Vietnam Journal of Community Medicine, Vol. 65, No. 2, 232-239

CHARACTERISTICS OF BIOMARKERS IN PREGNANCY SCREENING OF DOWN SYNDROME IN THE FIRST TRIMESTER OF PREGNANCY AT THE NATIONAL HOSPITAL OF OBSTETRICS AND GYNECOLOGY

Le Thi Minh Phuong[1*], Tran Danh Cuong[2,3], Nguyen Thi Trang[3], Ngo Toan Anh[2], Vu Van Nga[1], Do Thi Quynh[1], Le Pham Sy Cuong[2], Luong Thi Phuong Anh[1]

[1]*VNU University of Medicine and Pharmacy - 144 Xuan Thuy, Cau Giay, Hanoi, Vietnam*
[2]*National Hospital of Obstetrics and Gynecology - 43 Trang Thi, Hoan Kiem, Hanoi, Vietnam*
[3]*Hanoi Medical University - 1 Ton That Tung, Kim Lien, Dong Da, Hanoi, Vietnam*

Received: 31/10/2023
Revised: 02/12/2023; Accepted: 02/02/2024

ABSTRACT

Objective: Characteristics of some biomarkers related to prenatal screening in the first trimester of pregnancy at the National Hospital of Obstetrics and Gynecology.

Methods: Cross-sectional descriptive study based on 319 records of pregnant women meeting the criteria with gestational age from 11 weeks to 13 weeks 6 days.

Results: The distribution of MoM PAPP-A indices in the group of fetuses with Down syndrome concentrated mainly in the very lower value range while there was no difference in MoM fbHCG between these two groups. The cut-off threshold for the NT is 2.47mm. The cut-off values of MoM fβ-hCG and MoM PAPP-A were 2.485 and 0.657, respectively. NT and MoM fβ-hCG increase above the threshold value, and MoM PAPP-A decreases below the threshold value, increasing the possibility of pregnancy with Down syndrome.

Conclusions: Simultaneous biochemical testing and ultrasound are necessary for prenatal screening of Down syndrome in the first trimester of pregnancy.

Keywords: Down Syndrome, Prenatal screening, PAPP-A; free β-hCG; nuchal translucency (NT).

*Corressponding author
Email address: phuongltm.ump@vnu.edu.vn
Phone number: (+84) 353 240 756
https://doi.org/10.52163/yhc.v65i2.949

ĐẶC ĐIỂM CÁC BIOMARKER TRONG SÀNG LỌC TRƯỚC SINH HỘI CHỨNG DOWN Ở QUÝ I THAI KỲ TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN TRUNG ƯƠNG

Lê Thị Minh Phương[1*], Trần Danh Cường[2,3], Nguyễn Thị Trang[3], Ngô Toàn Anh[2], Vũ Vân Nga[1], Đỗ Thị Quỳnh[1], Lê Phạm Sỹ Cường[2], Lương Thị Phương Anh[1]

[1]Trường Đại học Y Dược - Đại học Quốc gia Hà Nội – 144 Xuân Thủy, Cầu Giấy, Hà Nội, Việt Nam
[2]Bệnh viện Phụ sản Trung ương - 43 Tràng Thi, Hoàn Kiếm, Hà Nội, Việt Nam
[3]Trường Đại học Y Hà Nội - Số 1 Tôn Thất Tùng, Kim Liên, Đống Đa, Hà Nội, Việt Nam

Ngày nhận bài: 31 tháng 10 năm 2023
Chỉnh sửa ngày: 02 tháng 12 năm 2023; Ngày duyệt đăng: 02 tháng 02 năm 2024

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả đặc điểm của một số biomarker liên quan đến sàng lọc trước sinh ở quý I thai kỳ tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương.

Phương pháp nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả cắt ngang dựa trên 319 hồ sơ thai phụ đạt tiêu chuẩn có tuổi thai từ 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày.

Kết quả: Phân bố các chỉ số MoM PAPP-A ở nhóm thai mắc hội chứng Down tập trung chủ yếu ở miền giá trị rất thấp hơn trong khi không có sự khác biệt về MoM fbHCG giữa hai nhóm này. Ngưỡng cut-off của khoảng sáng sau gáy là 2,47mm. Giá trị cut-off của MoM fβ-hCG và MoM PAPP-A lần lượt là 2,485 và 0,657. KSSG và MoM fβ-hCG tăng lên trên giá trị ngưỡng, MoM PAPP-A giảm xuống dưới giá trị ngưỡng làm tăng khả năng mang thai mắc hội chứng Down.

