

OUTCOMES OF CHORIONIC VILLUS SAMPLING (CVS) IN PREGNANCIES WITH SINGLE-GENE MUTATIONS AT HANOI OBSTETRICS AND GYNECOLOGY HOSPITAL, 2022–2024

Phan Thi Huyen Thuong^{1,2*}, Le Ho Minh², Than Thi Thu Canh¹

¹Hanoi Obstetrics and Gynecology Hospital - 929 La Thanh, Ngoc Khanh, Ba Dinh, Hanoi, Vietnam

²VNU University of Medicine and Pharmacy - 144 Xuan Thuy, Dich Vong Hau, Cau Giay, Hanoi, Vietnam

Received: 28/11/2025

Revised: 06/12/2025; Accepted: 26/02/2026

ABSTRACT

Objective: To describe the results of chorionic villus sampling (CVS) in cases with single-gene mutations at Hanoi Obstetrics and Gynecology Hospital from 2022 to 2024.

Subjects and Methods: A retrospective descriptive cross-sectional study was conducted on 56 [TN2] pregnant women with suspected pathological single-gene genetic abnormalities who were indicated for CVS, including 53 cases in which one or both partners had previously been identified as carriers of pathogenic genes and 3 cases in which the pregnant women had not been previously identified as carriers of pathogenic genes.

Results: The majority of pregnant women in the study group were aged 20–34 years (89%). CVS was performed between 11 and 14 weeks of gestation, most commonly at 12 and 13 weeks. Fourteen cases were indicated for pregnancy termination due to the presence of pathogenic genotypes.

Conclusion: CVS is an invasive prenatal diagnostic technique that enables early detection of inherited pathogenic single-gene disorders (from 11 to 14 weeks of gestation).

Keywords: Chorionic villus sampling, single-gene abnormalities, pathogenic genotype

*Corresponding author

Email: lehominhtuan001@gmail.com Phone: (+84) 941904162 <https://doi.org/10.52163/yhc.v67iCD2.4448>

KẾT QUẢ SINH THIẾT GAI RAU (CVS) Ở CÁC TRƯỜNG HỢP MANG ĐỘT BIẾN ĐƠN GEN TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN HÀ NỘI TỪ NĂM 2022-2024

Phan Thị Huyền Thương^{1,2*}, Lê Hồ Minh Tuấn², Thân Thị Thu Cảnh¹

¹Bệnh viện Phụ sản Hà Nội - 929 La Thanh, Ngọc Khánh, Ba Đình, Hà Nội, Việt Nam

²Đại học Y dược - Đại học Quốc gia Hà Nội - 144 Xuân Thủy, Dịch Vọng Hậu, Cầu Giấy, Hà Nội, Việt Nam

Ngày nhận bài: 28/11/2025

Ngày chỉnh sửa: 06/12/2025; Ngày duyệt đăng: 26/02/2026

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả kết quả sinh thiết gai rau (CVS) ở các trường hợp có đột biến đơn gen tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội từ năm 2022-2024.

Đối tượng và phương pháp nghiên cứu: Nghiên cứu hồi cứu mô tả cắt ngang trên 56 thai phụ phát hiện bất thường di truyền bệnh lý đơn gen được chỉ định CVS, trong đó 53 trường hợp vợ/chồng đã phát hiện mang gen bệnh lý trước đó và 3 thai phụ chưa được phát hiện mang gen bệnh lý.

Kết quả: Phần lớn thai phụ nhóm nghiên cứu thuộc độ tuổi từ 20-34 (89%). CVS được tiến hành ở các bệnh nhân từ tuần thai thứ 11-14, trong đó nhiều nhất là tuần thai thứ 12 và 13. 14 trường hợp được chỉ định đình chỉ thai nghén do mang kiểu gen bệnh lý.

Kết luận: CVS là kỹ thuật chẩn đoán trước sinh xâm lấn giúp phát hiện sớm các bất thường bệnh lý đơn gen di truyền (từ 11-14 tuần).

