

# ĐẶC ĐIỂM Ở CÁC CẶP VỢ CHỒNG CÓ TIỀN SỬ THAI LƯU CÓ NHIỄM SẮC ĐỒ VỢ HOẶC CHỒNG BẤT THƯỜNG

Trần Thị Thu Hạnh<sup>(1)</sup>, Nguyễn Quốc Tuấn<sup>(1)</sup>, Đào Thị Hoa<sup>(2)</sup>, Phạm Hồng Trang<sup>(2)</sup>  
(1) Bệnh viện Phụ sản Trung ương, (2) Trường Đại học Y Hà Nội

**Từ khoá:** Nhiễm sắc thể, thai lưu, sảy thai.

**Keywords:** Stillbirth, miscarriages, chromosome

## Tóm tắt

Có khoảng 50 – 70 % các trường hợp sảy thai, thai lưu có sự bất thường nhiễm sắc thể của thai nhi. Trên thực tế, người ta thấy rằng có 4 % các cặp vợ chồng có tiền sử thai lưu, sảy thai, thai bất thường có sự bất thường trong nhiễm sắc đồ của vợ hoặc chồng.

**Từ khóa:** nhiễm sắc thể, thai lưu, sảy thai.

## Abstract

STUDY ON SOME FACTORS IN CHROMOSOMAL ABNORMALITIES IN COUPLES WITH HISTORY STILLBIRTHS, MISCARRIAGES

In approximately 50–70% of spontaneous miscarriages, stillbirths a chromosome abnormality is identified of fetal. In fact, in approximately 4% of couples with a history of two or more miscarriages, a miscarriage plus a stillbirth, a malformed fetus, suggests the possibility of an chromosomal abnormality couples.

**Keywords:** stillbirth, miscarriages, chromosome.

## 1. Đặt vấn đề

Thai lưu do rất nhiều nguyên nhân khác nhau: bất thường nhiễm sắc thể, nội tiết, dị dạng tử cung, bệnh lý cấp và mạn tính của mẹ, bệnh lý nhiễm khuẩn...

Bất thường nhiễm sắc thể thai nhi là nguyên nhân hàng đầu gây ra tình trạng thai lưu, chiếm tới 70% các nguyên nhân. Sự bất

thường này có thể được xuất phát từ sự bất thường trong bộ nhiễm sắc thể của bố mẹ hoặc bất thường phát sinh trong quá trình tạo giao tử của các cặp vợ chồng có bộ nhiễm sắc thể bình thường hoặc bất thường phát sinh trong quá trình nhân lên của hợp tử trong cơ thể mẹ. Bất thường nhiễm sắc thể bố mẹ là một trong các nguyên

Tác giả liên hệ (Corresponding author):

Trần Thu Hạnh,  
email: t3hanh2004@gmail.com

Ngày nhận bài (received): 15/03/2016

Ngày phản biện đánh giá bài báo (revised):  
10/04/2016

Ngày bài báo được chấp nhận đăng  
(accepted): 20/04/2016

nhân mà hiện tại các giải pháp can thiệp là ít hiệu quả nhất. Sự bất thường nhiễm sắc thể gây rối loạn sự ghép cặp và phân ly trong quá trình tạo giao tử, rối loạn các quá trình điều hòa và ức chế tổng hợp protein của thai nhi trong việc hình thành tính trạng. Hậu quả là thai nhi dùng phát triển gây tình trạng thai lưu.

**Bảng 1. Tỷ lệ bất thường NST vợ hoặc chồng**

| n              | Vợ    | Chồng |
|----------------|-------|-------|
| Bất thường NST | 11    | 8     |
| Bình thường    | 8     | 11    |
| Tỷ lệ %        | 57,9% | 42,1% |

**Bảng 2. Tuổi thai lưu**

| Tuổi thai lưu, sảy thai | Số lượng | Tỷ lệ % |
|-------------------------|----------|---------|
| Ba tháng đầu            | 13       | 68,4    |
| Ba tháng giữa           | 1        | 5,3     |
| Ba tháng cuối           | 2        | 10,5    |
| Kết hợp                 | 3        | 15,8    |

