

ĐỒNG Ý VỚI CÁC THỦ THUẬT XÉT NGHIỆM CHẨN ĐOÁN XÂM LẤN TIỀN SẢN (CHỌC ỎI, LẤY SINH THIẾT NHUNG MAO MÀNG ĐỆM)

Tên và họ bệnh nhân:

Số bảo hiểm:

Bác sĩ điều trị:

Thai phụ thân mến,

Dựa trên kết quả khám lâm sàng, xét nghiệm sàng lọc trong quá trình mang thai, theo dữ liệu bệnh lý gia đình, tuổi của thai phụ hoặc trên cơ sở kết quả siêu âm, thì thấy thai nhi của thai phụ có nguy cơ mắc bệnh bẩm sinh nghiêm trọng. Đó là lý do khuyến cáo thai phụ nên khám thai trước khi sinh (chọc ối, lấy sinh thiết nhung mao màng đệm). Mục đích của các thủ thuật xét nghiệm này là lấy một lượng nhỏ nước ối hoặc sinh thiết nhung mao màng đệm để xác định cấu trúc di truyền (số lượng và cấu trúc nhiễm sắc thể, kiểm tra chi tiết nhiễm sắc thể hoặc phân tử khác, kiểm tra di truyền theo bệnh sử cá nhân hoặc gia đình của thai nhi).

MÔ TẢ THỦ THUẬT XÉT NGHIỆM

Việc lấy sinh thiết nhung mao màng đệm được thực hiện trong khoảng từ 10 đến 13 tuần thai kỳ, việc lấy nước ối được thực hiện trong khoảng 15 đến 22 tuần thai kỳ (trường hợp đặc biệt có thể thực hiện ở giai đoạn thai kỳ lớn hơn). Thủ thuật xét nghiệm được thực hiện tại cơ sở y tế của chúng tôi và thai phụ không phải nằm viện, trong điều kiện vô trùng, thai phụ sẽ ở tư thế nằm trong quá trình thực hiện xét nghiệm. Đồng thời với sự kiểm soát của siêu âm, một cây kim mỏng được đưa vào khoang tử cung thông qua một mũi tiêm ở vùng bụng dưới, đầu kim liên tục được kiểm soát bằng siêu âm. Bác sĩ lấy ra khoảng 20 ml nước ối, đây là một lượng nhỏ so với tổng thể tích và lượng nước ối đó sẽ tự động được bổ sung lại nhanh chóng. Trong trường hợp lấy mẫu tế bào nhung mao màng đệm, kim sẽ được đưa vào nhau thai. Sau đó mẫu sẽ được mang đi so sánh với mẫu máu, thủ thuật sẽ gây áp lực nhẹ. Khi lấy mẫu sinh thiết nhung mao màng đệm, bệnh nhân có thể được gây tê chỗ tiêm bằng một lượng nhỏ thuốc gây tê cục bộ sau khi tham khảo ý kiến bác sĩ. Toàn bộ thủ thuật xét nghiệm kéo dài độ vài phút. Đối với thai phụ có nhóm máu Rh âm tính, chất globulin gamma anti-D sẽ được tiêm để ngăn ngừa xung đột miễn dịch trong lần mang thai tiếp theo.

BIỆN PHÁP THAY THẾ

- Không thực hiện các thủ thuật chẩn đoán xâm lấn để xác định cấu tạo di truyền của thai nhi và chấp nhận mọi tình trạng sức khỏe của trẻ.
- Tiến hành chọc dò dây rốn - lấy máu từ dây rốn, đây cũng là phương pháp lấy máu qua thành bụng của phụ nữ mang thai nhưng nguy cơ bị biến chứng sẽ cao gấp đôi.
- Kiểm tra siêu âm thai nhi phát hiện liệu có sự sai lệch phát triển chứng tỏ thai nhi mắc bệnh di truyền. Việc kiểm tra siêu âm không thể thay thế thủ thuật xét nghiệm bằng lấy mẫu nước ối xâm lấn.
- NIPT - khám kiểm tra thai nhi không xâm lấn để loại trừ bộ ba nhiễm sắc thể 13, 18, 21 và nhiễm sắc thể giới tính (X, Y) khỏi máu ngoại vi của người phụ nữ mang thai. Việc khám kiểm tra này không thay thế hoàn toàn khám tiền sản xâm lấn và không phù hợp đối với tất cả phụ nữ mang thai. Trong một số trường hợp, thậm chí biện pháp này hoàn toàn bị chống chỉ định.

