

## Sàng lọc lệch bội bằng xét nghiệm cfDNA máu mẹ ở song thai: Kết quả cập nhật phân tích tổng hợp của Fetal Medicine Foundation

### Nguồn:

Gil.M.M, Galeva S., Konstantinidou L., Akolekar R., Plana M.N., Nicolaides K.H. Screening for trisomies by cfDNA testing of maternal blood in twin pregnancy: update of The Fetal Medicine Foundation results and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2019; 53: 734-742. Published online in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/uog.20284

### Tóm tắt

**Mục tiêu:** Đánh giá cfDNA (cell - free DNA) máu mẹ thường quy trong sàng lọc lệch bội nhiễm sắc thể 21, 18 và 13 ở những trường hợp song thai và xác định hiệu quả của xét nghiệm bằng cách tích hợp các kết quả nghiên cứu có được của chúng tôi dựa trên phân tích tổng hợp.

**Phương pháp nghiên cứu:** Thực hiện nghiên cứu tiến cứu sàng lọc các bất thường lệch bội nhiễm sắc thể 21, 13 và 18 trên các thai kỳ song thai từ tuần thai thứ 10 đến tuần thai 14<sup>+</sup> tuần. Đối tượng nghiên cứu gồm 2 nhóm: nhóm thai phụ tự nguyện đến trung tâm FMF ở London hoặc Bệnh viện Trường Đại học Brugmann ở Brussels; nhóm thai phụ được lựa chọn thực cfDNA sau khi đã được sàng lọc thường quy quý 1 bằng xét nghiệm kết hợp (combined test) ở Bệnh viện Chăm sóc sức khỏe quốc gia Anh. Dữ liệu này được sử dụng phân tích để xác định hiệu quả sàng lọc cho 3 loại thể lệch bội nhiễm sắc thể 13, 18 và 21. Dữ liệu tìm kiếm trên MEDLINE, EMBASE, CENTRAL (The Cochrane Library), ClinicalTrials.gov và trên World Health Organization International Clinical Trials.

**Kết quả:** Số liệu gồm 997 trường hợp song thai có kết quả cfDNA và biết được kết cục thai kỳ. Kết quả sàng lọc có 16/17 (94,1%) trường hợp trisomy 21, 9/10 (90,0%) trường hợp trisomy 18, 1/2 (50%) trường hợp trisomy 13 và 962/968 (99,4%) trường hợp không phát hiện các bất thường nhiễm sắc thể. Dữ liệu từ các công bố cho thấy có 7 nghiên cứu có liên quan. Kết hợp số liệu nghiên cứu của chúng tôi và 7 nghiên cứu đạt tiêu chuẩn từ các nguồn thu thập, có 56 trường hợp ba nhiễm sắc thể 21, 3718 trường hợp không bị ba nhiễm sắc thể 21. Tỷ lệ phát hiện cộng gộp (DR) và tỷ lệ dương tính giả (FPR) với ba nhiễm sắc thể 21 lần lượt là 98,2% (95%CI: 83,2-99,8) và 0,05% (95%CI: 0,01-0,26). Với ba nhiễm sắc thể 18, kết quả có 18 trường hợp ba nhiễm sắc thể 18, 3143 trường hợp không có ba nhiễm sắc thể 18, tỷ lệ phát hiện cộng gộp (DR) và tỷ lệ dương tính giả lần lượt là 88,9% (95%CI: 64,7-97,2) và 0,03% (95%CI: 0,00-0,33). Với ba nhiễm sắc thể 13, có 3 trường hợp có nguy cơ và 2 trong 3 trường hợp này (66,7%) được phát hiện bằng cfDNA với tỷ lệ dương tính giả là 0,19%.

**Kết luận:** Hiệu quả của cfDNA trong sàng lọc ba nhiễm sắc thể 21 ở thai kỳ song thai tương tự như kết quả sàng lọc ở đơn thai và hiệu quả hơn xét nghiệm kết hợp ở quý 1 hoặc quý 2 thai kỳ dựa vào các xét nghiệm sinh hoá. Số lượng các trường hợp ba nhiễm sắc thể 13 và 19 quá nhỏ để có thể đánh giá chính xác hiệu quả sàng lọc của cfDNA.