

# Mục lục

## Y HỌC SINH SẢN TẬP 53 – QUÝ I/2020

### CHẨN ĐOÁN TIỀN SẢN – Y HỌC BÀO THAI

- 05 Đánh giá nguy cơ di truyền trước mang thai  
BS. Thái Doãn Minh, BS. Hồ Ngọc Anh Vũ
- 10 Giá trị của siêu âm tầm soát dị tật thai ở quý 3  
BS. CKI Lê Phước Hóa
- 12 Siêu âm đánh giá tuyến ức thai nhi  
BS. Nguyễn Văn Hiền, BS. Võ Tá Sơn
- 19 Giá trị của siêu âm Doppler ống tĩnh mạch trong siêu âm thai  
TS. BS. Nguyễn Thị Hồng, PGS. TS. Lê Hoàng, GS. TS. Phan Trường Duyệt
- 27 NIPT và sàng lọc dị bội đầu tay còn những rào cản nào?  
BS. Nguyễn Hà Ngọc Thiên Thanh, ThS. BS. Thân Trọng Thạch
- 30 Đánh giá sớm nguy cơ đái tháo đường thai kỳ: sàng lọc kết hợp quý một và phòng ngừa  
BSNT. Trần Huy Phan, TS. BS. Trần Nhật Thăng
- 34 Hội chứng truyền máu song thai cho nhận  
BS. Trần Doãn Tú
- 38 Kỹ thuật can thiệp bào thai bằng kẹp tắc dây rốn ở các cặp song thai một nhau có biến chứng  
ThS. BS. Phạm Công Toàn, ThS. BS. Trịnh Nhật Thư Hương, TS. BS. Trần Nhật Thăng, TS. BS. Nguyễn Hồng Hoa
- 42 Dự phòng tiền sản giật bằng Aspirin liều thấp: khuyến cáo cập nhật BS. CKI Bùi Quang Trung
- 46 Nhau tiền đạo: chẩn đoán và quản lý lâm sàng dựa trên siêu âm BS. Lê Đức Vinh, BS. Võ Tá Sơn
- 50 Phôi thai BS. CKI Lê Tiểu My
- 53 Chẩn đoán trước sinh hội chứng Joubert  
BS. Võ Tá Sơn, TS. Đỗ Ngọc Hân, TS. Giang Hoa, TS. BS. Trần Nhật Thăng
- 57 PGT-A trên bệnh nhân lớn tuổi: nên hay không nên BS. Lê Khắc Tiến, BS. Lê Thị Hà Xuyên
- 62 Xét nghiệm tiền sản ở thai kỳ sau chuyển phôi đã được xét nghiệm di truyền tiền làm tổ  
ThS. BS. Nguyễn Khánh Linh
- 65 Phôi khám trong giai đoạn phát triển tiền làm tổ  
CNSH. Hồ Lan Trâm, ThS. Lưu Thị Minh Tâm, ThS. Nguyễn Ngọc Quỳnh
- 70 Chẩn đoán tiền sản phôi tiền làm tổ không xâm lấn đột phá hay thiếu khả thi?  
BS. Nguyễn Hà Ngọc Thiên Thanh, ThS. BS. Thân Trọng Thạch
- 74 Hỗ trợ sinh sản ở phụ nữ lớn tuổi  
BS. Mai Đức Tiến
- 78 Thượng di truyền (epigenetics) và những vấn đề liên quan đến công nghệ hỗ trợ sinh sản (ART)  
ThS. Lê Thị Thu Thảo, CNSH. Nguyễn Thị Minh Anh
- 83 Việc tuân thủ chế độ ăn Địa Trung Hải và tỷ lệ thành công thụ tinh ống nghiệm ở những phụ nữ mong con không béo phì (kỳ 2)  
BS. CKI Tăng Quang Thái, BS. Trần Chiêu Thiên Phúc ThS. BS. Trần Bảo Ngọc

### Journal Club

- 91 Dự đoán sinh non dựa trên nồng độ dấu chỉ sinh học mới - Endocan huyết thanh
- 92 Bác sĩ nội tiết sinh sản là “người canh cổng” cho việc chăm sóc sức khỏe sinh sản nam giới ở Bắc Mỹ: Kết quả từ khảo sát về đặc điểm và mô hình tham chiếu của nam giới đến bác sĩ nam khoa để kiểm tra sức khỏe sinh sản
- 95 Tỷ lệ phân mảnh DNA tinh trùng của những người đàn ông hiếm muộn
- 97 Tổng quan mới 2019 cập nhật về hệ thống time-lapse trong nuôi cấy và đánh giá phôi trong điều trị thụ tinh trong ống nghiệm

### Mời viết bài Y học sinh sản



Y học sinh sản tập 55 - Quý III/2020  
Chủ đề “Các tiến bộ của siêu âm và chẩn đoán hình ảnh trong sản phụ khoa”  
Vui lòng nộp bài trước 30/5/2020



Y học sinh sản tập 56 - Quý IV/2020  
Chủ đề “Thời điểm và các biện pháp chấm dứt thai kỳ”  
Vui lòng nộp bài trước 30/8/2020

