

TÌNH HÌNH DỊ TẬT BẨM SINH TẠI KHOA PHỤ SẢN BỆNH VIỆN TRUNG ƯƠNG HUẾ

Trần Thị Hoàn
Bệnh viện Trung Ương Huế

Tóm tắt

Mục tiêu nghiên cứu: Nghiên cứu tỷ lệ các loại dị tật bẩm sinh thường hay gặp và tìm hiểu một số yếu tố nguy cơ gây dị tật bẩm sinh ở trẻ sơ sinh. **Đối tượng nghiên cứu:** Bao gồm 201 trẻ sơ sinh mắc 1 hoặc nhiều dị tật bẩm sinh tại phòng sơ sinh khoa Phụ sản bệnh viện Trung Ương Huế từ tháng 4/2012 đến tháng 4/2014. **Phương pháp nghiên cứu:** Mô tả cắt ngang. **Kết quả:** Tỷ lệ trẻ mắc dị tật bẩm sinh là 1,8%, dị tật ở hệ tuần hoàn cao nhất 54%; một trường hợp mắc hội chứng Down. Tuổi của các bà mẹ có con bị dị tật bẩm sinh từ 20-35 là 56%; các bà mẹ chủ yếu sống ở nông thôn (51%) và làm nông (49%); có 19% trường hợp được chẩn đoán trước sinh; **Kết luận:** Dị tật bẩm sinh thường gặp ở khoa chúng tôi với tỷ lệ là 1,8% thường gặp nhất là ở hệ tuần hoàn. Các bà mẹ có con mắc DTBS đa phần sống ở nông thôn. Điều kiện để khám thai và sàng lọc trước sinh còn hạn chế ở các vùng này.

Abstract

Objectives: To study the rate of congenital anomaly and risk factors of congenital anomaly. **Materials:** 201 newborns with congenital anomaly in our department from April 2012 to April 2014. **Method:** A cross-sectional study. **Results:** the rate of congenital anomaly is 1.8%, circulatory system is the most common site, 54%. There is 1 case with Down syndrom. The age of woman who have these malformation babies from 20-35 is 56%, 51% of them live in the countryside and 41% work as farmer. There are 19% of babies was diagnosed during prenatal care. **Conclusion:** Congenital malformation is common in newborns in our department, and the most common site is circulatory system. Most of the woman who have malformation babies live in the countryside and work as farmers. Prenatal care is very important, but not too much malformation babies were diagnosed prenatally.

1. Đặt vấn đề

Dị tật bẩm sinh (DTBS) là các bất thường thai nhi khi sinh ra về cấu trúc, chức năng hay chuyển hóa. Một trẻ sơ sinh có thể mắc một hay nhiều dị tật bẩm sinh. Dị tật bẩm sinh có thể gây ra thay đổi bề ngoài của trẻ như sứt môi, hở hàm ếch hay ảnh hưởng đến các cơ quan chức năng như tim, thận, gan, não, ống tủy sống, xương, cơ, hệ nội tiết hay tiêu hóa.

Có rất nhiều dạng dị tật bẩm sinh, có những dạng dị tật nhẹ trẻ có thể được điều trị khỏi nhưng cũng có một số dạng dị tật bẩm sinh dẫn đến hậu quả nặng nề về thể chất và tinh thần cho trẻ.

Dị tật bẩm sinh là một trong những nguyên nhân chính gây nên tử vong và bệnh tật của trẻ trong những năm đầu của cuộc sống. Các DTBS tùy theo mức độ nặng nhẹ sẽ ảnh hưởng đến khả năng sống, khả năng sinh hoạt bình thường, tuổi thọ và sự hòa nhập cộng đồng của trẻ bị dị tật

Từ những năm 70 ở nước ta, một số tác giả đã công bố những nghiên cứu đầu tiên về DTBS. Mặc dù chưa nhiều nhưng kết quả thu được đã cho thấy một phần về tình hình DTBS ở các vùng khác nhau. Tỷ lệ

DTBS ở trẻ sơ sinh có sự khác biệt rõ rệt theo từng vùng [2,3]

Tại khoa Phụ sản bệnh viện Trung Ương Huế trong những năm gần đây chúng tôi nhận thấy số trẻ sơ sinh khi sinh ra mắc phải một số dị tật bẩm sinh, các dị tật này có mức độ từ nhẹ như sứt môi hở hàm ếch hay khoèo chân đến mức độ nặng như hội chứng Down đều xảy ra.

