

# NGHIÊN CỨU TÌNH HÌNH DỊ TẬT BẨM SINH THAI NHI TỪ 11 ĐẾN 14 TUẦN TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN NHI – ĐÀ NẴNG

Hà Thị Tiểu Di, Lê Đình Duy  
Bệnh viện Phụ sản – Nhi Đà Nẵng

DOI: 10.46755/vjog.2018.2.504

**Từ khóa:** siêu âm, dị tật bẩm sinh.

**Keywords:** fetal congenital abnormal, ultrasound.

## Tóm tắt

**Mục tiêu:** Xác định tỉ lệ dị tật bẩm sinh thai nhi từ 11 đến 14 tuần, kết quả xử trí và xác định giá trị của siêu âm trong chẩn đoán sớm dị tật bẩm sinh thai nhi.

**Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Mô tả cắt ngang trên 138 thai phụ tuổi thai từ 11 đến 14 tuần được chẩn đoán dị tật bẩm sinh thai nhi từ tháng 8/2017 đến 4/2018 tại Bệnh viện Phụ sản – Nhi Đà Nẵng

**Kết quả:** Thai phụ có thai nhi dị tật bẩm sinh ở độ tuổi 25 - 34 tuổi chiếm tỉ lệ cao nhất 57,3%, tuổi trung bình  $30,0 \pm 5,4$  tuổi. Nhóm thai phụ Đà Nẵng chiếm 50,7% và ngoại tỉnh 49,3%. Thai phụ làm nghề công nhân chiếm tỉ lệ cao nhất 29,0% ( $p > 0,05$ ). Tiền căn sảy thai chiếm 28,3%, sinh con dị tật 9,4%. Tuổi thai phát hiện dị tật nhiều nhất 13 – 14 tuần, trung bình  $12,99 \pm 0,95$  tuần. Dị tật thai nhi chiếm tỉ lệ 7,7% (138/1772 trường hợp); gặp nhiều nhất là nang bạch huyết vùng cổ 32,6%, khoảng mờ gáy dày 17,4% và thai vô sọ 11,6%. Chấm dứt thai kỳ dị tật nặng tỉ lệ 58,7%. Siêu âm chẩn đoán dị tật với độ nhạy 59,3%, độ đặc hiệu 67,5%, giá trị tiên đoán dương tính 24,6% và giá trị tiên đoán âm tính 90,3%

**Kết luận:** Siêu âm hình thái học thai 11 - 14 tuần rất có giá trị trong việc phát hiện sớm dị tật bẩm sinh, đặc biệt dị tật có liên quan bất thường nhiễm sắc thể, thai phụ 3 tháng đầu không nên bỏ qua giai đoạn siêu âm khoảng mờ gáy để phát hiện bất thường thai sớm.

**Từ khóa:** siêu âm, dị tật bẩm sinh.

## Abstract

STUDY ON FETAL CONGENITAL ABNORMALITIES FROM 11<sup>+0</sup> TO 14<sup>+0</sup> AT DANANG HOSPITAL FOR WOMEN AND CHILDREN

**Objective:** To estimate the rate of fetal structural anomalies by ultrasound scanning at 11-14 weeks of gestation and the results of the management of fetal anomalies as well as to assess the potential value of the same ultrasound examination in the early diagnosis of fetal structural anomalies

Tác giả liên hệ (Corresponding author):

Hà Thị Tiểu Di,

email: hadidiem@gmail.com

Ngày nhận bài (received): 08/06/2018

Ngày phản biện đánh giá bài báo (revised): 25/06/2018

Ngày bài báo được chấp nhận đăng (accepted): 29/06/2018

**Method:** A retrospective study was performed in the sample of 138 pregnant women at 11 – 14 weeks of gestation who were diagnosed with having fetal structural anomalies from August 2017 to April 2018 at the Danang Hospital for Women and Children.

**Result:** The average age of pregnant women in this study was  $30.0 \pm 5.4$  years old. The highest rate of the fetal structural anomalies (29%) belongs to the group of those aged 25 - 34. The pregnant women living in Danang accounted for 50.7% while those living in the other provinces made up 49.3%. The gestational age of this study with the highest rate of fetal anomalies was 13- 14 weeks of gestation. The rate of the fetal structural anomalies 7.7% (138/1772 cases), the most popular fetal structural anomaly detected by first trimester scan was cystic hygroma (32.6%), following thick nuchal translucency (17.4%) and exencephaly (11.6%). The incidence of the cases who were underwent the termination of pregnancy made up 58.7%. The ultrasound scan in the first trimester significantly detected the fetal structural anomalies with sensitivity 59.3%, specificity 67.5%, positive predictive value 24.6% and negative predictive value 90.3%.

**Conclusion:** The 11 – 14 weeks ultrasound scan is an important diagnostic tool to detect the fetal structural anomalies, especially the anomalies relating the chromosomal abnormalities. All pregnant women should be offered ultrasound examination as a routine standard of antenatal care in the first trimester of pregnancy to detect the early fetal structural anomalies

**Key words:** fetal congenital abnormal, ultrasound

## 1. Đặt vấn đề

Dị tật bẩm sinh (DTBS) là nguyên nhân hàng đầu gây tử vong chu sinh và bệnh tật của trẻ trong những năm đầu cuộc sống, nhiều thống kê cho thấy khoảng 20% tổng số chết chu sinh và tử vong của trẻ trong năm đầu là do dị tật bẩm sinh [2], [15]. Trẻ dị tật nặng sinh ra kém phát triển thể chất, mắc nhiều bệnh tật đòi hỏi gia đình cũng như xã hội bỏ ra nhiều công sức cũng như kinh tế cho việc nuôi trẻ. Dị tật bẩm sinh một phần do thai nhi bị bất thường nhiễm sắc thể (NST), hơn một nửa các trường hợp sẩy thai ba tháng đầu là do nguyên nhân này.

