

# ĐÁNH GIÁ SỰ LIÊN QUAN GIỮA KÍCH THƯỚC CỦA KHOẢNG SÁNG SAU GÁY VỚI CÁC LOẠI BẤT THƯỜNG HÌNH THÁI Ở THAI CÓ NIỄM SẮC THỂ BÌNH THƯỜNG

Trần Danh Cường<sup>(1)</sup>, Nguyễn Hải Long<sup>(2)</sup>

(1) Trường Đại học Y Hà Nội, (2) Bệnh viện Phụ Sản Hải Phòng

## Tóm tắt

**Mục tiêu nghiên cứu:** Mô tả mối liên quan giữa kích thước của độ dày da gáy với các bất thường hình thái ở thai có nhiễm sắc thể bình thường. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu theo dõi dọc 380 thai phụ được chẩn đoán tăng khoảng sáng sau gáy trong thời điểm từ 12 tuần đến 13 tuần 6 ngày, có kết quả phân tích NST đồ từ tế bào ối bình thường, được theo dõi tại TTCĐTS Bệnh viện Phụ sản Trung ương từ 01/2011 đến 04/2013. **Kết quả nghiên cứu:** Tỷ lệ bất thường hình thái ở thai có KSSG từ 3-3,9mm là 10,4%, ở thai có KSSG từ 4-4,9mm là 7,5%, ở thai có KSSG  $\geq$  5mm là 15,7%. Sự khác biệt là không có ý nghĩa thống kê. Các bất thường hay gặp ở thai có KSSG  $\geq$  5mm là dị tật tim và phù thai. **Kết luận:** Thai nhi tăng KSSG có nguy cơ bị bất thường hình thái cao, nhất là một số bất thường nặng như bất thường tim, hệ cơ xương và phù thai. Thai phụ có thai nhi tăng KSSG cần được tư vấn tham gia làm chẩn đoán trước sinh để loại trừ dị dạng NST và các bất thường hình thái khác, đặc biệt là siêu âm hình thái từ 22-24 tuần để phát các bất thường hệ tuần hoàn của thai. **Từ khóa:** khoảng sáng sau gáy, nhiễm sắc thể đồ, dị tật hình thái.

## Abstract

### RELATION BETWEEN NUCHAL TRANSLUCENCY AND FETAL ABNORMALIES IN CASES NORMAL KARYOTYPE

**Objectives:** To evaluate the relation between the rate of malformations and the value of NT in fetus with normal karyotype and increased nuchal translucency at the 12-14 weeks scan. **Materials and methods:** Retrospective study of 380 chromosomally normal singleton pregnancies with nuchal translucency of  $\geq$  3,0mm. These patients were managed with follow-up scans at 22, 28, 32 weeks in the center of prenatal diagnosis of NHOG from 01/2011 to 04/2013. **Results:** The rate of malformations in fetus increased NT but normal karyotype is 10,2% generally, 10,4% for NT from 3-3,9mm, 7,5% for NT from 4-4,9mm, 15,7% for NT from 5mm. The difference isn't significant. **Conclusions:** Fetus increased NT have risks of malformations, especially heart defects, skeletal abnormalities and oedema. Cases of increased NT should have prenatal diagnosed in order to identify abnormal karyotype and others malformations and ultrasonography check-up during 22-24 weeks for heart defects. **Keywords:** nuchal translucency, karyotype, malformations.

## 1. Đặt vấn đề

Từ những năm 80-90 của thế kỷ 20 người ta bắt đầu chú ý đến vai trò của KSSG bởi vì từ những nghiên cứu ban đầu được thực hiện bằng cách quan sát KSSG trên những trường hợp bất thường nhiễm sắc thể. Tất cả các nghiên cứu đều cho rằng độ dày da gáy tăng sẽ liên quan nhiều đến các dị dạng nhiễm sắc thể như: hội chứng Down, hội chứng Turner, Trisomie 13, Trisomie 18,... Sau đó người ta lại quan sát được trên siêu âm ở những thai tăng KSSG mà NST bình thường một số bất thường hình thái như: bất thường tim, thoát vị cơ hoành, phù thai, ... với tỷ lệ từ 10,1% đến 24,7% [1][2].

