

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



CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH TẬT CẦM NHỎ

BS. Tôn Thanh Tâm¹, BS. Võ Tá Sơn²

¹Bệnh viện Quốc Tế Vinh, ²Bệnh viện Phụ Sản Nhi Đà Nẵng

GIỚI THIỆU

Xương hàm dưới được hình thành và phát triển từ sự sát nhập và dính lại của các phần phôi khác nhau. Tỷ lệ phát hiện các bất thường sọ mặt bằng siêu âm tương đối cao (khoảng 90%). Tật cằm nhỏ (micrognathia) ở thai nhi bao gồm bất thường xương hàm dưới hoặc xương hàm dưới ngừng phát triển. Tỷ lệ được báo cáo khoảng 1/1.500.

Cằm tụt sau (retrognathia) là bất thường vị trí xương hàm dưới so với xương hàm trên. Mặc dù tật cằm nhỏ chủ yếu phản ánh kích thước của xương hàm dưới nhưng trong hầu hết các trường hợp thì cằm nhỏ và cằm tụt xảy ra đồng thời với nhau vì khi hàm dưới nhỏ thì cũng sẽ có vị trí bất thường. Rất hiếm các trường hợp cằm tụt xuất hiện đơn độc mà không kèm theo thiếu sản xương hàm dưới. Vì vậy, trong hầu hết các tài liệu nghiên cứu hiện có, thuật ngữ micrognathia (cằm nhỏ) và retrognathia (cằm tụt) được sử dụng đồng nghĩa. Cằm nhỏ đơn độc là chẩn đoán loại trừ nếu không phát hiện thêm các bất thường hình thái khác cũng như bất thường tăng trưởng và lượng nước ối. Cho tới nay, chẩn đoán trước sinh cằm nhỏ trên siêu âm còn chủ quan, dựa vào đánh giá ở mặt cắt dọc giữa của mặt thai nhi. Tuy nhiên, một vài dấu hiệu siêu âm gần đây được mô tả giúp chẩn đoán tin cậy và khách quan hơn.

CHẨN ĐOÁN

Chẩn đoán cằm nhỏ thai nhi thường được

thực hiện trong quá trình siêu âm hình thái thường quy ở tam cá nguyệt thứ hai. Theo y văn, tuổi thai trung bình được chẩn đoán là 21 tuần, thay đổi từ 16 đến 38 tuần. Với những tiến bộ của siêu âm thì có thể phát hiện thai nhi có cằm nhỏ trong giai đoạn sớm của thai kỳ, ngay từ tam cá nguyệt thứ nhất. Tuy nhiên, những trường hợp này nên được đánh giá lại trong tam cá nguyệt thứ hai, đặc biệt là trong trường hợp không có bất thường nhiễm sắc thể và/hoặc bất thường hình thái. Nghi ngờ cằm nhỏ khi đánh giá chủ quan mặt thai nhi ở mặt cắt dọc giữa dựa vào sự đánh giá mối tương quan giữa xương hàm dưới với các phần còn lại của mặt.

CHỈ SỐ/DẤU HIỆU CHẨN ĐOÁN CẦM NHỎ THAI NHÍ

Chẩn đoán cằm nhỏ sử dụng các dấu hiệu đặc hiệu, các chỉ số và các góc mặt thai nhi.

Góc dưới mặt (Inferior facial angle – IFA)

Góc dưới mặt được đo ở mặt phẳng dọc giữa mặt thai nhi, góc này được xác định bằng hai đường thẳng, một đường thẳng vuông góc với mặt phẳng trán ở vị trí nối tiếp với xương mũi (gốc xương mũi), đường thẳng còn lại đi qua chóp cằm và phần nhô ra của môi mà thường là môi dưới (Hình 1). Giá trị bình thường được báo cáo là $65^\circ \pm 16^\circ$, giới hạn trên và dưới từ 49 đến 81. Do đó, khi góc này dưới 49° có thể chẩn đoán cằm nhỏ với độ nhạy là 100%, độ đặc hiệu 99%. Giá trị tiên đoán dương 75% và giá trị tiên đoán âm là 100%.



Hình 1. Góc dưới mặt 70° (bình thường, phía bên trái) và 33° (cằm nhỏ, phía bên phải).

