

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 chèn 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



VAI TRÒ CỦA SIÊU ÂM TRONG CHẨN ĐOÁN ALPHA THALASSEMIA

BS. CKI Trần Thế Hùng

Bệnh viện Quốc Tế Phương Châu

Bệnh thalassemia là một bệnh di truyền xảy ra do đột biến trong gen của các tế bào sản xuất hemoglobin, thành phần chính trong hồng cầu đảm nhiệm việc vận chuyển oxygen đi khắp nơi để nuôi cơ thể. Những đột biến này cản trở việc sản xuất hemoglobin, do đó làm người bệnh có ít hemoglobin và hồng cầu trong cơ thể hơn so với người bình thường gây ra tình trạng thiếu máu.

Việc phân loại bệnh thalassemia phụ thuộc vào loại gen và số lượng gen đột biến của người bệnh. Như đã giới thiệu ở trên, các phân tử hemoglobin của người bình thường (HbA) được tạo ra từ 2 phân tử globin alpha (α) và 2 phân tử globin beta (β), do đó, tùy theo loại gen nào bị ảnh hưởng mà người ta phân biệt thành bệnh alpha thalassemia nếu gen globin alpha bị đột biến và bệnh beta thalassemia nếu gen globin beta bị đột biến.

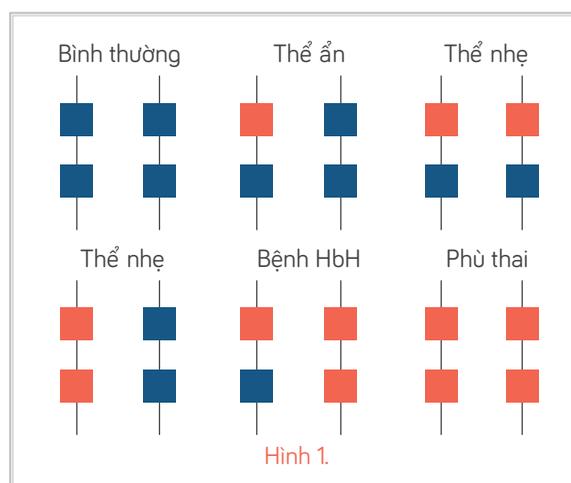
Trong một báo cáo của Tổ chức Y tế thế giới cho thấy^[4]:

- Khoảng 7% dân số thế giới là người lành mang gen bệnh của hemoglobin.
- Những người lành mang gen bệnh của hemoglobin có sức khỏe hoàn toàn bình thường.
- Trung bình có khoảng từ 300.000 đến 500.000 trẻ sinh ra hàng năm mắc một trong số các bệnh lý nghiêm trọng của hemoglobin.
- Khoảng 80% số trẻ mắc bệnh được sinh ra ở những quốc gia có thu nhập thấp và trung bình.
- Khoảng 50.000 đến 100.000 trẻ mắc bệnh beta thalassemia thể nặng chết hàng năm ở những quốc gia có thu nhập thấp và trung bình.

Bệnh alpha thalassemia xảy ra do đột biến của gen globin α nằm trên cặp NST 16, gen này chịu trách nhiệm mang thông tin cho việc tổng hợp phân tử protein globin α trong cấu trúc của hemoglobin có trong hồng cầu. Mỗi người bình thường có 4 gen α , trên mỗi NST 16 mang 2 gen α gọi là alpha 1 và alpha 2. Trong bệnh α thalassemia, gen globin α bị đột biến làm giảm hoặc mất khả năng tổng hợp globin α của hemoglobin. Tùy theo số lượng gen globin α bị đột biến mà bệnh α thalassemia biểu hiện ở các mức độ khác nhau^[5]. (Hình 1)

Các mức độ biểu hiện và các thể bệnh α thalassemia phụ thuộc vào bao nhiêu gen trong số 4 gen alpha bị đột biến. Nếu bạn nhận được^[5]:

- Bốn gen globin α bình thường: cơ thể tổng hợp hemoglobin bình thường (HbA), người bình thường.



– Một gen globin α đột biến: trường hợp này được gọi là thalassemia thể ẩn, người mang 1 gen đột biến được gọi là người lành mang gen bệnh α thalassemia (alpha thalassemia silent carrier) (ký hiệu α^+ - thalassemia). Người mang gen sẽ không hề có biểu hiện hoặc triệu chứng gì của bệnh thiếu máu. Tuy nhiên họ có thể truyền gen bệnh sang cho con của mình.