# SIÊU ÂM ĐÁNH GIÁ TUYẾN ỨC THAI NHI

BS. Nguyễn Văn Hiền, BS. Võ Tá Sơn

Bệnh viện Phụ sản – Nhi Đà Nẵng

## GIỚI THIỆU

Tuyến ức (thymus gland) là một cơ quan nằm trong khoang ngực, ở phía trên tim, sau xương ức và giữa 2 phổi, có thể được xác định rõ ràng trên siêu âm sản khoa thường quy sử dụng đầu dò có độ phân giải cao. Cơ quan này được mô tả lần đầu tiên bởi Claudius Galenus vào năm 216 trước công nguyên, được xem là “cơ quan bí ẩn” trong suốt 2.000 năm qua, cho đến khi chức năng của nó được hiểu biết đầy đủ vào những năm 1960 đó là giúp tế bào lympho T non trưởng thành và có các chức năng miễn dịch. Trong những năm gần đây, có sự phát triển nhanh chóng trong đánh giá tuyến ức vì càng ngày càng có nhiều bằng chứng trong y văn ủng hộ mối quan hệ chặt chẽ giữa các bất thường tuyến ức với nhiều biến chứng cho thai nhi và thai phụ trong suốt thai kỳ, như các bất thường NST, tăng nguy cơ sinh non, viêm màng ối, nhiễm trùng sơ sinh, và bệnh tật sơ sinh. Thêm vào đó, người ta biết rằng tuyến ức nhỏ hoặc biến mất đã được xác định trong các thai nhi được chẩn đoán với các bất thường tim bẩm sinh, cụ thể là các bất thường thân nón, với tăng nguy cơ của hội chứng DiGeorge. Do đó, tiếp cận siêu âm đánh giá tuyến ức thai nhi trong thực hành siêu âm chi tiết tim thai có ý nghĩa quan trọng đối với người làm siêu âm.

## PHÔI THAI HỌC VÀ QUÁ TRÌNH PHÁT TRIỂN CỦA TUYẾN ỨC

Tuyến ức xuất phát từ phần bụng của túi hầu họng thứ 3 và phức hợp này chệch về mỗi bên của phôi thai. Sau tuần thứ 6 sau thụ tinh, có

hình dạng như là hai túi thừa kéo dài, bắt đầu phát triển xuống dưới. Trong tuần thứ 8 của quá trình phát triển, mỗi túi thừa tiếp tục phát triển nhanh về phía dưới tới điểm cuối cùng trong khoang ngực, tại đây hai túi thừa kết hợp lại với nhau ở đường giữa tạo nên cấu trúc 2 thùy. Các nghiên cứu gần đây gợi ý rằng các tế bào mầm thần kinh có vai trò cực kỳ quan trọng trong việc hình thành và tạo hình của tuyến ức. Trung mô mầm thần kinh cho các tín hiệu điều khiển quá trình phát triển, định vị và tách rời tuyến ức ra khỏi túi hầu họng. Đồng thời, trung mô mầm thần kinh cũng góp phần tạo nên các mô liên kết, tạo nên vỏ và vách trong cấu trúc phân thùy của tuyến ức. Cho đến tuần thứ 8, tuyến ức chủ yếu bao gồm các yếu tố từ biểu mô. Tại thời điểm này, sự xâm lấn tuyến ức bởi các tế bào gốc tạo máu bắt đầu và kết thúc vào tuần thứ 10, hơn 95% tế bào tuyến ức thuộc về dòng tế bào T. Vào tuần thứ 14 – 16, xảy ra sự biệt hóa sâu hơn các cấu trúc của tuyến ức ở phần vỏ và tủy. Quá trình tạo hình của tuyến ức hoàn chỉnh vào thời điểm 16 – 20 tuần tuổi thai; tuy nhiên, sự trưởng thành và phát triển vẫn tiếp tục trong suốt thai kỳ và giai đoạn sau sinh.

Tuyến ức trải qua nhiều thay đổi đáng kể trong quá trình phát triển. Nó đạt tới khối lượng lớn nhất so với cân nặng cơ thể vào lúc sinh với khối cân nặng khoảng 15 gram. Chiều dài khoảng 4 – 6 cm, rộng 2,5 – 5 cm và dày 1 cm. Nó tiếp tục phát triển trong năm đầu đời cho đến khi cân nặng khoảng 20 gram và duy trì khối lượng này tiếp sau đó. Khi đến tuổi dậy thì, sự co lại của tuyến ức bắt đầu được đặc trưng

bởi giảm đáng kể tất cả số lượng các mô lympho hoạt động và tăng sự thâm nhiễm mỡ (Hình 1).