**Bảng 3. Các rối loạn cấu trúc nhiễm sắc thể tìm thấy trong nghiên cứu**

| Tuổi thai lưu, sảy thai  | Số lượng               | Tỷ lệ %              |
|--|------------------------|----------------------|
|  | Vợ                     | Chồng                |
| Trường hợp   |                        |                      |
| 1 Thai lưu > 3 tháng   |                        | 46 XY, 1qh(+)        |
| 2 thai lưu < 3 tháng   |                        | 46XY, dup(9)(q12q13) |
| 4 thai lưu < 3 tháng   | 46 XX inv(9)(p11q13)   |                      |
| 5 thai lưu < 3 tháng   | 46 XX t(4q; 7q)        |                      |
| 2 thai lưu < 3 tháng   | 46 XX dup(9)(q11q12)   |                      |
| 2 thai lưu < 3 tháng   | 46 XX 1qh(+)           |                      |
| 2 thai lưu < 3 tháng   | 46 XX 1qh(+)           |                      |
| 1 thai lưu < 3 tháng   |                        | 46 XY 1qh(+)         |
| Kết hợp  |                        | 47 XYY               |
| 1 thai lưu < 3 tháng   | 46XX dup(9)(q11q13)    |                      |
| 1 thai lưu > 3 tháng   |                        | 46XY 1qh(+)          |
| 3 thai lưu < 3 tháng   | 45 XX t(21;22)(q10q10) |                      |
| Kết hợp  |                        | 46XY 1qh(+)          |
| Kết hợp  | 45XX(+14q; 21q)        |                      |
| 2 thai lưu < 3 tháng   |                        | 45 XY t(22q22q)      |
| 2 thai lưu < 3 tháng   | 46 XX t(2;21)(2q21q)   |                      |
| 2 thai lưu < 3 tháng   |                        | 47 XYY               |
| 1 thai lưu > 3 tháng   | 46 XX t(13;14)(13q14q) |                      |
| 1 thai lưu > 3 tháng   | 46XX 1qh(+)            |                      |
| (Kết hợp: bệnh nhân vừa có tiền sử thai lưu < 3 tháng vừa có tiền sử thai lưu > 3 tháng) |                        |                      |

**Bảng 4. Loại bất thường NST**

| Bất thường        | Số lượng |       |
|-------------------|----------|-------|
|                   | Vợ       | Chồng |
| Rối loạn cấu trúc |          |       |
| - Dị số           | 3        | 4     |
| - Nhân đoạn       | 2        | 1     |
| - Đảo đoạn        | 1        |       |
| - Chuyển đoạn     | 3        | 0     |
| Rối loạn số lượng | 2        | 3     |

## 2. Đối tượng nghiên cứu

Nghiên cứu được thực hiện trên 19 cặp vợ chồng tới khám tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương năm 2014 có tiền sử thai lưu và có sự bất thường nhiễm sắc đồ vợ hoặc chồng.

## 3. Kết quả nghiên cứu và bàn luận

Trong tổng số 19 cặp vợ chồng có bất thường nhiễm sắc thể, có 11 trường hợp bất thường xuất phát từ vợ và 8 trường hợp bất thường xuất phát từ người chồng.

Bảng 1: Tiền sử sản khoa của các cặp vợ chồng bất thường nhiễm sắc thể ta có thể gặp tình trạng thai lưu ở tất cả các thời kỳ mang thai: 3 tháng đầu, 3 tháng giữa và 3 tháng cuối nhưng tập trung nhiều nhất là thai lưu trong ba tháng đầu chiếm 68,4%.

Bảng 2: Tại thời điểm nghiên cứu, số lần sảy thai của các cặp vợ chồng phân bố như sau: 73,7% có tiền sử thai lưu các tuổi thai khác nhau từ hai lần trở lên, 26,3% chỉ có tiền sử thai lưu 1 lần với 10,5% thai lưu trong 3 tháng đầu và 15,8% thai lưu trên 3 tháng.

Bảng 3: Như vậy, ta có thể gặp các rối loạn về cấu trúc nhiễm sắc thể hoặc rối loạn số lượng nhiễm sắc thể ở cả vợ và chồng.