Khám sàng lọc trước sinh để phát hiện bất thường thai nhi qua siêu âm (SA) tốt nhất vào các thời điểm 11 - 14 tuần, 18 - 22 tuần và tuần thứ 32 của thai kỳ. Siêu âm phát hiện dị tật thai nhi ở tuổi thai từ 11 đến 14 tuần là một trong những biện pháp sàng lọc có hiệu quả cao trong việc chẩn đoán sớm các bất thường thai nhi.

Theo báo cáo của Trần Thị Hoa Ban, năm 2014 tỉ lệ dị tật thai nhi tại thành phố Đà Nẵng là 1,8%; trong đó phát hiện ở tuổi thai 11 - 14 tuần là 21% (trong tổng số thai dị tật) [1]. Tác giả Lê Anh Tuấn nghiên cứu tại Bệnh viện (BV) Phụ sản Trung ương cho thấy trong số 98 thai phụ được siêu âm sớm 11 - 14 tuần đã phát hiện 26 trường hợp thai nhi bất thường chiếm 23,1% trong đó bất thường nhiễm sắc thể là 9 trường hợp (9,2%) [5].

Nghiên cứu của Ozgur và cộng sự, trong 4 năm từ 2003-2007 cho thấy trong số 1085 thai phụ có tuổi thai 11-14 tuần phát hiện 2% dị tật thai với độ chính xác 64% [13]. Theo tác giả Dane và cộng sự: Trong số 1290 thai phụ siêu âm sớm giai đoạn này phát hiện 24 trường hợp thai dị tật chiếm 1,86% với độ chính xác 70% [8].

Các bất thường thai được chẩn đoán sớm qua siêu âm là: Khoảng mờ gáy dày, nang bạch huyết vùng cổ (Cystic Hgroma), Holoprosencephaly, thai vô sọ, thoát vị rốn... Các dị tật này có thể liên quan bất thường nhiễm sắc thể, thai phụ được tư vấn

chọc ối hoặc sinh thiết gai nhau để xác định chẩn đoán. Nhiều trường hợp trong số đó được đình chỉ thai nghén sớm nếu được phát hiện kịp thời từ đó làm giảm gánh nặng cho gia đình và xã hội.

Xuất phát từ những vấn đề trên chúng tôi thực hiện đề tài “Nghiên cứu tình hình dị tật bẩm sinh thai nhi từ 11 đến 14 tuần tại Bệnh viện Phụ sản Nhi Đà Nẵng” với mục tiêu sau: Xác định tỉ lệ dị tật bẩm sinh thai nhi từ 11 đến 14 tuần, kết quả xử trí và xác định giá trị của siêu âm trong chẩn đoán sớm dị tật bẩm sinh thai nhi.

## 2. Đối tượng và phương pháp nghiên cứu

### Đối tượng nghiên cứu

Gồm 138 thai phụ được chẩn đoán thai nhi dị tật bẩm sinh và 1634 thai phụ siêu âm thai bình thường có tuổi thai từ 11 đến 14 tuần tại Bệnh viện Phụ sản - Nhi Đà Nẵng từ tháng 8/2017 đến 4/2018.

#### \*Tiêu chuẩn chọn

- Tất cả thai phụ có tuổi thai từ 11 đến 14 tuần được khám, chẩn đoán thai nhi DTBS hoặc siêu âm thai bình thường tại bệnh viện Phụ Sản Nhi Đà Nẵng.

- Thai phụ đồng ý tham gia nghiên cứu.

#### \*Tiêu chuẩn loại trừ

Những trường hợp thai ngừng phát triển trong tử cung.

### Phương pháp nghiên cứu

Nghiên cứu cắt ngang mô tả.

### Cách tiến hành thu thập số liệu:

- **Hỏi các đặc điểm chung của nhóm thai phụ có thai DTBS:**

+ Tuổi: Chia các nhóm sau: < 25 tuổi, 25 – 29 tuổi, 30 – 34 tuổi, 35 – 39 tuổi, ≥ 40 tuổi.

+ Địa chỉ: Thành phố Đà Nẵng, các tỉnh khác.

+ Nghề nghiệp: Nội trợ, công nhân, công nhân viên nhà nước,...

+ Tiền sử sản khoa: Kinh cuối cùng, số lần mang thai, bản thân và gia đình sinh con DTBS hay bất thường NST, tiền sử sảy thai (thai lưu).

- **Siêu âm phát hiện DTBS thai nhi:** Tiến hành siêu âm thai chi tiết từ đầu, mặt, cổ, ngực, bụng, tứ chi,... theo qui định của ISUOG (International Society of Ultrasound in Obstetric and Gynecology: Hiệp hội Siêu âm sản phụ khoa quốc tế) [10] và đo

khoảng mờ gáy theo chuẩn của FMF (Fetal Medicine Foundation: Hiệp hội Y khoa Thai nhi) [16].

Các trường hợp thai nhi dị tật được phân loại theo hệ thống cơ quan dựa ICD 10 (International Classification of Diseases 10: Phân loại quốc tế về bệnh tật lần thứ 10) [19]

+ Dị tật thần kinh trung ương: Holoprosencephaly, thai vô sọ, tật nút đốt sống.

+ Dị tật vùng đầu, mặt, cổ: Khoảng mờ gáy dày, nang bạch huyết vùng cổ, sứt môi vòm.

+ Dị tật hệ tiêu hóa: Thoát vị rốn, hở thành bụng, thoát vị hoành.

+ Dị tật hệ xương: Tay chân khoèo,...

+ Những dị tật khác

- **Xét nghiệm Double test thai phụ có thai dị tật (trường hợp chưa chấm dứt thai kỳ).**

- **Sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối xét nghiệm nhiễm sắc thể thai nhi nếu có chỉ định.**

- **Thái độ xử trí:**

+ Tiếp tục theo dõi thai kỳ: Đối với các trường hợp siêu âm thai bình thường và thai dị tật nhẹ có thể sửa chữa sau sinh, không ảnh hưởng lớn về mặt hình thái gây tàn phế sau khi trẻ được sinh ra.