Để đánh giá tình hình dị tật bẩm sinh tại khoa Sản trong thời gian vừa qua chúng tôi tiến hành đề tài nghiên cứu này với mục tiêu xác định tỷ lệ các loại dị tật bẩm sinh thường hay gặp và tìm hiểu một số yếu tố nguy cơ gây dị tật bẩm sinh ở trẻ sơ sinh

2. Đối tượng và phương pháp nghiên cứu

2.2. Đối tượng nghiên cứu: Bao gồm 201 trẻ sơ sinh được chẩn đoán là dị tật bẩm sinh tại phòng sơ sinh – khoa Phụ sản bệnh viện Trung ương Huế từ tháng 4/2012 đến 4/2014

Chẩn đoán trẻ bị dị tật bẩm sinh dựa vào:
- Các chẩn đoán tiền sản của mẹ, các xét nghiệm sàng lọc trong thai kỳ

- Trẻ có các dị tật về hình thái bên ngoài
- Các kết quả siêu âm, X quang

2.2. Phương pháp nghiên cứu: Mô tả cắt ngang

3. Kết quả nghiên cứu

3.1. Các yếu tố về con

Bảng 1. Giới tính

Giới tính	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Nam	120	60
Nữ	81	40
Tổng	201	100

Tỷ lệ trẻ sơ sinh nam là 60%, sơ sinh nữ là 40%

Bảng 2. Các loại dị tật

Các loại dị tật	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Tuần hoàn	109	54
Tiểu hóa	22	11
Tiết niệu-Sinh dục	26	13
Xương khớp	32	16
Hội chứng Down	1	0,5
Não úng thủy	2	1
Rối loạn sắc tố da	2	1
Khác	7	3,5
Tổng	201	100

Tỷ lệ DTBS ở hệ tuần hoàn cao nhất chiếm 54%, hội chứng Down chiếm 0,5%

Bảng 3. Cân nặng

Cân nặng	Số lượng	Tỷ lệ (%)
<2500	38	19
2500-3500	135	67
> 3500	28	14
Tổng	201	100

Sơ sinh đủ tháng chiếm tỷ lệ 67%

Bảng 4. Thời điểm phát hiện bệnh

Thời điểm phát hiện	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Trước sinh	38	19
Sau sinh	183	81
Tổng	201	100

Số trẻ được phát hiện DTBS sau sinh chiếm tỷ lệ 81%

Bảng 5. Tỷ lệ trẻ bị dị tật bẩm sinh trong tổng số trẻ sinh ra

Trẻ sơ sinh	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Có dị tật	201	1,8
Không có dị tật	10.934	98,2
Tổng	11.135	100

Trong 11.135 trẻ nằm điều trị tại phòng sơ sinh khoa Sản bệnh viện TW Huế trong 2 năm 2012-2013 có 201 trẻ mắc DTBS chiếm tỷ lệ 1,8%

3.2. Các yếu tố về mẹ

Bảng 6. Nơi cư trú

Nơi cư trú	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Thành phố	71	35
Nông thôn	102	51
Miền núi	28	14
Tổng	201	100

Các bà mẹ sống ở nông thôn chiếm tỷ lệ cao nhất 51%

Bảng 7. Tuổi của mẹ

Tuổi	Số lượng	Tỷ lệ (%)
< 20	35	18
20-35	113	56
> 35	53	26
Tổng	201	100

Có 56% các bà mẹ nằm trong độ tuổi 20-35

Bảng 8. Trình độ văn hóa

Trình độ văn hóa	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Mù chữ	30	15
Tiểu học-THCS	97	48
THPT	53	26
ĐH-CĐ	21	11
Tổng	201	100

Tỷ lệ các bà mẹ có trình độ tiểu học-THCS chiếm 48%

Bảng 9. Nghề nghiệp

Nghề nghiệp	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Làm nông	98	49
Buôn bán	65	32
Cán bộ công chức	17	9
Khác	21	10
Tổng	201	100

Các bà mẹ làm nông chiếm tỷ lệ 49%

4. Bàn luận

Nghiên cứu 201 trẻ sơ sinh có DTBS trong tổng số 11.135 trẻ sơ sinh sống tại phòng sơ sinh khoa Sản chúng tôi nhận thấy:

1. Tỷ lệ DTBS trong nghiên cứu của chúng tôi là 1,8% tương đương với kết quả của E. Bois năm 1989 là 2%, và thấp hơn kết quả của bệnh viện Sông Bé (1987) là 2,69% [1],[7]. Trong nghiên cứu của chúng tôi tỷ lệ trẻ nam mắc DTBS cao hơn trẻ nữ điều này phù hợp với tình trạng mất cân bằng về giới tính đang diễn ra hiện nay. Tuy nhiên chúng tôi cũng chưa tìm thấy tài liệu nào nghiên cứu về vấn đề này.

2. Trong nghiên cứu của chúng tôi có 19% DTBS được chẩn đoán trước sinh nhờ siêu âm. Tỷ lệ này còn thấp vì rằng nhiều bệnh nhân chưa được quản lý thai nghén và làm chẩn đoán trước sinh một cách đầy đủ. Nhưng theo nhận định của Canandakumar thì chưa đầy 50% các bệnh nhân có nguy cơ dị tật bẩm sinh được phát hiện trong thời kỳ bào thai [8]. Mặc khác các bà mẹ có trẻ bị DTBS phần lớn sống ở nông thôn (51%) nên vấn đề sàng lọc trước sinh còn hạn chế, điều này phù hợp với kết quả nghiên cứu của chúng tôi.