Những rối loạn lớn như mất đoạn, chuyển đoạn, rối loạn số lượng gây ra các biến đổi bất thường liên quan tới rất nhiều gen và tính trạng nên khả năng gây thai lưu là còn ít tranh cãi. Điều này cũng được nhắc đến trong nghiên cứu của Lê Thúy Hằng và cộng sự 2012 trên 350 cặp vợ chồng có tiền sử sảy thai liên tiếp và sinh con dị tật [1].

Murthy đã phân tích quá trình phân bào của một phụ nữ 25 tuổi có bộ nhiễm sắc thể 46 XX inv(9) cho thấy 20,5% các tế bào phân chia tâm động sớm, 4% nhân đoạn, 2% với đa bội và 9,33% thể dị bội [2]. Như vậy, khoảng 36% có sự phân chia bất thường trong quá trình phân bào. Hậu quả là sự hình thành noãn bào bất thường, thụ tinh tạo hợp tử bất thường dẫn tới tình trạng thai lưu. Tuy nhiên, một điều không thể phủ nhận là 64% sẽ diễn ra các hoạt động phân bào bình thường để tạo ra cơ hội sinh em bé bình thường.

Biến thể dị nhiễm sắc là một biến dị đa hình trong quần thể, nó hay gặp ở NST số 1, 9, 16. Ban đầu người ta đánh giá đây là biến dị thông

thường liên quan tới tính đa hình trong quần thể nhưng nhiều nghiên cứu gần đây đưa ra các bằng chứng về ảnh hưởng cử chúng tới quá trình thụ tinh và phát triển. Theo nghiên cứu của Denisse và cộng sự [3] trên nhóm các bệnh nhân vô sinh nam thấy rằng 12 % nhóm vô sinh nam có bất thường liên quan đến bất thường dị nhiễm sắc, riêng dị nhiễm đơn độc trên nhiễm sắc thể số 9, 16 đã chiếm tới 30%. Các nam giới có bất thường dị nhiễm sắc có liên quan rối loạn tinh trùng và tiền sử sảy thai. Nghiên cứu của Nakamura và cộng sự [4] trên 1790 nam giới vô sinh cho kết quả 12,6 % bất thường nhiễm sắc thể và tỷ lệ cao

nhất là 46 XY 1qh +. Trong nghiên cứu của chúng tôi, dị nhiễm sắc là một biến dị chiếm tỉ lệ cao nhất. Tuy nhiên, tất cả các nghiên cứu đều không phủ nhận khả năng có thể có thai và sinh con bình thường của biến dị này.

#### 4. Kết luận

- 68,4% các cặp vợ chồng có bất thường nhiễm sắc đồ có tiền sử thai lưu < 3 tháng
- 73,7% các cặp vợ chồng có bất thường nhiễm sắc đồ có tiền sử thai lưu từ hai lần trở lên.
- Bất thường nhiễm sắc thể gặp cả bất thường số lượng và cấu trúc.

#### Tài liệu tham khảo

1. Lê Thủy Hằng, Nguyễn Văn Rực, Nguyễn Ngân Hà, Đặng Thị Nhâm. Phân tích nhiễm sắc thể ở 350 cặp vợ chồng sảy thai liên tiếp và sinh con bị dị tật bẩm sinh. Tạp chí nghiên cứu y học 2012; 80 (3B): 25- 28
2. Murthy SK1, Prabhakara K. Mitotic disturbances associated with inversion 9qh. A case report. Ann Genet; 1990; 33 (3): 169-72
3. Denisse Maria Christofolini, Fernanda Abani Mafra, Rubens Pedrenho Neto, Rapheael Augusto Saab de Almeida Barros, Aline Amaro dos

- Santos, Carla Peluso, Marcello Machado Gava, Milton Ghirelli – Filho, Bianca Bianco and Caio Parente Barbosa. Correlation between Chromosomal Variants and Male Infertility in a Population of Brazilian Infertile Men. Reproductive Sys Sexual Disord 2012, Volume 1, Issue 1.
4. Nakamura Y1, Kitamura M, Nishimura K, Koga M, Kondoh N, Takeyama M, Matsumiya K, Okuyama A. Chromosomal variants among 1790 infertile men. Int J Urol; 2001 Feb;8(2):49-52.