Từ khóa: Sinh thiết gai rau, bất thường đơn gen, kiểu gen bệnh lý

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Dị tật bẩm sinh đã và đang là vấn đề rất được quan tâm trong chăm sóc sức khỏe tại các quốc gia, đặc biệt là tại những nước đang phát triển như Việt Nam [1]. Với sự hỗ trợ đắc lực từ các kỹ thuật và công nghệ tiên tiến, việc sàng lọc và chẩn đoán trước sinh các trường hợp thai mắc dị tật bẩm sinh đã thuận lợi hơn rất nhiều. Sinh thiết gai rau được sử dụng để chẩn đoán thai nghi ngờ bất thường về di truyền ở tuần thai sớm từ 10 tuần. Từ đó, bệnh nhân có thể được chẩn đoán sớm, chính xác hơn, bao gồm cả những bất thường về NST và các bệnh lý đơn gen di truyền. Nhờ vậy, giúp giảm thời gian chờ đợi kết quả, đồng thời nhân viên y tế có hướng tư vấn và xử trí sớm tùy theo tình trạng của thai. Tuy nhiên, hiện tại cũng có rất ít nghiên cứu và báo cáo khoa học trong và ngoài nước về việc phát hiện các bất thường đơn gen di truyền nhờ sinh thiết gai rau. Tại Trung tâm Can thiệp bào thai - Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội, chúng tôi đã học hỏi quy trình kỹ thuật sinh thiết gai rau từ Bệnh viện Necker (CH Pháp), đã áp dụng triển khai và đã có cải tiến vì đặc điểm của thai phụ người Việt Nam so với nước ngoài có nhiều khác biệt. Xuất phát từ thực tế đó, chúng tôi tiến hành nghiên cứu với mục tiêu: Mô tả kết quả phát hiện đột biến đơn gen ở các thai phụ được sinh thiết gai rau tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội.

2. ĐỐI TƯỢNG

2.1. Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu được tiến hành theo phương pháp hồi cứu với cỡ mẫu hồi cứu trên bệnh án của các thai phụ/ thai nhi

được sinh thiết gai rau có liên quan tới các bệnh lý gen di truyền tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội từ năm 2022 đến 2024.

- Tiêu chuẩn lựa chọn: Thai từ 11 đến 14 tuần, có tiền sử vợ/chồng mang gen đột biến hoặc có bất thường trên siêu âm hình thái nghi ngờ có bệnh lý về gen di truyền.

- Tiêu chuẩn loại trừ: Thai phụ mắc các bệnh truyền nhiễm, hoặc có tình trạng nhiễm trùng. Thai phụ không đầy đủ hồ sơ bệnh án.

Phương pháp chọn mẫu là mẫu thuận tiện với cỡ mẫu tối thiểu được tính theo công thức:

$$n = \frac{Z_{1-\alpha/2}^2 \times p(1-p)}{d^2}$$

Trong đó:

n: cỡ mẫu của đối tượng được sinh thiết gai rau.

α : mức ý nghĩa thống kê; $\alpha = 0,05$ thì hệ số giới hạn tin cậy $Z_{1-\alpha}^2 = 1,96$.

p: lấy $p = 0,95$ (tỷ lệ lấy mẫu CVS thành công là 95% theo báo cáo của T.Ghi và cộng sự).²

d: mức sai số tuyệt đối chấp nhận, $d = 0.05$.

Từ công thức trên tính được số đối tượng nghiên cứu tối thiểu là $N = 38$ đối tượng. Thực tế chọn được 56 trường hợp thỏa mãn.

2.2. Nội dung nghiên cứu

Nghiên cứu được tiến hành thống kê các số liệu liên quan đến đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu (tuổi mẹ,

*Tác giả liên hệ

tuổi thai khi sinh thiết gai rau, tỷ lệ các sản phụ mang bất thường đơn gen di truyền), kết quả sinh thiết gai rau bệnh di truyền trội (loạn sản sụn, tạo xương bất toàn gen, hội chứng Noonan), kết quả sinh thiết gai rau bệnh di truyền lặn và kết cục thai kỳ (theo dõi tiếp, đình chỉ thai kỳ).

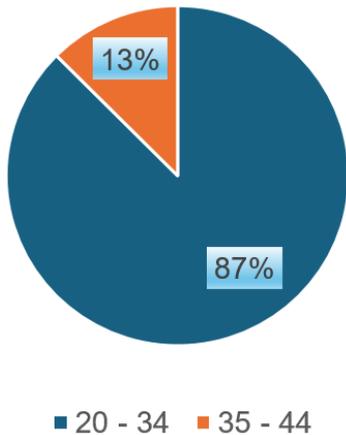
2.3. Phương pháp quản lý và phân tích số liệu[TN5]

Thu thập các số liệu cần thiết cho nghiên cứu từ hồ sơ bệnh án điện tử. Xử lý bằng phần mềm SPSS 27.0 theo các thuật toán thống kê và trình bày kết quả theo các bảng và biểu đồ. Các biến số định biến định tính → tần số/tỷ lệ; biến định lượng → TB±SD hoặc trung vị (IQR).

