

CÁC TIỀN BỘ CỦA SIÊU ÂM VÀ CHẨN ĐOÁN HÌNH ẢNH TRONG SẢN PHỤ KHOA

- 04 Tiếp cận siêu âm hình thái học thai nhi ở tam cá nguyệt thứ nhất
BS. Võ Tá Sơn
- 12 Siêu âm tầm soát dị tật quý I thai kỳ
BS. Huỳnh Chính, BS. Nguyễn Việt Hùng, ThS. BS. Hà Tố Nguyên
- 19 Siêu âm bất thường thai trước 11 tuần
BS. Nguyễn Hải Đăng, BS. Võ Tá Sơn
- 27 Thai chậm tăng trưởng trong tử cung: những quan điểm và đồng thuận mới
BS. CKI Lâm Thị Ngọc Ánh, BS. CKI Nguyễn Anh Duy, ThS. BS. Hà Tố Nguyên
- 35 Cơ chế điều hòa mạch máu và siêu âm doppler ở thai giới hạn tăng trưởng trong tử cung
BS. CKI Trần Thị Minh Châu
- 40 Vai trò của cộng hưởng từ trong chẩn đoán bất thường não thai nhi
BS. Nguyễn Thị Thu Trang, ThS. BS. Hà Tố Nguyên
- 49 Vai trò của siêu âm trong chẩn đoán Alpha Thalassemia
BS. CKI Trần Thế Hùng
- 52 Chẩn đoán trước sinh tật cằm nhỏ
BS. Tôn Thanh Tâm, BS. Võ Tá Sơn
- 57 Dấu hiệu “đường xếp chồng” (superimposed line sign – SLS) – một dấu hiệu siêu âm mới giúp chẩn đoán sớm ché vòm khẩu cái ở thai
BS. CKI Lê Phước Hóa
- 59 Lựa chọn mô hình sàng lọc hội chứng Down trong giai đoạn chuyển giao NIPT
BS. Nguyễn Hoàng Long, ThS. BS. Hà Tố Nguyên
- 65 Vai trò của siêu âm trong chuyển dạ
BS. Nguyễn Thị Tuyết Hà, ThS. BS. Hà Tố Nguyên
- 70 Giá trị của siêu âm nhũ 3D tự động ABVS so với siêu âm nhũ 2D trong phát hiện bất thường tuyến vú tại Bệnh viện Phụ nữ TP Đà Nẵng
ThS. BS. Bùi Thị Như Quỳnh, ThS. BS. Võ Xuân Phúc, ThS. BS. Nguyễn Thị Thùy Trang
- 74 Siêu âm khảo sát khuyết sọ mở lấy thai theo đồng thuận Dephi 2019
BS. CKI Lê Tiểu My
- 78 Vai trò của siêu âm trong chẩn đoán u xơ tử cung và bệnh tuyến cơ tử cung
BS. Nguyễn Hà Ngọc Thiên Thanh, ThS. BS. Thân Trọng Thạch
- 84 Cập nhật một số cơ chế bệnh sinh tiền sản giật
TS. BS. Trương Thị Linh Giang
- 89 U xơ cơ tử cung và thai kỳ
BS. Tô Mỹ Anh, ThS. BS. Hê Thanh Nhã Yến
- 92 Cập nhật bệnh lý cổ tử cung liên quan đến chức năng sinh sản
Hồ Ngọc Lan Nhi, BS. Hồ Ngọc Anh Vũ
- 96 Sử dụng thuốc lá điện tử và sức khỏe sinh sản
BS. Hoàng Lê Trung Hiếu, BS. Hồ Ngọc Anh Vũ
- 100 Đáp án ca lâm sàng liên quan đến nhóm máu Rhesus âm ở phụ nữ có thai
Nhóm bác sĩ bệnh viện Mỹ Đức / GS. Nguyễn Thị Ngọc Phượng

Journal Club

- 103 Tiếp cận xử trí thai chết lưu (Đồng thuận của Hội Sản Phụ khoa Mỹ)
- 106 Ối vỡ trước chuyển dạ (Khuyến cáo thực hành của Hội Sản Phụ khoa Hoa Kỳ)
- 108 Cập nhật Cytomegalovirus và thai kỳ từ Hướng dẫn của ISUOG 2020

Mời viết bài Y học sinh sản



Y học sinh sản tập 57 – Quý I/2021
Chủ đề “Thai lạc chỗ”
Vui lòng nộp bài trước 30/11/2020



Y học sinh sản tập 58 – Quý II/2021
Chủ đề “Thai kỳ và các bệnh lý nội tiết, chuyển hóa”
Vui lòng nộp bài trước 28/02/2021