## GIẢI PHẪU VÀ CHỨC NĂNG CỦA TUYẾN ỨC

Tuyến ức là một cơ quan mô mềm có 2 thùy, mở rộng từ mức sụn sườn thứ 4 trong khoang ngực ở phía dưới, lên tới nền cổ ở phía trên, đôi khi cao đến mức bờ dưới của tuyến giáp hoặc cao hơn. Các bờ bên của tuyến ức được tiếp giáp trực tiếp với phổi. Phần trên của khí quản, bề mặt phía trước của tim, và các mạch máu của trung thất trên (tĩnh mạch cánh tay đầu trái, cung động mạch chủ, và động mạch phổi) nằm dọc bờ sau của tuyến ức. Bề mặt phía trước của tuyến ức được bao bọc bởi cán xương ức. Hai thùy của tuyến ức tiếp xúc gần sát với nhau ở đường giữa trong trung thất trên. Về mặt mô học, trong mỗi bao thùy, phần vỏ, phần tủy và mô mạch máu liên kết phần vỏ – tủy có thể được phân biệt. Một vỏ mô liên kết mỏng bao quanh mỗi thùy và cho ra nhiều vách ngăn, chia tuyến ức thành các tiểu thùy liên kết có kích thước và định hướng khác nhau. Phần vỏ được tập trung dày đặc các tế bào lympho của tuyến ức, còn gọi

là tế bào tuyến ức, trong khi đó phần tủy được cấu tạo chủ yếu bởi các tế bào biểu mô. Tuyến ức nhận máu cung cấp chủ yếu từ nhánh của các động mạch ngực trong và động mạch giáp dưới. Tĩnh mạch từ tuyến ức trở về qua các tĩnh mạch nhỏ tương ứng vào tĩnh mạch ngực trong, tĩnh mạch giáp dưới, và tĩnh mạch cánh tay đầu trái hoặc, trong một số trường hợp hiếm gặp, trực tiếp đổ vào tĩnh mạch chủ trên.

Vai trò của tuyến ức như là một cơ quan miễn dịch được phát hiện bởi nhà miễn dịch học người Úc tên là Jacques Miller vào năm 1961. Từ phát hiện có tính cách mạng này, chức năng của tuyến ức cùng với vai trò quan trọng trong đáp ứng miễn dịch của nó được phát triển và báo cáo rộng rãi. Việc tạo ra tế bào lympho T chức năng được coi là vai trò chính của tuyến ức trong miễn dịch tế bào. Tế bào biểu mô tuyến ức cung cấp môi trường đầy đủ cho sự phát triển, trưởng thành và biệt hóa của tế bào lympho T.

## CÁC KỸ THUẬT QUAN SÁT

Trên siêu âm đen trắng thường quy, tuyến ức có thể được quan sát trên một số mặt cắt ngang và dọc của ngực thai nhi. Nó được quan sát như



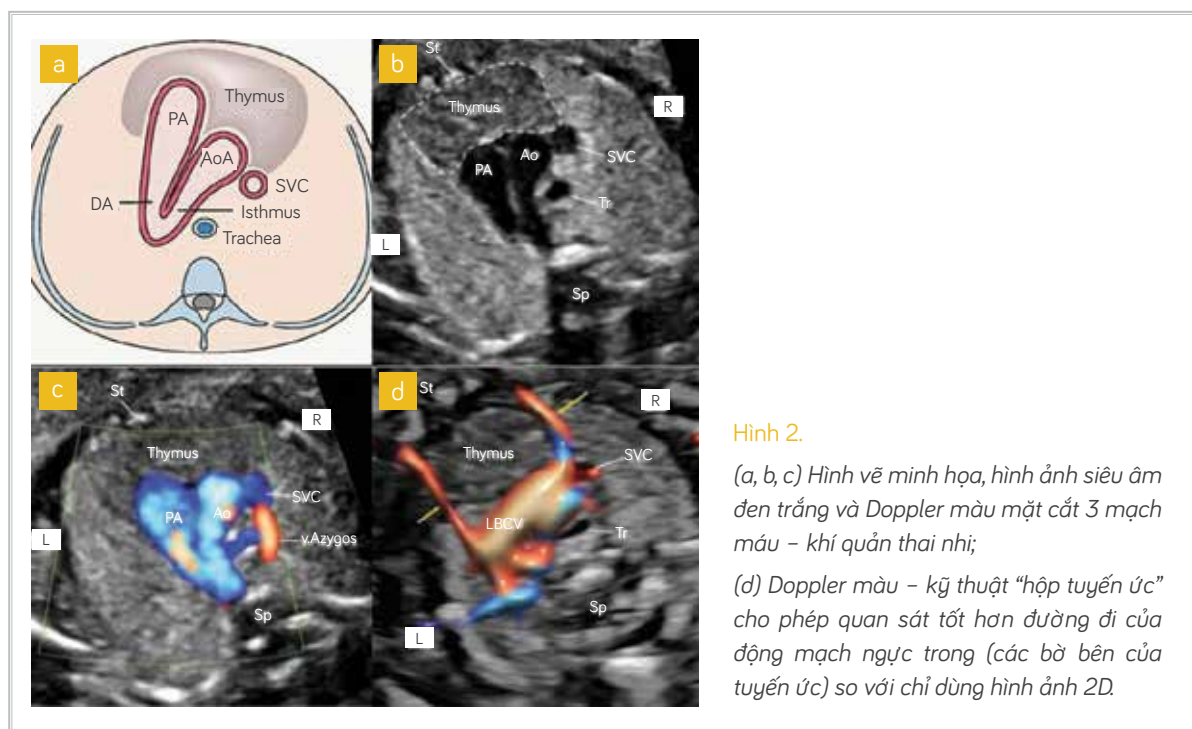
một mô mềm, chiếm khoảng không gian ở trung thất trước giữa xương ức và các mạch máu lớn của tim. Cấu trúc âm của tuyến ức gần như đồng nhất, nhưng một vài đường ngang tăng âm có thể hiện diện bên trong cấu trúc này. Mô tuyến ức thường có vẻ giảm âm hơn so với nhu mô phổi xung quanh và không có sự thay đổi đáng kể về mật độ của nó từ tuần 14 tới 38 thai kỳ.