2.4. Đạo đức nghiên cứu: Nghiên cứu được thông qua bởi các cấp có thẩm quyền và lãnh đạo Bệnh viện Phụ sản Hà Nội.

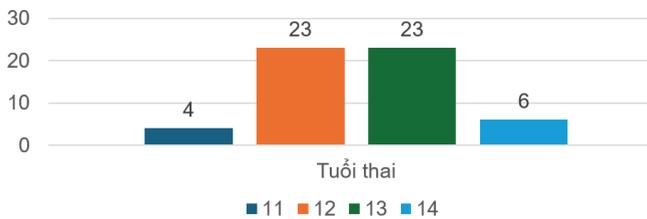
3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu



Biểu đồ 3.1. Nhóm tuổi bệnh nhân sinh thiết gai rau

Nhận xét: Trong 56 thai phụ trong nghiên cứu của chúng tôi, có 49/56 trường hợp (87%) thai phụ ở độ tuổi từ 20-34. 7/53 thai phụ còn lại (13%) ở độ tuổi từ 35-44. Độ tuổi trung bình trong nghiên cứu là $X \pm SD = 30,4$.



Biểu đồ 3.2. Phân bố tuổi thai ở bệnh nhân sinh thiết gai rau

Nhận xét: Nhóm thai phụ được sinh thiết gai rau chủ yếu là nhóm ở tuần thai thứ 12 (41,1%) và tuần thai thứ 13 (41,1%) với 23 trường hợp ở mỗi tuần thai. Ngoài ra còn ghi nhận 4 trường hợp sinh thiết ở tuần thai thứ 11 (7,1%) và 6 trường hợp sinh thiết ở tuần thai thứ 14 (10,3%).

Bảng 3.1: Tỷ lệ các thai phụ sinh thiết gai rau mang bất thường di truyền đơn gen

Bệnh đơn gen		N	%
Hai vợ chồng mang đột biến gen thalassemia	α-thalassemia	26	46,4
	β-thalassemia	21	37,5

Bệnh đơn gen		N	%
Hai vợ/ chồng mang đột biến gen gây bệnh khác	Hội chứng Barth gen TFAZZIN	1	1,8
	Hội chứng Joubert gen TMEM67	1	1,8
	Loạn sản sụn FGFR3	1	1,8
	Ly thượng bì bọng nước bẩm sinh COL7A1	1	1,8
	Hội chứng Wilson ATP7B	1	1,8
	Bệnh thần kinh cơ IGHMBP2	1	1,8
Hai vợ chồng chưa phát hiện đột biến gen gây bệnh trước đây nhưng nghi ngờ trên siêu âm hình thái		3	5,3
Tổng		56	100

Nhận xét: Trong 56 trường hợp bệnh nhân sinh thiết gai rau, có 47 trường hợp mang gen bệnh tan máu bẩm sinh, chiếm 83,9%. Gồm 26 trường hợp (46,4%) mang gen α-thalassemia và 21 trường hợp (37,5%) mang gen β-thalassemia.

Trong các trường hợp còn lại, 6 thai phụ được sinh thiết do có tiền sử 2 vợ/ chồng mang đột biến gen: TFAZZIN, TMEM67, FGFR3, COL7A1, ATP7B, IGHMBP2 và 3 trường hợp chưa ghi nhận tiền sử mang bệnh lý đơn gen ở vợ/ chồng nhưng nghi ngờ do phát hiện bất thường (không có xương sống mũi, chi ngắn, dị tật tim) trên siêu âm hình thái.

Bảng 3.2. Kết quả sinh thiết gai rau bệnh lý di truyền trội

Bệnh	Dị hợp tử đột biến gen trội	Không mang đột biến
Loạn sản sụn gen FGFR3	0	1
Tạo xương bất toàn gen COL1A2	1	0
Hội chứng Noonan gen SOS1	1	0
Tổng	2	1

Nhận xét: Các trường hợp bệnh lý di truyền trội bao gồm: Trường hợp mẹ mắc gen FGFR3, kết quả CVS trả về không mang đột biến. Bên cạnh đó, đối với 2/3 trường hợp vợ/ chồng chưa phát hiện đột biến gen gây bệnh trước đây nhưng nghi ngờ trên siêu âm hình thái, 1 trường hợp CVS cho kết quả dị hợp tử gen COL1A2 (gây bệnh tạo xương bất toàn) và 1 trường hợp dị hợp tử gen SOS1 (gây hội chứng Noonan) và cả 2 trường hợp đều là di truyền trội.