Hội viên liên kết
Bạch kim năm 2020



Hội viên liên kết
Vàng năm 2020



SIÊU ÂM TẦM SOÁT DỊ TẬT QUÝ I THAI KỲ

BS. Huỳnh Chính, BS. Nguyễn Việt Hùng, ThS. BS. Hà Tố Nguyên

Bệnh viện Từ Dũ

MỞ ĐẦU

Siêu âm quý II ở thời điểm 18 – 22 tuần vẫn là siêu âm chuẩn để khảo sát hình thái học thai nhi ở dân số nguy cơ cao lẫn nguy cơ thấp. Tuy nhiên trong hơn hai thập kỷ qua, khi mà siêu âm đo độ mờ da gáy đã thành thường quy để tầm soát bất thường nhiễm sắc thể thì việc khảo sát hình thái thai sớm ở quý I ngày càng trở nên phổ biến nhiều hơn. Với những tiến bộ vượt bậc của khoa học công nghệ giúp nâng cao chất lượng hình ảnh máy siêu âm, việc sử dụng doppler màu, doppler năng lượng độ nhạy cao cùng với kỹ thuật 3D và đặc biệt là siêu âm ngả âm đạo đã cho phép đánh giá chi tiết cấu trúc giải phẫu thai nhi bao gồm cả hệ tim mạch từ tuần thứ 12^[6,7,10].

Và hiện nay, trong thời đại mà xét nghiệm tiền sản không xâm lấn (NIPT) đang dần thay thế xét nghiệm sàng lọc kết hợp (combined test) thì vai trò tầm soát dị tật của siêu âm quý I cần phải được đề cao hơn nữa. Nhiều nghiên cứu gần đây cho thấy nếu người làm siêu âm được huấn luyện tốt và thực hành đúng theo khuyến cáo sẽ cải thiện được tỷ lệ phát hiện dị tật của siêu âm quý I^[2,4,9]. Chúng tôi hy vọng bài viết này sẽ cung cấp những thông tin hữu ích giúp cho việc thực hành siêu âm tầm soát dị tật thai ở quý một của quý đồng nghiệp chính xác và hiệu quả hơn.

CẤU TRÚC GIẢI PHẪU THAI CẦN ĐÁNH GIÁ Ở QUÝ I THEO ISUOG

Theo khuyến cáo của Hiệp hội siêu âm Sản Phụ khoa thế giới – ISUOG (2013), siêu âm hình thái thai nhi quý I cần đánh giá sự hiện diện của những chi tiết giải phẫu học ở **bảng 1**.^[9]

Bảng 1.

Đầu	Xương vòm sọ có Liềm não ở đường giữa Não thất bên và đám rối mạng mạch Không có hình ảnh bất thường
Cổ	Đo độ mờ gáy dày (bác sĩ cần có chứng nhận được đào tạo)
Mặt	Mắt và thủy tinh thể* Xương mũi* Mặt cắt dọc giữa Vành môi liên tục* cằm*
Cột sống	Xương cột sống: cắt dọc và ngang Da vùng cột sống nguyên vẹn
Ngực	Hai phổi cân xứng Không có tràn dịch hoặc u
Tim	Trực tim thai bình thường Bốn buồng tim cân xứng
Bụng	Dạ dày bên trái Bàng quang* Thận*
Thành bụng	Vị trí cắm dây rốn bình thường Không có khiếm khuyết quanh dây rốn
Chi	Tứ chi với 3 đoạn Trực của bàn chân và bàn tay bình thường
Bánh nhau	Kích thước, mật độ
Rốn	Có 3 mạch máu

(*): Các chi tiết không bắt buộc khảo sát.

TỶ LỆ TẦM SOÁT DỊ TẬT Ở QUÝ I CỦA SIÊU ÂM

Theo một nghiên cứu tổng quan hệ thống của J N Karim và cộng sự (2016) thì tỷ lệ phát hiện dị tật trong nhóm thai phụ có nguy cơ thấp (n = 97,976) là 32,3% (KTC 95%; 22,45 – 43,12) và trong nhóm thai phụ có nguy cơ cao (n = 284) là 61,1% (KTC 95%; 37,71 – 82,19)^[6].

Theo kết quả nghiên cứu của Syngelaki A và cộng sự (năm 2019) với mẫu nghiên cứu hơn 100.000 thai đơn, tần suất dị tật thai không liên quan đến bất thường nhiễm sắc thể là 1,7%; trong đó có 27,6% được phát hiện ở quý I, 53,8% được phát hiện ở quý II và 18,6% được phát hiện ở quý III hay sau sinh. Các bất thường cấu trúc thai không liên quan đến nhiễm sắc thể ở quý I được chia thành ba nhóm^[11]:

(i) Bất thường phát hiện được 100%: vô sọ, não thất không phân chia, thoát vị não, không lỗ van 3 lá, teo hẹp động mạch phổi, ngũ chứng Cantrell, thoát vị rốn, hở thành bụng và bất thường phức hợp cơ thể.

(ii) Bất thường được phát hiện > 50%: chẻ đôi đốt sống, thiếu sản tim trái, kênh nhĩ thất, dị tật tim phức tạp, đồng dạng trái, tắc nghẽn đường niệu dưới, mất đoạn chi, biến dạng Akinesia, loạn sản xương gãy tử vong.

