GENETIC RESULTS FROM AMNIOTIC FLUID IN PREGNANT WOMEN WITH HIGH-RISK NON-INVASIVE PRENATAL TESTING AT THE NATIONAL HOSPITAL OF OBSTETRICS AND GYNECOLOGY

Nguyen Thi Bich Van[1], Nguyen Xuan Thanh[1*], Le Thieu Quyet[1,3], Cao Van Hung[1,2]

[1]*Hanoi Medical University - 1 Ton That Tung, Kim Lien ward, Hanoi, Vietnam*
[2]*National Hospital of Obstetrics and Gynecology - 1 Trieu Quoc Dat, Tran Hung Dao ward, Hanoi, Vietnam*
[3]*Bach Mai Hospital - 78 Giai Phong, Kim Lien ward, Hanoi, Vietnam*

Received: 02/06/2026
Reviced: 19/08/2026; Accepted: 10/09/2026

ABSTRACT

Objective: To describe genetic results from amniotic fluid in pregnant women with high-risk non-invasive prenatal testing at the National Hospital of Obstetrics and Gynecology.

Subjects and methods: A cross-sectional descriptive study was conducted on 303 pregnant women with high-risk non-invasive prenatal testing (NIPT) results who underwent amniocentesis at the National Hospital of Obstetrics and Gynecology.

Results: The mean maternal age was 31.02 ± 6.4 years. Most participants had a university education and conceived naturally. The majority underwent NIPT at private healthcare facilities, accounting for 84.8%. Among high-risk NIPT results for aneuploidy, trisomy 21 accounted for the highest proportion at 32.3%, followed by monosomy X at 17.5% and 47,XXY at 14.2%. Genetic analysis of amniotic fluid showed relatively high confirmed abnormality rates: 77.6% by karyotyping, 73.7% by QF-PCR, 68.1% by BOBS, and 25% by CMA/Array. Among the detected abnormalities, trisomy 21 remained the most common.

Conclusion: NIPT is valuable for screening chromosomal abnormalities, however high-risk cases should undergo amniocentesis for diagnostic confirmation before pregnancy management decisions are made.

Keywords: NIPT, amniocentesis, chromosomal abnormalities, prenatal screening.

*Corresponding author
Email: nxt319.hmu@gmail.com **Phone**: (+84) 962125516 **DOI:** 10.52163/yhc.v67iCD14.6562

KẾT QUẢ DI TRUYỀN TỪ DỊCH ỐI CỦA THAI PHỤ CÓ XÉT NGHIỆM TRƯỚC SINH KHÔNG XÂM LẤN NGUY CƠ CAO TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN TRUNG ƯƠNG

Nguyễn Thị Bích Vân[1], Nguyễn Xuân Thanh[1]*, Lê Thiệu Quyết[1,3], Cao Văn Hùng[1,2]

[1]*Trường Đại học Y Hà Nội - 1 Tôn Thất Tùng, phường Kim Liên, Hà Nội, Việt Nam*
[2]*Bệnh viện Phụ Sản Trung ương - 1 Triệu Quốc Đạt, phường Trần Hưng Đạo, Hà Nội, Việt Nam*
[3]*Bệnh viện Bạch Mai - 78 Giải Phóng, phường Kim Liên, Hà Nội, Việt Nam*

Ngày nhận bài: 02/06/2026
Ngày chỉnh sửa: 19/08/2026; Ngày duyệt đăng: 10/09/2026

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả kết quả di truyền từ dịch ối có xét nghiệm trước sinh không xâm lấn nguy cơ cao tại Bệnh viện Phụ Sản Trung ương.

Đối tượng và phương pháp: Nghiên cứu mô tả cắt ngang được thực hiện trên 303 thai phụ có kết quả xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn (NIPT) nguy cơ cao đến chọc ối tại Bệnh viện Phụ Sản Trung ương.

Kết quả: Tuổi trung bình của thai phụ là 31,02 ± 6,4 tuổi; phần lớn có trình độ đại học và thụ thai tự nhiên. Đa số thai phụ thực hiện NIPT tại các cơ sở tư nhân, chiếm 84,8%. Trong các kết quả NIPT có lệch bội, trisomy 21 chiếm tỷ lệ cao nhất với 32,3%, tiếp theo là monosomy X (17,5%) và 47,XXY (14,2%). Kết quả di truyền từ dịch ối cho thấy tỷ lệ bất thường được xác nhận khá cao, lần lượt là 77,6% với Karyotype, 73,7% với QF-PCR, 68,1% với BOBS và 25% với CMA/Array. Trong các bất thường phát hiện được, trisomy 21 vẫn là bất thường thường gặp nhất.

