

Mục lục Y HỌC SINH SẢN TẬP 56 – QUÝ IV/2020

THỜI ĐIỂM VÀ CÁC BIỆN PHÁP CHẤM DỨT THAI KỲ

- 04 Thời điểm chấm dứt thai kỳ của các thai phụ không nguy cơ: đã đến lúc thay đổi?
ThS. BS. Đặng Quang Vinh
- 08 Thời điểm và cách thức chấm dứt thai kỳ ở thai phụ có rối loạn tăng huyết áp
BS. Tô Mỹ Anh, BS. CKI Bùi Quang Trung
- 12 Chẩn đoán, xử trí và thời điểm chấm dứt thai kỳ ở thai giới hạn tăng trưởng trong tử cung
BS. CKI. Trần Thị Minh Châu
- 17 Cập nhật thời điểm chấm dứt thai kỳ có chỉ định y khoa
BS. Trần Thế Hùng
- 20 Tư vấn phương thức sinh ở thai phụ con so
ThS. BS. Hê Thanh Nhã Yến
- 23 Thời điểm chấm dứt thai kỳ ở song thai không biến chứng
BS. CKI Lê Tiểu My
- 27 Khởi phát chuyển dạ trên thai kỳ có tiền căn mổ lấy thai
BS. CKI Nguyễn Hà Ngọc Thiên Thanh
- 33 Xu hướng chấm dứt thai kỳ đủ tháng trên thai phụ thụ tinh trong ống nghiệm
ThS. BS. Thân Trọng Thạch
- 38 Chấm dứt thai kỳ kèm bất thường hệ thần kinh thai: cần cân nhắc điều gì?
BS. CKI Nguyễn Hà Ngọc Thiên Thanh
- 44 Yếu tố dự báo kết cục xấu ở song thai
ThS. BS. Hê Thanh Nhã Yến
- 46 Ảnh hưởng của phá thai lên tâm lý bệnh nhân
ThS. BS. Nguyễn Quốc Tuấn, BSNT. Nguyễn Xuân Mỹ
- 48 Những tiến bộ trong việc cải thiện hiệu quả tiếp cận và giảm các biến chứng xuất hiện trong quá trình chấm dứt thai kỳ ở giai đoạn sớm
TS. BS. Lâm Đỗ Phương Uyên
- 52 Bệnh lý thiếu máu tán huyết ở thai nhi và sơ sinh
Nhóm bác sĩ BV Mỹ Đức / GS. Nguyễn Thị Ngọc Phượng
- 57 Vai trò của siêu âm trong sàng lọc và theo dõi điều trị Hemoglobin Bart
BS. Nguyễn Phước Phương Thảo, BS. Võ Tá Sơn
- 66 Cộng hưởng từ thai nhi trong chẩn đoán nguy cơ bất thường não thai
TS. BS. Lâm Đỗ Phương Uyên
- 70 Quan điểm hiện đại về nguồn gốc lạc nội mạc tử cung: mô hình “Endometriosis life”
BS. Nguyễn Thành Nam, BS. Hồ Ngọc Anh Vũ
- 76 Dây rốn bám màng
TS. BS. Lê Thị Thu Hà
- 79 Mạch máu tiền đạo
TS. BS. Lê Thị Thu Hà
- 83 Xử trí các bất thường tối thiểu trong kết quả sàng lọc ung thư cổ tử cung
ThS. BS. Đinh Thanh Nhân
- 86 Ứng dụng mới trong cải thiện hiệu quả đông lạnh tinh trùng thu nhận có số lượng ít
ThS. Huỳnh Trọng Kha, CN. Đặng Thị Huyền Trang, CN. Ngô Hoàng Tín

90 *Hỏi – đáp tình huống lâm sàng*

91 *Journal Club*

Nằm nghỉ tại giường sau chuyển phôi

Dự phòng thuyên tắc huyết khối tĩnh mạch sau mổ lấy thai

Hướng dẫn thực hành từ ISUOG: chẩn đoán và quản lý thai nhỏ so với tuổi thai và thai giới hạn tăng trưởng trong tử cung

Tổng quan hệ thống: chấm dứt thai kỳ trong ba tháng đầu bằng cách sử dụng kết hợp Mifepristone và Misoprostol hoặc Misoprostol đơn thuần

Đồng thuận ASRM về tiêm tinh trùng vào bào tương noãn trên những trường hợp vô sinh không do yếu tố nam

❧ Mời viết bài Y học sinh sản ❧



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



Y học sinh sản tập 59 – Quý III/2021
Chủ đề “Cập nhật về Vô sinh và Hỗ trợ sinh sản”

Vui lòng nộp bài trước 30/05/2021

VAI TRÒ CỦA SIÊU ÂM TRONG SÀNG LỌC VÀ THEO DÕI ĐIỀU TRỊ HỘI CHỨNG HEMOGLOBIN BART

BS. Nguyễn Phước Phương Thảo¹, BS. Võ Tá Sơn²

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

GIỚI THIỆU

Alpha thalassemia thể nặng (alpha thalassemia-1, đồng hợp tử lặn) hay bệnh Hb-Bart là thể nặng nhất trong Thalassemia. Bệnh lý này là bất thường di truyền sinh tổng hợp hemoglobin thường gặp nhất ở châu Á, đặc biệt là vùng Đông Nam Á và miền nam Trung Quốc với tần suất mắc khoảng 0,23%. Tần suất mang đột biến gen (mất đoạn) ở Đông Nam Á khá cao khoảng 4,5 – 5% dẫn đến tần suất mang bất thường đồng hợp tử cao. Điều này trước hết dẫn đến phù thai và hậu quả là thai lưu hoặc sảy thai. Các biến chứng trên thai phụ cũng thường gặp ở những phụ nữ mang thai bị phù thai, tỷ lệ tử vong mẹ lên đến 50%. Tiền sản giật nặng xuất hiện 30% ở các phụ nữ mang thai phù, bệnh cảnh này được gọi là hội chứng gương.

SINH BỆNH HỌC

Hemoglobin Bart chứa 4 chuỗi gamma globin có ái lực cao với oxy, gây nên hậu quả là thiếu oxy mô, làm cho mô dễ bị tổn thương từ đó gây ra thiếu máu. Thiếu máu thai dẫn đến quá trình thay đổi huyết động bù trừ bằng cách tăng thể tích dịch trong lòng mạch để đảm bảo đủ tưới máu mô. Hồng cầu thai bị phá hủy trong hệ lưới nội mô (sự tan máu tự miễn) do hình dạng bất thường của hồng cầu. Hậu quả là nồng độ sắt huyết thanh tăng cao và tích lũy trong các mô cơ quan, đặc biệt là cơ tim, làm tăng nguy cơ bệnh lý cơ tim thai. Các thuyết giải thích về cơ chế suy tim thai trong bệnh Hb-Bart vẫn chưa được đưa

ra. Nguyên nhân của suy tim thai rất có thể là một trong các nguyên nhân sau: tình trạng quá tải thể tích, thiếu oxy cơ tim hoặc do tích lũy sắt. Chức năng tim của thai nhi hay chức năng mô cơ tim ở thai nhi bị ảnh hưởng bởi bệnh Hb-Bart chưa bao giờ được khám phá và công bố.