+ Chấm dứt thai kỳ: Dựa theo thông tư qui định của Bộ Y tế (2017): Việc chấm dứt thai kỳ được xem xét khi có bất thường nghiêm trọng về hình thái, cấu trúc của bào thai; có bất thường nhiễm sắc thể; bào thai có bệnh di truyền phân tử do đột biến gen mà không có phương pháp điều trị đặc hiệu dẫn đến sau sinh có nguy cơ tàn phế cao và có sự đồng ý bằng văn bản của phụ nữ mang thai [3].

### Phương pháp xử lý số liệu.

Chúng tôi phân tích số liệu trên phần mềm SPSS 20.0.

## 3. Kết quả nghiên cứu

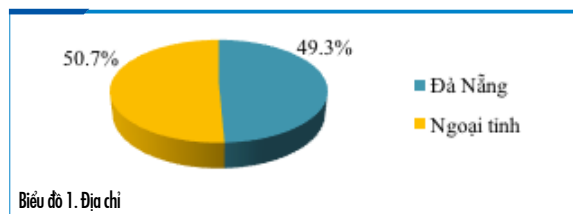
### 3.1. Đặc điểm mẫu nghiên cứu có thai dị tật bẩm sinh (n = 138)

#### 3.1.1. Tuổi thai phụ

Tuổi	n	Tỉ lệ (%)	p
<25	30	21,7	< 0,001
25-29	39	28,3	
30-34	40	29,0	
35-39	23	16,7	
≥ 40	6	4,3	
Tổng cộng	138	100,0	

Phụ nữ có thai DTBS ở độ tuổi 25 – 34 chiếm tỉ lệ cao nhất 57,3% ( $p < 0,001$ ), tuổi nhỏ nhất là 18 tuổi, lớn nhất 44 tuổi và tuổi trung bình:  $30,0 \pm 5,4$  tuổi.

### 3.1.2. Địa chỉ



Thai phụ tại Đà Nẵng chiếm 50,7% và ngoại tỉnh: 49,3% ( $p > 0,05$ ).

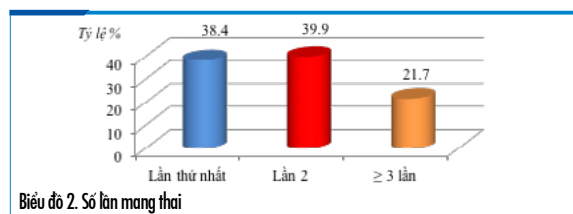
### 3.1.3. Nghề nghiệp

**Bảng 2. Nghề nghiệp**

Nghề nghiệp	n	Tỉ lệ (%)	p
Nông	25	18,1	0,09
Công nhân	40	29,0	
Công nhân viên chức	20	14,5	
Nội trợ	26	18,8	
Khác	27	19,6	
Tổng cộng	138	100,0	

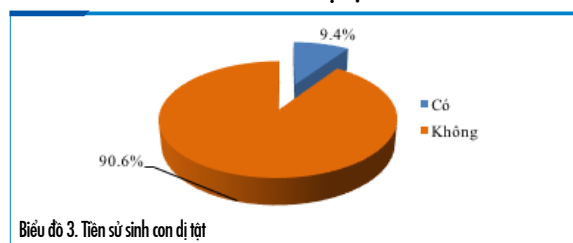
Thai phụ là công nhân chiếm tỉ lệ cao nhất 29%, tuy vậy sự khác biệt giữa các nhóm nghề nghiệp không có ý nghĩa thống kê ( $p > 0,05$ ).

### 3.1.4. Số lần mang thai



Thai phụ mang thai lần đầu và lần 2 chiếm tỉ lệ 38,4 và 39,9% khác biệt có ý nghĩa thống kê so với nhóm thai phụ mang thai từ 3 lần trở lên ( $p = 0,015$ ).

### 3.1.5. Tiền sử sinh con dị tật



Về bản thân và gia đình thai phụ hầu hết không có tiền sử sinh con DTBS với tỉ lệ 90,6%.

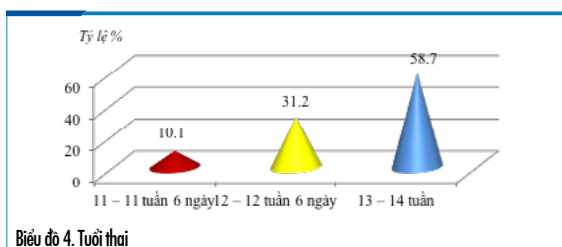
### 3.1.6. Tiền căn sảy thai

**Bảng 3. Tiền căn sảy thai**

Tiền căn sảy thai	n	Tỉ lệ (%)	p
1 lần	36	26,1	< 0,0001
≥ 2 lần	3	2,2	
Không	99	71,7	
Tổng cộng	138	100,0	
Khác	27	19,6	
Tổng cộng	138	100,0	

Đa số thai phụ không có tiền căn sảy thai trước đó (71,7%), chỉ có 3 trường hợp sảy thai ≥ 2 lần, sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ( $p < 0,0001$ ).

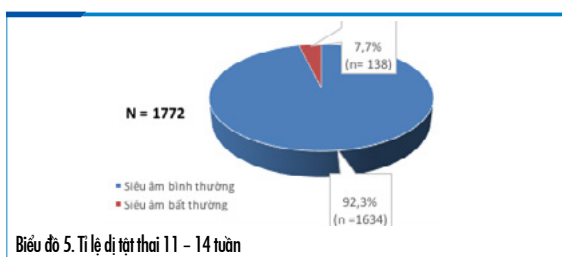
### 3.1.7. Tuổi thai



Tuổi thai phát hiện DTBS gặp nhiều nhất là 13 - 14 tuần, trung bình:  $12,99 \pm 0,95$  tuần.