Mặt cắt 3 mạch máu – khí quản là mặt cắt được sử dụng phổ biến nhất trong đánh giá tuyến ức thai nhi. Trên mặt cắt này, tuyến ức có thể được xác định nằm giữa phổi 2 bên và ngay sau thành ngực trước, với hình dạng ovan hoặc hình chữ nhật. Để phân biệt giữa mô tuyến ức so với nhu mô phổi xung quanh có thể được cải thiện bởi việc thực hiện kỹ thuật “hộp tuyến ức” (thy-box) được đề xuất bởi Paladini. Phương pháp này sử dụng Doppler màu để dựng lên đường đi của các động mạch ngực trong như một điểm mốc để làm cải thiện sự quan sát của các bờ bên tuyến ức và cho thấy rất hữu ích trong việc nhận dạng tuyến ức thai nhi ở các tình huống bình thường và bất thường. Đầu dò cong tần số cao hoặc đầu dò tiếp tuyến qua ngả bụng với Doppler cài đặt scale thấp là cần thiết để tối ưu hóa hình ảnh.

Tuyến ức cũng có thể được quan sát trên mặt cắt dọc ngực thai nhi, ở đó nó có dạng hình tam giác (Hình 2).

Một vài nghiên cứu cho thấy sự hữu dụng của siêu âm 3 chiều và siêu âm hình ảnh tương quan trong không gian (Spatio-Temporal Image Correlation – STIC) trong việc dựng hình tuyến ức thai nhi ở các trường hợp bình thường và bất thường. Ưu điểm chính của phương pháp này nằm ở khả năng dựng hình tuyến ức trọn vẹn và cung cấp hình dạng cũng như mối tương quan trong không gian với các cấu trúc giải phẫu khác trong trung thất. Do đó, siêu âm 3 chiều có thể dễ dàng quan sát được đường đi xung quanh tuyến ức của các động mạch vú khi sử dụng kỹ thuật “hộp tuyến ức” bằng cách cung cấp nhiều mặt cắt dày hơn để phân tích.

Đánh giá thành công siêu âm tuyến ức thai nhi cũng đã được báo cáo trong thai kỳ sớm bằng cách sử dụng đầu dò bụng hoặc âm đạo với độ phân giải cao. Nhiều nghiên cứu tiền cứu và hồi cứu cho thấy rằng việc đánh giá siêu âm cấu trúc, hình dạng và kích thước tuyến ức là khả thi và có thể đạt được ổn định trong suốt thai kỳ. Các nghiên cứu gần đây cho thấy rằng việc đánh



**Hình 2.**  
 (a, b, c) Hình vẽ minh họa, hình ảnh siêu âm đen trắng và Doppler màu mặt cắt 3 mạch máu – khí quản thai nhi;  
 (d) Doppler màu – kỹ thuật “hộp tuyến ức” cho phép quan sát tốt hơn đường đi của động mạch ngực trong (các bờ bên của tuyến ức) so với chỉ dùng hình ảnh 2D.

giá tuyến ức thai nhi bằng cách sử dụng siêu âm 2D và 3D là có thể trong 95 – 99% số các trường hợp từ 17 tuần tới 39 tuần thai kỳ. Thêm vào đó, việc quan sát tuyến ức thai nhi, có thể thành công tương đương nhau trong đơn thai và song thai ở cùng tuổi thai. Việc đánh giá tuyến ức thai nhi sử dụng siêu âm 3D/4D hoặc phương pháp STIC đã cho thấy thành công trong 75 – 95% các thai kỳ không biến chứng.

Tuy nhiên, mặc dù có các tiến bộ gần đây trong kỹ thuật siêu âm, vẫn còn một số hạn chế trong việc đánh giá tuyến ức. Việc mô tả tuyến ức có thể chưa đạt được tối ưu vì các khó khăn cổ điển như tư thế thai nhi không thuận lợi hoặc thể trạng cơ thể thai phụ; ngoài ra, còn các yếu tố khác như thai kỳ sớm hay các bất thường ngực và tim thai, bóng lưng từ xương sườn, các chi, hoặc xương ức, cùng với sự chuyển động của thai nhi cũng có thể làm cho sự mô tả tuyến ức thai nhi không hoàn chỉnh trong khi sử dụng siêu âm 3D/4D hoặc STIC. Leon – Luis và cộng sự cho thấy rằng hình ảnh cộng hưởng từ cực nhanh có thể được sử dụng thành công để ghi nhận hình ảnh tuyến ức thai nhi và tiềm năng có thể giúp khắc phục một số hạn chế trong kỹ thuật siêu âm.