Bài viết này nhằm cung cấp một bản tóm tắt toàn diện dựa trên báo cáo có sẵn liên quan đến các dấu hiệu siêu âm và sinh hóa tiềm năng dùng trong dự báo thai mắc Hb-Bart.

SÀNG LỌC – CHẨN ĐOÁN

Các dấu hiệu trên siêu âm trong dự báo thai bị ảnh hưởng bởi bệnh Hb-Bart

Trong thai mang Hb-Bart, phù thai là hậu quả của thiếu máu thai gây nên bởi các hồng cầu mất chức năng. Chẩn đoán Hb-Bart thường dựa trên kỹ thuật phân tích DNA hoặc kỹ thuật HPLC – sắc ký lỏng cao áp để nhận diện và định lượng protein. Tuy nhiên, các thủ thuật thông thường để thu thập mẫu mô từ thai nhi dùng cho chẩn đoán (chọc ối, sinh thiết gai nhau, lấy máu cuống rốn) đều có tính xâm lấn và có thể dẫn đến các biến chứng nghiêm trọng với tỷ lệ sảy thai liên quan đến thủ thuật khoảng 0,3 – 0,5%. Mặc dù các kỹ thuật chẩn đoán không xâm nhập hay phân tích DNA tự do thai nhi trong máu mẹ – cfDNA đang dần được ứng dụng nhiều trong thực hành lâm sàng sản khoa, chúng vẫn còn đang được kiểm chứng và chưa được cung cấp rộng rãi.

Trong các đánh giá trước sinh thì các chỉ

dấu trên siêu âm sàng lọc thai được biết đến là một trong các phương pháp đánh giá hiệu quả và đơn giản nhất. Thiếu máu thai trầm trọng có thể gây nên biến đổi huyết động dẫn đến thay đổi về hình thái và chức năng, ví dụ như tăng cung lượng tim, tái phân bố máu đến các tạng quan trọng và đáp ứng nhau thai; những triệu chứng này có thể được phát hiện bằng siêu âm ngay cả trong giai đoạn đầu của sự thích nghi của thai nhi. Khảo sát siêu âm về lâu dài được sử dụng như là một đánh giá sàng lọc trước sinh cho bệnh Hb-Bart. Các nghiên cứu về các dấu hiệu siêu âm trong việc dự đoán thai nhi mắc Hb-Bart đã được báo cáo trong hơn mười năm. Các dấu hiệu siêu âm tiềm năng để phát hiện sớm các thai nhi có triệu chứng đã được chứng minh trong nhiều nghiên cứu trước đây như đã được tóm tắt và trình bày trong **Bảng 1**.

Trong cuối quý 1 (tuổi thai từ 12 – 15 tuần), có 3 dấu hiệu trên siêu âm đã được ghi nhận là có khả năng dự đoán thai nhi bị Hb-Bart, gồm:

1. Tăng tỷ lệ chu vi tim/lồng ngực (CTR) > 0,5 vào khoảng giữa thai kỳ (độ nhạy 90,7% và độ đặc hiệu 97,2%).
2. Tăng vận tốc đỉnh tâm thu động mạch não giữa (MCA-PSV) > 1,5 MOM (độ nhạy 17,6% độ đặc hiệu 96,7%).
3. Tăng bề dày bánh nhau > 18 mm (độ nhạy 72,9% và độ đặc hiệu 68,8%).

Mặc dù giá trị MCA-PSV của thai bị Hb-Bart ngày càng tăng lên, người ta nhận thấy có một sự chong chóng đáng kể ở thai nhi bị ảnh hưởng và thai bình thường.

Trong quý 2, có 5 dấu hiệu siêu âm được xác định, gồm:

1. Tăng tỷ lệ chu vi tim/lồng ngực (CTR) > 0,5 (độ nhạy 98,6%, độ đặc hiệu 98,9%),
2. Tăng vận tốc đỉnh tâm thu động mạch não giữa (MCA-PSV) > 1,5 MOM (độ nhạy 64,3 – 85%, độ đặc hiệu 98,6 – 100%).
3. Tăng chu vi tim > 1,17 MOM (độ nhạy 86,4% (KTC 95%, 72,0 – 100), độ đặc hiệu 78,1% (KTC 95%, 68,0 – 88,3)).
4. Tăng vận tốc đỉnh động mạch lách (độ nhạy

70,1% (KTC 95%, 60,5 – 79,7) độ đặc hiệu 83% (KTC 95%, 78,3 – 87,7).

5. Tăng chu vi lách > bách phân vị 95 (độ nhạy 68,3%, độ đặc hiệu 88%).

Thêm vào đó, siêu âm thai định kỳ mỗi 2 – 4 tuần hoặc kết hợp các dấu hiệu trên như CTR với bề dày bánh nhau ở quý 1 (độ nhạy 100%, độ đặc hiệu 95,6%) hay kết hợp CTR với MCA-PSV ở quý 2 (độ nhạy 61,5%, độ đặc hiệu 100%) có thể tối ưu hóa độ nhạy và độ đặc hiệu của việc dự đoán thai nhi Hb Bart.

Thiếu máu thai trong bối cảnh bệnh lý Hb Bart có thể làm tăng thể tích huyết động và tiền gánh tim gây nên phù thai. Trong các chỉ dấu siêu âm ở quý 1, CTR là chỉ dấu có hiệu quả và được tái sử dụng nhiều nhất. Tương tự, bề dày bánh nhau trên 18 mm cũng có tính dự báo cao (độ nhạy 72,9%, độ đặc hiệu 68,8%, NPV 90%). Sự tăng vận tốc đỉnh tâm thu động mạch não giữa (MCA-PSV) trên 1,5 MoM là một chỉ dấu hữu ích cho dự đoán thiếu máu thai, nhưng dấu hiệu này thường chong chéo với giá trị của thai nhi bình thường. Vì vậy, MCA-PSV không phải là chỉ dấu tốt cho việc dự báo Hb Bart trong giai đoạn sớm của thai kỳ. Trong quý 2 (16 – 20 tuần), CTR vẫn là một chỉ dấu chính xác để dự báo thai mắc Hb Bart. Điểm cắt là trên 0,52 vào tuổi thai 18 – 20 tuần (độ nhạy 100%, độ đặc hiệu 95,6%).