## 3.2. Tỉ lệ chung và phân bố các loại dị tật thai nhi

### 3.2.1. Tỉ lệ dị tật thai 11 - 14 tuần



Chúng tôi siêu âm tổng cộng 1772 thai phụ có tuổi thai 11 - 14 tuần đã phát hiện 138 trường hợp thai nhi bất thường chiếm tỉ lệ 7,7%.

### 3.2.2. Phân bố các loại dị tật thai nhi

Bảng 4. Trong 138 thai nhi DTBS: Nang bạch huyết vùng cổ gặp nhiều nhất với 32,6%, khoảng mờ gáy dày chiếm 17,4% và thai vô sọ 11,6%. Có 2 trường hợp bất thường song thai (1 dính nhau và 1 hội chứng TRAPS: Acardiac Twin – twin Reversed Arterial Perfusion).

## 3.3. Xét nghiệm sàng lọc và chẩn đoán các trường hợp thai dị tật (nhóm n = 138)

Bảng 4. Phân bố các loại dị tật thai

Kết quả bất thường trên siêu âm	n	Tỉ lệ (%)	
Khoảng mờ da gáy dày	24	17,4	
Nang bạch huyết vùng cổ	Không phù thai	12	8,7
	Có phù thai	33	23,9
Nang đám rối màng mạch	3	2,2	
Thoát vị rốn	8	5,8	
Holoprosencephaly	8	5,8	
Thai vô sọ	16	11,6	
Bất thường tứ chi	4	2,9	
Bệnh tim	8	5,8	
Đa dị tật	20	14,5	
Bất thường trong song thai	2	1,4	
Tổng cộng	138	100,0	

### 3.3.1. Double test

Bảng 5. Kết quả xét nghiệm Double test

Nguy cơ sinh con bất thường NST	n	%	p
Nguy cơ cao	25	18,1	0,14
Nguy cơ thấp	19	63,3	
Tổng cộng	30	100,0	

Có 30 thai phụ được làm xét nghiệm Double test (trong số 138 trường hợp thai dị tật), kết quả giữa 2 nhóm nguy cơ (sinh con bất thường NST) có sự khác biệt tuy vậy không có ý nghĩa thống kê ( $p = 0,14$ ).

### 3.3.2. Chọc ối xét nghiệm nhiễm sắc thể

Bảng 6. Kết quả chọc ối

Kết quả NST thai nhi	n	%	
Bình thường	49	75,3	
Bất thường	Trisomy 21	7	10,8
	Trisomy 18	4	6,2
	Trisomy 13	1	1,5
	NST giới tính	4	6,2
Tổng cộng	65	100,0	

Trong số 138 trường hợp thai bất thường có 65 thai phụ được chọc ối xét nghiệm NST phát hiện 16 trường hợp bất thường NST chiếm 24,7%.

### 3.4. Liên quan dị tật thai và bất thường NST (n = 138)

Bảng 7. Thống kê chúng tôi chỉ có 65 thai phụ chọc ối, trong đó 16 trường hợp bị bất thường NST gặp chủ yếu ở thai có khoảng mờ gáy dày, nang bạch huyết vùng cổ, thoát vị rốn, đa dị tật với tỉ lệ từ 4,6 % đến 6,2%; tuy vậy sự khác biệt này không có ý nghĩa thống kê ( $p > 0,05$ ).

### 3.5. Kết quả xử trí thai dị tật bẩm sinh (n = 138)

Trong số 138 trường hợp DTBS có 57 thai phụ được theo dõi thai kỳ tiếp tục chiếm 41,3% và 58,7% trường hợp chấm dứt thai kỳ trong đó phân bố như

Bảng 7. Liên quan dị tật thai và bất thường NST

Kết quả bất thường trên siêu âm	Bình thường NST		Bất thường NST		p	
	n	%	n	%		
Khoảng mờ da gáy dày	20	30,8	4	6,2	$p > 0,05$	
Nang bạch huyết vùng cổ	Không phù thai	9	13,8	3		4,6
	Có phù thai	0	0,0	1		1,5
Nang đám rối màng mạch	1	1,5	0	0,0		
Thoát vị rốn	5	7,7	3	4,6		
Holoprosencephaly	0	0,0	0	0,0		
Thai vô sọ	0	0,0	0	0,0		
Bất thường tứ chi	3	4,6	1	1,5		
Bệnh tim	1	1,5	0	0,0		
Đa dị tật	10	15,4	4	6,2		
Bất thường trong song thai	0	0	0	0		
Tổng cộng	49	75,3	16	24,6		

Bảng 8. Kết quả xử trí thai dị tật

Kết quả bất thường trên siêu âm	Theo dõi thai kỳ		Chấm dứt thai kỳ		
	n	%	n	%	
Khoảng mờ da gáy dày	20	14,5	4	2,9	
Nang bạch huyết vùng cổ	Không phù thai	9	6,5	3	2,2
	Có phù thai	0	0,0	33	23,9
Nang đám rối màng mạch	3	2,2	0	0,0	
Thoát vị rốn	5	3,6	3	2,2	
Holoprosencephaly	0	0,0	8	5,8	
Thai vô sọ	0	0,0	16	11,6	
Bất thường tứ chi	3	2,2	1	0,7	
Bệnh tim	6	4,3	2	1,4	
Đa dị tật	10	7,2	10	7,2	
Bất thường trong song thai	1	0,7	1	0,7	
Tổng cộng	57	41,2	81	58,6	

ở nhóm dị tật nang bạch huyết vùng cổ kèm phù thai với 23,9% và thai vô sọ: 11,6%.

### 3.6. Giá trị của siêu âm trong chẩn đoán dị tật thai nhi

Bảng 9. Giá trị siêu âm chẩn đoán thai bất thường so với kết quả nhiễm sắc thể

SIÊU ÂM (N=1772)		Nhiễm sắc thể thai nhi	
		Bất thường (n=27)	Bình thường (n=151)
Bất thường	138	16	49
Bình thường	1634	11	102

65 thai phụ trong nhóm thai dị tật được chọc ối xét nghiệm NST có 16 trường hợp thai nhi bất thường NST.