Chỉ số hàm (Jaw index)

Chỉ số hàm được tính là tỷ lệ đường kính trước – sau của xương hàm dưới ở mặt phẳng ngang chia đường kính lưỡng đỉnh của đầu thai nhi và chỉ số này không phụ thuộc vào tuổi thai (Hình 2). Đường kính trước sau của xương hàm dưới là khoảng cách giữa xương hàm dưới với điểm chính giữa của đường nối hai ngành lên của xương hàm dưới. Ngưỡng cắt là 23 mm (dưới 2SD), độ nhạy 100%, độ đặc hiệu 98%. Giá trị tiên đoán dương là 69% và giá trị tiên đoán âm là 100%. Giá trị trung bình của đường kính trước sau xương hàm dưới và đường kính ngang xương hàm dưới lúc 18 tuần lần lượt là $19 \pm 2,3$ (SD) mm và $13 \pm 1,2$ (SD), tại 28 tuần thai là $35 \pm 2,8$ (SD) mm và $27 \pm 2,3$ (SD) mm.

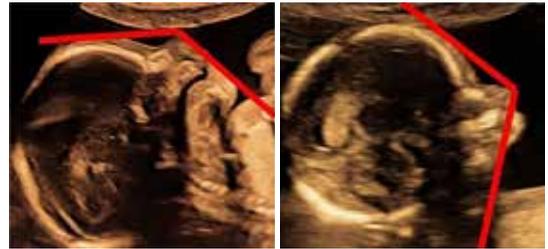


Hình 2. Đường kính trước – sau và ngang của xương hàm dưới.

Góc trán – mũi (Frontal nasomental angle)

Đây là góc tạo bởi đường thẳng đi qua chóp mũi và xương trán giao với đường thẳng còn lại kẻ từ chóp mũi đến cằm (Hình 3). Giá trị trung bình bình thường của nó là $147^\circ \pm 2,7^\circ$ (SD), giới hạn tham chiếu trên và dưới là 142° đến 152° . Do đó, chẩn đoán cằm nhỏ khi góc này

nhỏ hơn 142° . Chỉ số này có giá trị tiên đoán dương thấp. Nhiều thai nhi bình thường có thể có góc này dưới bách phân vị thứ năm. Theo các tài liệu gần đây, trong các trường hợp bệnh lý, góc trán – mũi nằm trong khoảng từ 100° đến 134° .



Hình 3. Góc trán mũi 137° (bình thường, bên trái) và 117° (cằm nhỏ, bên phải).

CHỈ SỐ CHIỀU RỘNG XƯƠNG HÀM DƯỚI/ XƯƠNG HÀM TRÊN (MANDIBLE WIDTH/MAXILLA WIDTH RATIO)

Đo ở mặt cắt ngang mức cung răng, cách 10 mm ra phía sau kể từ bờ trước cung răng (Hình 4). Tỷ số này không thay đổi trong tam cá nguyệt thứ hai. Giá trị trung bình bình thường là $1,02 \pm 0,12$ (SD). Do đó, cằm nhỏ được xác định khi tỷ số này nhỏ hơn 0,78 (dưới bách phân vị thứ 5).



Hình 4. Chiều rộng của xương hàm trên và xương hàm dưới.

Chiều dài xương hàm dưới (Mandibular length)

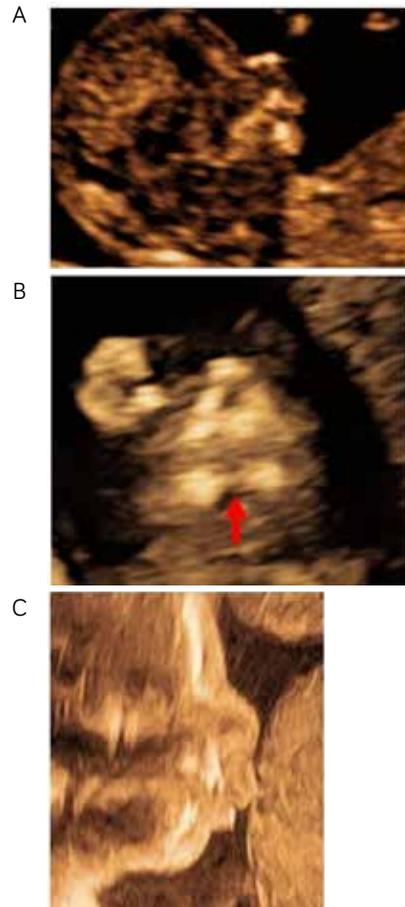
Giá trị chiều dài xương hàm được hiệu chỉnh theo tuổi thai hoặc theo các chỉ số sinh trắc học của thai nhi (như chiều dài xương đùi), đây có vẻ là phương pháp đánh giá sự phát triển xương hàm của thai nhi khá nhạy và tin cậy. Biểu đồ các giá trị trung bình của chiều dài xương hàm dưới và khoảng 95% cho giá trị chiều dài xương hàm dưới theo tuổi thai hoặc theo chiều dài xương đùi. Khi đo chiều dài xương hàm dưới, các mốc gần nhất là sụn xương hàm dưới tới khớp thái dương hàm (Hình 5). Sự gia tăng chiều dài xương hàm dưới trong thai kỳ gần như tuyến tính với sự tăng dần tuổi thai, thay đổi từ khoảng 20 mm ở 18 tuần đến 37 mm tại 28 tuần. Các số đo dưới bách phân vị thứ 5 gọi ý cầm nhỏ.