(iii) Bất thường được phát hiện < 10%: dẫn não thất, bất sản thể chai, sứt môi đơn thuần, tăng sinh tuyến ở phổi, thông liên thất, nang bụng, bất sản thận một bên, thận đa nang, thận ứ nước, chân khoèo.

CÁC MẶT CẮT KHẢO SÁT HÌNH THÁI HỌC SIÊU ÂM QUÝ I

Mặt cắt dọc giữa đo độ mờ da gáy

Độ mờ da gáy

Siêu âm đo độ mờ da gáy thai 11 – 13 tuần 6 ngày được xem là xét nghiệm sàng lọc có hiệu quả với tỷ lệ phát hiện từ 75 – 80% hội chứng Down. Nếu phối hợp độ mờ da gáy với xét nghiệm sinh hóa (double test), yếu tố tuổi mẹ và tính toán nguy cơ bằng phần mềm FMF, tỷ lệ phát hiện hội chứng Down tăng lên 90% với tỷ lệ dương tính giả là 5%^[8].

Các tiêu chuẩn để đo độ mờ da gáy theo tổ chức FMF: (i) tuổi thai 11 – 13 tuần 6 ngày, tương ứng chiều dài đầu mông 45 – 84 mm, (ii) mặt cắt dọc giữa chuẩn: đầu và cổ trên một đường thẳng, sóng siêu âm vuông góc với xương mũi, (iii) phóng lớn để đầu và một phần của ngực chiếm hết màn hình siêu âm, (iv) đo khoảng cách

rộng nhất nằm giữa lớp mô mềm và lớp da, lưu ý vị trí con trỏ đặt tiếp xúc trong.

Ngoài nguy cơ cao lệch bội, thai nhi có độ mờ da gáy còn có nguy cơ cao các bất thường nặng khác như dị tật tim bẩm sinh, bất thường cấu trúc và các hội chứng di truyền. Theo kết quả nghiên cứu của Syngelaki A và cộng sự (năm 2019), tần suất da gáy dày ở thai có bất thường cấu trúc không liên quan đến nhiễm sắc thể là 12%. Các bất thường cấu trúc thường đi kèm với da gáy dày: thoát vị não, chẻ đôi đốt sống, thoát vị hoành, thoát vị rốn, tắc nghẽn đường niệu dưới, biến dạng Akinesia, loạn sản xương gãy tử vong, bất thường phức hợp cơ thể và đặc biệt là dị tật tim (47,9% dị tật tim được phát hiện ở quý I có độ mờ da gáy > bách phân vị thứ 95)^[11].

Đánh giá sự hiện diện của xương mũi

Đánh giá xương mũi ở quý I là một thách thức, người làm siêu âm cần được tập huấn tốt và máy siêu âm có chất lượng cao. Ở mặt cắt dọc giữa chuẩn sẽ quan sát thấy 3 cấu trúc vùng quanh xương mũi: đường trên cùng là da, đường dưới cùng dày hơn và có phản âm dày hơn phần da nằm đè lên nó là xương mũi, đường thứ ba nằm trước xương mũi và ở mức cao hơn phần da là chóp mũi. Xương mũi được xem là hiện diện nếu nó có mức phản âm dày hơn phần da nằm đè lên trên và gọi là bất sản nếu như không quan sát thấy hoặc có mức phản âm dày bằng hoặc ít hơn phần da bên trên.

Bất sản xương mũi là một dấu chứng mạnh của hội chứng Down. Theo nghiên cứu của Kypros Nicolaides (2011), bất sản xương mũi ở thời điểm quý I gặp trong 2,5% thai bình thường, 60% thai Trisomy 21, 50% Trisomy 18 và 45% Trisomy 13^[8]. (Hình 1, hình 2)

Não thất 4 (Intracranial Translucency – IT)

Chẻ đôi đốt sống thể hở được chẩn đoán trên siêu âm quý II dựa vào các dấu hiệu tại đầu là “banana sign” và “lemon sign”. Ở thời điểm siêu âm quý I và ở mặt cắt đo độ mờ da gáy, thân não và não thất 4 có thể được nhìn thấy rõ ràng: não thất 4 nằm song song với độ mờ da gáy và được giới hạn bởi hai đường phản âm dày: trước là

phần lưng của thân não, sau là đám rối mạch mạc của não thất 4. Theo nghiên cứu của R Chaoui và cộng sự năm 2009, dấu hiệu biến dạng chèn ép não ở thai chẻ đôi đốt sống thể hở có thể quan sát thấy ở quý I, ở mặt cắt đo độ mờ da gáy có hình ảnh biến mất của não thất 4. Nghiên cứu cũng đưa ra trị số bình thường của não thất 4 tăng theo tuổi thai, trung bình 1,5 mm ở thai có chiều dài đầu mông 45 mm và 2,5 mm ở thai có chiều dài đầu mông 84 mm. (Hình 3)