3. Tỷ lệ DTBS ở hệ tuần hoàn trong nghiên cứu của chúng tôi chiếm cao nhất 54% và sau đó là hệ tiết niệu-sinh dục 13%, DTBS ở hệ tiêu hóa là 11%. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi khác với một số tác giả về thứ tự các loại DTBS, theo Nguyễn Ngọc Văn hệ tiêu hóa đứng hàng đầu sau đó là hệ tuần hoàn, theo Nguyễn Trọng Thắng và Nguyễn Thị Quỳnh Thơ hệ thần kinh chiếm tỷ lệ cao nhất [4-6]. Sự khác nhau này do phương pháp nghiên cứu khác nhau, tiêu chuẩn đánh giá khác nhau và những phương tiện, kỹ thuật để đánh giá cũng khác nhau.

4. Các bà mẹ có con mắc DTBS trong nghiên cứu của chúng tôi có độ tuổi chủ yếu nằm trong độ tuổi sinh đẻ chiếm tỷ lệ 56% phù hợp với nghiên cứu của Nguyễn Ngọc Văn 80% và của Nguyễn Thế Dũng 72% [4]. Đa số các bà mẹ sống ở nông thôn và miền núi (65%) làm nghề nông (49%), tùy theo mức độ nhiều hay ít đều có tiếp xúc với hóa chất độc hại (thuốc

trừ sâu, thuốc diệt cỏ...). Trình độ của các bà mẹ này cũng rơi vào nhóm có trình độ tương đối thấp. Điều này cũng giải thích lý do vì sao tỷ lệ DTBS được phát hiện trước sinh còn thấp.

5. Kết luận

Qua nghiên cứu 201 trẻ sơ sinh mắc DTBS tại phòng sơ sinh khoa Phụ Sản bệnh viện Trung Ương Huế chúng tôi rút ra kết luận sau:

- Tỷ lệ mắc DTBS là 1,8% trong đó DTBS ở hệ tuần hoàn chiếm tỷ lệ cao nhất, sau đó là các hệ tiết niệu - sinh dục, tiêu hóa, có một trường hợp mắc hội chứng Down (0,5%).

- Các bà mẹ có con mắc DTBS đa phần sống ở nông thôn và miền núi, có trình độ văn hóa tương đối thấp và có tiếp xúc với hóa chất độc hại trong thời kỳ mang thai.

- Điều kiện để khám thai và sàng lọc trước sinh còn hạn chế ở các vùng nông thôn và miền núi

6. Kiến nghị

Dị tật bẩm sinh là gánh nặng không chỉ cho gia đình mà còn cho cả xã hội. Do đó cần tuyên truyền rộng rãi cho mọi phụ nữ khi mang thai cần hạn chế tiếp xúc với hóa chất độc hại và cần phải đi khám thai để sàng lọc trước sinh đầy đủ để phát hiện sớm các DTBS nhằm chuẩn bị tốt cho trẻ ngay sau sinh nếu cần phải phẫu thuật.

Tài liệu tham khảo

1. Huỳnh Thị Kim Chi (1994), "Tình hình dị tật bẩm sinh tinh Sóng Bé và vai trò của các yếu tố nguy cơ gây dị tật bẩm sinh tại địa phương", Luận văn tốt nghiệp bác sỹ chuyên khoa II, Hà Nội 1994.
2. Phạm Thị Thanh Mai, Phạm Minh Hằng, Lê Minh Trác (2007), "Dịch tễ học dị tật bẩm sinh ở trẻ sơ sinh tại bệnh viện Phụ sản Trung Ương 9/15/11/04-15/11/05) và so sánh chẩn đoán trước sinh", Hội nghị Nhi khoa miền Trung lần thứ 7, Huế, 2007.
3. Nguyễn Thị Phương (1993), "Dị tật bẩm sinh trong 10 năm tại Viện Bảo vệ sức khỏe trẻ em 1981-1990", Nhi khoa 1993, tập 2, Tr. 102-103.
4. Nguyễn Trọng Thắng (2002), "Tình hình dị tật bẩm sinh tại Viện Bảo vệ bà mẹ trẻ sơ sinh trong 2 năm 2000-2001", Luận văn tốt nghiệp bác sỹ Y khoa khóa 1996-2002, Hà Nội.

5. Nguyễn Thị Quỳnh Thơ (2004), "Nghiên cứu tình hình dị tật bẩm sinh và đặc điểm nhiễm sắc thể của người bị dị tật bẩm sinh ở một số địa điểm thuộc tỉnh Thái bình", Luận văn tốt nghiệp thạc sỹ Y học, Hà Nội.
6. Nguyễn Ngọc Văn (2007), "Tình hình dị tật bẩm sinh và tìm hiểu một số yếu tố nguy cơ gây dị tật bẩm sinh phát hiện được ở trẻ sơ sinh tại bệnh viện Nhi Trung Ương", Luận văn tốt nghiệp thạc sỹ Y học, Hà Nội.
7. Bois. E (1989), "Genetic sand heath children", in the tropic International children center, Paris 1989 No 179.
8. Canandakumar, Y.C. Wong, Dawn Chia (1998), "Chẩn đoán trước đẻ những dị dạng bẩm sinh", Hội thảo về sức khỏe sinh sản; Thanh Hóa-3-4/11/1998, Tr. 1-20.