Bảng 3.3. Kết quả sinh thiết gai rau bệnh lý di truyền lặn

Bệnh	Đồng hợp tử/ Dị hợp tử kép	Dị hợp tử (giống bố/ mẹ)	Không mang gen bệnh	Tổng	Tỷ lệ	
Thalassemia	α	9	11	6	26	49,0
	β	3	14	4	21	39,6

Bệnh	Đồng hợp tử/ Dị hợp tử kép	Dị hợp tử (giống bố/ mẹ)	Không mang gen bệnh	Tổng	Tỉ lệ
Hội chứng Barth gen TFAZZIN	0	0	1	1	1,9
Hội chứng Joubert gen TMEM67	1	0	0	1	1,9
Ly thượng bì bong nước bẩm sinh COL7A1	0	0	1	1	1,9
Hội chứng Wilson ATP7B	0	1	0	1	1,9
Bệnh thần kinh cơ IGHMBP2	0	0	1	1	1,9
Gen SUMF1	1	0	0	1	1,9
Tổng	14	26	13	53	100

Nhận xét: Với 53 trường hợp có kết quả sinh thiết gai rau bệnh lý di truyền lặn, ghi nhận 47 trường hợp mang gen bệnh tan máu bẩm sinh, gồm 9 trường hợp đồng hợp α -thalassemia, 3 trường hợp dị hợp tử kép β -thalassemia. 25 trường hợp dị hợp tử (11 α và 14 β) là những trường hợp người lành mang gen bệnh. 10 trường hợp còn lại không mang gen bệnh.

Với 6 trường hợp còn lại: 1 trường hợp mẹ mang biến gen TFAZZIN, 1 trường hợp gen COL7A1, 1 trường hợp gen IGHMBP2 cho kết quả CVS không mang gen bệnh. Vợ/chồng mang gen ATP7B (hội chứng Wilson) trả về kết quả dị hợp tử. Kết quả của cặp vợ chồng mang gen TMEM67 thì CVS trả kết quả đồng hợp tử.

Ngoài ra, có 1 trường hợp trước đây vợ/chồng chưa ghi nhận bất thường nhưng kết quả sinh thiết gai rau trả về thai nhi mang đồng hợp tử đột biến gen SUMF1.

Nhận xét: Trong cứu của chúng tôi, có 40/56 trường hợp theo dõi tiếp (71%) và 16/56 trường hợp (29%) được khuyến nghị đình chỉ thai kì.

4. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm của đối tượng nghiên cứu

Nghiên cứu được thực hiện trên 56 thai phụ được thực hiện CVS tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội có liên quan tới các bất thường về gen. Đặc điểm chung của các đối tượng nghiên cứu được thể hiện ở biểu đồ 3.1 và biểu đồ 3.2. 87% các thai phụ ở độ tuổi 20-34, độ tuổi này có chất lượng trứng cao, sức khỏe tốt, giảm thiểu được tỉ lệ các đột biến mới xuất hiện. Theo báo cáo của hiệp hội Y học Sinh sản Hoa Kỳ, các thai phụ ở độ tuổi trên 35 có nguy cơ sinh con mang bất thường di truyền cao hơn do chất lượng trứng suy giảm theo tuổi [3]. Cần tăng cường các biện pháp truyền thông giáo dục cho phụ nữ về kiến thức chăm sóc sức khỏe sinh sản như khám thai định kỳ, sàng lọc dị tật thai nhi với các phụ nữ ở độ tuổi này.