Kết luận: Xét nghiệm sinh hóa và siêu âm đồng thời là cần thiết để sàng lọc trước sinh hội chứng Down trong ba tháng đầu của thai kỳ.

Từ khóa: Hội chứng Down, Sàng lọc trước sinh, PAPP-A, fβ-hCG, khoảng sáng sau gáy (KSSG).

*Tác giả liên hệ
Email: phuongltm.ump@vnu.edu.vn
Điện thoại: (+84) 353 240 756
https://doi.org/10.52163/yhc.v65i2.949

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hội chứng Down (Trisomy 21) là một trong những bất thường hay gặp ở thai nhi và trẻ sơ sinh. Trẻ sinh ra phải đối mặt với khuyết tật tâm thần vận động, nhận thức; mắc các dị tật về tim và thận hoặc thậm chí dẫn đến tử vong ngay sau sinh, là gánh nặng về tâm lý, kinh tế cho cả gia đình và xã hội, là thiệt thòi lớn cho trẻ mắc hội chứng Down. Do đó, sàng lọc trước sinh hội chứng Down là cần thiết, quan trọng nhằm có những phát hiện, can thiệp sớm nhất.

Trong những năm gần đây, phương pháp sàng lọc trước sinh bằng các hội chứng trisomy bằng việc phân tích DNA tự do (cfDNA) trong máu mẹ (NIPT) đã đạt được hiệu quả cao, với khả năng phát hiện trên 99% với hội chứng Down và trên 90% với các bất thường nhiễm sắc thể khác. Tuy nhiên, sàng lọc trước sinh NIPT thường tốn kém và bỏ qua các lợi ích khác của siêu âm kết hợp xét nghiệm dựa vào các dấu ấn sinh học trong huyết thanh mẹ, như phát hiện các khuyết tật không do di truyền, dự đoán sớm các biến chứng của thai kỳ như tiền sản giật, với khả năng phòng ngừa thông qua dự phòng bằng thuốc[1].

Thông thường, các dấu ấn sinh học được sử dụng trong sàng lọc trước sinh là chiều dài đầu mông (CRL), khoảng sáng sau gáy của thai nhi (KSSG - NT), tuổi mẹ, nồng độ PAPP-A, fb-hCG trong huyết thanh mẹ. Nguy cơ mang thai mắc hội chứng Down tăng theo tuổi mẹ, và cao hơn ở phụ nữ có tiền sử thai sản. Nó cũng tăng theo độ dày KSSG của thai nhi. PAPP-A huyết thanh giảm trong hội chứng Down, trong khi fβ-hCG trong huyết thanh tăng. Thông thường, nồng độ đo được của PAPP-A hoặc fb-hCG được chuyển đổi thành bội số của giá trị trung vị (MoM) tương ứng với tuổi thai. Giá trị MoM thu được bằng cách chia nồng độ của dấu ấn sinh học của từng thai phụ cho mức trung bình của toàn bộ quần thể tại cùng một thời điểm trong thai kỳ[2].

Đối với xét nghiệm double test, các kết quả định lượng fβ-HCG và PAPP-A huyết thanh, kết hợp với kết quả siêu âm thai như khoảng sáng sau gáy (NT), chiều dài đầu mông (CRL),... để tính ra tỷ lệ nguy cơ có độ chính xác lên đến 90% và tỷ lệ dương tính giả 5%. Ngoài ra, các nghiên cứu còn chỉ ra rằng hiệu quả của phương pháp sàng lọc có thể cải thiện làm tăng tỷ lệ phát hiện lên trên 95% và giảm tỷ lệ dương tính giả xuống dưới 3% với việc bổ sung các dấu hiệu trên siêu âm như bất sản hoặc thiểu sản xương mũi, bất thường dòng chảy trong ống tĩnh mạch và qua van ba lá. Bất thường tim, dãn não thất bên, bất thường thận,.. cũng là những dấu hiệu dự báo thai có nguy cơ mắc các bất thường về nhiễm sắc thể[3].

Đây là xét nghiệm an toàn, không xâm lấn, có độ chính xác tương đối cao, giá thành trong khoảng đa số người dân có thể chấp nhận được, hoàn toàn có thể đưa vào chương trình sàng lọc thường quy tại các cơ sở y tế để triển khai rộng rãi.