BIỆN CHỨNG CỦA XÉT NGHIỆM CHẨN ĐOÁN XÂM LẤN TIỀN SẢN

Theo các nghiên cứu mới nhất, nguy cơ sảy thai ngoài ý muốn liên quan đến chọc ối trong trường hợp thai đang diễn ra về mặt sinh lý là rất thấp và dao động trong khoảng 0,1-0,5%. Nguy cơ sảy thai do lấy mẫu sinh thiết nhung mao màng đệm dao động từ 0,5 đến 1%. Trong số các biến chứng có thể xảy ra của thủ thuật là trào nước ối, nhiễm khuẩn hoặc chảy máu, nhiễm trùng khoang tử cung, tử cung co thắt trước thời hạn. Rất hiếm khi xảy ra tổn thương các cơ quan trong khung chậu của người phụ nữ, biến chứng dị ứng và tổn thương thai nhi. Hiếm gặp trường hợp phức tạp là cần thực hiện nhiều lần việc chọc kim để lấy đủ lượng nước ối hoặc phải thực hiện lặp lại việc lấy mẫu do nuôi cấy tế bào thai nhi không thành công và kết quả xét nghiệm nhiễm sắc thể không đạt chất lượng. Sau thủ thuật, thai phụ có thể cảm thấy đau vùng bụng, thường cảm giác này sẽ biến mất trong vòng 2 ngày. Trong trường hợp xuất hiện các biến chứng nêu trên, thai phụ cần đến khám tại phòng khám phụ khoa trong bệnh viện hoặc bác sĩ phụ khoa điều trị xét nghiệm. Trong trường hợp phát sinh bất kỳ biến chứng gì, xin vui lòng thông báo với cơ sở y tế qua điện thoại.

ĐỒNG Ý VỚI CÁC THỦ THUẬT XÉT NGHIỆM CHẨN ĐOÁN XÂM LẤN TIỀN SẢN (CHỌC ỎI, LẤY SINH THIẾT NHUNG MAO MÀNG ĐỆM)

NHỮNG ĐIỀU HẠN CHẾ SINH HOẠT HÀNG NGÀY

Sau khi làm thủ thuật xét nghiệm, bác sĩ khuyên bệnh nhân nên nghỉ ngơi hoàn toàn tại nhà trong 2-3 ngày và trong 2-3 tuần, thai phụ nên tránh các hoạt động nặng nhọc đòi hỏi thể chất. Tốt nhất nên đề nghị bác sĩ phụ khoa cấp giấy cho bạn nghỉ làm một tuần.

KẾT QUẢ CHỌC ỎI/LẤY SINH THIẾT NHUNG MAO MÀNG ĐỆM

Kết quả xét nghiệm sơ bộ (QF PCR để loại trừ bộ ba nhiễm sắc thể 13, 18, 21, X và Y) sẽ có sau 2-3 ngày làm việc. Kết quả đánh giá đầy đủ việc xét nghiệm (công thức nhiễm sắc thể, aCGH, có thể là các xét nghiệm di truyền phân tử khác) sẽ có sau khoảng 3-4 tuần. Bệnh nhân có thể tư vấn với bác sĩ di truyền học để biết kết quả kiểm tra xét nghiệm. Kết quả bình thường về xét nghiệm xâm lấn tiền sản không đảm bảo rằng con bạn sẽ không bị khuyết tật bẩm sinh khác hoặc bệnh khác mà không thể phát hiện bằng siêu âm hoặc các biện pháp xét nghiệm khác. Kết quả xét nghiệm sẽ được gửi về địa chỉ của bạn.

TRÌNH TỰ SAU KHI XÉT NGHIỆM

Sau khi thực hiện xét nghiệm, thai phụ sẽ được bác sĩ phụ khoa tiếp tục chăm sóc theo dõi, hoặc trong các trường hợp được chỉ định, thai phụ sẽ được chăm sóc theo dõi tại phòng khám ngoại trú của cơ sở y tế chúng tôi. Kiểm tra siêu âm chăm sóc thai nhi được thực hiện dựa trên cơ sở khuyến nghị của bác sĩ phụ khoa thực hiện việc lấy mẫu.

TUYÊN BỐ CỦA BỆNH NHÂN

Tôi tuyên bố là đã được giới thiệu đầy đủ và chi tiết về quy trình xét nghiệm theo kế hoạch (chọc ối, lấy sinh thiết nhung mao màng ối). Tôi đã được giải thích lý do, lợi ích dự kiến và các biến chứng có thể xảy ra của thủ thuật xét nghiệm. Tôi đã được giải thích về các lựa chọn có thể thay thế thủ thuật xét nghiệm và hậu quả sức khỏe nếu không thực hiện thủ thuật xét nghiệm. Tôi đã được giải đáp tất cả thắc mắc của mình và không còn gì mơ hồ về hiệu suất qui trình xét nghiệm. Tôi đã hoàn toàn hiểu hướng dẫn này và đồng ý với việc thực hiện xét nghiệm xâm lấn tiền sản, bao gồm cả biện pháp phòng ngừa khác sau tiến hành thủ thuật xét nghiệm. Tôi tuyên bố đồng ý một cách tự nguyện theo ý muốn tự do của mình và không bị bất kỳ sự ép buộc nào.

TUYÊN BỐ CỦA BÁC SĨ

Tôi tuyên bố rằng, theo hiểu biết của mình, tôi đã thông báo chi tiết cho thai phụ về kế hoạch thực hiện thủ thuật xét nghiệm, các biến chứng có thể xảy ra và tôi đã trả lời tất cả thắc mắc của thai phụ.

Chữ ký của bác sĩ.....Ngày.....

Chữ ký của thai phụ:
(hoặc người đại diện hợp pháp).....Ngày.....