Hình 5. Chiều dài xương hàm dưới.

Cùng với tiến bộ của siêu âm, cầm nhỏ có thể phát hiện được ở tam cá nguyệt thứ nhất. Đánh giá mặt thai nhi còn có dấu hiệu siêu âm khác đó là khoảng trống ở xương hàm dưới ở mặt cắt tam giác sau mũi (Hình 6). Mặt cắt tam giác sau mũi là mặt cắt trán (coronal) của mặt, ở mặt cắt này có thể quan sát được khẩu cái nguyên phát và mỏm trán xương hàm trên. Ở thai nhi bình thường trên mặt cắt này có thể thấy được khoảng trống ở giữa thân xương hàm dưới bên phải và trái. Khoảng trống xương hàm dưới tăng tuyến tính với chiều dài đầu mông và do đó sự cốt hóa của xương vùng mặt theo tuổi thai cho

phép dễ dàng xác định khoảng trống này hơn. Mặt khác, bóng cản của khẩu cái nguyên phát có thể gây khó khăn cho việc nhận diện. Những trường hợp nghi ngờ cần được đánh giá lại vào tam cá nguyệt thứ hai đặc biệt nếu không có các bất thường nhiễm sắc thể lớn hay bất thường hình thái.



Hình 6.

- (A) Mặt cắt của thai nhi nghi ngờ cầm nhỏ ở tam cá nguyệt thứ nhất.
- (B) Khoảng trống rõ ở xương hàm dưới.
- (C) Mặt cắt dọc giữa mặt thai nhi có vẻ bình thường ở tam cá nguyệt thứ hai.

Hình ảnh của siêu âm 3D có thể hỗ trợ chẩn đoán nhưng sự đánh giá cũng mang tính chủ quan, MRI có thể có ích để bổ sung cho siêu âm trong chẩn đoán và phẫu thuật trước sinh các bất thường vùng sọ mặt. Giá trị chẩn đoán của MRI và siêu âm 3D cao hơn trong những trường hợp cửa sổ truyền âm bị giới hạn, mẹ béo phì, thiếu ối hay tư thế cột sống nằm phía trước. Vì phần thân xương hàm dưới phát triển nhanh hơn phần

ngành lên, nên xương hàm dưới phát triển theo chiều dọc thân xương nhanh hơn chiều thẳng đứng. Cằm nhỏ là một bất thường phát triển theo chiều dọc của thân xương hàm dưới. Do đó, phương pháp đo đường kính trước – sau là phù hợp hơn cho việc đánh giá sự phát triển của xương hàm dưới so với các phương pháp khác.

Cần thận trọng khi kết luận thai nhi cằm nhỏ, đặc biệt nếu đánh giá mang tính chủ quan vì thuật ngữ này ám chỉ thai nhi bị bất thường có các bệnh lý nghiêm trọng. Cằm nhỏ có thể ít biểu hiện ra ngoài nếu xương hàm dưới vẫn tiếp tục phát triển. Do đó không có tiêu chuẩn vàng để chẩn đoán xác định cằm nhỏ sau sinh. Kết hợp các dấu hiệu siêu âm khách quan và đánh giá siêu âm theo dõi định kỳ có thể giúp giảm đáng kể nguy cơ chẩn đoán sai.