Kết luận: Kết quả cho thấy NIPT có giá trị trong sàng lọc bất thường nhiễm sắc thể, tuy nhiên các trường hợp nguy cơ cao cần được chọc ối để xác định chẩn đoán trước khi quyết định quản lý thai kỳ.

Từ khóa: NIPT, chọc ối, bất thường nhiễm sắc thể, sàng lọc trước sinh.

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Các bất thường nhiễm sắc thể như hội chứng Down (trisomy 21), hội chứng Edwards (trisomy 18) và hội chứng Patau (trisomy 13) là một trong những nguyên nhân hàng đầu gây sảy thai, thai lưu và dị tật bẩm sinh. Sàng lọc trước sinh nhằm phát hiện sớm các bất thường này đóng vai trò quan trọng trong quản lý thai kỳ và tư vấn di truyền. Trong sàng lọc trước sinh, xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn (Non-Invasive Prenatal Testing - NIPT) sử dụng ADN tự do nguồn gốc từ thai nhi trong máu mẹ để phát hiện lệch bội nhiễm sắc thể, chủ yếu là trisomy 21, 18, 13 và một số bất thường nhiễm sắc thể khác. Nhiều nghiên cứu đã chứng minh NIPT có hiệu quả cao trong sàng lọc các bất thường nhiễm sắc thể thường gặp, đặc biệt là trisomy 21 [1], [3].

Nghiên cứu tại Việt Nam trên 7015 thai phụ cho thấy 73,91% chọn NIPT ngay từ đầu thai kỳ, phản ánh xu hướng tăng cường chất lượng sàng lọc trước sinh dù chi phí cao hơn [2]. Tuy nhiên, NIPT chỉ mang tính chất sàng lọc, không thay thế xét nghiệm chẩn đoán. Tỷ lệ dương tính giả vẫn tồn tại, đặc biệt đối với bất thường nhiễm sắc thể hiếm, lệch bội giới tính và các biến đổi số lượng bản sao. Vì vậy, tất cả các trường hợp NIPT nguy cơ cao đều cần được xác nhận bằng các phương pháp chẩn đoán xâm lấn như chọc ối [3-4].

Chọc ối (amniocentesis) là kỹ thuật xâm lấn tiêu chuẩn thu thập dịch ối để phân tích di truyền thai nhi, thường thực hiện từ tuần thai 15 trở đi [4]. Tại Việt Nam, chọc ối đã được áp dụng trong thực hành lâm sàng và một số nghiên cứu trong nước ghi nhận tỷ lệ phát hiện bất thường nhiễm sắc thể thay đổi tùy nhóm chỉ định và đối tượng nghiên cứu [5], [8]. Chọc ối được xem là phương pháp quan trọng để xác nhận những trường hợp NIPT cho kết quả nguy cơ cao. Đánh giá kết quả di truyền từ dịch ối ở nhóm thai phụ có NIPT nguy cơ cao có ý nghĩa thiết thực trong ứng dụng lâm sàng và tư vấn di truyền [3-4].

Hiện nay, NIPT ngày càng được ứng dụng rộng rãi tại Việt Nam, cả ở bệnh viện chuyên sâu và các cơ sở y tế tư nhân. Tuy nhiên, hiệu quả thực tế của NIPT trong dự đoán bất thường nhiễm sắc thể, đặc biệt tỷ lệ dương tính thực sự sau chọc ối, vẫn chưa được đánh giá đầy đủ. Xuất phát từ thực tế đó, chúng tôi thực hiện nghiên cứu "Kết quả di truyền từ dịch ối của thai phụ có xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn nguy cơ cao tại Bệnh viện Phụ Sản Trung ương" nhằm mô tả kết quả di truyền từ dịch ối có xét nghiệm trước sinh không xâm lấn nguy cơ cao tại Bệnh viện Phụ Sản Trung ương, góp phần đánh giá giá trị của NIPT trong sàng lọc trước sinh.

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Tất cả thai phụ có kết quả NIPT nguy cơ cao đến chọc ối nuôi cấy nhiễm sắc thể đồ tại Trung tâm Sàng lọc - Chẩn đoán trước sinh và Sơ sinh, Bệnh viện Phụ Sản Trung ương.