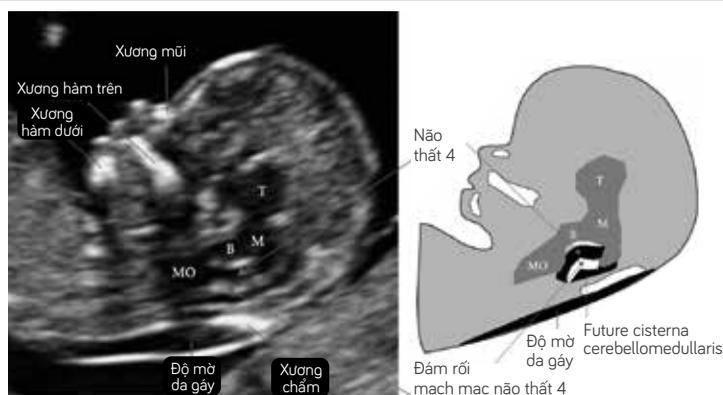
Đánh giá sự toàn vẹn của xương hàm trên

Sứt môi chẻ vòm là bất thường bẩm sinh hay gặp nhưng thường chỉ được chẩn đoán ở quý II của thai kỳ. Theo nghiên cứu của tác giả R Chaoui và cộng sự (2015), có thể nghi ngờ

chẻ vòm khi thấy xương hàm trên mất liên tục “Maxillary gap” ở mặt cắt dọc giữa chuẩn vẫn đang dùng để đo độ mờ da gáy thời điểm 11 – 13 tuần 6 ngày. Mất liên tục ở xương hàm trên hiện diện trong 96% các trường hợp sứt môi chẻ vòm có kèm bất thường khác, 65% sứt môi chẻ vòm đơn thuần và 7% thai bình thường^[3]. (Hình 4)

Mặt cắt ngang và đứng ngang qua đầu

Ở tuổi thai 11 – 13⁺⁶ tuần, sự hóa vôi vòm sọ đã hoàn chỉnh, cấu trúc nổi trội ở não là hai não thất bên với đám rối mạch mạc lấp đầy ở sừng sau. Hai bán cầu đại não đối xứng nhau, được phân cách bằng rãnh liên bán cầu và liềm não. Vỏ não giai đoạn này rất mỏng, nhìn rõ nhất ở phía trước. (Bảng 2, hình 5, hình 6)



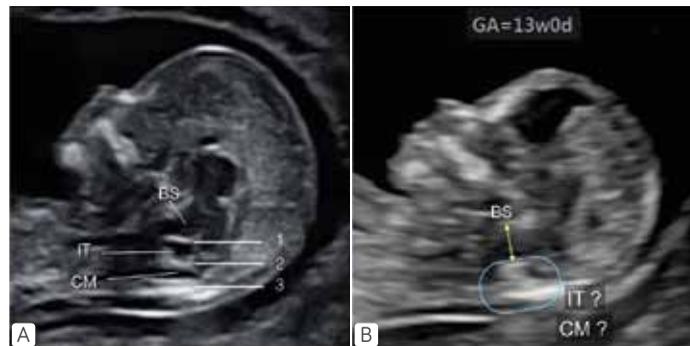
Hình 1. Đánh giá xương mũi trên siêu âm ở quý I.^[2]

Mặt cắt dọc giữa cho thấy: xương mũi (nasal bone), xương hàm trên (palate), xương hàm dưới (mandible), đồi thị (thalamus), não giữa (midbrain), thân não (brainstem), xương chẩm (occipital bone), độ mờ da gáy (NT), não thất 4 (intracranial translucency).



Hình 2. Mặt cắt dọc giữa thai nhi 13 tuần có bất sản xương mũi và độ mờ da gáy dày.

Vùng quanh xương mũi chỉ có hai đường phản âm là da trước xương mũi và da đầu chóp mũi.



Hình 3. Não thất 4.^[1]

Hình A. IT và CM bình thường, Hình B. Mất IT và CM gợi ý chẻ đôi đốt sống thể hở.

Thân não (BS), não thất 4 (IT), bể lớn hố sau (CM), 1-Phần lưng của thân não, 2-Đám rối mạch mạc, 3-Xương chẩm.

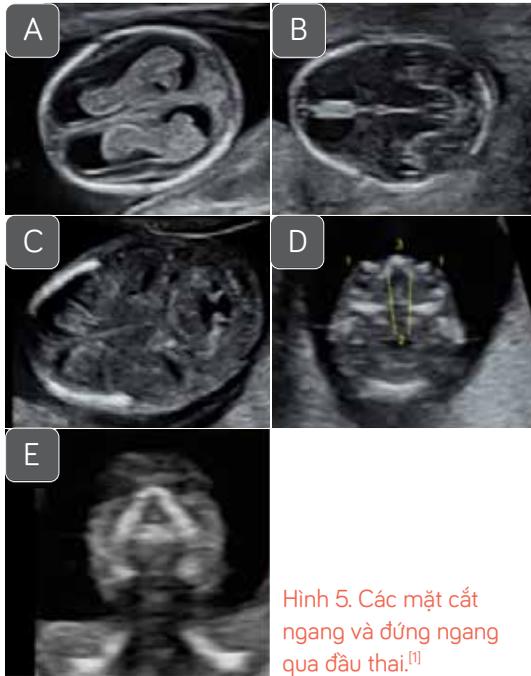


Hình 4. Đánh giá sự toàn vẹn của xương hàm trên.^[3]

(a) Xương hàm trên nguyên vẹn. (b) và (c) Xương hàm trên mất liên tục (mũi tên) gợi ý chẻ vòm.

