

Khó khăn khi thực hiện, sử dụng xét nghiệm PGT và tầm quan trọng của tư vấn di truyền

15:57 06/03/2024

Hiện nay, tỉ lệ vô sinh - hiếm muộn, tỉ lệ mắc các bệnh di truyền được phát hiện càng nhiều và đặc biệt có xu hướng trẻ hoá. Do đó, việc sinh ra em bé khỏe mạnh và không phải chịu đựng đau khổ khi đã từng có con bị mắc bệnh là mong muốn của rất nhiều cặp vợ chồng có nguy cơ cao về di truyền.

Với sự phát triển của khoa học kỹ thuật, đặc biệt là sự ra đời và thực hiện thành công xét nghiệm sàng lọc di truyền phôi tiền làm tổ (PGT) vào năm 1990 đã mang đến tương lai tươi sáng hơn cho các cặp vợ chồng mong con.

Thách thức của bác sĩ, chuyên viên phôi học khi chỉ định, đọc và sử dụng PGT

Kết quả xét nghiệm PGT giúp cung cấp những thông tin di truyền của phôi. Từ đó bác sĩ có thể lựa chọn những phôi tốt, giảm thiểu nguy cơ mang bất thường về di truyền giúp tăng tỉ lệ có thai và sinh con khỏe mạnh.

Theo các chuyên gia, xét nghiệm PGT đóng vai trò hết sức quan trọng trong Y học sinh sản, tuy nhiên bác sĩ lâm sàng và chuyên viên phôi học vẫn còn một số khó khăn nhất định khi tiếp cận, chỉ định, đọc và sử dụng kết quả. ThS.BS Lê Vũ Hải Duy - Bệnh viện đa khoa Phương Đông chia sẻ, khó khăn thường gặp nhất khi chỉ định xét nghiệm PGT cho bệnh nhân là khai thác tiền sử bản thân, gia đình, sản khoa để chỉ định đúng nhóm bệnh nhân, sự lo lắng của bệnh nhân: có chắc chắn thành công, sinh con có chắc chắn khỏe mạnh và chi phí thực hiện.



Các chuyên gia chia sẻ khó khăn, thách thức trong thực hiện và sử dụng xét nghiệm PGT

Bên cạnh đó, bác sĩ lâm sàng còn trực tiếp đối mặt với các khó khăn khi tư vấn rủi ro (nuôi phôi ngày 5, ngày 6, nguy cơ tổn thương phôi, không có phôi chuyển), nguy cơ chuyển phôi thất bại, nguy cơ sinh con mắc bệnh di truyền khác, BS. CKI Hồ Văn Thắng - Bệnh viện Nam học và Hiếm muộn Hà Nội cho biết thêm.

Ngoài ra, bác sĩ lâm sàng còn nhiều vấn đề chưa hiểu sâu, thấu đáo nên khi tư vấn sẽ không được chuyên sâu về kết quả di truyền. Đặc biệt là khi giải thích cho bệnh nhân về những trường hợp “No result”, những trường hợp phôi bất thường toàn bộ: nguyên nhân, định hướng xử trí...

Thêm vào đó là thứ tự ưu tiên khi chuyển phôi: cần kết hợp kết quả PGT với hình thái phôi, động học phôi qua nuôi cấy time-lapse... Khó khăn nữa là nguy cơ di truyền khi chuyển phôi khảm, các xét nghiệm cần tư vấn để sàng lọc và chẩn đoán trước sinh và xét nghiệm di truyền sau sinh, khả năng di truyền cho thế hệ sau.

Không chỉ vậy, việc tư vấn theo dõi thai sau chuyển phôi cũng là thách thức với các bác sĩ lâm sàng. Vì vậy cần có sự phối hợp tư vấn chuyên môn của: lâm sàng, lab phôi học, bác sĩ di truyền trước, trong và sau khi làm PGT. Bên cạnh đó, cần có sự phối hợp với bác sĩ sản phụ khoa để quản lý thai kỳ tốt nhất, bác sĩ nhi và di truyền sau khi sản phụ sinh con.

Dưới góc nhìn của chuyên viên phôi học, ThS. Hoàng Thị Thuận - Bệnh viện Đa khoa Hồng Ngọc - Phúc Trường Minh cho biết, khi thực hiện xét nghiệm PGT tại Lab IVF, chị đã gặp phải rất nhiều khó khăn trong việc kiểm soát nhiễm khuẩn phòng lab, nhiễm khuẩn DNA ngoại lai, những vấn đề có thể ảnh hưởng đến kết quả PGT như chất lượng phôi, quy trình sinh thiết phôi và quá trình xâm lấn. Hơn nữa, độ tin cậy của kết quả PGT, phôi khỏe và phôi không có kết quả sau khi thực hiện xét nghiệm cũng là điều khiến chị lo lắng.

Ngoài ra, các bằng chứng về việc theo dõi phôi bất thường vẫn đang thiếu. Không chỉ vậy, tư vấn bệnh nhân về các rủi ro trong PGT: không có phôi sinh thiết, các kiểu kết quả có thể nhận được (thể khỏe, phôi bất thường, không có kết quả...) cũng là một trong những thách thức. Các ngôn ngữ dùng trong trường hợp này thường là ngôn ngữ chuyên ngành, cộng với lượng thông tin lớn có thể là khó khăn cho việc tiếp nhận thông tin của bệnh nhân.

