

Ứng dụng kỹ thuật sinh học phân tử và kỹ thuật laser quang đông trong điều trị hội chứng truyền máu song thai và dải xơ buồng ối

Nguyễn Thị Sim

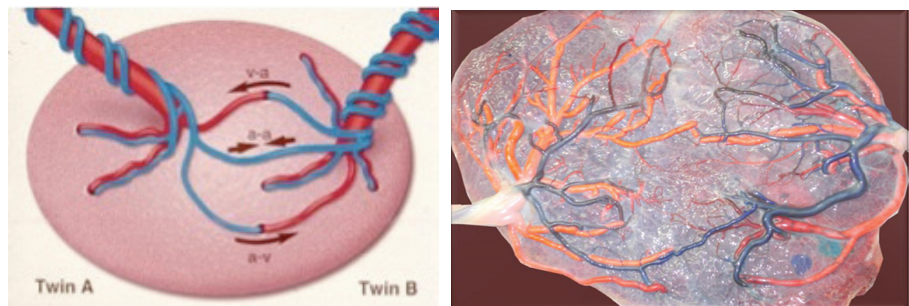
Bệnh viện Phụ sản Hà Nội

Một trong những thành công đáng tự hào của y học Việt Nam được vinh danh trong chương trình Ấn tượng KH&CN Việt Nam năm 2019 là lần đầu tiên các nhà khoa học đã thực hiện thành công phẫu thuật can thiệp bào thai điều trị hội chứng truyền máu song thai. Đây chính là kết quả của nhiệm vụ: “Nghiên cứu ứng dụng kỹ thuật sinh học phân tử và kỹ thuật laser quang đông ở thai phụ mắc hội chứng truyền máu song thai và dải xơ buồng ối” (mã số KC.10.25/16-20) do đội ngũ y - bác sĩ Bệnh viện Phụ sản Hà Nội thực hiện, đánh dấu một bước tiến mới trong khám, chữa bệnh cho những thai phụ không may gặp phải hội chứng nguy hiểm trong quá trình mang song thai.

Hội chứng truyền máu song thai

Hội chứng truyền máu song thai (Twin to Twin Transfusion Syndrome - TTTS) là một biến chứng trước sinh vô cùng nghiêm trọng. Theo Hiệp hội truyền máu song thai Hoa Kỳ, hội chứng này xảy ra với khoảng 15% trường hợp mang song thai có chung một bánh nhau. Đối tượng nguy cơ mắc phải hội chứng TTTS là những người mẹ mang đa thai và có một bánh nhau.

Hội chứng TTTS xảy ra trong trường hợp có hiện tượng kết nối mạch máu bất thường được hình thành trong nhau thai và tình trạng máu phân phối không đồng đều ở giữa các thai nhi. Điều này dẫn đến một em bé (thai nhi cho) sẽ truyền máu qua các động mạch đến bánh nhau, và không nhận được đủ lượng máu có chứa chất dinh dưỡng và oxy trở lại từ bánh nhau thông qua tĩnh mạch. Trong khi đó em bé còn lại là thai nhi nhận, sẽ nhận được nhiều máu thông qua tĩnh mạch hơn so



Hình 1. Cơ chế truyền máu song thai. Theo y văn, trường hợp được phát hiện sớm nhất là khi thai được 13 tuần tuổi, đa số hội chứng này thường xảy ra trong ba tháng giữa của thai kỳ.

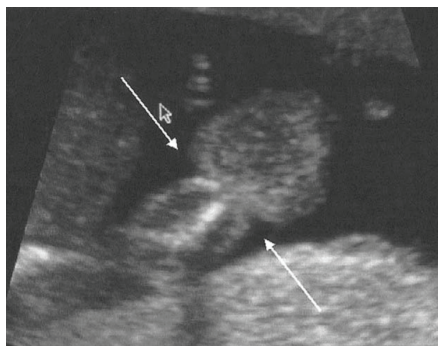
với lượng máu mà em bé truyền đi thông qua các động mạch. Do đó, thai nhi cho sẽ thường có kích thước nhỏ hơn và bị thiếu oxy cũng như chất dinh dưỡng; trong khi thai nhi nhận sẽ nhận được nhiều máu nên hệ tuần hoàn luôn phải làm việc, dẫn đến quá tải, suy giảm chức năng tim mạch. Đây là tình trạng rất nguy hiểm cho cả hai thai nhi. Nói cách khác, hội chứng TTTS xảy ra là do bị nối các động mạch và tĩnh mạch dẫn đến sự mất cân bằng huyết động giữa thai cho và thai nhận. Ngoài ra, TTTS còn được

biết đến bởi sự chênh lệch thể tích giữa hai buồng ối, đa ối và thiếu ối.