Trên thế giới từ khi phát hiện ra sự liên quan giữa tăng KSSG và bất thường thai thì đã có không ít các nghiên cứu một cách chi tiết đối với những thai tăng KSSG có NSTĐ bình thường. Ở nước ta hiện nay mà cụ

thể là tại bệnh viện Phụ sản Trung ương, chẩn đoán trước sinh đã được ứng dụng và thực hiện từ năm 2006 trong đó siêu âm đo KSSG cũng là một phương pháp sàng lọc được ứng dụng rộng rãi. Đã có một số nghiên cứu được thực hiện để tìm ra mối liên quan giữa tăng KSSG và bất thường NST, tuy nhiên lại chưa có nghiên cứu nào về mối liên quan giữa tăng KSSG với các bất thường hình thái ở những thai có NSTĐ bình thường. Chính vì vậy chúng tôi thực hiện nghiên cứu này với mục tiêu: Mô tả mối liên quan giữa kích thước của độ dày da gáy với các bất thường hình thái ở thai có nhiễm sắc thể bình thường.

## 2. Đối tượng và phương pháp nghiên cứu

### 2.1. Đối tượng nghiên cứu:

Những thai phụ được chẩn đoán tăng KSSG trong thời điểm từ 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày, có kết quả

phân tích NST đồ từ tế bào ối bình thường, tiếp tục được theo dõi tại TTCĐT Bệnh viện Phụ Sản Trung Ương từ 01/2011 đến 04/2013.

2.2. Phương pháp nghiên cứu:  
Cỡ mẫu nghiên cứu:

$$n = Z^2 \cdot \frac{p \cdot q}{(p \cdot \epsilon)^2} \quad (*)$$

Trong đó n : số đối tượng nghiên cứu. α: mức ý nghĩa thống kê (chọn α = 0,05). Z: hệ số tin cậy.  $Z^2_{(1-\alpha/2)}$ ; giá trị Z = 1,96 tương ứng với α = 0,05. ε: giá trị tương đối, chọn ε = 0,17. p: Tỷ lệ bất thường hình thái trên những trường hợp có tăng KSSG mà NST bình thường của nghiên cứu trước 24,7% [2], kết quả là 361, tiến hành lấy mẫu 380 thai phụ trong đó: Hồi cứu hồ sơ lưu trữ 190 ca chọc ối từ 01/01/2011 đến 30/04/2012. Theo dõi 190 thai phụ được chọc ối từ 01/05/2012 đến 30/04/2013.

### 3. Kết quả nghiên cứu

#### 3.1. Tỷ lệ thai nhi bất thường hình thái:

**Bảng 1.** Tỷ lệ bất thường hình thái thai

Hình thái thai nhi	Số lượng	Tỷ lệ %
Hình thái bất thường	39	10,2
Hình thái bình thường	341	89,8
Tổng	380	100

Nhận xét: Tỷ lệ thai nhi có bất thường hình thái là 10,2%

#### 3.2. KSSG trung bình của thai bất thường:

**Bảng 2.** KSSG trung bình của các thai bất thường

Phân loại theo giải phẫu	Các loại bất thường	Số lượng	Tỷ lệ%	KSSG
TKTW	Thần kinh trung ương	8	20,5	3.3±0.34
Đầu mặt cổ	Phần mềm vùng cổ	3	7,7	3.2±0.30
	Khe hở môi	3	7,7	3.3±0.43
Ngực	Tuần hoàn	9	23,1	3.6±0.69
	Thoát vị cơ hoành	1	2,5	3,2
Bụng	Ruột non tăng âm vang	3	7,7	3.6±0.47
	Tiết niệu	5	12,8	3.2±0.07
Xương- chi		2	5,1	3.8±0.60
Phù thai CRNN		5	12,8	4.8±1.8
Tổng		39	100	3.6±0.9

Nhận xét: Tỷ lệ bất thường hệ tuần hoàn là cao nhất chiếm 23,1%.