2.1.1. Tiêu chuẩn lựa chọn

- Thai phụ có kết quả NIPT cho thấy nguy cơ cao thai nhi có bất thường nhiễm sắc thể: hội chứng Down (trisomy

*Tác giả liên hệ
Email: nxt319.hmu@gmail.com **Điện thoại**: (+84) 962125516 **DOI:** 10.52163/yhc.v67iCD14.6562

21); hội chứng Edwards (trisomy 18); hội chứng Patau (trisomy 13); các bất thường số lượng nhiễm sắc thể giới tính (XXY, X0, XXX,...) được thực hiện chọc ối, nhiễm sắc thể đồ tại Trung tâm Sàng lọc - Chẩn đoán trước sinh và Sơ sinh, Bệnh viện Phụ Sản Trung ương.

- Thai phụ có đơn thai và thai còn sống tại thời điểm nghiên cứu.
- Tất cả thai phụ có thai ≥ 15 tuần tại thời điểm chọc ối.
- Nhớ chính xác ngày kinh cuối cùng hoặc dự kiến sinh theo siêu âm 3 tháng đầu.
- Không có các bệnh lý toàn thân kèm theo.
- Không có các dị tật thai được chẩn đoán trên siêu âm trong thai kỳ lần này.
- Đồng ý tham gia nghiên cứu và có hồ sơ bệnh án đầy đủ đảm bảo đáp ứng nội dung nghiên cứu bao gồm cả kết quả phân tích nhiễm sắc thể thai nhi.

2.1.2. Tiêu chuẩn loại trừ

Thai phụ có kết quả chọc ối phân tích nhiễm sắc thể từ nơi khác hay mẫu dịch ối không đạt chất lượng, nuôi cấy nhiễm sắc thể đồ thất bại hoặc không phân tích được.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

2.2.1. Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu mô tả cắt ngang.

2.2.2. Địa điểm và thời gian nghiên cứu

- Địa điểm: Trung tâm Sàng lọc - Chẩn đoán trước sinh và Sơ sinh, Bệnh viện Phụ Sản Trung ương.
- Thời gian thu thập số liệu: từ tháng 1/2024 đến tháng 12/2025.

2.2.3. Cỡ mẫu và phương pháp chọn mẫu

Chọn mẫu toàn bộ các thai phụ thỏa mãn tiêu chuẩn lựa chọn và tiêu chuẩn loại trừ trong khoảng thời gian từ tháng 1/2024 đến tháng 12/2025. Cỡ mẫu 303 thai phụ đáp ứng tiêu chí tham gia nghiên cứu.

2.2.4. Biến số nghiên cứu

Các biến số nghiên cứu bao gồm nhóm biến về đặc điểm chung của thai phụ, tiền sử sản khoa, kết quả NIPT và kết quả xét nghiệm di truyền từ dịch ối.

- Nhóm biến về đặc điểm chung của thai phụ gồm tuổi thai phụ và trình độ học vấn. Tuổi thai phụ là biến định lượng, được ghi nhận theo năm và trình bày dưới dạng trung bình ± độ lệch chuẩn ($\bar{X} \pm SD$). Trình độ học vấn là biến định tính, được phân loại thành các nhóm: dưới trung học phổ thông, trung học phổ thông, đại học và sau đại học.
- Nhóm biến về tiền sử sản khoa gồm số lần mang thai, tiền sử thai lưu, tiền sử sinh con dị tật bẩm sinh và phương pháp thụ thai. Tiền sử thai lưu và tiền sử con dị tật bẩm sinh được ghi nhận theo số lần mắc trong tiền sử sản khoa của thai phụ. Phương pháp thụ thai được phân loại thành thụ thai tự nhiên, thụ tinh trong ống nghiệm (IVF) và bơm tinh trùng vào buồng tử cung (IUI).
- Nhóm biến liên quan đến xét nghiệm sàng lọc NIPT gồm cơ sở thực hiện xét nghiệm và kết quả NIPT có lệch bội nhiễm sắc thể. Cơ sở thực hiện xét nghiệm NIPT được phân loại thành bệnh viện chuyên khoa và các cơ sở tư nhân. Kết quả NIPT có lệch bội nhiễm sắc thể được phân nhóm theo các dạng bất thường thường gặp như trisomy 21, trisomy 18, trisomy 13, monosomy X, 47,XXY, 47,XYY, 47,XXX và các bất thường khác.
- Nhóm biến về kết quả xét nghiệm di truyền từ dịch ối gồm kỹ thuật xét nghiệm, kết quả xét nghiệm và loại bất thường nhiễm sắc thể. Kỹ thuật xét nghiệm được ghi nhận gồm Karyotype, QF-PCR, BOBS và CMA/Array. Kết quả xét nghiệm được phân loại thành bình thường và bất thường. Đối với các trường hợp bất thường, loại bất thường nhiễm sắc thể được phân nhóm thành trisomy 21, trisomy 18, trisomy 13, monosomy X, 47,XXY, 47,XYY, 47,XXX và nhóm khác.