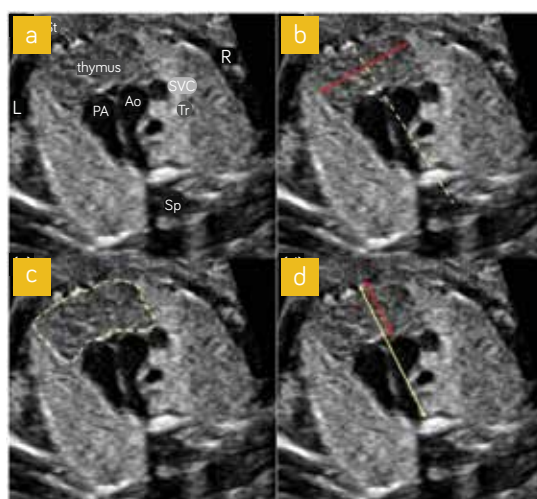
### ĐÁNH GIÁ KÍCH THƯỚC TUYẾN ƯC

Việc đánh giá các kích thước của tuyến ức không được đòi hỏi thực hiện thường quy trên siêu âm thai nhưng có thể là chỉ định mạnh mẽ trong một số tình huống lâm sàng. Do đó, việc thành thạo với các kỹ thuật siêu âm khác nhau sử dụng cho việc đánh giá sinh trắc tuyến ức là rất quan trọng. Một vài chỉ số siêu âm đã được đề xuất cho đánh giá định lượng kích thước tuyến ức, bao gồm đường kính trước – sau, đường kính ngang, đường kính trên – dưới, chu vi/ diện tích ngang, tỷ lệ tuyến ức – ngực (tỷ lệ TT), và đo đặc thể tích tuyến ức. Phần lớn các cách đo đặc này có thể được thực hiện trên mặt cắt ngang trung thất trên ngang mức mặt cắt 3 mạch máu – khí quản, điều này có thể thu được trên đánh giá thường quy trong siêu âm sàng lọc quý 2 (Hình

3). Kích thước tuyến ức thai nhi là giống nhau ở thai nhi đơn thai và song thai và không bị ảnh hưởng bởi giới tính thai nhi.

Đường kính trước – sau của tuyến ức được đo dọc theo đường giữa ngực thai nhi với con trỏ đặt tại vị trí bờ trong của thành ngực ở phía trước và mép trước cung động mạch chủ ngang ở phía sau. Chiều dày trung bình của tuyến ức tăng lên cùng với tuổi thai từ 2 mm lúc 14 tuần đến 21 mm lúc đủ tháng, cho thấy khác biệt đo đặc lớn sau 30 tuần. Khi thực hiện sàng lọc quý I, việc đo đặc đường kính trước sau có thể đạt được kết quả đáng tin trên mặt cắt chính dọc của ngực thai nhi. Các con trỏ nên được đặt giữa bờ trong của thành ngực và thành trước của động mạch chủ lên và có hướng vuông góc với đường tiếp tuyến với da. Cách đo này cho thấy tương quan tuyến tính dương với chiều dài đầu mông.

Trên mặt cắt 3 mạch máu – khí quản, có thể thực hiện việc đo đặc chu vi và diện tích lớn



Hình 3. Đánh giá kích thước tuyến ức sử dụng mặt cắt 3 mạch máu – khí quản.

- (a) Các mốc giải phẫu của mặt cắt 3 mạch máu – khí quản;
- (b) Đo đặc đường kính ngang lớn nhất của tuyến ức bằng cách đặt con trỏ tại các bờ bên của tuyến ức và vuông góc với đường giữa ngực;
- (c) Đo đặc chu vi và diện tích lớn nhất của tuyến ức thu được bằng cách đo thủ công với con trỏ di chuyển dọc theo các bờ của tuyến ức;
- (d) Các chỉ số đo đặc đòi hỏi để tính chỉ số TT.

nhất của tuyến ức bằng cách đo thủ công với con trỏ di động dọc theo các bờ của tuyến ức. Cả hai chỉ số này cho thấy tương quan tuyến tính với sự phát triển trong suốt thai kỳ. Chu vi trung bình tuyến ức đo được khoảng 22 mm lúc 14 tuần và đạt mức 128 mm lúc 38 tuần. Trong cùng một hình ảnh siêu âm, đường kính ngang lớn nhất của tuyến ức có thể được ghi nhận (Hình 3b). Để thực hiện cách đo đặc này, con trỏ được đặt ở các bờ bên của tuyến ức và vuông góc với đường trước – sau, đường này nối từ xương ức đến cột sống, chia ngực thành hai nửa cân bằng. Độ chính xác của phương pháp đo đường kính ngang tuyến ức có thể được cải thiện bằng cách sử dụng kỹ thuật “hộp tuyến ức”, điều này cho phép phân biệt rõ hơn các bờ bên của tuyến ức. Mặc dù có tính khả thi cao, song phương pháp kích thước ngang của tuyến ức có sự dao động đáng kể giữa những người đo khác nhau và giữa một người đo với 2 ảnh khác nhau, đặc biệt là khi chất lượng các ảnh không phải là tối ưu. Thêm vào đó, tuyến ức bình thường thể hiện rất nhiều biến thể về hình dạng, kích thước và thể tích, điều này có thể làm cho một phép đo đơn lẻ không phản ánh đầy đủ cho đánh giá khách quan của kích thước cơ quan này.