Do đó, việc chuẩn hóa trong kỹ thuật, quy trình, phối hợp, tư vấn cho bệnh nhân và nâng cao chất lượng xét nghiệm PGT là vấn đề rất được quan tâm. Theo chia sẻ của ThS Vũ Đình Chất - Bệnh viện Phụ Sản An Thịnh, sự cấp thiết ở đây là cần có sự kết hợp giữa các bên: Bác sĩ - Chuyên viên phôi học - Chuyên gia di truyền để có sự tư vấn dễ hiểu, thông suốt cả quy trình để bệnh nhân nắm được trước khi thực hiện PGT.

Vai trò và nhiệm vụ của bác sĩ di truyền trong hỗ trợ sinh sản

Qua những khó khăn, thách thức của bác sĩ lâm sàng, chuyên gia phôi học, chuyên viên phòng lab, có thể thấy rất rõ một điều rằng, vai trò và nhiệm vụ của bác sĩ di truyền là rất quan trọng. Bác sĩ di truyền giúp giải quyết khó khăn trong việc chỉ định, đọc kết quả xét nghiệm PGT của bác sĩ lâm sàng, chuyên viên phôi học.



Bác sĩ di truyền đóng vai trò rất quan trọng trong lĩnh vực hỗ trợ sinh sản

Bác sĩ tư vấn di truyền có nhiệm vụ kết hợp lâm sàng và kết quả xét nghiệm của từng bệnh nhân, cung cấp thông tin về khả năng mắc các loại bệnh di truyền ở đời con của các gia đình đã có bệnh này, cho lời khuyên trong việc kết hôn, sinh đẻ, để phòng và hạn chế hậu quả xấu ở đời sau. Đây cũng chính là trách nhiệm của bác sĩ di truyền: chẩn đoán bệnh, tư vấn di truyền.

Trung tâm Tư vấn di truyền GENTIS tổ chức thành công buổi Coffee talk số 1

Trên thực tế, không phải bệnh viện và trung tâm hỗ trợ sinh sản nào cũng có bác sĩ di truyền, nhất là những đơn vị nhỏ. Điều này khiến các bác sĩ, chuyên viên phôi học gặp rất nhiều khó khăn trong việc chỉ định, đọc, sử dụng kết quả và tư vấn di truyền cho bệnh nhân.

Thấu hiểu những thách thức đó và nhận thấy tầm quan trọng của hoạt động tư vấn di truyền trong lĩnh vực hỗ trợ sinh sản nói riêng, chăm sóc sức khỏe cho người dân nói chung, Trung tâm Tư vấn di truyền GENTIS đã được thành lập để thúc đẩy các xét nghiệm di truyền phát triển, tiếp cận nhanh chóng với các bác sĩ và người bệnh có nhu cầu. Đồng thời cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe nhanh chóng, thuận tiện và chính xác, cá thể hoá cho từng bệnh nhân.

Bên cạnh đó là mở rộng hợp tác, nâng cao chất lượng tư vấn di truyền cho khách hàng với các chuyên gia, tổ chức, trung tâm quốc tế hàng đầu trong lĩnh

vực di truyền. Thúc đẩy sự phát triển của ngành tư vấn di truyền tại Việt Nam và trở thành trung tâm tư vấn di truyền hàng đầu Châu Á.



Trung tâm Tư vấn di truyền GENTIS tổ chức thành công buổi Coffee talk số 1 với sự tham gia của đông đảo các vị khách mời

Nhân dịp ra mắt, Trung tâm Tư vấn di truyền GENTIS đã tổ chức buổi Coffee talk: Tư vấn di truyền trong lĩnh vực hỗ trợ sinh sản số đầu tiên với chủ đề: Tư vấn chuyên gia xét nghiệm PGT vào sáng ngày 2/3/2024. Sự kiện thu hút sự quan tâm của khoảng 60 chuyên gia là các bác sĩ lâm sàng, bác sĩ di truyền, chuyên viên phôi học và chuyên viên phòng lab.

Dưới sự chủ trì của PGS.TS.BS Trịnh Thế Sơn - Viện Mô phôi Lâm sàng Quân Đội và TS.BS Nguyễn Khắc Hân Hoan - Bệnh viện Từ Dũ, các diễn giả: ThS.BS Lê Vũ Hải Duy - Bệnh viện đa khoa Phương Đông; BS.CKI Hồ Văn Thắng - Bệnh viện Nam học và Hiếm muộn Hà Nội; ThS Vũ Đình Chất - Bệnh viện Phụ Sản An Thịnh. ThS Hoàng Thị Thuận - Bệnh viện Đa khoa Hồng Ngọc - Phúc Trường Minh; ThS Nguyễn Quang Vinh - GENTIS và ThS.BSNT Nguyễn Thị Huyền - GENTIS đã chia sẻ về những khó khăn, thách thức của bác sĩ lâm sàng, chuyên viên phôi học, lab xét nghiệm di truyền, bác sĩ tư vấn di truyền khi thực hiện và sử dụng xét nghiệm PGT. Đồng thời đưa ra những giải pháp, đề xuất để nâng cao chất lượng xét nghiệm và mang lại hiệu quả điều trị tốt nhất cho bệnh nhân.

Hy vọng rằng những góc nhìn và những câu chuyện được chia sẻ trong buổi Coffee talk số 1 đã giúp ích được cho các chuyên gia trong lĩnh vực hỗ trợ sinh sản. Trong thời gian sắp tới, Trung tâm Tư vấn di truyền GENTIS sẽ sớm ra mắt buổi 2, buổi 3 với nhiều chủ đề hấp dẫn hơn nữa.