Tuy nhiên giá trị này có thể thay đổi theo các yếu tố đặc trưng của từng quần thể. Do đó, chúng tôi tiến hành nghiên cứu này với mục tiêu:

Mô tả đặc điểm của một số biomarker liên quan đến sàng lọc trước sinh ở quý I thai kỳ tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương.

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Thai phụ đến khám thai tại Trung tâm chẩn đoán trước sinh, Bệnh viện Phụ sản Trung ương từ tháng 4 năm 2019 đến tháng 4 năm 2023, có tuổi thai từ 11 tuần 0 ngày đến 13 tuần 6 ngày.

2.1.1. Tiêu chuẩn lựa chọn

Nhóm mang thai mắc hội chứng Down: Tất cả các thai phụ được chẩn đoán xác định mắc hội chứng Down bằng nhiễm sắc thể đồ, có đầy đủ thông tin các nội dung cần thiết cho nghiên cứu bao gồm kết quả sàng lọc trước sinh, kết quả siêu âm thai.

Nhóm mang thai bình thường: Các thai phụ mang thai bình thường trong suốt thai kỳ.

2.1.2. Tiêu chuẩn loại trừ

- Các trường hợp đa thai hoặc thai chết lưu.
- Thai thụ tinh trong ống nghiệm IVF.
- Thai phụ mắc các bệnh lý về tâm thần.

2.1.3. Mẫu và phương pháp chọn mẫu

Chọn mẫu không xác suất.

Thu thập bệnh án của những thai phụ đến khám sàng lọc tại bệnh viện từ tháng 4 năm 2019 đến tháng 4 năm 2023, nghiên cứu thu thập được 107 hồ sơ thông tin thai phụ mắc hội chứng Down và 212 thai phụ mang thai

bình thường đủ theo tiêu chuẩn lựa chọn và tiêu chuẩn loại trừ.

2.2. Địa điểm và thời gian nghiên cứu

- *Địa điểm nghiên cứu:* Trung tâm Chẩn đoán trước sinh - Bệnh viện Phụ sản Trung Ương.

- *Thời gian nghiên cứu:* Nghiên cứu được tiến hành từ tháng 12/2022 đến tháng 4/2023

2.3. Phương pháp nghiên cứu

2.3.1. Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu mô tả.

2.3.2. Phương pháp thu thập số liệu

Thu thập dựa trên mẫu bệnh án nghiên cứu được thiết kế sẵn.

2.3.3. Biến số và chỉ số nghiên cứu

- Nhóm biến số về đặc điểm của thai phụ: Tuổi mẹ (năm), tiền sử thai sản.
- Nhóm biến số liên quan đến kết quả siêu âm thai: tuổi thai (tính theo kết quả siêu âm thai quý I), khoảng sáng sau gáy (KSSG), bất thường liên quan đến môi mũi, xương mũi, nhịp tim thai và thành bụng trước.
- Nhóm biến số liên quan đến dấu ấn huyết thanh trong máu mẹ: MoM fβHCG, MoM PAPP-A.

2.3.4. Xử lý số liệu

Các thông tin được xử lý và phân tích bằng phần mềm SPSS 26.0. Kiểm định $\chi 2$ dùng để kiểm định mối quan hệ giữa hai biến. Sử dụng biểu đồ ROC để mô tả mối liên hệ giữa độ nhạy và đặc hiệu, từ đó xác định điểm cut-off giá trị của khoảng sáng sau gáy, MoM fβ-HCG và MoM PAPP-A.

2.3.5. Đạo đức nghiên cứu

- Các thông tin riêng liên quan đến đối tượng nghiên cứu được đảm bảo bí mật và mã hóa cơ sở dữ liệu.

- Nghiên cứu khai thác hồ sơ bệnh án của các thai phụ, không can thiệp trực tiếp vào đối tượng và không ảnh hưởng đến tiến trình nghiên cứu.

- Các hoạt động tiến hành trong nghiên cứu này đều tuân thủ các nguyên tắc, chuẩn mực về đạo đức nghiên cứu y sinh học.

Nghiên cứu được chấp thuận bởi Hội đồng đạo đức trong Nghiên cứu Y sinh học của Bệnh viện Phụ sản Trung ương theo quyết định số 1042/CN-PSTW vào ngày 29/12/2020.