– Hai gen globin α đột biến: trường hợp này sẽ gồm hai khả năng, khả năng thứ nhất mỗi gen đột biến nằm trên 1 NST 16 và khả năng thứ hai cả 2 gen đột biến đều nằm trên cùng 1 NST 16, NST 16 kia mang 2 gen alpha bình thường (được gọi là dạng cis, ký hiệu là α^0/α), khả năng thứ hai trên mỗi một trong hai NST 16 đều mang 1 gen đột biến và 1 gen alpha bình thường (được gọi là dạng trans, ký hiệu α^+/α^+). Trường hợp này được gọi là α thalassemia thể nhẹ (alpha-thalassemia minor), người mang 2 gen đột biến được gọi là người truyền bệnh α thalassemia (alpha thalassemia trait). Người mang gen sẽ có biểu hiện của bệnh thiếu máu nhẹ, hồng cầu nhỏ và nhợt nhạt do thiếu hemoglobin bình thường.

– Ba gen globin α đột biến (ký hiệu là α^0/α^+): trong trường hợp này trên 2 NST 16 của bạn sẽ có 1 NST mang 2 gen đột biến alpha, 1 NST 16 mang 1 gen bình thường và 1 gen đột biến alpha. Người bệnh được gọi là mắc bệnh hemoglobin H, do hồng cầu tổng hợp loại hemoglobin bất thường được gọi là hemoglobin H thay cho hemoglobin bình thường. Người bệnh có các biểu hiện thiếu máu và các triệu chứng sẽ ở mức độ từ trung bình đến nặng.

– Bốn gen globin α đột biến (ký hiệu là α^0/α^0): trường hợp này được gọi là bệnh α thalassemia thể nặng. Gây ra tình trạng phù thai (hydrops foetalis), làm thai chết lưu hoặc chết ngay sau sinh. Bệnh còn được gọi là hội chứng hemoglobin Bart, do hồng cầu tổng hợp loại hemoglobin bất thường được gọi là hemoglobin Bart thay cho hemoglobin bình thường.

Để hạn chế những trường hợp thalassemia thể nặng sinh ra, vấn đề chẩn đoán tiền sản vô cùng quan trọng. Chúng ta phát hiện sớm để

có thể chấm dứt thai kỳ đúng lúc và kịp thời. Siêu âm là cận lâm sàng và cũng là một sàng lọc không xâm lấn có giá trị chẩn đoán cao trong thalassemia thể nặng ở tam cá nguyệt 1 và 2.

Một nghiên cứu của Lee năm 2016 về giá trị của các dấu hiệu trên siêu âm để chẩn đoán α^0 thalassemia^[1].

Bảng 1. Giá trị của một số marker trên siêu âm để chẩn đoán α^0 thalassemia.

Marker trên siêu âm	Cỡ mẫu	Độ nhạy	Dương tính giả
Tam cá nguyệt 1			
Độ dày bánh nhau	231	95%	4%
	598	77,1%	19%
Chỉ số tim ngực	62	75%	8%
	135	100%	0%
	832	97,5%	9,1%
	149	97,1%	0%
Tam cá nguyệt 2			
Độ dày bánh nhau	231	100%	4%
	345	88,6%	9,8%
	488	74%	3,9%
Chỉ số tim ngực	62	100%	8%
	345	98,6%	1,1%
	488	95%	3,9%
Doppler động mạch não giữa	88	85%	0%
	79	64,3%	1,4%

Nghiên cứu của Leung năm 2010, tác giả cho rằng có thể sử dụng chỉ số tim ngực và độ dày bánh nhau để dự đoán α^0 thalassemia từ 12 đến 20 tuần ($p < 0,05$). Tác giả cũng chỉ ra rằng, MCA – PSV và chỉ số tim ngực gia tăng chẩn đoán lúc 12 – 15 tuần, giảm tỷ lệ dương tính giả ở 16 – 20 tuần^[2].

Tác giả Li năm 2015, đã đưa ra điểm cut off của độ dày bánh nhau ≥ 18 mm lúc 12 – 15 tuần, chỉ số tim ngực $\geq 0,5$ lúc 12 – 20 tuần và Doppler động mạch não giữa $> 1,5$ MoM lúc 15 – 20 tuần cho việc chẩn đoán thalassemia.