2.2.5. Quy trình nghiên cứu

Các thai phụ có kết quả xét nghiệm NIPT có nguy cơ cao (kết quả dương tính với bất thường nhiễm sắc thể như trisomy 21, 18, 13, hoặc bất thường nhiễm sắc thể giới tính) được thực hiện tại bất kỳ cơ sở xét nghiệm nào, các thai phụ này được tư vấn di truyền chi tiết và được mời thực hiện chọc ối để xác nhận chẩn đoán. Chọc ối được thực hiện dưới hướng dẫn siêu âm và đảm bảo điều kiện vô khuẩn tuyệt đối. Dịch ối thu được được gửi phân tích nhiễm sắc thể đồ (Karyotype) hoặc các xét nghiệm di truyền chuyên sâu khác như Chromosomal Microarray Analysis (CMA) nếu cần thiết. Tất cả các thông tin về lâm sàng, cận lâm sàng, kết quả chọc ối và các yếu tố liên quan khác được thu thập, mã hóa và lưu trữ bảo mật phục vụ cho việc phân tích nghiên cứu.

2.2.6. Kỹ thuật và công cụ thu thập dữ liệu

Thông tin của đối tượng nghiên cứu bao gồm: các đặc điểm nhân khẩu học, đặc điểm lâm sàng, đặc điểm cận lâm sàng được thu thập trên hồ sơ bệnh án, kết quả xét nghiệm.

Kỹ thuật chọc ối:

- Chọc ối được thực hiện dưới hướng dẫn siêu âm ở tuổi thai từ 15-22 tuần.
- Dịch ối thu được sẽ tiến hành phân tích nhiễm sắc thể đồ bằng nhuộm băng G tiêu chuẩn, hoặc phân tích vi bất thường cấu trúc gen bằng CMA nếu có chỉ định.
- Các kỹ thuật phân tích này cho phép xác định chính xác các bất thường lệch bội hoặc vi mất đoạn/nhân đoạn trên nhiễm sắc thể thai nhi.

2.2.7. Xử lý và phân tích số liệu

Số liệu được quản lý, nhập liệu và lưu trữ bằng phần mềm Epidata 3.1. Sau đó được làm sạch và phân tích bằng phần mềm STATA 18. Mô tả các biến số định lượng bằng trung bình, độ lệch chuẩn, giá trị lớn nhất, giá trị nhỏ nhất. Các biến số định tính mô tả bằng tần số (n) và tỷ lệ phần trăm (%).

2.3. Đạo đức nghiên cứu

Nghiên cứu được thông qua bởi Hội đồng Đạo đức Trường Đại học Y Hà Nội và sự cho phép nghiên cứu của lãnh đạo Bệnh viện Phụ Sản Trung ương, lãnh đạo Trung tâm Sàng lọc - Chẩn đoán trước sinh và Sơ sinh. Nghiên cứu chỉ nhằm bảo vệ và nâng cao sức khỏe của các bà mẹ trong cộng đồng, không nhằm mục đích nào khác. Đảm bảo quy định về đạo đức nghiên cứu y học của Bộ Y tế đã quy định. Các thông tin về đối tượng nghiên cứu sẽ được đảm bảo bí mật và chỉ phục vụ cho mục đích nghiên cứu khoa học. Kết quả nghiên cứu đảm bảo tính khoa học, tin cậy, chính xác.

3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 1. Đặc điểm nhân khẩu học của thai phụ tham gia nghiên cứu (n = 303)

Đặc điểm		Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)
Tuổi thai phụ (năm)		31,02 ± 6,4	
Trình độ học vấn	< Trung học phổ thông	28	9,3
	Trung học phổ thông	124	40,9
	Đại học	141	46,5
	Sau đại học	10	3,3

Tuổi trung bình của thai phụ tham gia nghiên cứu là 31,02 ± 6,4 tuổi. Về trình độ học vấn, nhóm đại học chiếm tỷ lệ cao nhất với 46,5%, tiếp theo là nhóm trung học phổ thông chiếm 40,9%.

