

– GS.TS. Trần Thị Phương Mai

– GS.TS. Trần Thị Lợi

– PGS.TS. Vũ Thị Nhung

– GS.BS. Nguyễn Thị Ngọc Phượng

– TS.BS. Lâm Đức Tâm

– PGS.TS. Lê Minh Tâm

– PGS.TS. Vũ Văn Tâm

– TS.BS. Lê Quang Thanh

– PGS.TS. Hà Thị Minh Thi

– GS.TS. Nguyễn Viết Tiến

– PGS.TS. Huỳnh Nguyễn Khánh Trang

– GS.TS. Võ Minh Tuấn

– PGS.TS. Hoàng Thị Diễm Tuyết

Ban Thư ký

– ThS.BS. Võ Văn Khoa

– TS.BS. Trần Mạnh Linh

– ThS.BS. Nguyễn Đắc Nguyên

– TS.BS. Nguyễn Trần Thảo Nguyên

– ThS.BS. Lê Viết Nguyên Sa

– ThS.BS. Trần Doãn Tú



Thẻ lệ đăng bài