3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Một số đặc điểm của đối tượng nghiên cứu

3.1.1. Đặc điểm của đối tượng nghiên cứu

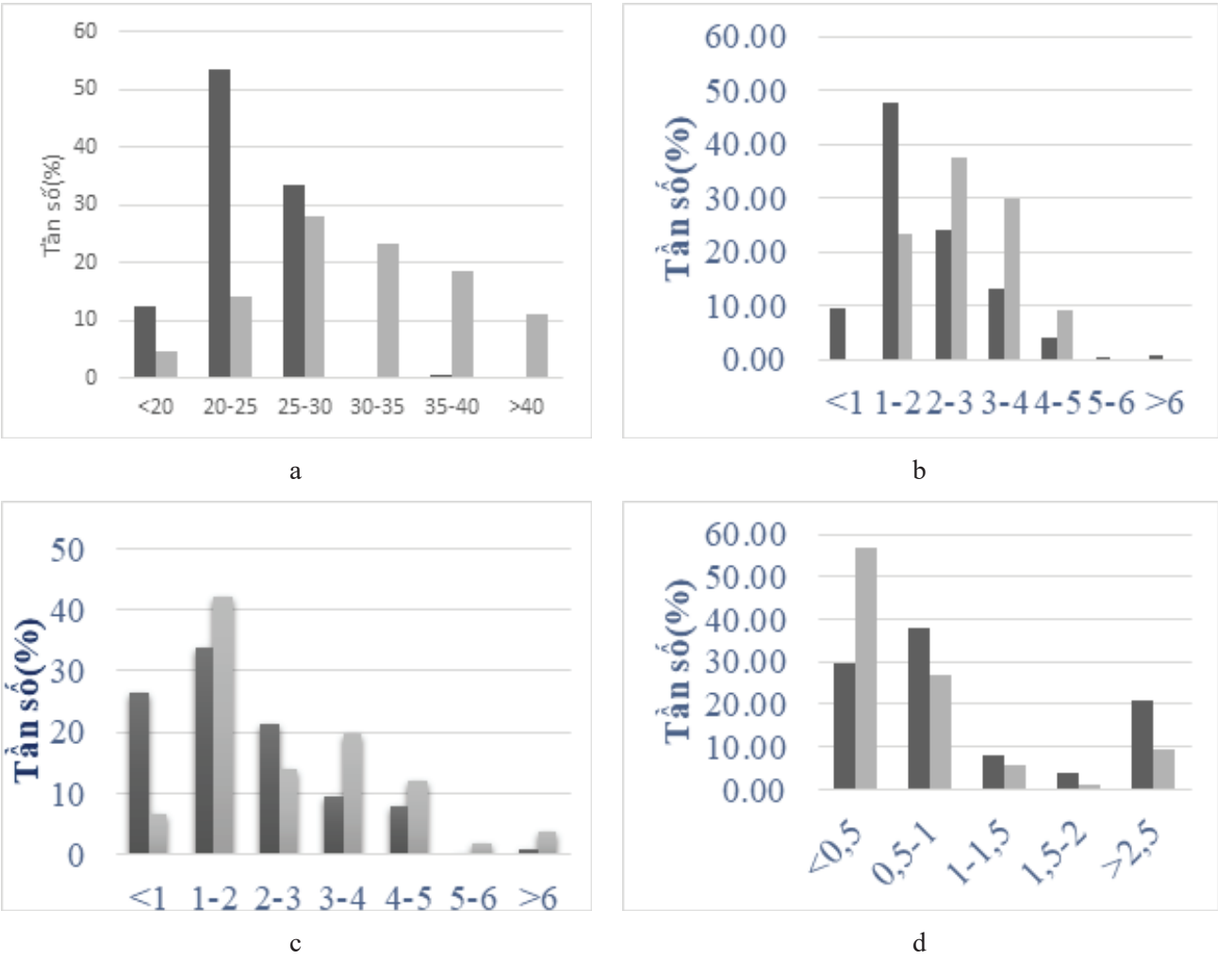
Bảng 1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