Bảng 2.

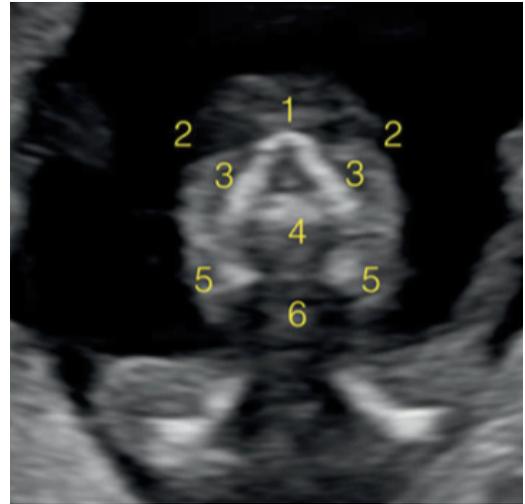
Mặt cắt ngang não thất bên (5A)	Hai não thất bên đối xứng nhau qua rãnh liên bán cầu, đám rối mạch mạc lấp đầy não thất bên và có hình cánh bướm.
Mặt cắt ngang qua đồi thị (5B)	Sự hóa vôi vòm sọ bình thường, vòm sọ liên tục, hình ảnh đồi thị bình thường. Thực hiện phép đo đường kính lưỡng đỉnh và chu vi vòng đầu.
Mặt cắt ngang qua tiểu não hố sau (5C)	Não thất 4 và bể lớn hố sau có hình đồng hồ cát.
MC đứng ngang qua nhân cầu (5D)	Sự hiện diện của hai nhân cầu với kích thước bình thường, có thể thấy thủy tinh thể bên trong.
MC đứng ngang vùng tam giác sau mũi (5E)	Đánh giá xương hàm trên và xương hàm dưới. Nếu chế khẩu cái cứng thì cạnh dưới của tam giác sau mũi sẽ mất liên tục. Nếu mất khoảng hở bình thường ở xương hàm dưới gợi ý thiếu sản xương hàm dưới.



Hình 5. Các mặt cắt ngang và đứng ngang qua đầu thai.^[1]

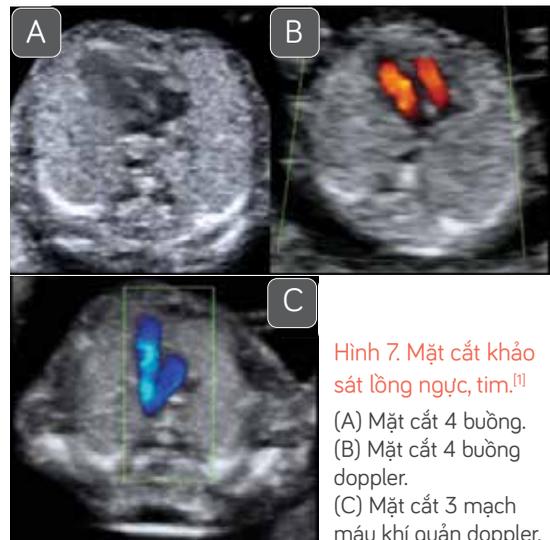
Mặt cắt khảo sát lồng ngực và tim (Hình 7) Mặt cắt 4 buồng

- Phổi: quan sát thấy 2 phổi có phản âm dày đồng nhất, bên trong không có u nang bất thường, không có tràn dịch màng phổi.
- Tim: trục tim: $45^\circ \pm 15^\circ$, các buồng tim cân xứng, có 2 bộ máy van nhĩ thất, không có tràn dịch màng tim.



Hình 6. Mặt cắt đứng ngang khảo sát vùng tam giác sau mũi.^[1]

1-Xương mũi; 2-Hốc mắt; 3-Mỏm trán xương hàm trên; 4-Cung răng/khẩu cái cứng liên phát; 5-Xương hàm dưới; 6-Khoảng hở xương hàm dưới.



Hình 7. Mặt cắt khảo sát lồng ngực, tim.^[1]

(A) Mặt cắt 4 buồng.
(B) Mặt cắt 4 buồng doppler.
(C) Mặt cắt 3 mạch máu khí quản doppler.

Mặt cắt 4 buồng doppler

Hai dòng máu cùng hướng riêng biệt từ tâm nhĩ xuống tâm thất, không dòng phụt ngược của hở van nhĩ thất.

Mặt cắt 3 mạch máu khí quản doppler

Động mạch chủ và động mạch phổi có hình chữ V với dòng chảy cùng hướng trên doppler màu và đi về bên (T) khí quản.