CAN THIỆP

Tật cằm nhỏ thường kết hợp với các hội chứng về bất thường nhiễm sắc thể và các bất thường hình thái. Tật cằm nhỏ được báo cáo là một đặc điểm trong 300 bệnh lý liên quan nhiễm sắc thể hoặc không liên quan nhiễm sắc thể. Những bệnh lý này có thể phân loại thành các bất thường nhiễm sắc thể, bệnh lý nguyên phát của xương hàm dưới, bệnh lý về hệ xương, thần kinh – cơ và các bệnh lý nằm trong các hội chứng khác. Hầu hết các trường hợp thai nhi có cằm nhỏ thường ở vào nhóm có các bất thường nhiễm sắc thể. Bất thường nhiễm sắc thể đồ được báo cáo trong 44 – 66% các trường hợp thai có cằm nhỏ. Hội chứng Pierre Robin đặc trưng với cằm nhỏ, lưỡi tụt ra sau và tắc nghẽn đường thở. Hội chứng này có thể xảy ra đơn độc trong 20 – 40% các trường hợp. Nguyên nhân hay gặp nhất là do bất thường gen – thay đổi vùng DNA ở gần gen SOX9. Protein SOX9 chịu trách nhiệm điều hòa hoạt động của các gen có vai trò quan trọng cho sự phát triển của hệ xương bao gồm xương hàm dưới. Trong một nghiên cứu cũ, hơn 80% cá thể có hội chứng Pierre Robin được chẩn đoán xác định cùng với một hội chứng di truyền.

Tật cằm nhỏ cũng có thể gây ra do bất thường chức năng (functional cause). Trong các trường hợp như hội chứng thai nhi mất vận động, khớp thái dương hàm bị cố định, ngăn cản sự phát triển bình thường của xương hàm dưới. Ngay cả những trường hợp phát hiện cằm nhỏ đơn độc, các bất thường khác kèm theo có thể tìm thấy ở giai đoạn muộn hơn hoặc vào thời kỳ sau sinh. Trong 58 trường hợp cằm nhỏ, có 14 trường hợp (26%) được cho là cằm nhỏ đơn độc ở giai đoạn trước sinh. Khi thăm khám chu sinh thì chỉ có một trường hợp là cằm nhỏ đơn độc thật sự. Phần lớn các trường hợp (n = 42, 73%) có chẻ vòm. Dường như khiếm khuyết trong sự phát triển của xương hàm dưới dẫn đến tư thế nằm dọc bất thường của lưỡi, ngăn cản sự sáp nhập và dính liền ở đường giữa của 2 tấm khẩu cái bên.

- Bất thường nhiễm sắc thể
 - Trisomy 18/13/21
 - Hội chứng Turner
 - Hội chứng Di George (mất đoạn 22q11)
 - Mất nhiễm sắc thể 4/5
 - Hội chứng Pallister–Killian
- Bất thường hàm dưới nguyên phát
 - Hội chứng Pierre Robin
 - Hội chứng Treacher–Collins
 - Hội chứng Cerebrocostomandibular
 - Loạn sản xương hàm dưới
 - Hội chứng miệng cằm – chi (oromandibular-limb)
- Bệnh lý hệ xương và thần kinh-cơ
 - Cứng khớp
 - Hội chứng Pena–Shokeir
 - Hội chứng đa màng Multiple pterygium Syndrome
 - Loạn sản sụn xương
- Các hội chứng khác
 - Hội chứng Meckel–Gruber
 - Hội chứng Noonan
 - Hội chứng Smith–Lemli–Opitz
 - Hội chứng Russell Silver
 - Hội chứng Cornelia de Lange

- Hội chứng Harlequin
- Hội chứng Beckwith–Wiedeman

ĐIỀU TRỊ – KẾT CỤC – TIỀN LƯỢNG

Các trường hợp cằm nhỏ được phát hiện trước sinh bao gồm các trường hợp ở tam cá nguyệt thứ nhất và đầu hoặc cuối tam cá nguyệt thứ hai nên được đánh giá thêm các bất thường hình thái khác. Tiền sử dùng thuốc trong thai kỳ hiện tại của bà mẹ cũng như tiền sử gia đình về các hội chứng di truyền hiếm nên được khai thác. Khuyến khích làm nhiễm sắc thể đồ thai nhi. Các xét nghiệm trước sinh xâm lấn bao gồm xét nghiệm PCR và microarray. Giải trình tự exome cũng có ích, tuy nhiên cần tính đến chi phí, quyết định nên được đưa ra sau khi tư vấn kỹ cho cha mẹ, đặc biệt là trong trường hợp cằm nhỏ được phát hiện đơn độc.

Kết cục lâm sàng phụ thuộc sự hiện diện và mức độ nghiêm trọng của các bất thường liên quan. Kết quả không tốt được báo cáo ngay cả ở những thai nhi có nhiễm sắc thể bình thường. Biến chứng sau sinh phổ biến là tắc nghẽn đường hô hấp trên từ nhẹ đến nặng dẫn đến suy hô hấp cần can thiệp chiếm 54% trường hợp được báo cáo, 31% khó khăn khi cho ăn và 38% chậm phát triển từ nhẹ đến nặng.