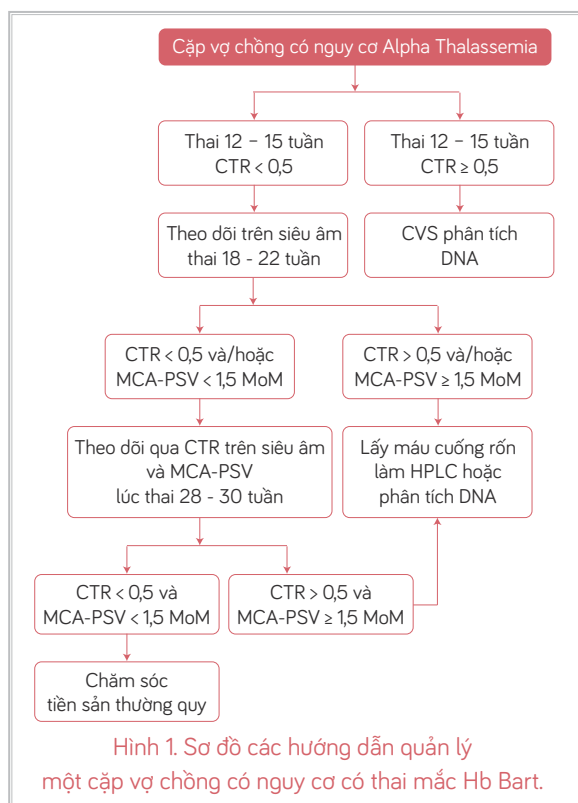
Do đó, để phát hiện sớm, các khảo sát siêu âm liên tục có thể là một chiến lược tốt hơn trong việc dự báo bệnh Hb Bart của thai nhi trong số các thai kỳ có nguy cơ như đã trình bày trong **Hình 1**.

Sàng lọc trên siêu âm bắt đầu ở ba tháng đầu, tuổi thai khoảng 12 – 15 tuần và chỉ đo tỷ lệ tim lồng ngực (CTR). Nếu giá trị CTR lớn hơn 0,5 thì nên thực hiện sinh thiết gai nhau để phân tích DNA. Nhưng nếu giá trị CTR nhỏ hơn 0,5 thì theo dõi siêu âm ở tuổi thai khoảng 18 – 22 tuần bằng CTR và vận tốc đỉnh tâm thu động mạch não giữa (MCA-PSV). Điểm cắt là 0,5 đối với CTR và 1,5 MOM đối với MCA-PSV. Nếu giá trị đo lớn hơn điểm cắt, nên lấy máu cuống

Bảng 1. Các dấu hiệu trên siêu âm dự báo thai nhi bị ảnh hưởng bởi bệnh Hb Bart.

Mẫu nghiên cứu: thai mắc Hb Bart/tuổi thai	Tham số	Điểm cắt	Kết quả					Giải thích	Tham khảo
			Kết quả	Độ nhạy	Độ đặc hiệu	PPV	NPV		
Quý 1 (12 - 13 tuần) (19)	MCA-PSV	> 1,5 MoM	Tăng nhưng trùng lặp nhiều với nhóm chứng	-	-	-	-	Thai mắc Hb Bart có: – Tăng lưu lượng máu về não. – MCA-PSV không phải là chỉ dấu tốt cho tiên lượng bệnh Hb Bart ở giai đoạn sớm thai kỳ.	Lam và cs, 2002
Quý 1 (12 - 15 tuần) (138)	CTR	> 0,5	Tăng	90,7	97,2	90	97,4	MCA-PSV + CTR: – Độ nhạy tăng ở thai 12-15 tuần. – Giảm tỷ lệ dương tính giả ở thai 16-20 tuần.	Leung và cs 2010
	PT	> 18 mm	Tăng	72,9	68,8	39,3	90,1		
	MCA-PSV	> 1,5 MoM	Tăng	17,6	96,7	66,7	76,1		
Quý 2 (16 - 20 tuần)	CTR	> 0,5	Tăng	100	94,8	61,5	100		
	MCA-PSV	> 1,5 MoM	Tăng	64,3	98,6	90	93,3		
Siêu âm định kỳ quý 1 và quý 2	CTR	> 0,5	Tăng	61,5	100	100	98,7		
	MCA-PSV	> 1,5 MoM							
Quý 2 (18 - 21 tuần) (70)	CTR	> 0,5	Tăng	98,6	98,9	95,8	99,6	CTR có độ chính xác cao để tiên lượng thai mắc Hb Bart.	Tongsong và cs, 1999
Quý 2 (17 - 22 tuần) (22)	Chu vi tim	> 1,17 MoM	Tăng	86,4	78,1	57,6	94,3	Vào giữa thai kỳ – Chu vi tim > 1,17 MoM có thể sử dụng để dự đoán thai mắc Hb Bart. – CTR chính xác hơn chu vi tim.	Siwawong và cs, 2013
Quý 2 (18 - 21 tuần) (87)	Chu vi lách	> 95 percentile	Tăng	70,1	83	59,2	88,7	Chu vi lách có thể hữu dụng trong phân biệt nhóm thai bị ảnh hưởng bởi bệnh Hb Bart và nhóm không bị ảnh hưởng.	Srisupundit và cs, 2011
Quý 2 (18-21 tuần) (32)	SPV-PSV	> 1,5 MoM	Tăng	84	98,1	93,1	95,3	SPV-PSV có thể được sử dụng như phương pháp bổ trợ thêm cho nhận diện thai mắc Hb Bart.	Tongsong và cs, 2011
Quý 2 (18-21 tuần) (20)	MCA-PSV	> 1,5 MoM	Tăng	85	100	100	95,6	MCA-PSV có giá trị chính xác cao trong quý 2 ở thai mắc Hb Bart.	Srisupundit và cs, 2009
Quý 2 (18-21 tuần) (100)	CTR	> 0,5	Tăng	74	96,1	83,1	93,5	Trong quý 2, CTR là chỉ dấu có độ nhạy cao để xác định thai mắc Hb Bart cùng với theo dõi bề dày bánh nhau.	Tongsong và cs, 2004
Theo dõi định kỳ mỗi quý (168)/ đa trung tâm	CTR và PT	CTR ≥ 0,5 lúc 12 - 17 tuần: – CTR ≥ 0,59 vào 25 - 30 tuần – PT > 18 mm vào 12 - 15 tuần	Tăng	100	95,6	-	-	Các tiếp cận chỉ số CTR và bề dày bánh nhau liên tục có thể được áp dụng để loại trừ thai Hb Bart.	Leung và cs, 2006

CTR: cardiothoracic ratio, MCA-PSV: middle cerebral artery peak systolic velocity, SPV-PSV: splenic artery peak systolic velocity, MoM: A multiple of the media, Sens: sensitivity, Spec: Specificity, PT: Placental thickness. PPV: positive predictive value, NPV: negative predictive value, GA: gestational age



ron định type hemoglobin bằng kỹ thuật HPLC hoặc phân tích DNA. Nếu giá trị nhỏ hơn ngưỡng điểm, nên siêu âm theo dõi bằng CTR và MCA-PSV một lần nữa khi thai 28 – 30 tuần.

Ngoài ra, có một số dấu hiệu siêu âm khác có hiệu quả cao trong dự báo thai nhi mắc bệnh Hb Bart. Tuy nhiên, để chúng được sử dụng một cách chính xác, cần có đội ngũ bác sĩ được đào tạo chuyên sâu và các dấu hiệu có thể không lặp lại trong thực tế nói chung. Các dấu hiệu này bao gồm: chu vi tim bằng tương quan hình ảnh không gian–thời gian (cardio-STIC), chu vi lách và vận tốc đỉnh tâm thu động mạch lách (SPV-PSV). Những dấu hiệu này cần bác sĩ tiền sản hoặc chuyên gia siêu âm chuyên về thai nhi để thực hiện những đánh giá chính xác.