Các bất thường tim có thể phát hiện được ở quý I

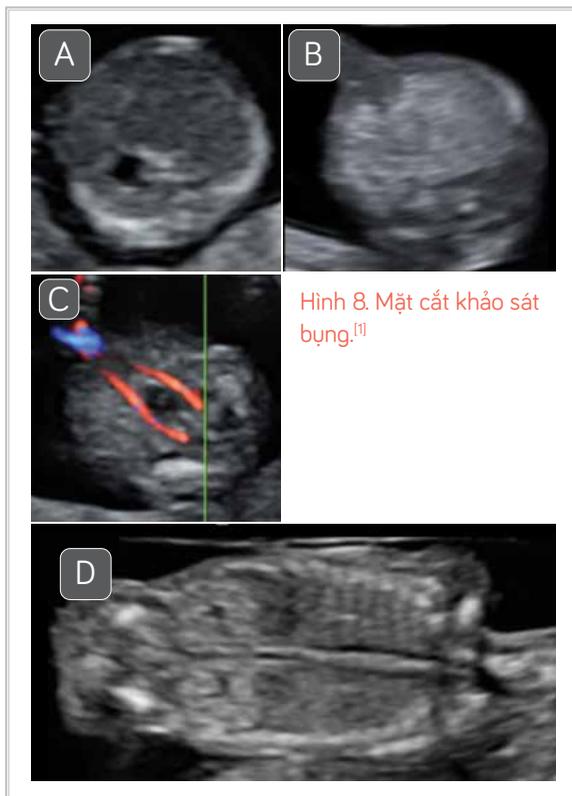
Thiếu sản thất (T)/(P), tâm thất độc nhất, bất cân xứng các buồng tim, thân chung, tắc nghẽn nặng buồng thoát thất (T)/(P), cung động mạch

chủ bên (P), tồn tại tĩnh mạch chủ trên trái, rối loạn nhịp, tràn dịch màng tim, thoát vị hoành...

Mặt cắt khảo sát cấu trúc bụng (Hình 8)

Gồm ba mặt cắt ngang và một mặt cắt đứng ngang. Mặt cắt ngang qua vùng bụng trên cao (A) giúp xác định situs của thai. Mặt cắt ngang qua rốn (B) đánh giá sự toàn vẹn của thành bụng và dây rốn. Mặt cắt ngang qua chậu (C) đánh giá bàng quang có kích thước bình thường với hai động mạch rốn chạy hai bên. Mặt cắt đứng ngang (D) đánh giá cấu trúc và kích thước hai thận, vị trí dạ dày nằm dưới vòm hoành.

Các bất thường có thể chẩn đoán ở quý I: hở thành bụng, thoát vị rốn, tắc nghẽn van niệu đạo sau, bất sản thận, dây rốn một động mạch...

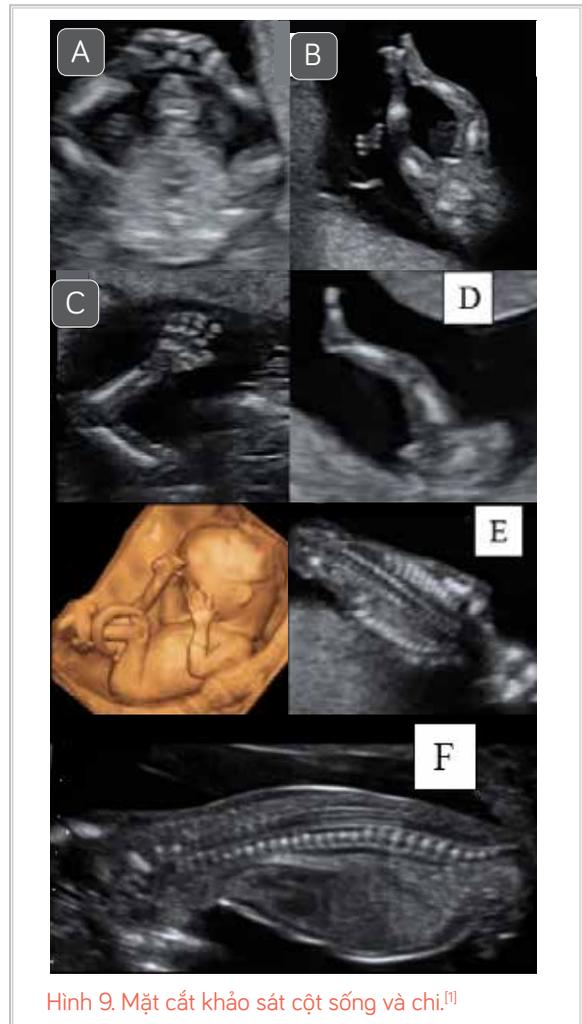


Hình 8. Mặt cắt khảo sát bụng.^[1]

Mặt cắt khảo sát cột sống và chi (Hình 9)

Cần xác định sự hiện diện đủ 3 đoạn của các đoạn chi trên và dưới. Hình ảnh bàn tay luôn mở và bàn chân bình thường không khoèo. Cột sống có lớp da phủ liên tục và thẳng hàng, không gù vẹo.