	Mang thai bình thường		Mang thai mắc HC Down		p
	Số lượng (n=212)	Tỷ lệ (%)	Số lượng (n=107)	Tỷ lệ (%)	
Tiền sử					
Mang thai/sinh con mắc HC Down	6	2,83	3	2,13	>0,05
Sinh non	17	8,02	9	8,41	
Sảy thai, thai chết lưu	101	47,64	53	49,53	
Bất thường trên siêu âm thai					
Môi mũi	1	0,93	0	0	0,159
Xương mũi	1	0,93	0	0	0,159
Nhịp tim thai	44	41,12	86	40,57	0,947
Thành bụng trước	0	0	2	0,94	0,314
Rau	0	0	1	0,47	0,477

Về tiền sử của các thai phụ trong nghiên cứu, tiền sử sảy thai, thai chết lưu chiếm tỷ lệ cao nhất (ở nhóm mang thai mắc hội chứng Down là 49,53%, trong khi ở nhóm mang thai bình thường chiếm 47,64%. Các bất thường trên siêu âm chủ yếu là bất thường liên quan đến nhịp tim thai, chiếm trên 40%.

3.1.2. Phân bố tuổi mẹ, KSSG, MoM fβ-HCG và MoM PAPPA ở thai phụ mang thai mắc hội chứng Down với mang thai bình thường

Hình 1. Phân bố các chỉ số ở thai phụ mang thai bình thường và thai Down



a. Phân bố tuổi mẹ; b. Phân bố khoảng sáng sau gáy (KSSG); c. Phân bố MoM fβ-HCG; d. Phân bố MoM PAPP-A

Phân bố tuổi mẹ ở các trường hợp mang thai bình thường tập trung ở khoảng 20-30 tuổi, trong khi đó ở nhóm phụ nữ mang thai Down tập trung cao hơn ở nhóm sau 30 tuổi.

Phân bố về độ dày của_KSSG của các thai Down tập trung ở miền giá trị từ 3-4mm, trong khi thai bình thường, KSSG tập trung ở miền giá trị 1-2mm.

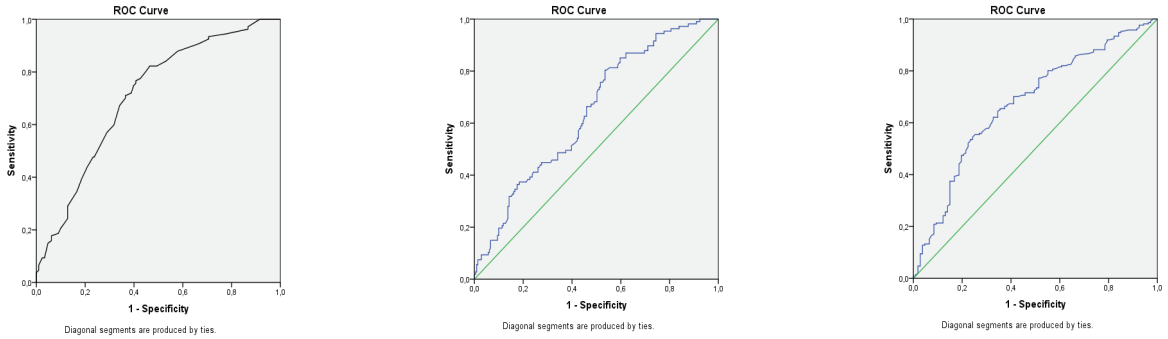
MoM fβ HCG ở nhóm thai Down phân bố chủ yếu ở miền 2 - 4 tương đồng với nhóm mang thai bình thường.

MoM PAPP-A của thai trisomy 21 phổ biến ở miền giá trị thấp (0-0,5), trong khi nhóm mang thai bình thường tập trung ở khoảng 0,5 – 1.

3.2. Điểm cut-off của khoảng sáng sau gáy, MoM fβ-HCG và MoM PAPP-A

Hình 2. Biểu đồ ROC mô tả giá trị của

a. khoảng sáng sau gáy, b. MoM fb-HCG và c. MoM PAPP-A



a b c

Chỉ số	Điểm cut-off	Độ nhạy (%)	Độ đặc hiệu (%)	AUC
KSSG	2,47	70,1	63,5	0,709
MoM fβ-HCG	2,485	75,7	51,7	0,644
MoM PAPPA	0,657	65,4	63,6	0,674

Để phân biệt giữa nhóm mang thai bình thường và mang thai mắc hội chứng Down:

Tại giá trị cut-off của khoảng sáng sau gáy là 2,47mm với độ nhạy và độ đặc hiệu lần lượt là 70,1% và 63,5%. Khoảng sáng sau gáy tăng trên ngưỡng này thì nguy cơ thai mắc hội chứng Down càng tăng.