Xét nghiệm huyết học sàng lọc cho cặp vợ chồng nguy cơ

Các xét nghiệm sàng lọc chưa cho phép xác định người lành mang gen bệnh thalassemia mà chỉ phát hiện những người có nguy cơ cao là người mang gen bệnh mà thôi. Để xác định chính xác có phải là người lành mang gen bệnh

thalassemia hay không cần phải có các xét nghiệm để xác định chẩn đoán.

Những xét nghiệm sàng lọc gồm có:

- Đếm số lượng hồng cầu (CBC – Complete Blood Count): được thực hiện chủ yếu trên các máy tự động khi phân tích huyết đồ. Dấu hiệu gợi ý người lành mang gen bệnh thalassemia là tình trạng thiếu máu nhẹ.
- Đo lượng hemoglobin trung bình trong một hồng cầu (MCH) và thể tích trung bình hồng cầu (MCV): dấu hiệu gợi ý người lành mang gen bệnh thalassemia là hemoglobin trung bình trong một hồng cầu nhỏ hơn 27 pg HOẶC thể tích trung bình hồng cầu nhỏ hơn 80 fL.
- Đánh giá hình dạng và kích thước hồng cầu dưới kính hiển vi: Dấu hiệu gợi ý người lành mang gen bệnh thalassemia là hồng cầu nhỏ, nhợt nhạt hơn so với người bình thường.
- Đo nồng độ Ferritin trong máu: dấu hiệu gợi ý người lành mang gen bệnh thalassemia là lượng ferritin vẫn nằm trong giới hạn bình thường (nam 30 – 400 ng/mL và nữ 15 – 150 ng/mL) trong khi đó MCH giảm dưới 27 pg hoặc MCV nhỏ hơn 80 fL.

Chỉ dấu sinh học huyết thanh thai phụ dự báo thai nhi mắc Hb Bart

Trước đây, dữ liệu của dấu ấn sinh học để phát hiện thai nhi Hb Bart bị hạn chế do chi phí cao của các kỹ thuật và việc chưa có sẵn các phòng xét nghiệm ở những khu vực có tỷ lệ hiện mắc cao. Hầu hết các nghiên cứu được thực hiện trên dân số châu Á. Việc đo lường các dấu ấn huyết thanh của mẹ có thể là một xét nghiệm sàng lọc thích hợp do không có nguy cơ sảy thai như trong các thủ thuật chẩn đoán trước sinh xâm lấn như lấy máu dây rốn hoặc chọc ối. Điều này dựa trên giả thuyết rằng nhau thai phát triển rộng ở thai kỳ bị ảnh hưởng với bệnh Hb Bart có thể làm tăng các sản phẩm của nhau thai như beta hCG, immunine–A, và PAPP–A và do đó, làm tăng các chỉ dấu trên huyết thanh mẹ. Ngoài ra, gan to của thai nhi có thể làm tăng AFP huyết thanh của mẹ và estriol không liên hợp (uE3).

Đáng chú ý là tất cả các nghiên cứu đã được thực hiện trên phụ nữ mang thai ở tam cá nguyệt thứ hai; tuổi thai từ 18 – 22 tuần. Hiệu quả của những dấu ấn sinh học trong dự đoán bệnh Hb Bart của thai nhi được trình bày trong **Bảng 2**.

Tóm lại, bảy dấu ấn sinh học có thể là hữu ích trong việc dự đoán thai nhi bị ảnh hưởng:

1. Tăng nồng độ alpha fetoprotein huyết thanh của mẹ (MAFP) hơn 1,5 MoM (độ nhạy 87,2% và độ đặc hiệu 74,5%).
2. Tăng nồng độ yếu tố tăng trưởng giống nhau thai (PLGF) ($p = 0,008$).
3. Tăng nồng độ tyrosine kinase-1 giống fms hòa tan (sFlt-1) ($p = 0,139$).
4. Tăng nồng độ Inhibin-A ($p = 0,001$).
5. Tăng nồng độ hormon beta hCG ($p = 0,543$).
6. Tăng nồng độ protein A huyết thanh liên quan đến thai kỳ (PAPP-A) ($p = 0,777$).
7. Làm giảm mức estriol không kết hợp trong huyết thanh (uE3), dưới bách phân vị thứ 5 ($p < 0,001$).

Tuy nhiên, tính hữu ích của các dấu ấn sinh học này trong thực hành lâm sàng vẫn chưa được biết đến. Hiệu quả của các dấu hiệu này trong các nghiên cứu là không nhất quán. Một số dấu ấn sinh học bao gồm tăng alpha fetoprotein

huyết thanh mẹ (AFP), Inhibin-A và yếu tố tăng trưởng giống nhau thai (PLGF) đã được báo cáo là hữu ích trong việc dự đoán bệnh Hb Bart của thai nhi trong khi một số những dấu hiệu khác như PAPP-A, sFlt-1 và beta hCG ít có giá trị dự đoán hơn, mặc dù nồng độ của chúng có tăng lên trong các thai kỳ bị ảnh hưởng bởi Hb Bart. Nhiều nghiên cứu đã cố gắng đánh giá hiệu quả của sự kết hợp các dấu ấn sinh học tiềm năng này. Ví dụ, Tongprasert và cộng sự cho thấy trong huyết thanh mẹ có nồng độ cao AFP (trên bách phân vị thứ 95) cùng với mức uE3 thấp (dưới bách phân vị thứ 5) có độ nhạy 61,5% và độ đặc hiệu 98,1% trong dự đoán bệnh Hb Bart của thai nhi trong số các thai kỳ có nguy cơ. Hơn nữa, một số hạn chế khác của phép đo dấu ấn sinh học phải được tính đến, bao gồm: kiểm soát chất lượng các quy trình thí nghiệm, kiểm soát nhiệt độ trong quá trình vận chuyển đến phòng thí nghiệm và các kết quả có thể trùng lặp với các bệnh lý khác như thai nhi mắc hội chứng Down. Cuối cùng, không có dấu hiệu duy nhất nào có thể được sử dụng để chẩn đoán xác định.

Tuy nhiên, chúng tôi khuyến cáo nên sử dụng các dấu ấn huyết thanh của mẹ để sàng lọc thai

Bảng 2. Dấu ấn sinh hóa huyết thanh thai phụ trong dự báo thai mắc Hb Bart.