Bảng 2. Tiền sử sản khoa của thai phụ tham gia nghiên cứu (n = 303)

Tiền sử sản khoa		Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)
Tiền sử thai lưu	Chưa từng	235	77,6
	1 lần	67	22,1
	2 lần	1	0,3
Tiền sử con dị tật bẩm sinh	Chưa từng	297	98,0
	1 lần	5	1,7
	2 lần	1	0,3
Phương pháp thụ thai	Tự nhiên	268	88,4
	IVF	22	7,3
	IUI	13	4,3

Đa số thai phụ không có tiền sử thai lưu (77,6%) và không có tiền sử con dị tật bẩm sinh (98%). Phần lớn thai phụ thụ thai tự nhiên, chiếm 88,4%, trong khi IVF và IUI chiếm tỷ lệ thấp hơn, lần lượt là 7,3% và 4,3%.

Bảng 3. Xét nghiệm sàng lọc NIPT (n = 303)

Xét nghiệm sàng lọc NIPT		Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)
Cơ sở thực hiện xét nghiệm NIPT	Bệnh viện chuyên khoa	46	15,2
	Các cơ sở tư nhân	257	84,8
Kết quả NIPT có lệch bội	Trisomy 21	98	32,3
	Trisomy 18	26	8,6
	Trisomy 13	22	7,3
	Monosomy X	53	17,5
	47,XXY	43	14,2
	47,XYY	9	3,0
	47,XXX	19	6,3
	Khác	33	10,8

Phần lớn thai phụ thực hiện NIPT tại các cơ sở tư nhân, chiếm 84,8%. Trong các kết quả NIPT có lệch bội, trisomy 21 chiếm tỷ lệ cao nhất với 32,3%, tiếp theo là monosomy X chiếm 17,5% và 47,XXY chiếm 14,2%.

Bảng 4. Kết quả di truyền bình thường/bất thường theo từng kỹ thuật

Kỹ thuật	Bình thường n (%)	Bất thường n (%)	Tổng N(%)
Karyotype	59 (22,4)	204 (77,6)	263 (100)
QF-PCR	51 (26,3)	143 (73,7)	194 (100)
BOBS	15 (31,9)	32 (68,1)	47 (100)
CMA/Array	21 (75,0)	7 (25,0)	28 (100)

Nhận xét: Trong số các trường hợp được thực hiện từng kỹ thuật, tỷ lệ có kết quả bất thường lần lượt là 77,6% với Karyotype, 73,7% với QF-PCR, 68,1% với BOBS và 25,0% với CMA/Array. Các tỷ lệ này không dùng để so sánh hiệu quả chẩn đoán trực tiếp giữa các kỹ thuật vì chỉ định và cỡ mẫu khác nhau.

Bảng 5. Kết quả nhiễm sắc thể đồ từ dịch ối của thai phụ có xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn (NIPT) nguy cơ cao

Loại bất thường	Karyotype (n=204)	QF-PCR (n=143)	BOBS (n=32)	CMA/Array (n=7)
Trisomy 21	89 (43,6)	69 (48,3)	20 (62,5)	0 (0,0)
Trisomy 18	21 (10,3)	15 (10,5)	3 (9,4)	1 (14,3)
Trisomy 13	15 (7,4)	12 (8,4)	2 (6,3)	0 (0,0)
Monosomy X	21 (10,3)	12 (8,4)	1 (3,1)	0 (0,0)
47,XXY	26 (12,7)	23 (16,1)	4 (12,5)	0 (0,0)
47,XYY	6 (2,9)	4 (2,8)	1 (3,1)	0 (0,0)
47,XXX	14 (6,9)	8 (5,6)	1 (3,1)	1 (14,3)
Bất thường khác	12 (5,9)	0 (0,0)	0 (0,0)	5 (71,4)

Nhận xét: Trisomy 21 chiếm tỷ lệ cao nhất trong các kết quả bất thường của Karyotype (43,6%), QF-PCR (48,3%) và BOBS (62,5%). Trong 7 trường hợp CMA/Array bất thường, nhóm bất thường khác chiếm 71,4%.