#### 3.3. Các mức độ tăng KSSG:

**Bảng 3.** Các mức độ tăng KSSG

KSSG	3-3,9mm	4,4,9mm	≥5mm	Tổng
n	308	53	19	380
%	81,1	13,9	5	100

Nhận xét: Tỷ lệ KSSG từ 3-3,9mm (81,1%), KSSG

4-4,9mm (13,9%) và KSSG ≥5mm (5%). KSSG trung bình là 3,55 ± 0,72 mm.

#### 3.4 Liên quan giữa bất thường hình thái và các giá trị của KSSG

**Bảng 4.** Liên quan giữa bất thường hình thái và các giá trị của KSSG

Độ dày da gáy	Bất thường hình thái		Không		p
	N	%	n	%	
3-3,9 mm	32	10,4	276	89,6	>0,05
4-4,9 mm	4	7,5	49	92,5	
≥ 5mm	3	15,7	16	84,3	
Tổng số	39	10,2	341	89,8	

Nhận xét: Tỷ lệ bất thường hình thái là 10,4% ở nhóm KSSG từ 3-3,9mm thấp hơn 15,7% ở nhóm KSSG ≥ 5mm. Tỷ lệ không bất thường hình thái là 89,6% ở KSSG từ 3-3,9mm, là 84,3% ở nhóm KSSG ≥5mm.

#### 3.5. Giá trị KSSG của từng bất thường:

**Bảng 4.** Liên quan giữa bất thường hình thái và các giá trị của KSSG

Các loại bất thường	KSSG 3-3,9mm		KSSG 4-4,9mm		KSSG ≥5mm	
	n	%	n	%	n	%
TKTW	7	87,5	1	12,5	0	0
Phần mềm vùng cổ	3	100	0	0	0	0
Khe hở môi	3	100	0	0	0	0
Tuần hoàn	8	88,9	0	0	1	11,1
Thoát vị cơ hoành	1	100	0	0	0	0
Tiểu hóa	2	66,7	1	33,3	0	0
Tiết niệu	5	100	0	0	0	0
Cơ xương	1	50	1	50	0	0
Phù thai CRNN	2	40	1	20	2	40
Tổng	32	82,1	4	10,2	3	7,7

Nhận xét: 100% những trường hợp bất thường khe hở môi, da gáy dày và hệ tiết niệu có KSSG từ 3-3,9mm. Phù thai có KSSG ≥ 5mm là 40% cao hơn bất thường tim 12,5% và các bất thường khác 14,3%.

### 4. Bàn luận

#### 4.1. Các mức độ tăng KSSG

Tỷ lệ thai có KSSG từ 3-3,9mm là 81,1% cao hơn những thai có KSSG từ 4-4,9mm (13,9%) và độ dày da gáy ≥ 5mm (5%). Như vậy tỷ lệ có KSSG ≥ 5mm trong nghiên cứu của chúng tôi thấp hơn các tác giả khác trên thế giới như Souka [3] và Hyett [4] có thể là do những trường hợp có tăng KSSG nhiều đã tự bỏ thai ở địa phương mà không lên trung tâm chẩn đoán trước sinh để tiến hành chọc ối làm nhiễm sắc thể đồ.

#### 4.2. Liên quan giữa tăng KSSG với bất thường hình thái

Tỷ lệ bất thường hình thái thai KSSG tăng từ 10,4% ở nhóm từ 3-3,9mm lên 15,7% ở nhóm ≥ 5mm tương đương với kết quả nghiên cứu của Bùi Hải Nam [5]

tuy nhiên sự khác biệt với  $p > 0,05$  không có ý nghĩa thống kê. Như vậy, trong nghiên cứu này, mặc dù tỷ lệ bất thường hình thái chung có tăng lên nhưng không liên quan với giá trị của KSSG.