Mẫu nghiên cứu: thai kỳ bị ảnh hưởng bởi Hb Bart/ tuổi thai (n)	Dấu ấn sinh hóa	Kết quả	Diễn giải	Tham khảo
Huyết thanh mẹ 18 - 22 tuần (18)	MAFP	Tăng có ý nghĩa.	Giá trị MAFP tăng có liên quan với thai mắc Hb Bart ($> 1,5$ MoM).	Tongprasert và cs, 2014
Huyết thanh mẹ 18 - 22 tuần (18)	PLGF và sFlt-1	PLGF: tăng có ý nghĩa sFlt-1 và sFlt-1/PLGF: giảm.	Chỉ có PLGF có thể phân biệt các thai mắc Hb Bart.	Tongprasert và cs, 2013
Huyết thanh mẹ 18 - 22 tuần (18)	Inhibin A	Tăng có ý nghĩa (1,63/0,75 MoM)	Sự tăng nồng độ Inhibin A là hệ quả của thiếu máu thai và phù nề bánh nhau	Tongprasert và cs, 2013
Huyết thanh mẹ 18 - 22 tuần (18)	B-HcG, MAFP, uE3	MAFP, B-HcG: tăng có ý nghĩa uE3: giảm có ý nghĩa	Mẫu MAFP (1,9 MoM) + uE3 (0,8 MoM) có thể hữu ích trong sàng lọc thai mắc Hb Bart (độ nhạy 61,5%, độ đặc hiệu 98,1%). Kết quả B-HcG bị nhiễu ở nhiệt độ cao.	Tongprasert và cs, 2012
Huyết thanh mẹ 18 - 22 tuần (18)	B-HcG, PAPP-A, MAFP	B-HcG, PAPP-A: tăng không đáng kể. MAFP: tăng có ý nghĩa.	Chỉ có MAFP là có tiềm năng trong dự báo thai mắc Hb Bart.	Tongprasert và cs, 2011

MAFP: maternal serum alpha fetoprotein, B-HcG: beta human chorionic gonadotropin, uE3: unconjugated Estriol, PAPP-A: pregnancy associated plasma protein-A, PLGF: placental growth, sFlt-1: soluble fms-like tyrosine kinase-1

nhì Hb Bart trong những thai kỳ có nguy cơ ở những khu vực có tỷ lệ mắc cao, nơi không có bác sĩ chuyên về siêu âm thai hoặc bác sĩ chuyên về chẩn đoán tiền sản vì bằng chứng thực tế cho thấy rằng các dấu hiệu siêu âm có thể có hiệu quả cao trong sàng lọc bệnh Hb Bart của thai nhi. Hơn nữa, trong khu vực có tỷ lệ lưu hành cao và nơi các dấu ấn huyết thanh của mẹ thường xuyên được sử dụng cho sàng lọc hội chứng Down thai nhi, mức độ bất thường không giải thích được của các dấu hiệu như vậy nên được nâng lên cho khả năng mắc bệnh Hb Bart của thai nhi và khảo sát siêu âm nên được xem xét như một sàng lọc thứ cấp. Mặc dù mỗi một dấu ấn huyết thanh không thể được sử dụng để dự báo có hiệu quả bệnh Hb Bart, song mô hình dự đoán kết hợp AFP và uE3 cho thấy hiệu quả tốt nhất. Hiệu quả của các dấu hiệu siêu âm kết hợp với các dấu ấn huyết thanh mẹ để dự đoán thai nhi Hb Bart vẫn còn đang được tiếp tục nghiên cứu.

Đánh giá siêu âm chức năng tim thai – một công cụ tiềm năng trong việc dự đoán thai nhi mắc bệnh Hb Bart

Các thai nhi Hb Bart ở trong tình trạng quá tải tuần hoàn do hậu quả của thiếu máu nghiêm trọng. Những thai này cuối cùng kết thúc với tình trạng phù thai, một tình trạng do tích lũy dịch trong các khoảng gian bào; ví dụ, tràn dịch màng tim, cổ tử cung, tràn dịch màng phổi hoặc phù dưới da, các dấu hiệu này đi kèm kết cục xấu của thai nhi. Từ lâu, người ta đã tin rằng sự thoái hóa không bào gây ra bởi suy tim do hậu quả của việc thiếu máu mất bù thai nhi. Tuy nhiên, điều này không còn được ủng hộ bởi các nghiên cứu về đánh giá huyết động học của thai nhi trong đó bằng chứng chỉ ra rằng suy tim thai chỉ xuất hiện ở giai đoạn muộn của phù thai sau quá trình quá tải tim lâu dài. Gần đây, nghiên cứu về Doppler đã được sử dụng rộng rãi để đánh giá chức năng tim, không chỉ về tiền gánh của tim hay các hệ thống tĩnh mạch (tĩnh mạch chủ dưới, ống tĩnh mạch và tĩnh mạch rốn) mà

còn về hậu gánh (chỉ số trở kháng nhau hoặc chỉ số Doppler động mạch rốn) và hiệu suất cơ tim như chỉ số Tei và rút ngắn tâm thất.

Cho đến nay, ít nhất sáu nghiên cứu đã được thực hiện, sử dụng siêu âm Doppler như một công cụ để đánh giá chức năng tim thai trong số các thai nhi có nguy cơ mắc bệnh Hb Bart. Kết quả của các nghiên cứu được thể hiện trong **Bảng 3**. Các nghiên cứu về chức năng tim đã chỉ ra rằng trong nửa đầu của thai kỳ, thai nhi bị ảnh hưởng có chỉ số Tei tăng đáng kể, cũng như thời gian co đẳng tích (ICT) và thời gian giãn đẳng tích (IRT), trong khi thời gian tổng máu đã giảm đáng kể. Ngoài ra, dạng sóng của ống tĩnh mạch và tĩnh mạch rốn là bình thường. Người ta cũng nhận thấy rằng phân số rút ngắn (SF), dạng sóng của ống tĩnh mạch (DV) và tĩnh mạch rốn (UV) vẫn bình thường trong giai đoạn đầu của phù thai do Hb Bart. Mặc dù phù thai đã tiến triển, phân số rút ngắn và phổ Doppler tĩnh mạch vẫn bình thường trong hầu hết các trường hợp. Trong nửa sau của thai kỳ, đường kính buồng tim phải và trái tăng lên và chỉ số Tei cũng tăng trong suốt thai kỳ. Chỉ số tiền tải của các tĩnh mạch dường như cao hơn trong nửa sau so với đầu thai kỳ.

Tóm lại, ở thai nhi bị ảnh hưởng bởi bệnh Hb Bart, quá tải tuần hoàn gây ra bởi sự điều chỉnh huyết động để đáp ứng với tình trạng thiếu máu thai nhằm tối đa hóa sử dụng oxy mô có thể là nguyên nhân chính của thoái hóa không bào, đặc biệt là vào đầu giai đoạn của phì đại cơ tim. Mặc dù tim lớn là phản ứng sớm, suy tim hoặc sự mất bù chỉ xảy ra khi cơ chế bù của tim bị suy giảm hoàn toàn. Trong giai đoạn đầu của phù thai, chức năng tim thông qua tiền tải và phân số rút ngắn (SF) tương đối bình thường cho thấy một giai đoạn được bù tốt, trong khi các tham số đó thay đổi để thể hiện sự mất bù ở giai đoạn sau thai kỳ, rất lâu sau khi thai nhi xuất hiện phù. Tuy nhiên, mặc dù chức năng tim thể hiện bởi phần tiền tải hoặc phân số rút ngắn dường như vẫn còn bình thường ở giai đoạn đầu của phù thai, người ta nhận thấy rằng hiệu suất tim được

Bảng 3. Chỉ dấu tiềm năng trên siêu âm để đánh giá chức năng tim ở thai mắc Hb Bart