Tuổi thai được phân bố chủ yếu ở tuần thai 12 và tuần thai 13 là chủ yếu (đều chiếm 23 trường hợp). Ngoài ra còn có

4 trường hợp sinh thiết ở tuần thai thứ 11 và 6 trường hợp ở tuần thai thứ 14. Theo nghiên một số nghiên cứu, không nên thực hiện sinh thiết gai rau (CVS) trước 10 do tăng nguy cơ biến chứng và sảy thai cao hơn so với sau thời điểm tuần thứ 10 [4,5]. Dù vậy, có thể tư vấn kỹ cho bệnh nhân khi thực hiện sinh thiết gai nhau trước 10 tuần thai, đặc biệt là những trường hợp phát hiện có tiền sử bệnh đơn gen. Chỉ định CVS sau tuần 14 cũng được cân nhắc do bệnh nhân có thể đợi chọc hút dịch ối chẩn đoán từ tuần 16. Cần tư vấn cho thai phụ cả 2 phương pháp lấy mẫu có thể lựa chọn là sinh thiết gai rau và chọc hút dịch ối để thai phụ và gia đình lựa chọn.

Có 53/56 trường hợp được chỉ định CVS do vợ/chồng đã được phát hiện mang bất thường di truyền về bệnh lý đơn gen. Chủ yếu là mang gen bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia (47 trường hợp). Ngoài ra còn có các trường hợp mang bất thường về gen khác như: TFAZZIN, TMEM67, FGFR3, COL7A1, ATP7B, IGHMBP2. Đây là những trường hợp có nguy cơ cao sinh ra thai mắc bệnh nặng do không có biện pháp điều trị đặc hiệu hoặc gây thai lưu trong tử cung. Bởi mô gai rau và thai phân chia từ một hợp tử, có chung nguồn gốc di truyền nên nếu thai mang đột biến thì có thể dùng mẫu sinh thiết gai rau để chẩn đoán chính xác. Khi 2 vợ chồng mang đột biến đã được xác định thì có thể tiến hành chỉ định và chẩn đoán sớm.

Ngoài ra có 3 trường hợp phát hiện bất thường trên siêu âm dù cặp vợ chồng không biểu hiện bất thường. Trong thực hành chăm sóc trước sinh hiện nay, với việc có nhiều cải tiến liên tục trong siêu âm chẩn đoán hình ảnh, những bác sĩ có kinh nghiệm có thể phát hiện những đặc điểm bất thường trên hình ảnh siêu âm. Từ đó tránh bỏ sót những trường hợp mang bất thường di truyền.

4.2 Kết quả

Dựa theo bảng 3.2 và 3.3, đối với 56 thai phụ đã được phát hiện mang gen bệnh lý, 16 trường hợp đã được khuyến cáo đình chỉ thai nghén (2 trường hợp bệnh lý di truyền trội và 14 bệnh lý di truyền lặn).

Với các trường hợp thai phụ sinh thiết gai rau do tiền sử vợ/chồng mang đột biến đơn gen đã phát hiện từ trước có khuyến cáo đình chỉ, có 9 trường hợp đồng hợp α -thalassemia, 3 trường hợp dị hợp tử kép β -thalassemia và 1 trường hợp đồng hợp gen TMEM67. Các trường hợp kể trên đều là các bệnh lý di truyền lặn. Các trường hợp thai phụ sinh thiết gai rau do tiền sử vợ/chồng mang đột biến đơn gen đã phát hiện từ trước nhưng không có chỉ định đình chỉ, 26 trường hợp mang kiểu gen dị hợp tử (11 trường hợp mang gen α -thalassemia, 14 trường hợp mang gen β -thalassemia, 1 trường hợp mang gen ATP7B). Tuy nhiên, các trường hợp này đều là gen di truyền lặn, nên có thể chỉ định tiếp tục theo dõi thai kỳ. Ngoài ra còn ghi nhận 14 trường hợp thai không mang gen bệnh (13 trường hợp có tiền sử vợ/chồng mang gen di truyền lặn và 1 trường hợp vợ/chồng có tiền sử mang gen di truyền trội). Với các cặp vợ/chồng đã phát hiện bất thường di truyền, có thể giúp biết trước kết quả để đưa ra quyết định phù hợp tiếp theo đối với thai kì. Đồng thời đối với các thai chỉ định theo dõi, giúp các bác sĩ tiếp tục kiểm định kết quả và theo dõi sản phụ trong cả thai kỳ và sau sinh để kiểm chứng lại giá trị của kết quả này.