Theo kết quả nghiên cứu của Syngelaki A và cộng sự (2019), > 70% mất đoạn chi, biến



Hình 9. Mặt cắt khảo sát cột sống và chi.^[1]

dạng Akinesia, loạn sản xương gây tử vong được chẩn đoán ở quý I. Các bất thường thân sống và bất thường ngón tay (đa ngón, dính ngón, thiếu ngón...) chỉ chẩn đoán được 30 – 40%^[11].

MỘT SỐ HÌNH ẢNH BẤT THƯỜNG CẤU TRÚC THAI Ở QUÝ I





CÁC BẤT THƯỜNG CẤU TRÚC THAI LIÊN QUAN ĐẾN LỆCH BỘI^[1]

(Bảng 3, 4 – trang 18)

Đặc điểm trên siêu âm của trisomy 21

- Da gáy dày.
- Bất sản/thiếu sản xương mũi.
- Đảo ngược sóng tâm trương hoặc tăng kháng trở ống tĩnh mạch.
- Hở van 3 lá.
- Tăng góc trán - hàm trên - mặt, xương hàm trên ngắn gợi ý thiếu sản vùng giữa mặt.
- Tồn tại tĩnh mạch dưới đòn (P).
- Nốt phản âm dày ở tim.
- Ruột phản âm dày.
- Dẫn hệ niệu.
- Tăng vận tốc đỉnh tâm thu động mạch gan.

- Ống tĩnh mạch đổ trực tiếp vào tĩnh mạch chủ dưới.

- Các bất thường cấu trúc như: kênh nhĩ thất, tứ chứng Fallot,...

Đặc điểm trên siêu âm của Monosomy X

- Da gáy dày, nang bạch huyết vùng cổ, phù thai sớm.

- Xương mũi bình thường.

- Bất thường tim: tim thai nhanh, tắc nghẽn đường ra thất (T), thiếu sản tim (T), hẹp eo động mạch chủ, tồn tại tĩnh mạch dưới đòn (P), hở van 3 lá.

- Bất thường thận: thận móng ngựa, dẫn bể thận.

- Bất thường ống tĩnh mạch: đổ trực tiếp vào tĩnh mạch chủ dưới, sóng A đảo ngược hoặc tăng kháng trở.

- Giới tính nữ.

KẾT LUẬN

Siêu âm quý I (11 – 13 tuần 6 ngày) ngày càng cho thấy nhiều vai trò quan trọng trong theo dõi và quản lý thai kỳ nguy cơ thấp lẫn nguy cơ cao. Nói đến siêu âm quý I không còn chỉ đơn thuần là đo độ mờ da gáy để sàng lọc lệch bội mà cần phải khảo sát hình thái học thai nhi sớm. Lợi ích của việc sàng lọc và chẩn đoán dị tật thai ở quý I là điều không còn bàn cãi.

Tuy nhiên thực tế hiện nay tại Việt Nam, siêu âm tầm soát dị tật thai ở quý I vẫn còn là thách thức vì thiếu những nguồn lực quan trọng: bác sĩ siêu âm tiền sản được đào tạo chuẩn mực về hình thái học thai nhi và máy siêu âm có chất lượng tốt. Do vậy, chúng ta cần tuân thủ quy trình đánh giá chi tiết giải phẫu thai nhi theo các khuyến cáo qua tuần tự các mặt cắt như đã trình bày trên sẽ giúp nâng cao tỷ lệ phát hiện các dị tật thai sớm trong quý I. Nếu nghi ngờ bất thường mà hình ảnh không rõ ràng cần hội chẩn với bác sĩ có kinh nghiệm, siêu âm lại sau 2 – 4 tuần hoặc phối hợp với siêu âm ngả âm đạo. Người làm siêu âm tránh đưa ra những chẩn đoán mơ hồ và sai lệch sẽ gây những lo lắng không cần thiết cho sản phụ cũng như tác

Bảng 3. Các đặc điểm trên siêu âm của Trisomy 18 và 13.

