

Nhân 2 trường hợp phù thai do bệnh lý alpha-thalassemia thể nặng

Case study: 2 case of hydrops fetalis due to alpha-thalassemia major

Cao Xuân Long, Nguyễn Thanh Bình, Nguyễn Văn Thái

Bệnh viện Trung ương Quân đội 108

Tóm tắt

Alpha-thalassemia thể nặng là nguyên nhân hay gặp gây ra phù thai ở cộng đồng dân cư châu Á, hậu quả dẫn đến hư thai tự nhiên hoặc phải đình chỉ thai, khả năng sống sót đến khi sinh của thai nhi là rất nhỏ. Trong thực hành lâm sàng chúng tôi đã gặp 2 trường hợp phù thai do alpha-thalassemia thể nặng, phát hiện qua siêu âm thai thường quy vào tuần thứ 23 - 27 của thai kỳ với các hình ảnh điển hình: Tim to, giãn các buồng tim, hở nhẹ van 3 lá, dày các thành tim, xuất tiết dịch màng ngoài tim, tràn dịch ổ bụng mức độ nhiều. Xét nghiệm DNA cho thấy 2 trường hợp này đều là đồng hợp tử với đột biến SEA. Kết quả 2 trường hợp đều phải đình chỉ thai nghén với một trường hợp gây tiền sản giật - nhiễm độc thai nghén cho mẹ. Do đó việc tư vấn di truyền là rất quan trọng đối với các trường hợp nghi ngờ để có biện pháp can thiệp kịp thời, tránh các hậu quả xấu xảy ra.

Từ khóa: Phù thai, alpha-thalassemia thể nặng, tư vấn di truyền.

Summary

Alpha-thalassemia major is the common cause of hydrops fetalis in Asian population and mostly results in miscarriage. By routine ultrasound done during the 23rd-27th week of pregnancy, we found out two case of hydrops fetalis due to this disease with typical ultrasound images: cardiac enlargement, heart chamber dilatation, mild tricuspid regurgitation, cardiac wall thickening, pericardial and pleural effusion. DNA testing of fetus showed homozygous condition of SEA double gene deletion. The consequence of both 2 cases was termination of pregnancy, toxemia and preeclampsia in one cases. Hence, genetic counseling is very important for suspected cases to perform timely interventions and avoid negative consequences.

Keywords: Hydrops fetalis, alpha-thalassemia major, genetic counseling.