Một phương pháp khác để ước đoán kích thước tuyến ức thai nhi gần đây được đề xuất bởi Chaoui và cộng sự, được gọi là “tỷ lệ tuyến ức – ngực” hoặc tỷ lệ TT. Tỷ lệ TT được tính bằng cách chia đường kính trước – sau của tuyến ức cho đường kính trung thất trong ngực (Hình 3d). Cách đo đường kính trước – sau của tuyến ức được thực hiện bằng cách sử dụng kỹ thuật được mô tả trước đây. Đường kính trung thất trong ngực được đo dọc theo đường giữa của ngực thai nhi với các con trỏ đặt ở vị trí bờ trong của thành ngực và bờ trước của thân đốt sống ngực. Tỷ lệ TT có thuận lợi đáng kể so với các chỉ số khác, bởi vì nó cho thấy không có sự thay đổi trong suốt thai kỳ với giá trị trung bình khoảng  $0,44 \pm 0,04$ , điều này làm cho sự diễn giải kết quả dễ dàng hơn.

Thể tích tuyến ức có thể được ước tính qua

phần mềm phân tích cơ quan ảo dựa vào máy tính (VOCAL) được ứng dụng cho phân tích ngoại tuyến các khối dữ liệu 3D hoặc STIC thu được trên mặt cắt ngang của phần ngực trên thai nhi. Lie và cộng sự lần đầu tiên báo cáo sử dụng siêu âm 3D để đánh giá thể tích của tuyến ức thai nhi đang phát triển. Kết quả của nghiên cứu này cho thấy rằng thể tích của tuyến ức tương quan đáng kể hơn với tuổi thai so với các phương pháp đo đặc ngang như đường kính hoặc chu vi, vì nó đánh giá tốt hơn hình dạng của tuyến ức.

Cuối cùng, ở một số trường hợp chọn lọc, MRI thai nhi có thể giúp đo đặc tuyến ức. Sự tương quan tốt được tìm thấy giữa cách đo đặc của các đường kính và chu vi ngang của tuyến ức thu được trên MRI cực nhanh và siêu âm. Thêm vào đó, nó cũng gợi ý rằng toán đồ tham chiếu khi đánh giá kích thước tuyến ức thiết lập dựa trên các dữ liệu của siêu âm cũng được sử dụng để diễn giải cho các kích thước thu được trên MRI, vì sự khác biệt trung bình giữa các phép đo trên MRI và siêu âm nhỏ hơn 5%.

## CÁC BẤT THƯỜNG CỦA TUYẾN ƯỚC THAI NIHI

Không có tuyến ức hoặc tuyến ức kích thước nhỏ là các bất thường hay gặp nhất của tuyến ức thai nhi có thể được phát hiện trên siêu âm trước sinh. Mặc dù vậy, toán đồ cho sự phát triển của tuyến ức trong suốt thai kỳ không biến chứng đã được thiết lập bằng cách sử dụng siêu âm 2D và 3D, nhưng tiêu chuẩn chẩn đoán rõ ràng cho thiếu sản tuyến ức vẫn chưa có. Người ta chấp nhận rằng tuyến ức thai nhi có thể được coi là nhỏ hoặc thiếu sản khi đường kính, chu vi hoặc thể tích đo đặc của nó dưới bách phân vị 5 so với tuổi thai. Nếu chỉ số TT được sử dụng để đánh giá kích thước tuyến ức, giá trị 0,35 được gợi ý là ngưỡng cắt. Thêm vào đó, việc quan sát các mạch máu lớn nằm sát ngay phía sau thành ngực trước là dấu hiệu nghi ngờ tuyến ức nhỏ hoặc vắng mặt. Dữ liệu đã được báo cáo của Paladini, cho thấy rằng việc quan sát các động mạch ngực

trong trường khó khăn hoặc không thể thực hiện được vì có sự di chuyển đáng kể ra phía trước của các đại động mạch trong trường hợp bất sản tuyến ức. Do đó, việc sử dụng kỹ thuật “hộp tuyến ức” trong trường hợp có thiếu sản tuyến ức thường cho thấy đường đi cong hơn là đường đi song song của các mạch máu vú.

Sự kết hợp chặt chẽ giữa thiếu sản/bất sản tuyến ức với nguy cơ thai nhi bị bất thường NST, đặc biệt là vi mất đoạn 22q11.2, đã được thiết lập và công bố rộng rãi trong y văn. Mất đoạn ở vùng đặc hiệu q11.2 trên NST 22 có thể được biểu hiện về mặt kiểu hình như một nhóm các hội chứng, bao gồm hội chứng DiGeorge, hội chứng Shprintzen (hội chứng hàm – tim – mặt), và hội chứng Takao. Vì các hội chứng này có cùng nguồn gốc di truyền và phôi thai học, cùng có sự chồng lấp các đặc điểm biểu hiện về lâm sàng, nên từ viết tắt CATCH22 thường được sử dụng để mô tả chung cho các tình trạng này.