Mẫu nghiên cứu (N)	Chỉ dấu trên siêu âm	Kết quả	Diễn giải	Tham khảo
Thai Hb Bart/phù/tuổi thai 16 - 27 tuần (69)	Tĩnh mạch chủ dưới IVC: chỉ số tiền gánh.	– Thai < 28 tuần: thấp hơn. – Thai > 28 tuần: cao hơn.	– Tăng lưu lượng máu là nguyên nhân cơ bản dẫn đến phù thai. – Tim lớn là đáp ứng thích nghi có hiệu quả cho sự cung cấp oxy mô ở giai đoạn sớm thai kỳ.	Luewan và cs, 2014
Thai Hb Bart/không phù/tuổi thai 12 - 20 tuần (50)	Chỉ số Tei (ICT, IRT, ET).	– Chỉ số Tei và ICT: tăng có ý nghĩa. – Chỉ số IRT và ET tăng không có ý nghĩa.	– Thiếu máu thai và tăng lưu lượng máu chủ yếu ảnh hưởng chức năng tâm thu.	Luewan và cs, 2013
Thai Hb Bart/không phù/tuổi thai 20 - 42 tuần (30)	Chỉ số Tei đường kính buồng tim.	– Đường kính 4 buồng: tăng không có ý nghĩa ở giai đoạn sớm thai kỳ. – Nhĩ phải và thất trái tăng kích thước ở cuối thai kỳ. – Chỉ số Tei tăng ở cả hai phía.	– Trong bệnh Hb Bart có sự không đồng bộ giữa tăng kích thước thất trái, thất phải sớm hơn so với giãn các khoang rõ rệt và sự suy giảm chức năng tâm thu. – Chỉ số Tei đóng vai trò quan trọng trong thực hành lâm sàng.	Chao và cs, 2009
Thai Hb Bart/không phù/tuổi thai 12 - 13 tuần (20:76)	DV chỉ số doppler.	– Tăng : Vmax, Vmin, TAMX. – Giảm Vmax/Vmin, giá trị PIV, PLI.	– Sự gia tăng cung lượng tim và lượng máu tĩnh mạch trở về ở thai mắc Hb Bart.	LAM và cs, 2001
Bất thường tim: thai Hb Bart/ phù thai (21:111)	Phân số rút ngắn SF của thất (STIC-M).	– Bất thường tim: giảm. – Thai Hb Bart: bình thường.	– Sự mất bù của tim là nguyên nhân cơ bản của suy tim ở thai thiếu máu.	Tongsong và cs, 2011
Bất thường tim: thai Hb Bart/phù thai	Chỉ dấu doppler ống tĩnh mạch và tĩnh mạch rốn.	– Bất thường: bất thường hình dạng sóng. – Thai Hb Bart: hình dạng sóng bình thường.	– Suy tim tăng cung lượng ở thai mắc Hb Bart không kết hợp với áp lực tĩnh mạch nào.	Tongsong và cs, 2010

IVC: tĩnh mạch chủ dưới; SF: phân số rút ngắn; STIC-M: tương quan hình ảnh không gian-thời gian M mode, ICT: thời gian co đẳng tích; IRT: thời gian giãn đẳng tích; ET: thời gian tổng máu, TAMX: các giá trị cho vận tốc tối đa trung bình theo thời gian; PIV: chỉ số xung tĩnh mạch; PLI: chỉ số tiền gánh.

biểu thị bằng chỉ số Tei bắt đầu cho thấy sự bất thường trong giai đoạn đầu, phản ánh sự tăng cung lượng tim ngay cả trong giai đoạn bù tốt.

Các dấu ấn sinh học tiềm năng trong huyết thanh của thai nhi để đánh giá suy tim ở thai mắc Hb Bart

Theo một nghiên cứu, được báo cáo bởi Tongprasert và cộng sự, nhằm chỉ ra khả năng của dấu ấn sinh học từ huyết thanh của thai nhi trong việc đánh giá chức năng tim của thai mắc Hb Bart. Troponin T huyết thanh (cTnT), một dấu hiệu cho tổn thương cơ tim và N-terminal pro-B peptide natriuretic (nt-proBNP) như là một dấu hiệu của quá tải thể tích tim sử dụng máu thu được từ lấy máu dây rốn được dùng để đánh giá. Nghiên cứu đã chứng minh khi thai

được 18 đến 22 tuần, nt-proBNP cao hơn đáng kể ở thai nhi mắc Hb Bart so với thai nhi không bị ảnh hưởng ($p < 0,001$), trong khi cTnT thấp hơn đáng kể ở những người bị ảnh hưởng của bệnh ($p < 0,001$). Nghiên cứu này cho thấy rằng tim lớn ở thai thiếu máu trong khoảng đầu thai kỳ không liên quan đến chấn thương tim thai hoặc rối loạn chức năng cơ tim nhưng nó đại diện cho sự quá tải thể tích tim từ một quá trình bù trừ để duy trì oxy đầy đủ cho mô.

Những phát hiện này ủng hộ giả thuyết rằng hai giai đoạn thích nghi của tim phát triển khi thai bị thiếu máu. Trong giai đoạn đầu, sự tăng huyết động có thể được giải thích do quá tải thể tích, gây ra sự gia tăng nồng độ nt-proBNP. Giai đoạn sau của mức cTnT tăng cao thể hiện tổn thương cơ tim hoặc suy tim sung huyết thực sự.

Tăng nồng độ Troponin-T tim có thể biểu thị sự bắt đầu của giai đoạn hai. Tuy nhiên, nghiên cứu dọc là cần thiết để xác nhận sự tăng của nồng độ cTnT cho thấy tổn thương cơ tim trong giai đoạn rối loạn chức năng sau này.

Những nghiên cứu này có thể có ý nghĩa lâm sàng vì hai dấu ấn sinh học này có thể dự đoán tiềm năng tiên lượng và từ đó cung cấp hướng dẫn cho các lựa chọn quản lý thai: hoặc truyền máu trong tử cung, chấm dứt thai kỳ hoặc tiếp tục theo dõi. Tuy nhiên, trong nghiên cứu này, chức năng tim dựa trên các dấu hiệu siêu âm và dấu ấn sinh học không được so sánh. Đó là một chủ đề cho các nghiên cứu trong tương lai.

Quản lý thai nhi bị ảnh hưởng bởi bệnh Hb Bart (Bảng 4)

Nói chung, Hb Bart, được coi là một bệnh lý gây tử vong và do đó, lựa chọn chấm dứt thai kỳ là hợp lý. Tuy nhiên, một số trường hợp sống sót được báo cáo lẻ tẻ với ít nhất 15 trường hợp được báo cáo. Trong số đó, tuổi thai khi sinh thay đổi từ 24 đến 39 tuần. Trong khi mang thai, truyền máu trong tử cung được thực hiện trong 8 trường hợp, trong khi truyền thay máu được thực hiện trong 2 trường hợp. Ngoài ra, 2 trường hợp đã chọn để ghép tế bào gốc trong tử cung. Bất thường thai nhi không phải là hiếm gặp vì mô thiếu oxy ảnh hưởng đến sự phát triển của cơ quan. Các bộ phận bị ảnh hưởng chủ yếu là các phần xa của cơ thể dễ bị thiếu oxy như khiếm khuyết ngang đoạn chi, dị tật lỗ tiểu thấp và chẻ bàn tay. Trong thời kỳ hậu sản, những trẻ này cần được truyền máu thường xuyên trong khi chờ điều trị ghép tủy xương.