Trong số 1634 thai phụ siêu âm bình thường có 113 trường hợp được chỉ định chọc ối vì các lý do như: thai phụ sàng lọc trước sinh thuộc nhóm nguy cơ cao sinh con bất thường NST, tiền sử sinh con bất thường NST... kết quả có 11 trường hợp thai nhi bị bất thường NST.

$$\text{Độ nhạy} = 16 / (16 + 11) = 59,3$$

$$\text{Giá trị tiên đoán dương} = 16 / (16 + 49) = 24,6$$

$$\text{Độ đặc hiệu} = 102 / (49 + 102) = 67,5$$

Giá trị tiên đoán âm =  $102/(11+102) = 90,3$

So với kết quả NST, độ nhạy của siêu âm trong chẩn đoán DTBS là 59,3 %, độ đặc hiệu 67,5%; giá trị tiên đoán dương tính là 24,6% và giá trị tiên đoán âm tính 90,3%.

## 4. Bàn luận

### 4.1. Đặc điểm mẫu nghiên cứu thai phụ có thai nhi dị tật bẩm sinh

#### Tuổi thai phụ

Thai phụ độ tuổi 25 – 34 chiếm tỉ lệ cao nhất 57,3% ( $p < 0,001$ ), tuổi nhỏ nhất là 18 tuổi, lớn nhất 44 tuổi và trung bình:  $30,0 \pm 5,4$  tuổi.

Như vậy phụ nữ mang thai DTBS vẫn trong độ tuổi sinh đẻ là chủ yếu.

Phù hợp nghiên cứu của nhiều tác giả: Theo Lê Anh Tuấn lứa tuổi này chiếm 48,1%, trung bình 33 tuổi [5]. Pharuhas Chanprapa thống kê tại Bệnh viện Chiang Mai Thái Lan: thai phụ có độ tuổi này chiếm 45,6%, trung bình  $29,4 \pm 5,8$  tuổi [14]; tác giả Neeta Natu cũng kết luận độ tuổi này chiếm tỉ lệ cao [12], không có sự khác biệt với nghiên cứu chúng tôi ( $p > 0,05$ ). Tuy vậy cũng có tác giả nghiên cứu tuổi mẹ  $\geq 35$  tuổi chiếm tỉ lệ cao hơn ( $p < 0,05$ ) như Becker (Ấn Độ) [6], điều này đã được lý giải do văn hóa kết hôn muộn ở địa phương nghiên cứu.

Nhiều nghiên cứu cho thấy thai phụ càng lớn tuổi càng có nguy cơ sinh con rối loạn NST, nhất là bị hội chứng Down. Những thai phụ sau 35 tuổi nếu chưa qua sàng lọc trước sinh được khuyến khích xét nghiệm NST thai nhi.

#### Địa chỉ

Thai phụ tại Đà Nẵng chiếm 50,7%; ngoại tỉnh: 49,3%. Bệnh viện Phụ sản – Nhi là bệnh viện có nhiều khoa chuyên sâu, trong đó có khoa Chẩn đoán trước sinh, vì vậy một số lớn thai phụ sau khi được siêu âm chẩn đoán DTBS ở tuyến trước được chuyển viện để hội chẩn và làm các xét nghiệm chẩn đoán, vì vậy không có sự khác biệt về địa dư ( $p > 0,05$ ). Tác giả Lê Anh Tuấn nghiên cứu phần lớn thai phụ là người Hà Nội (78,6%), các tỉnh thành khác chiếm tỉ lệ thấp hơn [5].

Qua các báo cáo điều tra chính thức, cho thấy tần số DTBS có sự khác biệt lớn tùy thuộc vào nhiều yếu tố, trong đó có yếu tố vị trí địa lý vùng dân cư,

quốc gia, ... [2]. Ở nước ta, mô hình DTBS ở 3 miền có những đặc điểm khác nhau, đặc biệt ở những vùng chịu ảnh hưởng của chất độc màu da cam thì tỉ lệ dị tật càng cao

#### Nghề nghiệp

Theo thống kê, thai phụ là công nhân chiếm tỉ lệ cao nhất 29%, tuy vậy sự khác biệt giữa các nhóm nghề nghiệp không có ý nghĩa thống kê ( $p > 0,05$ ). Kết quả này phù hợp với nhiều tác giả như Ngô Thị Kim Loan tại Bệnh viện Từ Dũ [4] và nghiên cứu của Lê Anh Tuấn tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương [5].

Tiếp xúc môi trường độc hại là một trong những yếu tố gây biến đổi cấu trúc trong quá trình phát triển thai nhi, đặc biệt giai đoạn tạo phôi từ tuần thứ 3 đến tuần thứ 8, đây là thời kỳ phôi bào đang tích cực biệt hóa, các mầm cơ quan đang hình thành nên rất nhạy cảm với các yếu tố gây phát triển bất thường. Đây là thời kỳ chủ yếu quyết định sự xuất hiện dị tật về hình thái [2].

#### Số lần mang thai

Kết quả thu được cho thấy thai phụ mang thai lần đầu và lần 2 chiếm tỉ lệ 38,4 và 39,9% khác biệt có ý nghĩa so với nhóm thai phụ mang thai từ 3 lần trở lên ( $p = 0,015$ ). Nhiều nghiên cứu trong nước phù hợp với kết quả chúng tôi [5],[7]. Điều này cũng dễ hiểu tại nước ta từ lâu đã thực hiện chế độ mỗi gia đình có từ 1 - 2 con. Nghiên cứu của Hardik tại Bệnh viện trường Đại học Cuijarat cho thấy con số chiếm tỉ lệ cao nhất (63,63%) [9]. Theo nghiên cứu của Neeta Natu: thai phụ con rạ càng nhiều con thuộc nhóm nguy cơ cao sinh con dị tật với  $p < 0,01$  [12].