Giá trị cut-off của MoM fβ-hCG là 2,485 với độ nhạy và độ đặc hiệu lần lượt là 75,7% và 51,7%. MoM fβ-hCG tăng lên trên giá trị ngưỡng làm tăng khả năng mang thai mắc hội chứng Down.

Giá trị cut-off của MoM PAPP-A là 0,657 với độ nhạy và độ đặc hiệu lần lượt là 65,4% và 63,6%. MoM PAPP-A giảm xuống dưới giá trị ngưỡng sẽ nguy cơ mang thai mắc hội chứng Down.

4. BÀN LUẬN

4.1. Một số đặc điểm của đối tượng nghiên cứu

Về tiền sử của các thai phụ, ở thai phụ có tiền sử sinh thai trisomy, tỷ lệ phụ nữ mang thai hội chứng trisomy là 2,13% thấp hơn không đáng kể so với nhóm thai phụ mang thai bình thường (2,83%). Giá trị p-value > 0,05 cho thấy chưa rõ ảnh hưởng của tiền sử sinh con trước đó với nguy cơ mang thai mắc hội chứng Down trong lần tiếp theo.

Trong số các bất thường siêu âm, bất thường nhịp tim là chỉ số được phát hiện nhiều nhất ở thai nhi mắc Trisomy. Thực tế, trong nghiên cứu, tỷ lệ bất thường nhịp tim thai trong nhóm thai mắc hội chứng Down chiếm tỷ lệ cao nhất là 56/141 (39,7%) và trong nhóm thai bình thường là 87/232 (37,5%). Nghiên cứu của Fairbrother G và cộng sự (2016) trên 1.005 trường hợp thai phụ cho thấy tỷ lệ bất thường nhịp tim thai là 29,2% trong nhóm Trisomy so với 1,6% trong nhóm bình thường.[4] Một nghiên cứu của Rumi Kataguiri M (2014) trên 8.307 trường hợp thai phụ cũng báo cáo tỷ lệ bất thường nhịp tim thai cao hơn trong nhóm Trisomy so với nhóm bình thường, tuy nhiên sự khác biệt không đáng kể thống kê (tỷ lệ bất thường nhịp tim thai: 4,7% trong nhóm Trisomy và 3,5% trong nhóm bình thường)[5].

4.2. Phân bố tuổi mẹ, KSSG, MoM fβ -HCG và MoM PAPPA ở thai phụ mang thai mắc hội chứng Down với mang thai bình thường

Theo nhiều nghiên cứu theo dõi tình trạng sinh con mắc hội chứng Down tại nhiều quốc gia trên thế giới, tình trạng mắc hội chứng trisomy thường tăng lên theo tuổi mẹ.[6] Nguyên nhân là tuổi mẹ cao có liên quan đến sự suy giảm khả năng sản xuất tế bào trứng khỏe mạnh và sự tăng lên của các sai sót trong quá trình phân chia nhiễm sắc thể của noãn. Trong nghiên cứu của chúng tôi, có sự khác biệt rõ ràng về phân bố tuổi mẹ giữa nhóm mang thai bình thường và nhóm mang thai mắc hội chứng Down, khi các trường hợp mang thai bình thường tập trung ở khoảng 20-30 tuổi, còn ở nhóm phụ nữ mang thai mắc hội chứng Down tập trung cao hơn ở nhóm sau 30 tuổi.

Khảo sát sự phân bố về khoảng sáng sau gáy ở thai nhi mắc hội chứng Down so với thai bình thường, nghiên cứu của chúng tôi cho thấy KSSG của các thai mắc hội chứng Down tập trung chủ yếu ở khoảng 2-3mm, cao hơn so với thai bình thường (1-2mm). Kết quả này cũng tương đương với kết quả nghiên cứu của Kagan KO được công bố trên tạp chí Fetal Diagnosis and Therapy (năm 2019) thấy rằng KSSG của thai trisomy 21 tập trung ở khoảng 2,5-3,5mm và cũng cao hơn so với nhóm thai bình thường[7].