Tiền lượng của TTTS tùy thuộc vào tuổi thai khi chẩn đoán được bệnh lý. Khi TTTS xuất hiện trước tuần thứ 20 của thai kỳ, thai nhi tử vong gần như là 100% nếu không được điều trị. Nếu TTTS xảy ra trước tuần thứ 26 thì có thể gây tử vong 80-90% cho các thai nhi hoặc gây tổn thương não trầm trọng. Nếu hội chứng này xảy ra sau tuần thứ 26 của thai kỳ, thai nhi sẽ có cơ hội sống và ít bị tổn thương hơn.



Hình 2. Hiện tượng dải xơ buồng ối được phát hiện thông qua siêu âm. Những điểm có dải xơ buồng ối được đánh dấu bằng mũi tên.



Hình 3. Hình ảnh siêu âm vòng thắt ở cổ chân trái của thai 21 tuần.

Trên thực tế, nhiều trẻ được sinh ra từ thai kỳ bị TTTS có biểu hiện tổn thương thần kinh. Trong những trường hợp chỉ một thai nhi tử vong, 30% các thai nhi còn sống có nguy cơ bị di chứng tổn thương não, biểu hiện là bệnh lý hoại tử trắng quanh não thất (Periventricular leukomalacia) có thể quan sát thấy bằng chụp cộng hưởng từ. Trong trường hợp hai thai đều sống, cơ chế gây tổn thương não có thể là tăng kháng lực mạch do các mạch máu quá nhiều hồng cầu (thai nhận máu) hoặc thiếu máu và giảm oxy máu (thai cho máu). Trong một nghiên cứu sử dụng phương pháp hồi cứu trên 136 trường hợp mắc TTTS không được điều trị trước 28 tuần, tỷ lệ sống sót cho 2 thai chỉ là 27%, trong đó tỷ lệ biến chứng thần kinh nặng sơ sinh là 25%. Do đó, kiểm tra hình ảnh học của não bộ trong vòng 48 giờ sau sinh và theo dõi sát sự phát triển thần kinh về sau là điều cần thiết ở các trẻ bị hội chứng TTTS.

Dải xơ buồng ối - hội chứng dải xơ ối

Dải xơ buồng ối (hay còn gọi là vách ngăn buồng ối) là hiện tượng xuất hiện một hoặc nhiều sợi dây bất ngang trong buồng ối. Tỷ lệ mắc của hội chứng dải sợi màng ối (Amniotic Band Syndrome -

ABS) là 0,89/10.000 trẻ sinh ra. Chúng được xác định là xuất hiện ngẫu nhiên, không phải do di truyền, cũng không phải do bất cứ vấn đề gì từ sức khỏe người mẹ. Những dị tật bẩm sinh gây ra bởi hiện tượng này được gọi chung là hội chứng dải xơ buồng ối. Những vấn đề gặp phải thường bao gồm: khoèo chân; xương ngón tay phát triển không bình thường; dính ngón chân; dị tật ngón tay (ngón tay có những đoạn trông như bị xiết lại); chiều dài các chi bất thường; tay, chân có những đoạn lõm do bị xiết chặt; dải sợi ối quấn qua mặt gây hở hàm ếch; nếu dải xơ buồng ối quấn quá chặt ở tay hay chân, nhiều khả năng là tay và chân đó sẽ bị cắt cụt; dọa sảy thai, khi những dải ối quấn chặt dây rốn làm thai nhi không thể lấy được chất dinh dưỡng và bị chết trong bụng mẹ.

Những hậu quả ABS gây ảnh hưởng nghiêm trọng về tâm lý, tài chính cho gia đình và xã hội. Trong khi đó dải xơ buồng ối có thể phát hiện dễ dàng bằng siêu âm và loại bỏ nhờ kỹ thuật laser quang đông ngay từ quý 2 của thai kỳ.