Trong thực hành lâm sàng, chẩn đoán trên siêu âm của các bất thường tim, cụ thể là các bất thường thân nón có thể là dấu hiệu đầu tiên để phát hiện trước sinh mất đoạn 22q11.2. Chaoui và cộng sự đã báo cáo rằng tỷ lệ mất đoạn 22q11.2 trong một nhóm không chọn lọc các thai nhi có bất thường tim là khoảng 7%, nhưng tăng lên đến 13% ở dưới nhóm các bất thường thân nón. Tỷ lệ mất đoạn 22q11.2 đã được báo cáo tương tự ở các thai nhi và trẻ sơ sinh với các bất thường thân nón khác nhau. Bất thường NST này thường hay đi kèm với phức hợp Fallot và hiện diện từ 10 – 15% các thai nhi có tứ chứng Fallot cổ điển (hẹp động mạch phổi), 18 – 25% các thai nhi có teo van động mạch phổi kết hợp với thông liên thất, và lên tới 50% các thai nhi có hội chứng vắng van động mạch phổi. Tỷ lệ cao nhất của vi mất đoạn 22q11.2 được tìm thấy trong thân chung động mạch (30 – 40%) và gián đoạn cung động mạch chủ type B (50%). Các bất thường mạch máu nhỏ đơn độc như bất thường xuất phát động mạch dưới đòn phải và cung động mạch chủ bên phải cũng có thể đi kèm với mất đoạn 22q11.2 trong một tỷ lệ đáng

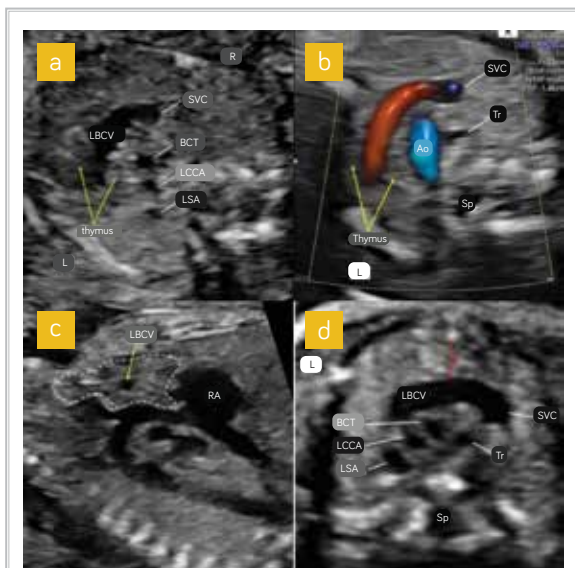
kể các trường hợp. Việc xác định tuyến ức nhỏ hoặc bất sản ở các thai nhi có bất thường thân nón cho phép phát hiện vi mất đoạn 22q11.2 với độ nhạy 90%, độ đặc hiệu 98,5%, tỷ lệ tiên đoán dương 81,8%, và tỷ lệ tiên đoán âm 99,2%. Ở các thai nhi có mất đoạn 22q11.2, chỉ số TT giảm đáng kể.

Ngoài ý nghĩa gợi ý trong các bệnh tim bẩm sinh, kích thước tuyến ức thay đổi cũng có mối liên quan đến nhiều bệnh lý thai – mẹ khác. Sự phát triển của hệ thống miễn dịch có thể cũng bị ảnh hưởng ở các thai nhi bị lệch bội. Một nghiên cứu được thực hiện bởi Karl và cộng sự cho thấy rằng giảm kích thước tuyến ức có thể được quan sát ở một phần ba các thai nhi bị trisomy 21, 18, và 13. Tổng quan hệ thống và phân tích gộp được thực hiện bởi Caissutti và cộng sự cho thấy rằng các bệnh nhân với thai kỳ nguy cơ cao do ối vỡ non hoặc hiện diện các triệu chứng của chuyển dạ sinh non, việc xác định tuyến ức nhỏ làm tăng nguy cơ sinh non, viêm màng ối, nhiễm trùng sơ sinh, và bệnh tật sơ sinh. Dornemann và cộng sự quan sát sự giảm tỷ lệ TT ở các bệnh nhân bị đái tháo đường thai kỳ hoặc trước thai kỳ không được kiểm soát. Không có đầy đủ bằng chứng chứng minh mối tương quan giữa tuyến ức nhỏ làm tăng nguy cơ thai chậm tăng trưởng trong tử cung và tiền sản giật.

Các bất thường bẩm sinh khác của tuyến ức bao gồm tuyến ức không đi xuống và thùy tuyến ức phụ lạc chỗ, thường được chẩn đoán sau sinh. Trong một số hiếm các trường hợp, nang nhỏ đơn giản có thể được xác định nằm trong tuyến ức. Có một vài báo cáo trường hợp trong y văn về chẩn đoán trước sinh các nang tuyến ức bẩm sinh. Tuy nhiên, các tổn thương có tỷ lệ chưa rõ trên thai nhi và nang tuyến ức không đi kèm với các bất thường thai nhi khác thường có xu hướng không có triệu chứng hoặc thoái triển tự nhiên sớm sau sinh đã được báo cáo.