Ngoài ra, có 3 trường hợp vợ/chồng chưa phát hiện mang gen bệnh lý trước đây nhưng có phát hiện bất thường trên siêu âm, 2 trường hợp khi tiến hành CVS xác định con mang gen bệnh di truyền trội (1 trường hợp gen *COL1A2* gây tạo xương bất toàn và 1 trường hợp dị hợp gen *SOS1* gây hội chứng Noonan). Việc kết quả CVS trả về có di truyền trội nhưng bố mẹ không mang bệnh chứng minh rằng có đột biến mới phát sinh trong quá trình phát triển phôi. Trường hợp CVS cho kết quả đồng hợp *SUMF1* (di truyền lặn) đã được chỉ định làm xét nghiệm giải trình tự Sanger xác định đột biến gen này trên 2 bố mẹ cho thấy bố mẹ là người lành mang gen bệnh. Việc sử dụng siêu âm giúp sàng lọc được các thai nhi nguy cơ cao mang bất thường di truyền, và dựa vào kết quả CVS có thể xác định được chính xác gen bệnh mà thai nhi mắc phải. Từ đó giúp tránh bỏ sót và phát hiện được các bất thường gen ở thai có thể xảy ra.

16 trường hợp được hội chẩn để đình chỉ thai bất thường sớm khi thực hiện CVS ở tuần 11-14, sớm hơn 3-5 tuần so với chọc hút dịch ối, giúp giảm được nguy cơ tai biến do phá thai to cho thai phụ và giải quyết vấn đề tâm lý chờ đợi cho bệnh nhân.

Trong nghiên cứu của chúng tôi dù chưa ghi nhận tai biến, tuy nhiên vẫn có các rủi ro sau khi thực hiện thủ thuật. Có thể xuất hiện những tai biến như chảy máu, rỉ ối, vỡ ối, nhiễm trùng, sảy thai. Trong một số báo cáo, các yếu tố liên quan làm tăng nguy cơ tai biến bao gồm: số lần lấy mẫu sinh thiết, kinh nghiệm và kỹ năng của người thực hiện [6,7]. Bên cạnh đó vẫn có thể kết quả CVS trả ra thể khám thì không xác định được là khám bánh rau hay thai có khám thật hay không. Đối với các trường hợp này, các thai phụ sẽ được tiến hành tư vấn chọc hút ối từ tuần thứ 16 để xác nhận lại kết quả.

5. KẾT LUẬN

Sinh thiết gai rau cho phép chẩn đoán trước sinh sớm các bất thường bệnh lý đơn gen từ 11-14 tuần thai với khả năng phát hiện các đột biến liên quan tới bệnh lý đơn gen di truyền trội và di truyền lặn. Có 13/53 trường hợp sinh thiết

gai rau do vợ/chồng mang đột biến đơn gen là không mang gen bệnh. Bên cạnh đó, phát hiện 3 trường hợp thai mang đột biến đơn gen (gen *COL1A2*, gen *SOS1*, gen *SUMF1*) dù bố/mẹ chưa phát hiện tiền sử mang gen bệnh. 16 trường hợp được đình chỉ thai bất thường sớm khi được sinh thiết gai rau ở tuần thứ 11-14 do mang kiểu gen bệnh lý.

6. TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1] Bộ Y tế. Đề án Tầm soát, chẩn đoán, điều trị một số bệnh tật trước sinh và sơ sinh: Giảm gánh nặng bệnh tật bẩm sinh, nâng cao chất lượng dân số. 2020.
- [2] Hướng dẫn thực hành isuog: các thủ thuật xâm lấn trong chẩn đoán tiền sản. Ultrasound Obstet Gynecol. Wiley Online Library, 2016, 48: 256–268.
- [3] Practice Committee of the American Society for Reproductive Medicine. Definitions of infertility and recurrent pregnancy loss: A committee opinion. Fertil Steril, 2020;113:533–5
- [4] Giovannopoulou, Eirini và cộng sự. Invasive prenatal diagnostic testing for aneuploidies in singleton pregnancies: a comparative review of major guidelines. Medicina, 2022; 58.10, 1472
- [5] Mastroiacovo P, Botto LD, Cavalcanti DP, et al. Limb anomalies following chorionic villus sampling: a registry based case-control study. Am J Med Genet, 1992;44(6):856-64.
- [6] Bakker M, Birnie E, Robles de Medina P, Sollie KM, Pajkrt E, Bilardo CM. Total pregnancy loss after chorionic villus sampling and amniocentesis: a cohort study. Ultrasound Obstet Gynecol, 2017; 49(5):599-606
- [7] Malvestiti F, Agrati C, Grimi B, et al. Interpreting mosaicism in chorionic villi: results of a monocentric series of 1001 mosaics in chorionic villi with follow-up amniocentesis. Prenat Diagn, 2015; 35(11):1117-27