Không có sự khác biệt đáng kể về phân bố của chỉ số MoM fβ-hCG ở nhóm thai Down và thai bình thường chủ yếu ở mức 1,5-2. Trong khi đó, phân bố của chỉ số MoM PAPP-A của thai Down sẽ phổ biến ở miền giá trị thấp (0-0,5) còn các thai bình thường chủ yếu ở mức cao hơn (0,5-1). Kết quả này tương tự với nghiên cứu của Hoàng Thị Ngọc Lan (2014), ở quý I thai Down, giá trị MoM fβ-hCG trong huyết thanh khoảng 2 cao hơn nhóm thai bình thường, trong khi giá trị MoM PAPP-A khoảng 0,5 thấp hơn nhóm thai bình thường. Ở thai trisomy 18 và trisomy 13 nồng độ fb-hCG và PAPP-A thì giảm[8].

Người ta thấy rằng nồng độ fβ-HCG trong huyết thanh của mẹ tăng lên quý I thai kỳ (1,83 MoM) trong các trường hợp mắc hội chứng Down và ngược lại, PAPP-A lại giảm (0,38). Bằng cách sử dụng PAPP-A làm dấu hiệu sàng lọc kết hợp với tuổi của người mẹ, khoảng 50% trường hợp Down có thể được phát hiện. Bằng cách sử dụng tuổi mẹ kết hợp với fβ -HCG, khoảng 45% các trường hợp mắc hội chứng Down được phát hiện. Việc sử dụng kết hợp cả ba yếu tố mang lại tỷ lệ phát hiện là 65%. Hiện nay, siêu âm đã được thêm vào như một dấu hiệu khá quan trọng để sàng lọc hội chứng Down và các dị tật thai nhi khác như trisomy 13, 18.

4.3. Đường cong ROC của khoảng sáng sau gáy, MoM fb-hCG và MoM PAPP-A

Phân tích ROC các chỉ số khoảng sáng sau gáy, MoM PAPP-A và MoM fβ-hCG cho phép phân biệt giữa những người tham gia có thai nhi trisomy 21 và những người có thai nhi bình thường. Kết quả nghiên cứu cho thấy tại giá trị cut-off của khoảng sáng sau gáy là 2,47mm với độ nhạy và độ đặc hiệu lần lượt là 70,1% và 63,5%. Khoảng sáng sau gáy tăng trên ngưỡng này thì nguy cơ thai mắc hội chứng Down càng tăng. Kết quả này tương đồng với nghiên cứu của Liao và cộng sự đã phát hiện ra rằng tăng ngưỡng của khoảng sáng sau gáy cũng có thể làm tăng đáng kể tỷ lệ phát hiện trisomy, nhưng giá trị tiên đoán dương tính không thay đổi [8]. Trong nghiên cứu của Barati và cộng sự chỉ ra rằng tăng ngưỡng khoảng sáng sau gáy có thể giảm giá trị tiên đoán dương tính, làm giảm khả năng phát hiện trisomy[7].

Giá trị ngưỡng của MoM PAPP-A là 0,657. Độ nhạy và độ đặc hiệu của nó lần lượt là 65,4% và 63,6%. MoM PAPP-A giảm dưới giá trị ngưỡng sẽ nguy cơ mang thai mắc hội chứng Down. Kết quả này cũng phù hợp với nghiên cứu của Katarzyna Ziolkowska năm 2019 khi đánh giá 251 phụ nữ mang thai được sàng lọc trước sinh ở tuần thứ $11\text{-}13^{+6}$ của thai kỳ[9].

Bên cạnh đó, giá trị ngưỡng của MoM fβ-hCG là 2,485. Độ nhạy của nó và độ đặc hiệu lần lượt là 75,7% và 51,7%. MoM fβ-hCG tăng trên giá trị ngưỡng làm tăng khả năng mang thai mắc hội chứng Down. Kết quả này tương đương với nghiên cứu của N Wald và cộng sự[10]. Một nghiên cứu gần đây của Sarang Younesi và cộng sự cũng cho thấy fb-HCG tăng cao là yếu tố nguy cơ gây ra kết quả bất lợi cho mẹ hoặc thai nhi bất kể sự hiện diện của các bất thường khác trong kết quả sàng lọc trước sinh 3 tháng đầu[11].

5. KẾT LUẬN

Khảo sát các thai phụ trong nhóm nghiên cứu cho thấy:

Phân bố các chỉ số MoM PAPP-A, phân biệt rất rõ ràng giữa nhóm thai bình thường và thai Down, ở nhóm thai Down chỉ số PAPP-A tập trung chủ yếu ở miền giá trị thấp hơn trong khi không có sự khác biệt về MoM fβ hCG giữa hai nhóm này.