4. BÀN LUẬN

Nghiên cứu mô tả cắt ngang được thực hiện trên 303 thai phụ có kết quả xét nghiệm NIPT nguy cơ cao đến chọc ối tại Bệnh viện Phụ Sản Trung ương cho thấy tuổi trung bình của thai phụ là 31,02 ± 6,4 tuổi. Kết quả này tương đối tương đồng với nghiên cứu của Hà Thị Tiểu Di và cộng sự (2017) tại Bệnh viện Phụ sản - Nhi Đà Nẵng, trong đó tuổi trung bình của thai phụ chọc ối là 32,4 ± 6,2 tuổi và nhóm tuổi 30-34 chiếm tỷ lệ cao nhất [5]. Sự tương đồng này cho thấy nhóm thai phụ được chỉ định sàng lọc và chẩn đoán trước sinh thường tập trung ở độ tuổi trên 30, đây là nhóm tuổi có nguy cơ bất thường nhiễm sắc thể tăng dần theo tuổi mẹ.

Về cơ sở thực hiện xét nghiệm NIPT, nghiên cứu ghi nhận phần lớn thai phụ thực hiện NIPT tại các cơ sở tư nhân, chiếm 84,8%, trong khi bệnh viện chuyên khoa chiếm 15,2%. Kết quả này phản ánh thực tế NIPT đang được triển khai ngày càng rộng rãi ngoài hệ thống bệnh viện chuyên sâu. Nghiên cứu của Dương Chí Thành và cộng sự (2021) tại Việt Nam trên 7015 thai phụ cũng cho thấy NIPT được ứng dụng rộng rãi trong thực hành sàng lọc trước sinh tại Việt Nam [2]. Tuy nhiên, việc xét nghiệm được thực hiện tại nhiều cơ sở khác nhau đặt ra yêu cầu cần chuẩn hóa quy trình tư vấn, trả kết quả và chỉ định chẩn đoán xác định sau khi có kết quả NIPT nguy cơ cao.

Trong nhóm thai phụ có kết quả NIPT nguy cơ cao, bất thường được ghi nhận nhiều nhất là trisomy 21, chiếm 32,3%, tiếp theo là monosomy X chiếm 17,5% và 47,XXY chiếm 14,2%. Kết quả này phù hợp với nghiên cứu của Trần Minh Thắng và cộng sự (2024) tại Trung tâm Sản Phụ khoa, Bệnh viện Trung ương Huế, trong đó trisomy 21 chiếm tỷ lệ cao nhất trong các trường hợp NIPT dương tính, với 44,5% [7]. Tương tự, nghiên cứu của Liu S và cộng sự (2022) tại Trung Quốc cũng cho thấy NIPT có giá trị tiên đoán dương cao nhất đối với trisomy 21 so với trisomy 18, trisomy 13 và các bất thường nhiễm sắc thể khác [9]. Điều này cho thấy trisomy 21 vẫn là bất thường thường gặp nhất trong nhóm NIPT nguy cơ cao.

Khi đối chiếu với kết quả di truyền từ dịch ối, nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận tỷ lệ bất thường được xác nhận khá cao: 77,6% ở nhóm Karyotype, 73,7% ở nhóm QF-PCR, 68,1% ở nhóm BOBS và 25% ở nhóm CMA/Array. Tỷ lệ này cao hơn rõ rệt so với nghiên cứu của Hà Thị Tiểu Di và cộng sự (2017) tại Bệnh viện Phụ Sản - Nhi Đà Nẵng, trong đó tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể sau chọc ối là 7,3% [5]. Sự khác biệt này có thể do đối tượng nghiên cứu

khác nhau. Nghiên cứu hiện tại chỉ bao gồm các thai phụ đã có kết quả NIPT nguy cơ cao, trong khi nghiên cứu tại Đà Nẵng bao gồm nhiều chỉ định chọc ối khác nhau như sàng lọc trước sinh dương tính và siêu âm bất thường. Vì vậy, nguy cơ trước xét nghiệm trong nghiên cứu hiện tại cao hơn, dẫn đến tỷ lệ phát hiện bất thường sau chọc ối cũng cao hơn. Kết quả nghiên cứu cũng cao hơn so với nghiên cứu của Nguyễn Mạnh Thắng (2021) tại Bệnh viện Phụ Sản Trung ương, thực hiện trên nhóm thai phụ có nguy cơ cao sau sàng lọc 3 tháng đầu, trong đó chỉ 5,8% có bất thường nhiễm sắc thể và toàn bộ là hội chứng Down [8]. Điều này cho thấy nhóm thai phụ có NIPT nguy cơ cao là nhóm đã được sàng lọc chọn lọc hơn, do đó tỷ lệ xác nhận bất thường bằng xét nghiệm dịch ối cao hơn đáng kể.