Hầu hết các trường hợp thai kỳ trên có sự phát triển bình thường, mặc dù ít nhất năm

trường hợp có suy giảm nhẹ về chức năng thần kinh. Dựa trên đánh giá tài liệu của Luke và cộng sự năm 2005, gồm 14 trường hợp được công bố với điều trị trong tử cung, chậm phát triển tâm thần đã được ghi nhận trong 5/14 trẻ sống sót. Những dữ liệu này nên được cung cấp cho bệnh nhân có thai nhi mắc bệnh để ra quyết định trước khi điều trị truyền máu trong tử cung.

Việc chấm dứt thai kỳ đã được tiến hành cho hầu hết các thai kỳ mắc Hb Bart do tiên lượng xấu với tỷ lệ bệnh tật cùng với tử vong cao. Tất cả những trường hợp không được điều trị thì trẻ sơ sinh chết ngay sau khi sinh. Cho đến nay, cách quản lý tốt nhất là kéo dài tuổi thai cùng với truyền máu trong tử cung và điều trị dứt điểm bằng ghép tủy sau sinh. Ghép tế bào gốc trong tử cung vẫn chỉ dừng ở mức nghiên cứu. Sự đổi mới này là hy vọng cho các cặp vợ chồng có nguy cơ mang thai nhiều lần với thai nhi mắc bệnh Hb Bart. Nếu cha mẹ quyết định tiếp tục mang thai sau khi được tư vấn đầy đủ rằng thai nhi bị ảnh hưởng bởi bệnh Hb Bart, cần có một cuộc thảo luận toàn diện với các nhân viên y tế và các thành viên gia đình về cách chăm sóc đứa trẻ mang bệnh mạn tính và các vấn đề đạo đức vẫn còn gây tranh cãi.

Bệnh Hemoglobin Bart bào thai trong một mô hình nghiên cứu về thay đổi đáp ứng hệ tim mạch ở thai thiếu máu

Mặc dù bệnh Hb Bart gây tử vong và việc đánh giá phức tạp có thể không có nhiều giá trị, nó có thể là một mô hình nghiên cứu có nhiều giá trị cho các nguyên nhân gây thiếu máu ít nghiêm trọng hơn như parvovirus B19 hoặc bất đồng nhóm máu Rh. Mặc dù, thực tế là tiên lượng chung của thai phù tương đối kém, người

Bảng 4. Các dấu ấn sinh hóa máu thai nhi tiềm năng để đánh giá suy tim ở thai Hb Bart.

Mẫu nghiên cứu: thai Hb Bart/tuổi thai	Dấu ấn sinh hóa	Kết quả	Diễn giải	Tham khảo
Máu dây rốn thai 18 - 22 tuần	- cTnT - nt-proBNP	- Giảm - Tăng	Tim lớn ở thai thiếu máu trong giai đoạn sớm thai kỳ; - Không kết hợp với rối loạn chức năng cơ tim thai - Quá tải thể tích tim là nguyên nhân cơ bản	Tongprasert F và cs, 2014

cTnT: Cardiac Troponin-T, nt-proBNP: N-terminal pro-B-type natriuretic peptide

ta vẫn trông chờ một tiên lượng tốt hơn, miễn là huyết động còn bình thường và kịp thời can thiệp trong tử cung. Do đó, đánh giá toàn diện về tim là hữu ích về mặt lý thuyết trong việc phân biệt các thai phù với suy tim còn bù.

Dựa trên các nghiên cứu trước đây, các phản ứng đối với thiếu máu kéo dài được thể hiện trong hình 2. Ở giai đoạn trước phù, một số dấu hiệu trên siêu âm dễ dàng được phát hiện sớm, nhất là vào cuối tam cá nguyệt thứ nhất hoặc đầu thứ hai như, tim lớn hoặc các dấu hiệu của thiếu máu được chỉ ra như tăng MCA-PSV hoặc SPA-PSV. Ở giai đoạn phù – tăng cung lượng tim, đánh giá huyết động cho thấy đáp ứng bù trừ bình thường và tốt, bằng cách tăng lượng máu luân chuyển trong tuần hoàn, hay cung lượng tim. Ở giai đoạn phù nhiều có sự tích tụ dịch trong khoang thứ ba, ví dụ cổ tử cung, tràn dịch màng phổi/màng ngoài tim hoặc tràn dịch dưới da, đã tiến triển. Các đánh giá huyết động cho thấy quá tải thể tích và tăng hoạt động của tim nhưng chức năng bù tốt bao gồm cả sự co bóp bình thường của tim, không có bằng chứng

về tổn thương cơ tim, không tăng tiền gánh do hậu quả của quá tải tim.

Tuy nhiên, chức năng tim tăng lên do sự tăng kích thước tim cũng như tăng chỉ số hiệu suất cơ tim. Những thay đổi như vậy được coi là thích ứng sinh lý đối phó với tình trạng thiếu máu thay vì rối loạn chức năng tâm thất bệnh lý như thấy trong các tài liệu. Những phát hiện này cho thấy thiếu máu gây ra phù thai trước hết là do quá tải thể tích, không phải do suy tim. Mặc dù có quá tải thể tích và tim lớn, các thông số huyết động bình thường cho thấy sự co bóp của tâm thất hiệu quả hoặc đáp ứng thích nghi tốt. Cuối cùng, ở giai đoạn phù – cung lượng tim thấp, đây là giai đoạn suy tim thực sự sau khi các cơ chế thích nghi trở nên cạn kiệt, thường xảy ra trong ba tháng cuối. Huyết động đánh giá cho thấy cung lượng tim thấp, khả năng co bóp kém và tiền tải tăng rõ rệt.

KẾT LUẬN

Các dấu hiệu sàng lọc trên siêu âm hiệu quả và có lợi nhất trong dự đoán bệnh Hb Bart của thai nhi. Đánh giá chức năng tim cũng là một vấn đề rất quan trọng khi cha mẹ muốn tiếp tục thai kỳ và đã lên kế hoạch điều trị trong tử cung. Việc sử dụng các dấu ấn huyết thanh của mẹ để phát hiện thai nhi Hb Bart bị hạn chế bởi nhiều yếu tố gây nhiễu và cũng do sự hiểu biết hạn chế của chúng ta về sinh bệnh học trong sự phát triển của phù thai. Nghiên cứu trong tương lai, chức năng ty thể của tim, dấu hiệu stress oxy hóa và dấu hiệu viêm có thể cung cấp những hiểu biết có giá trị liên quan đến cơ chế cơ bản gây ra suy tim ở thai nhi Hb Bart. Hơn nữa, các thông tin này có thể được sử dụng để dự đoán chức năng tim trước khi tiến triển thành phù thai. Cuối cùng, mẫu nghiên cứu về thai nhi mắc Hb Bart có thể là mô hình tốt nhất của nghiên cứu về đáp ứng tim mạch với thiếu máu thai, do đó siêu âm tim mạch và đánh giá ở mức độ phân tử có thể hữu ích trong việc dự đoán tiên lượng hoặc đưa ra lựa chọn trong quản lý tình trạng thiếu máu thai nhi.