Ngưỡng cut-off của khoảng sáng sau gáy là 2,47mm. Giá trị cut-off của MoM fβ-hCG và MoM PAPP-A lần lượt là 2,485 và 0,657. KSSG và MoM fβ-hCG tăng lên trên giá trị ngưỡng, MoM PAPP-A giảm xuống dưới giá trị ngưỡng làm tăng khả năng mang thai mắc hội chứng Down.

Lời cảm ơn

Chúng tôi muốn bày tỏ lòng biết ơn đối với sự hỗ trợ từ phía thầy cô, cán bộ tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương và Trường Đại học Y Hà Nội, đã tạo điều kiện thuận lợi cho nhóm nghiên cứu trong việc thu thập số liệu và thực hiện nghiên cứu này.

Nghiên cứu được thực hiện trong khuôn khổ của đề tài cơ sở cấp trường Đại học Y Dược, ĐHQGHN: "Nghiên cứu đặc điểm một số chỉ số sinh hóa và siêu âm thai trong sàng lọc trước sinh hội chứng Down ở quý I thai kỳ tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương".

TÀI LIỆU THAM KHẢO

[1] Merz E, Eiben B, Thode C et al., The role of ultrasound in first-trimester screening after the introduction of NIPT as a service of public health insurance - a consensus statement of the Fetal Medicine Foundation (FMF) Germany; Ultraschall Med - Eur J Ultrasound, 2023,

[2] Merz E, Thode C, Hackelöer BJ et al., The Fetal Medicine Foundation (FMF) Germany after 20 Years - Quality Assurance of Ultrasound Examinations during First Trimester Screening; Ultraschall Med - Eur J Ultrasound, 2022, 43(2): 115-119.

[3] Varsha B, Flavia A, Alap C et al., First Trimester Combined Aneuploidy Screening for Trisomy 21: A Three Years Retrospective Study; Journal of Clinical & Diagnostic Research, 2022, 16(2): BC05 - BC09.

[4] Fairbrother G, Burigo J, Sharon T et al., Prenatal screening for fetal aneuploidies with cell-free DNA in the general pregnancy population: a cost-effectiveness analysis. J Matern-Fetal Neonatal Med Off J Eur Assoc Perinat Med Fed Asia Ocean Perinat Soc Int Soc Perinat Obstet, 2016, 29(7): 1160-1164.

[5] Rumi KM, Araujo JE, Silva BLC et al., Influence of Second-Trimester Ultrasound Markers for Down Syndrome in Pregnant Women of Advanced Maternal Age; J Pregnancy, 2014, 2014:785730.

[6] Khoshnood B, De Vigan C, Vodovar V et al., A population-based evaluation of the impact of antenatal screening for Down's syndrome in France: 1981-2000. BJOG Int J Obstet Gynaecol, 2004, 111(5): 485-490.

[7] Kagan KO, Wright D, Valencia C et al., Screening for trisomies 21, 18 and 13 by maternal age, fetal nuchal translucency, fetal heart rate, free beta-hCG and pregnancy-associated plasma protein-A. Hum Reprod Oxf Engl, 2008, 23(9): 1968-1975.

[8] Hoàng Thị Ngọc Lan, Nguyễn Đình Bắc, Phạm Lê Sĩ Cường và cộng sự, Đánh giá giá trị của các test sàng lọc trước sinh trong ba tháng đầu thai kỳ để phát hiện thai hội chứng DOWN, Tạp chí Phụ sản, 2017, 15(2): 12 – 17.

[9] Ziolkowska K, Dydowicz P, Sobkowski M et al., The clinical usefulness of biochemical (free β-hCg, PaPP-a) and ultrasound (nuchal translucency) parameters in prenatal screening of trisomy 21 in the first trimester of pregnancy. Ginekol Pol, 2019, 90(3): 161-166.

[10] Wald N, Densem J, Stone R et al., The use of free beta-hCG in antenatal screening for Down's syndrome. Br J Obstet Gynaecol, 1993, 100(6): 550-557.

[11] Younesi S, Eslamian L, Khalafi N et al., Extreme βHCG levels in first trimester screening are risk factors for adverse maternal and fetal outcomes. Sci Rep, 2023, 13(1): 1228.