Trong các bất thường được xác nhận sau chọc ối, trisomy 21 tiếp tục chiếm tỷ lệ cao nhất ở cả Karyotype, QF-PCR và BOBS. Cụ thể, trisomy 21 chiếm 43,6% trong nhóm bất thường phát hiện bằng Karyotype, 48,2% bằng QF-PCR và 62,5% bằng BOBS. Kết quả này phù hợp với nghiên cứu của Trần Minh Thắng và cộng sự (2024) tại Bệnh viện Trung ương Huế, ghi nhận giá trị tiên đoán dương của NIPT đối với trisomy 21 đạt 97,3% [7]. Nghiên cứu của Liu S và cộng sự (2022) tại Trung Quốc cũng ghi nhận giá trị tiên đoán dương của NIPT đối với trisomy 21 là 86,1%, cao hơn trisomy 18 và trisomy 13 [9]. Tương tự, nghiên cứu của Guy C và cộng sự (2019) tại Hoa Kỳ trên số lượng mẫu lớn cũng cho thấy xét nghiệm cfDNA có giá trị tiên đoán dương rất cao đối với trisomy 21, đạt 98,1% [10]. Những kết quả này củng cố nhận định rằng NIPT có hiệu quả tốt nhất trong sàng lọc trisomy 21.

Đối với bất thường nhiễm sắc thể giới, nghiên cứu ghi nhận các dạng như monosomy X, 47,XXY, 47,XYY và 47,XXX. Trong các dạng trên, monosomy X và 47,XXY chiếm tỷ lệ đáng kể trong nhóm NIPT nguy cơ cao. Tuy nhiên, theo nghiên cứu của Liu S và cộng sự (2022) tại Trung Quốc, giá trị tiên đoán dương của NIPT đối với nhóm bất thường nhiễm sắc thể giới thường thấp hơn trisomy 21 và thay đổi tùy từng loại bất thường [9]. Điều này cho thấy khi NIPT nghi ngờ bất thường nhiễm sắc thể giới, việc tư vấn cần thận trọng hơn, đồng thời cần thực hiện chọc ối để xác định chẩn đoán trước khi đưa ra quyết định quản lý thai kỳ.

Nhìn chung, kết quả nghiên cứu phù hợp với các nghiên cứu trong nước và quốc tế ở điểm trisomy 21 là bất thường thường gặp nhất và có khả năng được xác nhận cao nhất sau xét nghiệm chẩn đoán. Tuy nhiên, tỷ lệ bất thường sau chọc ối trong nghiên cứu này cao hơn nhiều so với một số nghiên cứu trong nước trước đây, chủ yếu do đối tượng nghiên cứu là nhóm thai phụ đã có NIPT nguy cơ cao. Kết quả này khẳng định NIPT là công cụ sàng lọc có giá trị trong phát hiện bất thường nhiễm sắc thể thai nhi, nhưng không thể thay thế xét nghiệm chẩn đoán. Do đó, tất cả các trường hợp NIPT nguy cơ cao cần được tư vấn di truyền đầy đủ và thực hiện chọc ối để xác nhận kết quả trước khi đưa ra quyết định can thiệp hoặc quản lý thai kỳ.

Nghiên cứu của chúng tôi còn một số hạn chế. Thứ nhất, nghiên cứu được thực hiện tại một bệnh viện tuyến cuối nên kết quả có thể chưa đại diện cho toàn bộ thai phụ có NIPT nguy cơ cao trong cộng đồng. Thứ hai, cỡ mẫu ở một số nhóm xét nghiệm như CMA và BOBS còn nhỏ, do đó việc so sánh giữa các kỹ thuật còn hạn chế. Thứ ba, nghiên cứu chủ yếu mô tả kết quả di truyền từ dịch ối, chưa phân tích sâu các yếu tố liên quan đến kết quả bất thường sau chọc ối. Ngoài ra, thông tin về quy trình thực hiện NIPT tại các cơ sở bên ngoài có thể chưa đồng nhất, ảnh hưởng đến việc đánh giá đầy đủ giá trị thực tế của NIPT.