Mời xem tiếp
ở trang 69

qua USS. Thêm vào đó, giá trị chẩn đoán của iuMRI được chứng minh có độ nhạy phát hiện bệnh lý não thai cao đến 92% so với 38% ở USS ở 38 thai nhi 24 – 30 tuần tuổi, và ghi nhận giá trị chẩn đoán bổ sung trong 18/38 (47%) trường hợp (Doneda và cs, 2010).

Microcephaly (đầu nhỏ)

Microcephaly (kích thước hộp sọ nhỏ) thường được tìm thấy ở thai nhi với bệnh lý não. Đánh giá kích thước hộp sọ trên USS được thực hiện bằng cách đo đường kính lưỡng cực, đường kính chẩm trước, chu vi đầu và so sánh với biểu đồ quy chuẩn. Việc thực hiện iuMRI cùng với USS nhằm xác định độ chính xác của các phép đo hộp sọ trên USS; mức độ microcephaly bảo đảm điều tra thêm bởi iuMRI; và sự không cân đối giữa kích thước đầu và kích thước não.

Kỹ thuật iuMRI đã phát hiện 8/30 trường hợp dương tính giả với chẩn đoán microcephaly trên USS. Ngoài ra, iuMRI còn phát hiện chính xác thêm 13 thai nhi có microcephaly trong khi không được xác định trên USS. Việc thực hiện bổ sung iuMRI sau USS giúp xác định ý nghĩa và độ nhạy của iuMRI trong chẩn đoán bất thường về kích thước não trong đánh giá lâm sàng.

KẾT LUẬN

Trong siêu âm thai kỳ, USS vẫn là phương pháp chủ yếu nhằm sàng lọc và phát hiện thai nhi mang các dị thường. Tuy nhiên, USS vẫn có những hạn chế nhất định, và có thể không phát hiện ra một số bất thường về não trong quá trình sàng lọc. Việc kết hợp iuMRI và siêu âm giúp phát hiện các bất thường não của thai nhi một cách cụ thể nếu so sánh với việc chỉ thực hiện siêu âm thai thông thường. Đặc biệt, iuMRI giúp cải thiện độ chính xác và độ tin cậy trong chẩn đoán, khi bất thường về não được hiển thị hoặc nghi ngờ trên USS, và điều đó có ý nghĩa đáng kể về mặt lâm sàng. Hầu hết các nghiên cứu so sánh đã tập trung vào các thai nhi có bất thường về não có thể nhìn thấy trên USS, nhưng iuMRI còn có thể phát hiện các bất thường não thai

nhi ở các thai phụ có nguy cơ thấp, trong trường hợp USS cho kết quả bình thường hoặc không đặc hiệu. Kỹ thuật iuMRI góp phần cung cấp nhiều thông tin đáng tin cậy, giúp tiên lượng các bất thường về não bổ sung vào USS trong các trường hợp thai kỳ có nguy cơ thấp ở các thai kỳ tiếp theo.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Dimauro S, Garone C. Metabolic disorders of fetal life: glycogenoses and mitochondrial defects of the mitochondrial respiratory chain. *Semin Fetal Neonatal Med.* 2011;16(4):181–189. doi:10.1016/j.siny.2011.04.010.
2. Doneda C, Parazzini C, Righini A, et al. Early cerebral lesions in cytomegalovirus infection: prenatal MR imaging. *Radiology.* 2010;255(2):613–621. doi:10.1148/radiol.10090749.
3. Fink KR, Thapa MM, Ishak GE, Pruthi S. Neuroimaging of pediatric central nervous system cytomegalovirus infection. *Radiographics.* 2010;30(7):1779–1796. doi:10.1148/rg.307105043.
4. Griffiths PD, Bradburn M, Mandefield L, Mooney C, Jarvis D. The rate of brain abnormalities on in utero MRI studies in fetuses with normal ultrasound examinations of the brain and calculation of indicators of diagnostic performance. *Clin Radiol.* 2019;74(7):527–533. doi:10.1016/j.crad.2019.03.010.
5. Griffiths PD, Mooney C, Bradburn M, Jarvis D. Should we perform in utero MRI on a fetus at increased risk of a brain abnormality if ultrasonography is normal or shows non-specific findings?. *Clin Radiol.* 2018;73(2):123–134. doi:10.1016/j.crad.2017.09.007.
6. Griffiths PD, Porteous M, Mason G, et al. The use of in utero MRI to supplement ultrasound in the foetus at high risk of developmental brain or spine abnormality. *Br J Radiol.* 2012;85(1019):e1038–e1045. doi:10.1259/bjr/23696508.
7. Khalil A, Bennet S, Thilaganathan B, Paladini D, Griffiths P, Carvalho JS. Prevalence of prenatal brain abnormalities in fetuses with congenital heart disease: a systematic review. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2016;48(3):296–307. doi:10.1002/uog.15932.
8. Picone O, Simon I, Benachi A, Brunelle F, Sonigo P. Comparison between ultrasound and magnetic resonance imaging in assessment of fetal cytomegalovirus infection. *Prenat Diagn.* 2008;28(8):753–758. doi:10.1002/pd.2037.
9. Williams F, Griffiths PD. In utero MR imaging in fetuses at high risk of lissencephaly. *Br J Radiol.* 2017;90(1072):20160902. doi:10.1259/bjr.20160902.

Tiếp theo bài
trang 65 → VAI TRÒ CỦA SIÊU ÂM TRONG
SÀNG LỌC VÀ THEO DÕI ...

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Phudit Jatavan, Nipon Chattipakorn, Theera Tongsong (2017). Fetal Hemoglobin Bart's Hydrops Fetalis: Pathophysiology, Prenatal Diagnosis and Possibility of Intrauterine Treatment.
2. Nguyễn Viết Nhân, Nguyễn Khắc Hân Hoan, Lê Phan Minh Triết (2014). Tài liệu hướng dẫn tư vấn sàng lọc bệnh thiếu máu tan huyết (Thalassemia) bẩm sinh.
3. DH. Alpha-thalassaemia and population health in Southeast Asia. *Ann Hum Biol* 2005 Mar;32(2):123–30.
4. Tongprasert F, Srisupundit K, Luewan S, Tongsong T. Comparison of cardiac troponin T and Nterminal pro-B-type natriuretic peptide between fetuses with hemoglobin Bart's disease and nonanemic fetuses. *Prenat Diagn* 2014 Sep;34(9).
5. Tongsong T, Tongprasert F, Srisupundit K, Luewan S. Venous Doppler studies in low-output and high-output hydrops fetalis. *Am J Obstet Gynecol* 2010 Nov;203(5):488–6.
6. Tongsong T, Wanapirak C, Piyamongkol W, Sirichotiyakul S, Tongprasert F, Srisupundit K, et al. Fetal ventricular shortening fraction in hydrops fetalis. *Obstet Gynecol* 2011 Jan;117(1):84–91.