#### Tiền sử sinh con dị tật

Nghiên cứu từ lâu đã cho thấy khoảng 46% nguyên nhân DTBS là do: Yếu tố di truyền, môi trường, di truyền đa yếu tố; trong đó rối loạn nhiễm sắc thể do lệch bội thì nhiều tác giả cho rằng di truyền cho lần sau khoảng 1%. Trong nghiên cứu của chúng tôi hầu hết thai phụ và gia đình không có tiền sử sinh con DTBS với tỉ lệ 90,6%. Kết quả của chúng tôi phù hợp với nhiều tác giả trong và ngoài nước [4],[5],[17].

#### Tiền căn sảy thai

Theo nghiên cứu chúng tôi, đa số thai phụ không có tiền căn sảy thai trước đó (71,7%), chỉ có 3 trường hợp sảy thai  $\geq 2$  lần, sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ( $p < 0,0001$ ).

Sẩy thai 3 tháng đầu khó xác định nguyên nhân, tuy vậy nhiều tác giả cho rằng hầu hết do thai nhi rối loạn NST hoặc bị dị tật nên tự đào thải sớm. Vì vậy, những thai phụ có tiền căn sẩy thai hoặc thai lưu liên tiếp được khuyến làm xét nghiệm tìm đột biến gen cả 2 vợ chồng.

#### Tuổi thai

Tuổi thai phát hiện DTBS gặp nhiều nhất là 13-14 tuần, trung bình:  $12,99 \pm 0,95$  tuần. Báo cáo Ngô Thị Kim Loan tại Bệnh viện Từ Dũ tuổi thai phát hiện rối loạn NST sớm là  $12,5 \pm 1,1$  tuần [4]. Tác giả Pharuhas Chanprapa thống kê tuổi thai trung bình  $12,3 \pm 1,0$  tuần [14]. Theo Dane và cộng sự 70% thai dị tật được phát hiện lúc thai 14 tuần [8]. Các kết quả trên có khác biệt tuy vậy không có ý nghĩa thống kê ( $p > 0,05$ ).

Siêu âm 3 tháng đầu bị giới hạn do cấu trúc thai nhỏ, nhất là siêu âm khảo sát cấu trúc não, mặt, hệ sinh dục; tuy vậy siêu âm thai tuần 11-14 vẫn được cho rất có ích trong việc phát hiện sớm các dị tật, đặc biệt việc đo khoảng mờ gáy (NT: Nuchal Translucency) đã được chứng minh có hiệu quả trong sàng lọc lệch bội và theo dõi bệnh tim bẩm sinh. Vì vậy, trong 3 tháng đầu việc đo NT và khảo sát chi tiết giải phẫu rất quan trọng, người thầy thuốc cần thiết phải nắm rõ kiến thức phôi thai để tránh sai lầm khi siêu âm và để tối ưu trong việc phát hiện dị tật thai phụ cần xét nghiệm sàng lọc trước sinh (Double test, triple test) và siêu âm hình thái lúc thai 20 – 22 tuần.

### 4.2. Tỷ lệ chung và phân bố các loại dị tật thai nhi

#### Tỷ lệ chung

Chúng tôi siêu âm tổng cộng 1772 thai phụ có tuổi thai 11-14 tuần đã phát hiện 138 trường hợp thai nhi bất thường chiếm tỉ lệ 7,7%.

Bảng 4.1. So sánh tỉ lệ thai dị tật 11-14 tuần theo các tác giả

Tác giả	Năm nghiên cứu	Địa điểm	Tỉ lệ (%)
Hardik B Halvadia [9]	2012	Gujarat	3,3
Ozgun Oztekin [13]	2009	Thổ Nhĩ Kỳ	1,93
Pharuhas Chanprapa [14]	2006	Thái Lan	4,0
Vayna AM [18]	2018	Bucharest	1,89
Lê Anh Tuấn [5]	2009	BV Phụ sản TƯ	23,1
Hà Thị Tiểu Di	2018	BV Phụ sản - Nhi Đà Nẵng	7,7

Kết quả của chúng tôi phù hợp với nghiên cứu của Pharuhas Chanprapa và Hardik ( $p >$

0,05). Tỷ lệ DTBS của chúng tôi thấp hơn tác giả Ozgun Oztekin chỉ có 1,93% và Vayna là 1,89% ( $p < 0,05$ ). Điều này có thể lí giải: Bệnh viện chúng tôi có khoa chẩn đoán trước sinh đã thu nhận nhiều thai phụ từ các tuyến khác, với lại tỉ lệ DTBS được cho là phụ thuộc nhiều yếu tố, trong đó có yếu tố vùng địa lí quốc gia khác nhau...

#### Phân bố các loại dị tật thai nhi

Trong 138 trường hợp: Nang bạch huyết vùng cổ gặp nhiều nhất 32,6%, khoảng mờ gáy dày 17,4% và thai vô sọ 11,6%. Kết quả chúng tôi phù hợp với tác giả Pharuhas Chan và Ozgun Oztekin. Nghiên cứu Lê Anh Tuấn bất thường thai gặp nhiều nhất là tăng khoảng mờ gáy (61,7%). Theo một nghiên cứu 6114 trường hợp DTBS ở Bệnh viện Phụ sản Bucharest: Bất thường thai nhiều là bất thường thành bụng, thần kinh trung ương, tim, hệ xương.

Nang bạch huyết vùng cổ là khối u dưới da có nhiều thùy, chứa dịch echo nghèo, thường kèm theo hội chứng Turner (45, XO) đến 80%, diễn tiến thường dẫn đến phù thai. Thai vô sọ là dị tật rất nặng của hệ thần kinh, tổ chức não bị lộ ra ngoài dẫn tới hoại tử thoái hóa toàn bộ. Hai giả thuyết được đưa ra: Nguyên nhân là di truyền đa nhân tố hoặc do dư thừa nước não tủy đã phá vỡ sự hình thành của bán cầu đại não [2].