	Trisomy 18	Trisomy 13
Độ mờ da gáy (trung bình)	5,5 mm.	4,0 mm.
Sự tăng trưởng của thai	Thai chậm tăng trưởng.	Thai chậm tăng trưởng.
Não		
Não thất duy nhất	Hiếm gặp.	Thường gặp.
Nang đám rối mạng mạch	Thỉnh thoảng.	Thỉnh thoảng.
Hố sau	Dãn. Thân não dày chèn ép khoảng sáng nội sọ gợi ý chèn ép đôi đốt sống thắt lưng.	Dãn.
Mặt	Bất sản xương mũi, mặt dẹt, cằm tụt, chẻ mặt (thỉnh thoảng).	Bất thường nghiêm trọng vùng giữa mặt: hai mắt gần nhau, chồi mắt, không có lỗ mũi, chẻ mặt, cằm tụt, bất sản xương mũi.
Cổ và da	Độ mờ da gáy dày và phù thai nặng.	Độ mờ da gáy dày và phù thai nặng.
Tim	Hở van 3 lá, tồn tại tĩnh mạch dưới đòn (P), nốt phản âm dày, bất thường cấu trúc tim đặc biệt là khiếm khuyết vách (kênh nhĩ thất, thông liên thất), bất thường thân chung (tứ chứng Fallot, thất (P) hai đường ra), loạn sản lá van.	Tim thai nhanh, hở van 3 lá, nốt phản âm dày, tồn tại tĩnh mạch dưới đòn (P), bất thường cấu trúc tim đặc biệt là tắc nghẽn đường ra thất (T) (thiếu sản tim (T), hẹp eo động mạch chủ,...) và loạn sản lá van.
Bụng	Thoát vị rốn (thường là ruột). Thoát vị hoành. Bất thường đường đi của ống tĩnh mạch đổ vào tĩnh mạch chậu dưới.	Hiếm khi có thoát vị rốn hoặc bất thường khác của ruột. Bất thường đường đi của ống tĩnh mạch đổ vào tĩnh mạch chậu dưới.
Hệ niệu	Thận móng ngựa.	Bàng quang to, thận phản âm dày.
Hệ xương	Bất sản xương quay, bàn tay khoèo, các ngón tay nắm chặt, chẻ đôi đốt sống.	Đa ngón.
Dây rốn	Dây rốn 1 động mạch, nang dây rốn.	Dây rốn 1 động mạch, nang dây rốn.

Bảng 4. Các đặc điểm trên siêu âm của thể tam bội.

	Nguồn gốc từ mẹ	Nguồn gốc từ bố
Độ mờ da gáy	Bình thường.	Tăng.
Sự tăng trưởng của thai	CDĐM ngắn, thai chậm tăng trưởng nặng với bất cân xứng CVĐ/CVB > 2 tuần.	Tăng trưởng bình thường hoặc CDĐM ngắn.
Đầu	Đầu to cân đối, dãn não thất 4, hố sau bị chèn ép gợi ý chẻ đôi đốt sống, não thất duy nhất.	
Tim	Bất thường tim, tồn tại tĩnh mạch dưới đòn (P), nốt phản âm dày, hở van 3 lá.	
Bụng	Ruột phản âm dày, dây rốn 1 động mạch, không thấy túi mật, thận phản âm dày.	
Chi và hệ xương	Bàn tay nắm chặt, dính ngón, chân khoèo, chẻ đôi đốt sống.	

động tiêu cực đến quá trình quản lý và kết cục thai kỳ. Đối với những trung tâm chuyên khoa lớn, khi mà nguồn vật lực và nhân lực đầy đủ thì việc thống nhất về quy trình sàng lọc, chẩn đoán, hướng tư vấn cho sản phụ giữa các bác sĩ lâm sàng và bác sĩ siêu âm cũng là một điều hết sức quan trọng, giúp cho việc tư vấn, quản lý thai kỳ khi có bất thường ở quý I tốt hơn.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Abuhamad Alfred, Rabih Chaoui. First Trimester Ultrasound Diagnosis of Fetal Abnormalities. September 2017.
2. Chaoui R, Benoit B, Mitkowska-Wozniak H, Heling KS, Nicolaidis KH. Assessment of intracranial translucency (IT) in the detection of spina bifida at 11-13-week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009; 34: 249-252.

3. Chaoui R, K H Nicolaidis. Maxillary gap at 11-13 week's gestation: Maker of cleft lip and palate. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015; 46: 665-669.
4. Farraposo S, Montenegro N, Matias A. Evaluation of the role of first-trimester obstetric ultrasound in the detection of major anomalies: a systematic review. *J Perinat Med* 2014.
5. Gil MM, Quezada MS, Revello R, Akolekar R, Nicolaidis KH. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015; 45: 249-266; 249-266.
6. J. N. Karim, N. W. Roberts. J. Salomon and A. T. Papageorghiu: Systematic review of first-trimester ultrasound screening for detection of fetal structural anomalies and factors that affect screening performance. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2017; 50: 429-441.
7. Kenkhuis MJA, Bakker M, Bardi F, et al. Yield of a 12-13 week scan for the early diagnosis of fetal congenital anomalies in the cell-free DNA era [published online ahead of print April 11, 2017]. *Ultrasound Obstet Gynecol*. doi: 10.1002/uog.17487.
8. Nicolaidis KH. Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks. *Prenat Diagn* 2011; 31: 7 - 15 Wiley Online Library
9. Salomon LJ, Alfirevic Z, Bilardo CM, Chalouhi GE, Ghi T, Kagan KO, LauTK, Papageorghiu AT, Raine-Fenning NJ, Stirnemann J, Suresh S, Tabor A, Timor-Tritsch I, Toi A, Yeo G. ISUOG practice guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013; 41: 102 - 113
10. Syngelaki A, Chelemen T, Dagklis T, Allan L, Nicolaidis KH. Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11 - 13 weeks. *Prenat Diagn* 2011; 31: 90 - 102.
11. Syngelaki A, Chelemen T, Dagklis T, Allan L, Nicolaidis KH. Diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities on routine ultrasound examination at 11 -13weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2019; 54: 468 - 476.