Vì tiên lượng đa số trường hợp thường xấu (tỷ lệ sống sót 20 – 30%), chấm dứt thai kỳ thường được thực hiện trước khi thai nhi có thể sống được. Với những thai kỳ tiếp diễn, nên siêu âm nhiều lần, tập trung vào cử động của thai và lượng nước ối để phát hiện các bệnh lý thần kinh – cơ và sự tiến triển của đa ối. Tỷ lệ đa ối được báo cáo khoảng 65% trường hợp, là hậu quả của việc nuốt khó.

Kế hoạch sinh sản nên được thực hiện tại trung tâm chăm sóc chu sinh có các phương tiện tiên tiến chăm sóc trẻ sơ sinh, đơn vị chăm sóc đặc biệt cho trẻ sơ sinh và các bác sĩ có kinh nghiệm. Các bác sĩ lâm sàng nên cân nhắc đến thủ thuật tạo đường thông khí quản để nuôi

dưỡng ngoài tử cung trong lúc chuyển dạ (the ex utero intrapartum treatment – EXIT) khi xương hàm dưới thiếu sản nghiêm trọng kèm theo đa ối và không quan sát thấy hình ảnh dạ dày trên siêu âm. Thủ thuật này nên được tiến hành bởi nhóm chuyên gia có kinh nghiệm.

Nguy cơ tái phát phụ thuộc vào nguyên nhân và rất khó xác định. Tỷ lệ có thể thay đổi từ 1% đến 50% trong trường hợp di truyền trội.

TỔNG KẾT

Đánh giá mặt thai nhi ở tam cá nguyệt thứ hai có thể bị giới hạn bởi tư thế thai, tuy nhiên, đây là một phần rất quan trọng trong đánh giá thường quy. Cho tới hiện tại, chẩn đoán trước sinh tật cằm nhỏ vẫn còn chủ quan, chẩn đoán dựa trên sự đánh giá ở mặt cắt dọc giữa mặt thai nhi và mối tương quan giữa xương hàm trên, xương hàm dưới. Gần đây, các phương pháp chẩn đoán khách quan được sử dụng bao gồm các dấu hiệu trên siêu âm và góc mặt. Sau khi chẩn đoán cằm nhỏ cần làm nhiễm sắc thể đồ, siêu âm khảo sát các bất thường về hệ xương, tim và đánh giá tai thai nhi. Tiền sử của mẹ chủ yếu bao gồm các bệnh lý di truyền và tiền sử sử dụng thuốc. Kết cục của những thai nhi cằm nhỏ nếu phát hiện đơn độc thì cần thận trọng hơn những trường hợp khác và bố mẹ thai nhi này nên được tư vấn phù hợp. Cần siêu âm theo dõi và đơn vị chăm sóc sơ sinh cần được cảnh báo nếu tiếp tục thai kỳ.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Antonakopoulos, N., Bhide, A. Focus on Prenatal Detection of Micrognathia. *J. Fetal Med.* 6, 107 – 112 (2019). <https://doi.org/10.1007/s40556-019-00210-0>
2. Paladini D. Fetal micrognathia: almost always an ominous finding. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010; 35: 377 – 84.
3. Micrognathia—The Fetal Medicine Foundation, UK, 2019. <https://fetalmedicine.org/education/fetal-abnormalities/face/micrognathia>.
4. Galvao A, Inocencio G, Rodrigues M. First trimester ultrasound detection of fetal micrognathia. *Acta Obstet Gynecol Port.* 2015; 9 (5): 425 – 6.
5. Rotten D, Levailant JM, Martinez H, Ducou H, Le Pointe D, Vicaut E. The fetal mandible: a 2D and 3D sonographic approach to the diagnosis of retrognathia and micrognathia. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002; 19: 122 – 30.
6. Neuschulz J, Wilhelm L, Christ H, Braumann B. Prenatal indices for mandibular retrognathia/micrognathia. *J Orofac Orthop.* 2015; 76: 30 – 40.
7. Suenaga M, Hidaka N, Kido S, Otera Y, Fukushima K, Kato K. Successful ex utero intrapartum treatment procedure for prenatally diagnosed severe micrognathia: a case report. *J Obstet Gynaecol Res.* 2014; 40 (8): 2005 – 9.