Cuối cùng, hình ảnh ít gặp của tuyến ức có thể được quan sát ở các thai nhi với bất thường của tĩnh mạch cánh tay đầu trái. Tĩnh mạch cánh tay đầu trái (LBCV) có thể được gắn vào

một phần hoặc toàn bộ trong mô tuyến ức, tạo nên hình ảnh tuyến ức trông có vẻ nhỏ hơn so với bình thường. Tình trạng này đã được mô tả như là đường đi trong tuyến ức của tĩnh mạch cánh tay đầu trái và có thể được quan sát ở khoảng 1/60 các thai nhi được đánh giá siêu âm ở quý 2. Dấu hiệu gợi ý đường đi trong tuyến ức của LBCV là đường đi hình vòng cung hơn là dạng đường thẳng của mạch máu này quan sát được ở mặt cắt ngang phần ngực trên của thai nhi. Mặt cắt dọc cho thấy LBCV nằm ở giữa tuyến được nhu mô tuyến ức bao quanh. Đường đi trong tuyến ức của LBCV, nếu chỉ là một dấu hiệu đơn độc trên siêu âm, nên được coi là một biến thể bình thường và không có ảnh hưởng đến sức khỏe thai nhi và không cần thực hiện siêu âm tim thai chi tiết hoặc theo dõi sâu hơn. Tuy vậy, sẽ rất quan trọng khi báo cho phẫu thuật viên biết về tình trạng này nếu can thiệp lồng ngực liên quan đến cắt bỏ tuyến ức được lên kế hoạch sau sinh để tránh các biến chứng không cần thiết (Hình 4).



Hình 4.

(a, b, c) Mặt cắt ngang và dọc qua tĩnh mạch cánh tay đầu trái thai nhi trên siêu âm đen trắng và Doppler màu, cho thấy đường đi trong tuyến ức của mạch máu này.  
(d) Hình ảnh tĩnh mạch cánh tay đầu trái giãn trong thai nhi bị phình tĩnh mạch Galen.

Tuyến ức thai nhi có thể có hình dạng nhỏ hơn so với bình thường vì bị chèn ép bởi LBCV bị giãn. Sự giãn đáng kể của LBCV xảy ra thứ phát do các bất thường động tĩnh mạch não như phình tĩnh mạch Galen, bất thường hồi lưu tĩnh mạch phổi thể trên tim, và các giai đoạn nặng của thai chậm tăng trưởng trong tử cung.

## KẾT LUẬN

Tuyến ức thai nhi là một cơ quan biểu mô – lympho có vai trò quan trọng trong sự phát triển của hệ miễn dịch, chịu trách nhiệm cho sự biệt hóa và chọn lọc của tế bào lympho T. Với các tiến bộ gần đây trong kỹ thuật siêu âm, tuyến ức thai nhi có thể được quan sát và đo đạc kích thước dễ dàng từ 13 tuần tuổi thai trở đi bằng cách sử dụng siêu âm 2D, 3D, và Doppler màu. Có đầy đủ bằng chứng trong y văn để gợi ý rằng siêu âm đánh giá tuyến ức thai nhi được chỉ định khi một bất thường bẩm sinh, đặc biệt là bất thường thân nón được xác định, để cải thiện tỷ lệ phát hiện vi mất đoạn 22q11.2. Tuy nhiên, các nghiên cứu sâu hơn là cần thiết để chứng minh rằng nên hay không sử dụng kích thước tuyến ức nhỏ trong thực hành lâm sàng như một dấu hiệu gián tiếp cho suy tuyến ức bẩm sinh, cũng như là một dấu hiệu dự đoán cho các kết cục thai kỳ bất lợi ở các bệnh nhân có nguy cơ sản khoa cao và thấp. Cho tới lúc đó, đánh giá tuyến ức thai nhi trên siêu âm chưa nên được thực hiện thường quy.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Yagel S, Silverman N-H, Gembruch U. Fetal Cardiology: Embryology, Genetics, Physiology, Echocardiographic Evaluation, Diagnosis, and Perinatal Management of Cardiac Diseases, Third Edition. CPC Press; (2018).
2. Li L, Bahtiyar M-O, Buhimschi C-S, Zou L, Zhou Q-C & Copel J-A. Assessment of the fetal thymus by two- and three-dimensional ultrasound during normal human gestation and in fetuses with congenital heart defects. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 37(4), 404–409; (2011).
3. Chaoui R, Heling K-S, Sarut Lopez A, Thiel G, & Karl K. The thymic-thoracic ratio in fetal heart defects: a simple way to identify fetuses at high risk for microdeletion 22q11. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 37(4), 397–403; (2011).
4. Paladini D. How to identify the thymus in the fetus: the thy-box. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 37(4), 488–492; (2011).
5. Chaoui R, Heling K-S, Sarut Lopez A, Thiel G, & Karl K. The thymic-thoracic ratio in fetal heart defects: a simple way to identify fetuses at high risk for microdeletion 22q11. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 37(4), 397–403; (2011).
6. Abuhamad A, Chaoui R. A Practical Guide to Fetal Echocardiography: Normal and Abnormal Hearts. Philadelphia, PA: Lippincott Williams and Wilkins; (2016).
7. Karl K, Sinkovskaya E, Abuhamad A, & Chaoui R. Intrathymic and other anomalous courses of the left brachiocephalic vein in the fetus. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 48(4), 464–469; (2016)