Khi KSSG tăng từ 3-3,9mm lên  $\geq 5$ mm: tỷ lệ bất thường tim tăng từ 2,6% lên 5,3% với  $p > 0,05$ , tỷ lệ phù thai tăng từ 0,6% lên 10,5% với  $p < 0,05$ . Khi KSSG tăng từ 3-3,9mm lên 4-4,9mm: tỷ lệ bất thường tiêu hóa tăng từ 0,6% lên 1,9%, hệ cơ xương tăng từ 0,3 lên 1,9%. Đặc biệt là trong nhóm có KSSG  $\geq 5$ mm chỉ gặp các bất thường tim (1 trường hợp) và phù thai (2 trường hợp). Như vậy khi giá trị KSSG lớn thì tỷ lệ gặp bất thường nặng như dị dạng tim hoặc là phù thai tăng lên. Nhận xét này là trùng hợp với nhận xét của Ghi T [6], tỷ lệ dị tật tim bẩm sinh tăng từ 2,5% lên 7% khi KSSG tăng từ 2,5-3,4mm lên  $\geq 3,5$ mm. Trong nghiên cứu của Atzei [7] thì tỷ lệ bất thường tăng

lên có ý nghĩa thống kê khi KSSG tăng  $\geq 5$ mm. Hyett [4] cũng cho rằng KSSG có thể được sử dụng như một phương pháp để chẩn đoán thai có dị tật tim bẩm sinh, mặc dù vậy Westin [8] cho rằng giá trị của phương pháp này là chưa cao. Makrydimas [9] thì khuyến cáo rằng nên siêu âm tim cho tất cả các trường hợp tăng KSSG  $\geq 3,5$ mm vì tỷ lệ KSSG tăng  $\geq 3,5$ mm chiếm 22,9% trong số 657 thai dị tật tim bẩm sinh.

## 5. Kết luận

Thai nhi tăng KSSG có nguy cơ bị bất thường hình thái cao, bao gồm bất thường tim, hệ cơ xương và phù thai. Thai phụ có thai nhi tăng KSSG cần được tư vấn chọc hút nước ối để loại trừ dị dạng NST. Siêu âm hình thái ở 22 tuần, 32 tuần để chẩn đoán các bất thường hình thái khác, đặc biệt để phát các bất thường hệ tuần hoàn của thai.

## Tài liệu tham khảo

1. Pandya PP Brady AF, Yuksel B, Greenough A, Patton MA, Nicolaides KH. Outcome of chromosomally normal livebirths with increased fetal nuchal translucency at 10 - 14 weeks' gestation. J Med Genet. 1998; (35): 222-224.
2. Fatima Aperecida Targino Saldanha. Increased fetal nuchal translucency thickness and normal karyotype: prenatal and postnatal follow-up. Rev Assoc Med Bras. 2009; 55(5): 575-80.
3. Krampl E Souka A P, Bakalis S, Heath V, Nicolaides KH. Outcome of pregnancy in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency in the first trimester. Ultrasound Obstet Gynecol. 2001; 18): 9-17.
4. J. Hyett, et al. Using fetal nuchal translucency to screen for major congenital cardiac defects at 10-14 weeks of gestation: population based cohort study. BMJ. 1999; 318(7176): 81-5.
5. Bùi Hải Nam. Tìm hiểu mối liên quan giữa bất thường NST với tăng KSSG ở thai từ 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày. Luận văn thạc sỹ y học, trường Đại học Y Hà Nội. 2011.
6. T. Ghi, et al. Incidence of major structural cardiac defects associated with increased nuchal translucency but normal karyotype. Ultrasound Obstet Gynecol. 2001; 18(6): 610-4.
7. A. Atzei, et al. Relationship between nuchal translucency thickness and prevalence of major cardiac defects in fetuses with normal karyotype. Ultrasound Obstet Gynecol. 2005; 26(2): 154-7.
8. M. Westin, et al. Is measurement of nuchal translucency thickness a useful screening tool for heart defects? A study of 16,383 fetuses. Ultrasound Obstet Gynecol. 2006; 27(6): 632-9.
9. G. Makrydimas, et al. Nuchal translucency and fetal cardiac defects: a pooled analysis of major fetal echocardiography centers. Am J Obstet Gynecol. 2005; 192(1): 89-95.