Bảng 2. Giá trị của MCA-PSV và Hb của sản phụ khi so với mức độ thiếu máu của thai nhi

Đặc điểm	Mẫu	MCA-PSV cm/s	MCA-PSV, MoM	Hb, g/dl	Hb, MoM
Thalassemia					
Không	90	25,96 ± 5,55	1,17 ± 0,31	10,6 ± 1,2	0,98 ± 0,09
Alpha	43	39,4 ± 9,14	1,84 ± 0,45	6,4 ± 0,8	0,59 ± 0,09
Mức độ thiếu máu thai nhi					
Không	79	25,59 ± 5,76	1,17 ± 0,32	10,7 ± 1,0	0,98 ± 0,07
Nhẹ	17	30,85 ± 8,76	1,39 ± 0,40	7,8 ± 1,5	0,73 ± 0,13
Trung bình	25	39,40 ± 9,32	1,84 ± 0,45	6,5 ± 0,5	0,60 ± 0,06
Nặng	12	41,69 ± 8,32	2,01 ± 0,34	5,3 ± 1,1	0,50 ± 0,11

Bảng 3. Giá trị của MCA-PSV tại các ngưỡng cut off

MCA- PSV	Độ nhạy %	Độ đặc hiệu %	PPV %	NPV %	FER %	FNR %	Chính xác %
> 30 cm/s	100	78,0	69,7	100	22,0	0	85,4
> 1,3 MoM	100	69,2	62,2	100	30,8	0	79,6
> 1,4 MoM	93,5	83,5	74,1	96,2	16,5	6,5	86,9
> 1,5 MoM	84,8	89,0	79,6	92,0	11,0	15,2	87,6

Ghi chú: PPV: giá trị chẩn đoán dương, NPV: giá trị chẩn đoán âm, FER: tỷ lệ dương sai, FNR: tỷ lệ âm tính sai.

Với độ nhạy, độ đặc hiệu và tỷ lệ chẩn đoán sai thấp^[3].

Nghiên cứu năm 2018 của Tongprasert đưa ra giá trị của siêu âm Doppler động mạch não giữa trong việc chẩn đoán thalassemia lúc 18 – 22 tuần^[6].

Nghiên cứu của Zhen năm 2015 trên 154 sản phụ có nghi ngờ Hb Bart. Tác giả đã khảo sát chỉ số tim ngực lúc 11 – 13 tuần, phát hiện 33 trường hợp có bất thường và đã sinh thiết gai nhau trên 33 trường hợp này cho kết quả là Hb Bart. Còn lại 116 trường hợp không có bất thường, họ lặp lại siêu âm sau 2 tuần và ghi nhận 1 trường hợp bất thường chỉ số tim ngực và sinh thiết gai nhau được tiến hành cho kết quả Hb Bart, 114 trường hợp còn lại theo dõi định kỳ và không có mắc bệnh. Tác giả cho rằng siêu âm đánh giá chỉ số tim ngực có giá trị đáng kể trong chẩn đoán Hb Bart sớm. Điều này giúp giảm tỷ lệ sàng lọc xâm lấn, chẩn đoán sớm < 14 tuần thai^[7].

TÓM LẠI

Một số dấu ấn trên siêu âm như: chỉ số tim ngực, độ dày bánh nhau, Doppler động mạch não giữa có giá trị chẩn đoán alpha thalassemia trong tam cá nguyệt 1 và 2. Với độ nhạy và độ đặc hiệu cao, do đó có thể sử dụng để tiên đoán sớm và đưa ra những biện pháp sàng lọc xâm lấn một cách sớm nhất và hiệu quả nhất.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- Lee, (2017). Prenatal ultrasound monitoring of homozygous α^0 -thalassemia-induced fetal anemia. *Best Practice & Research Clinical Obstetrics&Gynaecology*,39,53–62. doi:10.1016/j.bpobgyn.2016.10.014
- Leung, K.Y (2010). Ultrasonographic prediction of homozygous α^0 -thalassemia using placental thickness, fetal cardiothoracic ratio and middle cerebral artery Doppler: alone or in combination? *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 35(2), 149–154. doi:10.1002/uog.7443
- Li, X (2015). Sonographic Markers of Fetal α -Thalassemia Major. *Journal of Ultrasound in Medicine*, 34(2), 197–206. doi:10.7863/ultra.34.2.197
- Management of birth defects and haemoglobin disorders: report of a joint WHO-March of Dimes meeting, Geneva, Switzerland, 17-19 May 2006.
- Tài liệu hướng dẫn sàng lọc thiếu máu tan máu bẩm sinh (thalassemia), Trường Đại Học Y Dược Huế, 2014.
- Tongprasert, F (2019). The Best Cutoff Value of Middle Cerebral Artery Peak Systolic Velocity for the Diagnosis of Fetal Homozygous Alpha Thalassemia-1 Disease. *Prenatal Diagnosis*. doi:10.1002/pd.5419.
- Zhen, L (2015). Non-invasive prenatal detection of haemoglobin Bart's disease by cardiothoracic ratio during the first trimester. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*, 193, 92–95. doi:10.1016/j.ejogrb.2015.07.006.