Siêu âm là một thăm dò đơn giản, dễ thực hiện, không ảnh hưởng thai phụ nhưng lại có giá trị chẩn đoán rất cao. Gần đây, một số chỉ điểm bất thường NST được khảo sát sớm khi đo NT như: Bất sản xương mũi, dòng phụt ngược qua van 3 lá, đảo ngược sóng a ống tĩnh mạch cũng được nhiều tác giả quan tâm để phát hiện sớm thai nhi lệch bội NST [4], [10].

### 4.3. Xét nghiệm sàng lọc và chẩn đoán nhóm thai phụ có thai dị tật Double test

Trong nghiên cứu của chúng tôi có 30 thai phụ được làm xét nghiệm Double test, kết quả giữa 2 nhóm nguy cơ (sinh con bất thường NST) có khác biệt tuy vậy không có ý nghĩa thống kê ( $p > 0,05$ ). Đây là combine test đã được xác định có giá trị trong sàng lọc trước sinh lệch bội nhưng có lẽ do số lượng mẫu của chúng tôi bị hạn chế nên kết quả như đã đưa ra.

### Kết quả chọc ối

Trong số 65 thai phụ được chọc ối xét nghiệm NST có 16 trường hợp bất thường NST chiếm 24,7% (tỉ lệ 11,2% trong tổng số 138 trường hợp). Kết quả phù hợp với các nghiên cứu: Lê Anh Tuấn tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương tỉ lệ này là 9,2% [4] và báo cáo Neeta Natu bất thường NST là 4,6% [12] ( $p > 0,05$ ), trong khi đó kết quả của Pharugas Chanpra là 2,7% [14] khác biệt có ý nghĩa với kết quả chúng tôi ( $p < 0,05$ ), điều này có lẽ do số lượng thai DTBS của tác giả này thấp hơn nhiều so chúng tôi (24 trường hợp so với 138 trường hợp).

### 4.4. Liên quan dị tật thai và bất thường NST

Trong số 16 trường hợp bị bất thường NST gặp chủ yếu ở thai có khoảng mờ gáy dày, nang bạch huyết vùng cổ, thoát vị rốn, đa dị tật với tỉ lệ từ 4,6 % đến 6,2%; tuy vậy sự khác biệt này không có ý nghĩa thống kê ( $p > 0,05$ ). Kết quả này phù hợp với các nghiên cứu trong và ngoài nước [5], [17].

Các dấu chứng siêu âm sớm chỉ điểm thai nhi bất thường NST 21 là: Khoảng gáy dày, nang bạch huyết vùng cổ, thông liên thất. Trisomy 18 có các dấu hiệu: Thoát vị rốn, bất thường tim, tứ chi. Trisomy 13: Holoprosencephaly (não trước không phân chia), bất thường tim, tứ chi [2]. Nhờ những dấu hiệu siêu âm này đã hướng cho người thầy thuốc xác định thai nhi rối loạn NST thông qua xét nghiệm chọc ối. Từ đó giúp người thầy thuốc và gia đình có hướng chung nhất để chấm dứt thai kỳ sớm làm giảm gánh nặng cho gia đình và xã hội. Đây còn là mục tiêu quan trọng trong chiến lược chăm sóc sức khỏe sinh sản của ngành y tế nước ta.

### 4.5. Kết quả xử trí thai dị tật

Trong số 138 trường hợp DTBS có 57 thai phụ được theo dõi thai kỳ tiếp tục chiếm 41,3% và 58,7% trường hợp chấm dứt thai kỳ trong đó phân bố nhiều ở nhóm dị tật nang bạch huyết vùng cổ kèm phù thai với 23,9% và thai vô sọ là 11,6%.

Kết quả xử trí của chúng tôi dựa vào thông tư của Bộ y tế năm 2017: Việc chấm dứt thai kỳ chỉ được xem xét khi có bất thường nghiêm trọng về hình thái, cấu trúc bào thai, nguy cơ tàn phế cao;

có bất thường NST; bệnh di truyền phân tử do đột biến gen mà không có phương pháp điều trị đặc hiệu, được hội chẩn nhiều bác sĩ chuyên ngành sản khoa, nhi khoa, tim mạch,... và được xem xét khi có sự đồng ý bằng văn bản của thai phụ [3].

Trường hợp nang bạch huyết vùng cổ chưa phù thai và các DTBS khác không nặng nề chúng tôi tiến hành chọc ối xét nghiệm NST, nếu không bất thường sẽ tiếp tục theo dõi thai.

### 4.6. Giá trị của siêu âm trong chẩn đoán dị tật thai nhi

Theo nghiên cứu của chúng tôi, trong số 138 thai DTBS có 65 thai phụ chọc ối phát hiện 16 trường hợp thai bất thường NST, trong khi đó 1634 thai phụ siêu âm bình thường có 113 trường hợp được chỉ định chọc ối (vì lí do: thai phụ sàng lọc trước sinh thuộc nhóm nguy cơ cao sinh con bất thường NST, tiền sử sinh con bất thường NST,...) kết quả có 11 trường hợp thai nhi bị bất thường NST.

Kết quả tính được cho thấy: Giá trị siêu âm chẩn đoán thai bất thường so với kết quả nhiễm sắc đồ với độ nhạy 59,3%, độ đặc hiệu 67,5%. giá trị tiên đoán dương tính 24,6% và giá trị tiên đoán âm 90,3%. Nhiều nghiên cứu trong, ngoài nước cho kết quả tương tự: Lê Anh Tuấn độ nhạy 66,6%; độ đặc hiệu 77,5%; giá trị tiên đoán dương tính 23% và giá trị tiên đoán âm tính 95,8% [5]. Tác giả Ozgur độ nhạy từ 65%, độ đặc hiệu 68% [13], Neeta Natu: độ nhạy là 100%, độ đặc hiệu là 64,4% [12].

