

## **ĐỘ MỜ DA GÁY (Nuchal Translucency - NT)**

Độ mờ da gáy là gì?

**NT** là tên được đặt cho **vùng đen** ở phía sau đầu/cổ thai nhi **được nhìn thấy trên siêu âm vào khoảng 11 – 14 tuần của thai kỳ**. NT thể hiện sự tụ dịch bình thường, nhưng nếu NT quá dày (thường trên 3 – 3,5 mm) là dấu hiệu cho thấy thai nhi có sự phát triển bất thường.

Thường gặp nhất là thai nhi có bất thường nhiễm sắc thể, chẳng hạn như hội chứng Down (thừa nhiễm sắc thể 21), hoặc bất thường cấu trúc ở một cơ quan khác, chẳng hạn như tim. Vì vậy, NT dày được gọi là “dấu chỉ điểm” cho các rối loạn của thai nhi. Mức độ nguy cơ thai có bất thường được ước tính bằng cách xác định “nguy cơ tính toán”. Một xét nghiệm sàng lọc được gọi là “test kết hợp”, bao gồm kết hợp đo độ mờ da gáy, chiều dài thai nhi, tuổi và nồng độ hai loại hormone trong máu của bạn, được dùng để xác định “nguy cơ tính toán” này.

Nếu bác sĩ chưa làm, bạn có thể yêu cầu được làm xét nghiệm này và đánh giá nguy cơ. Nguy cơ sẽ cho biết khả năng con bạn có bất thường nhiễm sắc thể. Nguy cơ có thể là rất thấp, chẳng hạn 1 trên 1000, hoặc khá cao, chẳng hạn 1 trên 100. Bác sĩ sẽ thảo luận với bạn về ý nghĩa của nguy cơ và diễn giải kết quả xét nghiệm của bạn. Nếu nguy cơ thấp, bạn không cần phải làm thêm xét nghiệm khác và yên tâm rằng con bạn không gặp vấn đề gì. Nguy cơ 1:100 thường được coi là nguy cơ cao, nghĩa là nếu 100 phụ nữ gặp nguy cơ như nhau thì chỉ 1 người trong số họ sinh con gặp vấn đề còn 99 người còn lại thì không.

Cuối cùng, việc giải thích rủi ro là rất riêng tư và chỉ bạn mới có thể quyết định mức độ chấp nhận rủi ro của mình và liệu bạn có muốn khẳng định xét nghiệm sàng lọc dương tính bằng xét nghiệm chẩn đoán xác nhận như lấy một lượng nhỏ mô từ nhau thai hoặc một ít dịch xung quanh em bé (sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối) hay không.

## **NT hình thành như thế nào?**

Không rõ tại sao dịch lại tích tụ sau cổ của tất cả thai nhi. Khi NT mỏng, nó có thể thể hiện sự tụ dịch bình thường trong quá trình phát triển của thai. Khi NT dày vượt quá mức bình thường theo tuổi thai (thường là hơn 3 – 3,5 mm) thì nguy cơ thai có bất thường nhiễm sắc thể (hội chứng Down hoặc các hội chứng khác) sẽ tăng lên.

Khoảng 1 trong 20 thai nhi có NT dày, tuy nhiên không phải tất cả các thai này đều có bất thường. Khoảng 1 trong 10 thai nhi có NT dày có bất thường nhiễm sắc thể hoặc bất thường khác, thường là dị tật tim hoặc các dị tật khác, nhưng những thai nhi còn lại thì không có vấn đề gì. Nói chung, cần phải có một xét nghiệm xác nhận, được gọi là xét nghiệm chẩn đoán, để phân biệt giữa các thai nhi có kết quả xét nghiệm sàng lọc NT dương tính.

## **Nhiễm sắc thể có liên quan như thế nào với NT dày?**

Nhiễm sắc thể là nơi lưu trữ hầu hết thông tin di truyền của chúng ta. Chúng ta thường có 46 nhiễm sắc thể ghép với nhau thành từng cặp: 23 nhiễm sắc thể của bố và 23 nhiễm sắc thể còn lại của mẹ. Ví dụ, những người mắc hội chứng Down có thêm một nhiễm sắc thể số 21. Thai nhi có NT dày có nguy cơ cao thừa một nhiễm sắc thể, thường là nhiễm sắc thể số 21, 18 hoặc 13. Khiếm khuyết di truyền cũng có thể rất nhỏ, ở mức độ gen hoặc một phần của gen. Đó là lý do tại sao bác sĩ có thể sẽ đề nghị làm một xét nghiệm chuyên sâu hơn về vật chất di truyền cho con của bạn.

## **Tôi có nên làm thêm xét nghiệm không?**

Nhiều phụ nữ có NT dày sẽ chọn làm thêm xét nghiệm để biết thêm về tình trạng của thai nhi. Các xét nghiệm có thể làm bao gồm:

- Sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối để tìm các bất thường về số lượng và một số bất

thường bên trong nhiễm sắc thể. Xét nghiệm này được thực hiện bằng cách lấy một lượng nhỏ mô nhau thai hoặc nước ối xung quanh thai nhi. Sau khi làm xét nghiệm, vật chất di truyền có thể được phân tích bằng nhiều cách khác nhau. Tùy vào xét nghiệm mà có thể phát hiện được các khiếm khuyết di truyền nhỏ và các hội chứng di truyền. Hội chứng di truyền đơn gen phổ biến nhất được phát hiện ở trẻ có NT rất dày được gọi là hội chứng Noonan.

- **Siêu âm thai chuyên sâu** bao gồm **siêu âm tim thai** – siêu âm chuyên biệt tất cả các cơ quan và tim của thai nhi để phân tích các cấu trúc của thai nhằm phát hiện các bất thường về cấu trúc.
- Những lần **siêu âm** này cũng có thể được lặp lại vào tuần thứ 20 và tuần thứ 28 – 32 của thai kỳ.

### **Những điều cần chú ý trong thai kỳ?**

Nếu tất cả các xét nghiệm đều âm tính có nghĩa là thai nhi không có vấn đề gì và thai kỳ của bạn có thể được xem là bình thường, do đó bạn không cần bất kỳ sự chăm sóc đặc biệt nào trong thai kỳ. Nếu NT quá dày có thể gây sảy thai ngay cả khi không tìm thấy bất thường nào. Trong trường hợp này, NT dày là dấu hiệu cho thấy thai nhi của bạn không thể sống sót vì những nguyên nhân không rõ ràng.

Nếu thai kỳ của bạn tiến triển bình thường, đôi khi bạn có thể nhận thấy bụng lớn rất nhanh trong tuần cuối thai kỳ. Điều này có thể do có quá nhiều nước ối (chất dịch) bao quanh thai nhi. Tình trạng này được gọi là **đa ối**. Bạn nên thảo luận với bác sĩ và yêu cầu được siêu âm. Thai to, nhiều nước ối có thể là một dấu hiệu của hội chứng Noonan.

### **NT dày có ý ảnh hưởng gì đối với con tôi sau khi sinh?**

Nếu các xét nghiệm không phát hiện bất kỳ bất thường nào, thai nhi của bạn sẽ không tăng nguy cơ phát triển bất thường so với những thai có chỉ số NT bình thường. Nếu có bất thường thì kết cục thai kỳ sẽ tùy thuộc vào tính chất và mức độ nghiêm trọng

của bất thường. Một số rất hiếm các bất thường có thể được phát hiện sau sinh, mặc dù khó phát hiện và không bị nghi ngờ trên siêu âm trước sinh, những trường hợp này sẽ tăng nguy cơ mắc hội chứng di truyền.

### **Tình trạng này có xảy ra lần nữa không?**

Thông thường, tình trạng NT dày sẽ không lặp lại trong lần mang thai tiếp theo, nhưng nếu thai nhi có bất thường nhiễm sắc thể hay dị tật tim thì nguy cơ có thể tăng nhẹ trong thai kỳ tiếp theo. Cũng có những phụ nữ có NT dày trong hơn một lần mang thai nhưng tất cả những người con đều bình thường. Có vẻ như những phụ nữ này dễ có thai tụ nhiều dịch ở cổ hơn.

### **Tôi nên hỏi thêm câu hỏi nào khác?**

- Đây có phải là trường hợp nặng của NT dày không?
- Khả năng con tôi có nguy cơ bất thường nhiễm sắc thể là bao nhiêu?
- Bác sĩ có thể làm “test kết hợp” và đưa ra nguy cơ chính xác cho tôi không?
- Tôi nên chọn xét nghiệm xâm lấn nào để sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối?
- Các xét nghiệm này sàng lọc những nguy cơ nào?
- Những khảo sát di truyền nào nên được thực hiện?
- Các xét nghiệm này có chẩn đoán các bất thường di truyền nhỏ và hội chứng Noonan không?
- Bác sĩ có siêu âm chuyên sâu trong thai kỳ để kiểm tra xem NT đã biến mất và liệu có các bất thường khác hay không?

*Cập nhật lần cuối vào tháng 6 năm 2022*