5. KẾT LUẬN

Nghiên cứu ghi nhận đa số thai phụ có NIPT nguy cơ cao thực hiện xét nghiệm tại các cơ sở tư nhân. Trong các kết quả NIPT lệch bội, trisomy 21 chiếm tỷ lệ cao nhất, tiếp theo là monosomy X và 47,XXY. Kết quả di truyền từ dịch ối cho thấy tỷ lệ bất thường được xác nhận sau chọc ối khá cao, đặc biệt ở các kỹ thuật Karyotype, QF-PCR và BOBS. Trong các bất thường được phát hiện, trisomy 21 vẫn là bất thường thường gặp nhất, cho thấy sự phù hợp tương đối giữa kết quả NIPT nguy cơ cao và kết quả chẩn đoán từ dịch ối.

Từ nghiên cứu này, chúng tôi khuyến nghị:

Các trường hợp NIPT nguy cơ cao cần được tư vấn di truyền đầy đủ và chỉ định chọc ối để xác định chẩn đoán, tránh đưa ra quyết định quản lý thai kỳ chỉ dựa trên kết quả sàng lọc. Cần tăng cường quản lý, chuẩn hóa quy trình thực hiện NIPT, đặc biệt tại các cơ sở ngoài công lập, nhằm nâng cao chất lượng sàng lọc và tư vấn trước sinh.

6. TÀI LIỆU THAM KHẢO

[1] Evans M.I, Andriole S, Evans S.M. Genetics: update on prenatal screening and diagnosis. Obstetrics and Gynecology Clinics, 2015, 42 (2): 193-208. doi: 10.1016/j.ogc.2015.01.011

[2] Dương Chí Thành, Nguyễn Văn Huynh, Nguyễn Quang Vinh và cộng sự. Sàng lọc trước sinh không xâm lấn NIPT và ứng dụng trên 7015 thai phụ tại Trung tâm Xét nghiệm Quốc tế GENTIS. Tạp chí Y học Việt Nam, 2021, 503 (2): 94-98. doi: 10.51298/vmj.v503i2.774

[3] Benn P, Borrell A, Chiu R.W et al. Position statement from the Chromosome Abnormality Screening Committee on behalf of the Board of the International Society for Prenatal Diagnosis. Prenatal Diagnosis, 2015, 35 (8): 725-734. doi: 10.1002/pd.4608.

[4] Ghi T, Sotiriadis A, Calda P et al. ISUOG Practice Guidelines: invasive procedures for prenatal diagnosis. Ultrasound in Obstetrics & Gynecology, 2016, 48 (2): 256-268. doi: 10.1002/uog.15945.

[5] Hà Thị Tiểu Di và cộng sự. Bước đầu đánh giá kết quả chọc ối xét nghiệm nhiễm sắc thể thai nhi tại Bệnh viện Phụ Sản - Nhi Đà Nẵng. Tạp chí Phụ Sản, 2017, 15 (3): 23-30. doi: 10.46755/vjog.2017.3.409

[6] Đỗ Thị Thanh Thủy, Lâm Vĩnh Niên, Vũ Trần Hoài Hân và cộng sự. Xác định giá trị tiên đoán dương của xét nghiệm tiền sinh không xâm lấn NIPT Trisure trong thực hành lâm sàng. Tạp chí Y học Việt Nam, 2020, 503 (1): 172-178.

[7] Trần Minh Thắng, Nguyễn Thị Tuyết Trinh, Đặng Văn Tân và cộng sự. Nghiên cứu giá trị của xét nghiệm NIPT dương tính và kết quả chọc ối tại Trung tâm Sản Phụ khoa, Bệnh viện Trung ương Huế. Tạp chí Phụ Sản, 2024, 22 (5): 30-36. doi: 10.46755/vjog.2024.5.1787

[8] Nguyễn Mạnh Thắng. Rối loạn nhiễm sắc thể ở thai phụ có kết quả sàng lọc nguy cơ cao tại Bệnh viện Phụ Sản Trung ương. Tạp chí Y học Việt Nam, 2021, 503 (1): 91-94. doi: 10.51298/vmj.v503i1.702

[9] Liu S, Yang F, Chang Q et al. Positive predictive value estimates for noninvasive prenatal testing from data of a prenatal diagnosis laboratory and literature review. Molecular Cytogenetics, 2022, 15 (1): 29. doi: 10.1186/s13039-022-00607-z.

[10] Guy C, Haji S.F, Rowland C.M et al. Prenatal cell-free DNA screening for fetal aneuploidy in pregnant women at average or high risk: results from a large US clinical laboratory. Molecular Genetics & Genomic Medicine, 2019, 7 (3): e545. doi: 10.1002/mgg3.545. Epub 2019 Jan 31.