Ứng dụng kỹ thuật laser quang đông trong điều trị hội chứng TTTS và ABS

Laser quang đông là một kỹ

thuật của phẫu thuật nội soi can thiệp vào trong buồng ối dưới sự kiểm soát của siêu âm. Hầu hết các ca phẫu thuật được thực hiện dưới gây tê tại chỗ (xylocaine 2%). Khi đã xác định được đường vào, phẫu thuật viên sẽ thực hiện rạch da (3 mm) để đưa trocar (ống kim loại nhỏ) vào buồng ối của thai nhận, hút 20 ml nước ối để gửi cho các nghiên cứu về di truyền học và vi trùng học. Ngay sau đó, phẫu thuật viên luồn ống kính nội soi có gắn sợi laser vào trong buồng ối. Các mạch máu, được nhìn thấy trên bề mặt của nhau thai sẽ được phân tích, và tất cả các mạch nối sẽ được đốt (phong bế) bằng năng lượng laser. Phẫu thuật này thường kéo dài trung bình 15-20 phút. Tính đến năm 2018, có khoảng hơn 20 nước/vùng lãnh thổ trên thế giới ứng dụng laser quang đông để điều trị hội chứng TTTS và ABS (Anh, Pháp, Mỹ, Bỉ, Đức, Canada, Ý, Đan Mạch, Tây Ban Nha, Bồ Đào Nha, Bulgari, Chi Lê, Úc, Thụy Sĩ, Hà Lan, Israel, Séc, Nhật Bản, Ấn Độ, Rumani, Trung Quốc...).

Để có được những biện pháp can thiệp kịp thời đối với các hội chứng TTTS và ABS, việc chẩn đoán phát hiện sớm là rất cần thiết. Các phương pháp như siêu



Hình 4. Hình ảnh vòng thắt ở cổ chân trái: A) Mới sinh; B) Phẫu thuật sau sinh; C) Trẻ 10 tháng tuổi.



Các y - bác sĩ tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội thực hiện ca phẫu thuật.

âm chỉ có thể phát hiện được các dị tật này ở các giai đoạn muộn hơn, do đó việc nghiên cứu tìm ra các marker sinh học có liên quan đến hội chứng TTTS và ABS có một ý nghĩa quan trọng và cần thiết để sàng lọc và tiên lượng những thai nhi bị các hội chứng trên, từ đó có những biện pháp can thiệp sớm, kịp thời.

Thông qua việc thực hiện đề tài “Nghiên cứu ứng dụng kỹ thuật sinh học phân tử và kỹ thuật laser

quang đông ở thai phụ mắc hội chứng truyền máu song thai và dải xơ buồng ối”, thuộc Chương trình Nghiên cứu ứng dụng và phát triển công nghệ tiên tiến phục vụ bảo vệ và chăm sóc sức khỏe cộng đồng, ngày 4/10/2019 các y - bác sĩ của Bệnh viện Phụ sản Hà Nội đã thực hiện mổ thành công 02 ca TTTS. Một tuần sau mổ, sức khỏe của mẹ và thai nhi đều tốt nên đã được xuất viện. Tính đến tháng 2/2020, Bệnh viện đã mổ thành công 22

ca mắc hội chứng TTTS và ABS, không có ca nào nhiễm trùng và đã có 6 em bé chào đời khỏe mạnh nhờ kỹ thuật này (toàn bộ kinh phí phẫu thuật cho 30 ca bệnh đầu tiên sẽ được Bộ Khoa học và Công nghệ và Bệnh viện Phụ sản Hà Nội tài trợ). Đây cũng là kết quả của sự hợp tác KH&CN trong lĩnh vực y tế giữa Bệnh viện Sản nhi Necker (Paris, Cộng hòa Pháp) và Bệnh viện Phụ sản Hà Nội. Với sự trợ giúp của nước bạn, toàn bộ kíp phẫu thuật của Bệnh viện Phụ sản Hà Nội đã được đào tạo chuyên sâu tại Pháp về chẩn đoán, phẫu thuật can thiệp bào thai để điều trị hội chứng TTTS và ABS.

Thay lời kết

Hội chứng TTTS và ABS là một cấp cứu sản khoa cần được điều trị kịp thời. Tùy từng trường hợp để có các phương pháp điều trị khác nhau, phụ thuộc vào mức độ nghiêm trọng của bệnh và tình trạng sức khỏe của thai phụ. Mục tiêu điều trị vẫn là giúp cho thai phụ mang thai khỏe mạnh cho đến khi cả hai thai nhi đều có thể ra đời một cách an toàn. Thành công trong việc phẫu thuật can thiệp bào thai có ý nghĩa khoa học và nhân văn rất lớn, giúp cứu sống được cả 2 thai (60%) hoặc ít nhất 1 thai sống (80-90%), góp phần nâng cao vị thế của y học Việt Nam ngang tầm các nước trong khu vực và thế giới; góp phần tiết kiệm ít nhất 50% chi phí điều trị cho gia đình sản phụ (so với việc phải ra nước ngoài chữa trị) ✍