Như vậy, siêu âm 3 tháng đầu ngoài giá trị xác định vị trí túi thai, tính chính xác ngày sinh dự đoán còn rất quan trọng trong phát hiện sớm các bất thường cấu trúc thai nhi, giúp cho thai phụ chuẩn bị về tâm lý tốt hơn cũng như giúp người thầy thuốc chuẩn bị sửa chữa sớm các tật nguy cơ xấu tính mạng trẻ như thoát vị hoành, khe hở thành bụng...

## 5. Kết luận

Thai phụ độ tuổi 25- 34 tuổi có thai nhi dị tật bẩm sinh tỉ lệ cao nhất 57,3%, tuổi trung bình  $30,0 \pm 5,4$  tuổi.

Nhóm thai phụ Đà Nẵng chiếm 50,7% và ngoại tỉnh 49,3%.



Thai phụ làm nghề công nhân chiếm tỉ lệ cao nhất 29,0% ( $p > 0,05$ ) trong phụ nữ mang thai dị tật.

Thai phụ có tiền căn sẩy thai với tỉ lệ 28,3%, sinh con dị tật 9,4%.

Tuổi thai phát hiện dị tật nhiều nhất 13 - 14 tuần, trung bình  $12,99 \pm 0,95$  tuần.

- Tỉ lệ dị tật bẩm sinh tuổi thai 11 - 14 tuần: 7,7%.

Dị tật gặp nhiều nhất là nang bạch huyết vùng cổ 32,6%, khoảng mờ gáy dày 17,4% và thai vô sọ 11,6%.

- Chấm dứt thai kỳ dị tật nặng tỉ lệ 58,7%.

- Giá trị của siêu âm chẩn đoán thai bất thường so với kết quả nhiễm sắc thể với độ nhạy 59,3%, độ đặc hiệu 67,5%, giá trị tiên đoán dương tính 24,6% và giá trị tiên đoán âm tính 90,3%.

## Tài liệu tham khảo

1. Trần Thị Hoa Ban (2014), "Nghiên cứu tình hình dị tật bẩm sinh thai nhi, trẻ sơ sinh trên địa bàn thành phố Đà Nẵng và đề xuất các giải pháp can thiệp", Báo cáo khoa học cấp sở, Sở Y tế thành phố Đà Nẵng.
2. Bộ môn mô học và phôi thai học (2003), Dị tật bẩm sinh, Phôi thai học: Những sự kiện chủ yếu và liên hệ lâm sàng, tr. 87- 118, Nhà xuất bản Y học
3. Bộ Y tế (2017), Thông tư quy định về thăm khám các quy trình sàng lọc để phát hiện, điều trị, xử trí các bất thường, dị tật của bào thai, Số 34/2017/TT- BYT ngày 18/8.
4. Ngô Thị Kim Loan (2012), Giá trị chẩn đoán lệch bội nhiễm sắc thể trên thai kỳ nguy cơ cao của những dấu hiệu siêu âm mới ở 3 tháng đầu, Hội thảo khoa học công nghệ Bệnh viện Từ Dũ, Thành phố Hồ Chí Minh
5. Lê Anh Tuấn (2009), "Giá trị của siêu âm trong chẩn đoán sớm dị tật bẩm sinh thai nhi từ 12 đến 15 tuần", Tạp chí nghiên cứu y học, số 9.
6. Becker R, Albig M, Gasiorek – Wiens A. (2005), "The potential of first trimester anomaly scan and first trimester fetal echocardiography as screening procedure in a medium risk population", J Obstet Gynecol India 55(3): 223-30
7. Cedergren M, Selbing A (2006), "Detection of fetal structural abnormalities by an 11-14-week ultrasound dating scan in an unselected Swedish population", Acta Obstet Gynecol Scand 2006; 85:912-5
8. Dane B, Dane C, Sivri D, Kiray M, Cetin A, Yayla M., "Ultrasound screening for fetal major abnormalities at 11-14 weeks", Acta Obstet Gynecol Scand 2007; 86:666-670
9. Hardik B Halvadia, Shita H Halvadia, Rachit M Joshi, Devanshi P.

Upadhyaya (2012), "Ultrasonographic evaluation of fetus between 11 to 14 weeks of gestational age: a cross section study conducted in a tertiary care hospital of gujarat", National Journal of Medical Research, Volume 3

10. ISUOG (2016), "ISUOG Practice Guidelines: invasive procedures for prenatal diagnosis", Ultrasound Obstet Gynecol; 48: 256-268

11. Narendra Malhotra, Kuldeep Singh, Jaideep Malhotra (2009), "10-14 weeks scan", South Asian Federation of Obstetrics and Gynecology, 1:5-13

12. Neeta Natu, Nitin Wadnere, Summi Yadav, Ravindra Kumar (2014), "Utility of First Trimester Anomaly Scan in Screening of Congenital Abnormalities in Low and High Risk Pregnancies", JK Science 16 (2014)

13. Ozgur Oztekin, Deniz Oztekin, Sivekar Tinar, Zehra Adibelli (2009), "Ultrasonographic diagnosis of fetal structural abnormalities in prenatal screening at 11-14 weeks", Diagnosis Intervention Radiology, Volume 15

14. Pharuhas Chanprapaph (2006), "Fetal structural anomaly screening at 11-14 weeks of gestation at Maharaj Nakorn Chiang Mai hospital", Journal of the Medical Association of Thailand, volume 89, no.5

15. Suseela Vavilala, Geeta K (2011), "The 11-14 weeks scan: Where do we stand? A 5-year review at Fernandez Hospital", International Journal of Infertility and Fetal Medicine, Volume 2, no.2

16. The Fetal Medicine Foundation (2015), "The 11-13 weeks scans", FMF, London, United Kingdom

17. Tiran Dias (2011), "Screening for early fetal structural anomalies", Sri Lanka Journal of Obstetrics and Gynaecology, Volume 33: 183-188

18. Vayna AM, Veduta A, Duta A (2018), "Diagnosis of Fetal Structural Anomalies at 11 to 14 weeks", J Ultrasound Med

19. WHO (2016), "International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems"