

ỨNG DỤNG KỸ THUẬT SIÊU ÂM KIỂM SOÁT ĐỊNH KỲ CHO THAI PHỤ ĐỂ PHÁT HIỆN SỚM CÁC DỊ TẬT THAI NHI TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN THANH HÓA

Hoàng Văn Việt, Mai Quang Trung

Tóm tắt:

Chẩn đoán trước sinh là phương pháp sàng lọc những bất thường bẩm sinh về hình thái hay dị dạng nhiễm sắc thể của thai nhi trước khi được sinh ra. Trong khi các phương pháp thăm dò chuyên sâu chưa được áp dụng và triển khai rộng rãi như chọc hút nước ối, lấy máu tĩnh mạch rốn, sinh thiết gai rau thì siêu âm thực sự rất hữu ích, đơn giản và cần thiết được áp dụng tại hầu hết các cơ sở khám chữa bệnh trong lĩnh vực sản khoa, cho phép chẩn đoán được những bất thường về mặt hình thái của thai nhi. **Mục tiêu của nghiên cứu:** Ứng dụng siêu âm 4D xác định tỷ lệ dị tật thai nhi và đối chiếu với lâm sàng để từ đó đề ra những giải pháp nhằm tư vấn và xử trí tốt nhất trong những trường hợp thai dị tật được phát hiện trên sản phụ đến khám và điều trị tại Bệnh viện Phụ sản Thanh Hóa. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả tiến cứu trên 1.500 thai phụ tuổi thai từ 12 đến 32 tuần đến khám và siêu âm tại Bệnh viện Phụ sản Thanh Hóa trong thời gian từ 11/2009 đến 10/2010. **Kết quả nghiên cứu:** Trong thời gian từ tháng 11/2009 đến tháng 10/2010 chúng tôi đã khám sàng lọc cho 1.500 thai phụ và phát hiện được 70 thai phụ có thai nhi bị dị tật bẩm sinh (DTBS) chiếm tỉ lệ 4,67%. Mô hình dị tật thai nhi xếp theo hệ cơ quan như sau: hệ thần kinh 23,68%; hệ mặt - cổ 19,3%; hệ xương - cơ 13,16%; hệ hô hấp 11,4%; hệ tiêu hóa 11,4%; hệ tuần hoàn 7,81%; hệ tiết niệu 1,75%; khe hở môi - vòm miệng 3,51%; dị tật khác 7,89%. Đối chiếu với lâm sàng cho thấy kỹ thuật siêu âm phát hiện thai dị tật có độ nhạy 98%, độ đặc hiệu 100%, tỷ lệ dương tính giả 0%, tỷ lệ âm tính giả 2%, giá trị chẩn đoán dương tính 100%, giá trị chẩn đoán âm tính 99,7%. **Kết luận:** Tỷ lệ thai phụ có thai nhi bị DTBS được chẩn đoán trên siêu âm là 4,67% trong tổng số thai phụ khám sàng lọc. Siêu âm 4D rất có giá trị trong việc phát hiện các dị tật bẩm sinh về mặt hình thái của thai nhi, đặc biệt với tuổi thai từ 12 đến 32 tuần với độ nhạy (98%) và độ đặc hiệu (100%) khá cao.

Abstract:**Application of ultrasound for routine screening pregnancy to detect fetal malformations in Thanh Hoa women hospital.**

Prenatal diagnostic screening aims to detect the congenital abnormalities in morphology or chromosomal abnormalities of the fetus before delivery. While some invasive methods have not been widely applied such as tests with sample taken from amniotic fluid, umbilical venous, placenta biopsy, ultrasound appears to be a very useful, simple, and effective method, can be applied widely in most health care services in the field of obstetrics, diagnose the morphological abnormalities of the fetus. **Objectives:** 4D ultrasound scan was used to determine the rate of fetal abnormality and compared to clinical results so that conclude the advices and solutions for practice. **Subjects and methods:** Prospective descriptive study on 1,500 women with gestational age from 12 to 32 weeks visited for ultrasound in Obstetrics Hospital Thanh Hoa during the period from 11/2009 to 10/2010. **Results:** Total screening for 1,500 women and found 70 women with fetal abnormalities and birth defects (Congenital abnormalities) accounted for 4,67%. Classification of fetal abnormality: neurological 23.68%, the facial-neck 19.3%; bone system 13.16%, respiratory 11,4%, digestive system 11.4%, circulatory system 7,81%, 1,75% urinary system; slit lip - palate 3,51%, 7,89% other defects. To compare the clinical results, ultrasound can detect fetal anomaly with sensitivity 98%, specificity 100%, false-positive rate of 0%, false-negative rate of 2%, the positive diagnostic value 100%, negative diagnostic value 99.7%. **Conclusion:** The proportion of pregnancy with congenital malformations was diagnosed on 4D ultrasound is 4.67%. This method is valuable in detection of malformations of the fetal surface morphology, especially with gestational age from 12 to 32 weeks with a rather high sensitivity (98%) and specificity (100%).

Bệnh viện Phụ sản Thanh Hóa (BSCKII; ThS)

Đặt vấn đề

Đị tật bẩm sinh (DTBS) là một trong những nguyên nhân hàng đầu gây tử vong chu sinh và tử vong của trẻ trong năm đầu tiên. DTBS có thể gây nên 20% các trường hợp thai nghén có nguy cơ cao [7][8][9]. Vì vậy, việc triển khai sàng lọc chẩn đoán trước sinh nên được thực hiện cho tất cả các thai phụ nhằm giảm tỷ lệ DTBS và một số bệnh lý di truyền, đồng thời là một nội dung quan trọng góp phần giảm tỷ lệ tử vong sơ sinh do DTBS và nâng cao chất lượng dân số. Trong khi các phương pháp

thăm dò chuyên sâu chưa được áp dụng và triển khai rộng rãi như chọc hút nước ối, lấy máu tĩnh mạch rốn, sinh thiết gai rau thì siêu âm thực sự rất hữu ích, đơn giản và cần thiết được áp dụng tại Bệnh viện Phụ sản Thanh Hóa.

Mục tiêu nghiên cứu:

- Xác định tỷ lệ các dị tật thường gặp của thai nhi trong thời kỳ từ 12- 32 tuần đến khám tại Bệnh viện Phụ sản Thanh Hóa.

- Đánh giá độ chính xác của kỹ thuật siêu âm 4D trong chẩn đoán thai dị tật.

Đối tượng và phương pháp nghiên cứu

Đối tượng nghiên cứu

Trong thời gian từ tháng 11/2009 đến 10/2010 có 1.500 thai phụ có tuổi thai từ 12 - 32 tuần đến khám và siêu âm 4D tại Bệnh viện Phụ sản Thanh Hóa.

Phương pháp nghiên cứu

Phương pháp nghiên cứu mô tả tiến cứu.

Sử dụng phương pháp thống kê y học và tính các tỷ lệ %. Xác định giá trị của phương pháp siêu âm trong chẩn đoán thai dị tật bằng tính độ nhạy, độ đặc hiệu, giá trị chẩn đoán dương tính, giá trị chẩn đoán âm tính, tỷ lệ dương tính giả, tỷ lệ âm tính giả.

Phương pháp siêu âm hình thái

Được tiến hành bằng cách quan sát hình thái của tất cả các cơ quan và các bộ phận

của thai nhi.

Thai nhi được coi là bất thường hình thái khi một trong số những cơ quan hay bộ phận của thai có bất thường.

Kết quả nghiên cứu

Bảng 1: Tần suất DTBS được phát hiện trên siêu âm

Số thai phụ khám thai	Số thai phụ có thai nhi bị DTBS	Tỷ lệ %
1500	70	4,67%

Tần suất thai phụ có thai nhi bị DTBS ở tuổi thai từ 12 đến 32 tuần khám và siêu âm tại Bệnh viện Phụ sản Thanh Hoá từ tháng 11 năm 2009 đến tháng 10 năm 2010 là 4,67%.

Bảng 2: Tần suất dị tật bẩm sinh của thai nhi theo nhóm tuổi mẹ

Tuổi thai phụ	Thai phụ được sàng lọc			P
	Dị tật	Sàng lọc	%	
≤19	8	97	8,25	< 0,01
20 - 34	50	1.280	4,06	
35 - 39	11	117	10,3	
≥ 45	1	6	16,67	
Tổng:	70	1.500	4,67	

Tần suất thai bị dị tật cao nhất gặp ở nhóm tuổi ≥45 chiếm tỷ lệ 16,67%, nhóm tuổi ≤ 19 chiếm tỷ lệ 8,25%. Sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với ($p < 0,01$).

Bảng 3: Mô hình DTBS trên siêu âm xếp theo hệ cơ quan

ICD - 10	Loại DTBS	Số lượng	Tỷ lệ (%)	P
Q00 - Q07	Hệ thần kinh	27	23,68	> 0,05
Q10 - Q18	Mặt, mắt, tai, cổ	22	19,30	
Q20 - Q28	Hệ tuần hoàn	9	7,89	
Q30 - Q34	Hệ hô hấp	13	11,40	
Q35 - Q37	Khe hở môi, hở vòm miệng	4	3,51	
Q38 - Q 45	Hệ tiêu hoá	13	11,40	
Q60 - Q64	Hệ tiết niệu	2	1,75	
Q65 - Q79	Hệ cơ- xương	15	13,16	
Q80 - Q89	DTBS khác	9	7,89	
Tổng số:		114	100	

DTBS của hệ thần kinh gặp nhiều nhất trên siêu âm chiếm tỷ lệ 23,68%. Các DTBS của mắt, mắt, tai, cổ chiếm vị trí thứ 2 là 19,30%.

Bảng 4: Đối chiếu chẩn đoán siêu âm với sau khi xử trí

Chẩn đoán	Siêu âm	Lâm sàng Đúng với SA	Tỷ lệ chẩn đoán đúng
Số thai phụ có thai nhi bị dị tật nặng phải đình chỉ thai nghén	55	55	100%
Số thai phụ có thai nhi bình thường đến đẻ	300	299	99,67%
Tổng:	355	354	99,7%

Trong số 1.500 thai phụ chỉ có 355 thai phụ tiếp tục quay lại khám, siêu âm theo dõi và xử trí tại Bệnh viện Phụ sản Thanh Hóa. Các trường hợp dị tật nặng phải đình chỉ thai nghén đều đúng (100%). Trong 300 trường hợp thai phụ được chẩn đoán bình thường đến đẻ thì phát hiện có 1 trường hợp dị tật ngón tay. Độ nhạy 98%, độ đặc hiệu 100%, tỉ lệ dương tính giả 0%, tỉ lệ âm tính giả 2%, giá trị chẩn đoán dương tính 100%, giá trị chẩn đoán âm tính 99,67%.

Bảng 5: Các DTBS của thai nhi được phát hiện trên siêu âm

Loại DTBS	SL dị tật trên Siêu âm	SL dị tật trên Lâm sàng	Tỉ lệ phát hiện
Hệ thần kinh	23	23	100%
Tai - mắt - cổ	16	16	100%
Tuần hoàn	1	1	100%
Dị tật mũi	2	3	66,67%
Khe hở môi, vòm miệng	4	6	66,67%
Hệ xương cơ	14	15	93,3%
Dị tật khác	9	9	100%

Bàn luận

Tỷ lệ dị tật thai nhi ở tuổi thai từ 12 đến 32 tuần

Trong thời gian từ tháng 11/2009 đến tháng 10/2010 chúng tôi đã khám sàng lọc cho 1.500 thai phụ và phát hiện được 70 thai phụ có thai nhi bị dị tật chiếm tỉ lệ 4,67%. Kết quả này cao hơn so với một số nghiên cứu khác vì nhóm đối tượng nghiên cứu của chúng tôi thuộc nhóm có nguy cơ cao hơn và đa số đã được sàng lọc ở các tuyến trước

rồi mới chuyển lên tuyến của chúng tôi [7], [14], nhưng thấp hơn so với kết quả của một số nghiên cứu vì các tác giả này chỉ nghiên cứu tại thời điểm trẻ được đẻ ra và trên những trẻ sơ sinh nằm viện. Đây là nhóm trẻ có nguy cơ DTBS khá cao còn phần lớn trẻ bình thường sau đẻ đã không phải vào viện [4], [9], [11].

Như vậy, tần suất DTBS được phát hiện trên siêu âm phụ thuộc vào đối tượng nguy cơ cao hay thấp khi sàng lọc trước sinh và

phụ thuộc vào cơ sở chuyên sâu hay không chuyên sâu. Ở khu vực mà thai phụ ít nguy cơ thì tần suất DTBS thấp và ngược lại ở trung tâm chẩn đoán siêu âm chuyên sâu thì tần suất DTBS sẽ cao hơn.

Nhóm thai phụ có tuổi từ 20 – 34 chiếm tỷ lệ nhiều nhất với 85% nhưng tần suất thai dị tật ở nhóm này là thấp nhất với 4,06%. Tần suất thai dị tật tăng lên khi ở nhóm tuổi > 35 và đặc biệt nhóm tuổi từ 45 trở lên có tỷ lệ thai dị tật cao nhất với 16,67%. Sự khác biệt là có ý nghĩa thống kê với $p < 0,01$.

Mô hình DTBS xếp theo hệ cơ quan

Theo phân loại quốc tế ICD-10 về kết quả chẩn đoán siêu âm. Kết quả chẩn đoán DTBS theo hệ cơ quan trên siêu âm cho thấy, DTBS thường gặp nhất là các dị tật của hệ thần kinh (27 dị tật) chiếm tỷ lệ 23,68%. Các dị tật của mắt, tai, mặt cổ đứng hàng thứ 2 (22 dị tật) chiếm tỷ lệ 19,3%. Thấp nhất là các dị tật hệ tiết niệu với 1,75%.

Mô hình DTBS được chẩn đoán trên siêu âm của chúng tôi cùng phù hợp với mô hình DTBS của các tác giả khác [1], [6], [3], [8].

Độ chính xác của kỹ thuật siêu âm trong chẩn đoán DTBS

Ở tuổi thai từ 12 - 32 tuần trong nghiên cứu của chúng tôi kỹ thuật siêu âm có độ nhạy là 98% độ đặc hiệu 100%, tỉ lệ dương tính giả 0%, tỉ lệ âm tính giả 2%, giá trị chẩn đoán dương tính 100%, giá trị chẩn đoán âm tính 99,67%. Kết quả này cao hơn so với nghiên cứu của một số tác giả khác [7], [14], [16]. Theo chúng tôi có sự khác biệt bởi 3 lý do: thứ nhất là trong quá trình phát triển của siêu âm các thế hệ máy đời sau có độ phân giải cao hơn, hình ảnh tốt hơn nên khả

năng phát hiện được các DTBS của thai nhi sớm hơn, rõ hơn. Thứ hai là độ nhạy (tỷ lệ phát hiện) của siêu âm phụ thuộc vào kinh nghiệm của người làm siêu âm. Ở các phòng siêu âm chuyên khoa thì khả năng phát hiện các DTBS của thai nhi sẽ cao hơn so với các phòng siêu âm cộng đồng nơi làm siêu âm tổng quát cho tất cả các người bệnh. Thứ 3 là những trường hợp khó chẩn đoán chúng tôi đã gửi bệnh nhân hội chẩn tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương nơi có nhiều chuyên gia đầu ngành về siêu âm chẩn đoán trước sinh độ chính xác của kỹ thuật được tăng lên.

Trong nghiên cứu của chúng tôi chủ yếu gặp loại dị tật của hệ thần kinh trung ương với 23 trường hợp được chẩn đoán trên siêu âm đều đúng. Độ nhạy, độ đặc hiệu, giá trị chẩn đoán dương tính và giá trị chẩn đoán âm tính đều đạt 100%. Tỷ lệ dương tính giả và âm tính giả đều bằng 0%.

Kết luận

Tỷ lệ thai phụ có thai nhi bị DTBS được chẩn đoán trên siêu âm chiếm 4,67% trong tổng số thai phụ khám sàng lọc.

Độ nhạy của siêu âm 4D trong chẩn đoán các dị tật của các hệ cơ quan khác nhau thì khác nhau, đạt từ 66,7% (dị tật khe hở môi, khe hở vòm miệng) đến 100% (DTBS của hệ thần kinh, tai - mặt - cổ).

Cần tư vấn đầy đủ cho tất cả các thai phụ trước, trong và sau khi sàng lọc chẩn đoán dị tật thai nhi bằng siêu âm 4D.

Tùy theo loại dị tật và mức độ dị tật sau khi chẩn đoán về mặt hình thái để đưa ra hướng xử trí thích hợp.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Nguyễn Huy Cận - Bùi Thị Tía, "Tật bẩm sinh ở trẻ sơ sinh tại Viện C từ năm 1963 - 1966", Nội san Sản - Phụ khoa 2, tr. 1-8.
2. Hoàng Đình Cầu và cs(1998), "Một số đặc điểm của các dị tật bẩm sinh do Dioxin AO gây nên trên trẻ em", Tạp chí

- Y học Việt Nam, số 3/1998, số chuyên đề.
3. Đào Thị Chút (1994), “Nhận xét 30 trường hợp dị tật bẩm sinh tại Bệnh viện Phụ sản Hải Phòng”, Luận văn tốt nghiệp chuyên khoa cấp II, Đại học Y Hà Nội.
 4. Trần Danh Cường (2002), “Tổng kết tình hình dị dạng trên siêu âm 3D tại Viện BVBM TSS”, Báo cáo hội nghị điều trị viện BVBM TSS. Đại học Y Hà Nội, 1994.
 5. Phan Trường Duyệt (2003), “Kỹ thuật siêu âm và ứng dụng trong sản khoa”, tr. 458-525.
 6. Phạm Gia Đức (1972), “Một số nhận xét tình hình những dị tật bẩm sinh điều trị từ 1/12/1970 đến 30/1/1971 tại viện BVBM TSS”, Nội san Sản phụ khoa số 2/1972, tr. 1-15.
 7. Nguyễn Việt Hùng (2006), “Xác định giá trị của một số phương pháp phát hiện dị tật bẩm sinh của thai nhi ở tuổi thai 13 – 26 tuần”, Luận án Tiến sĩ y học, Trường Đại học Y khoa Hà Nội.
 8. Phạm Thị Thanh Mai (1999), “Dịch tễ học dị tật bẩm sinh ở trẻ sơ sinh tại viện BVBM TSS từ năm 1985 đến 9 tháng đầu năm 1998”, Tạp chí thông tin Y dược 1999, số đặc biệt, tr. 237-240.
 9. Nguyễn Thị Phương (2002). Dị tật bẩm sinh và bệnh di truyền tại Viện nhi quốc gia Hà Nội. Tạp chí di truyền học và ứng dụng, chuyên san di truyền - y học, số đặc biệt chào mừng 100 năm trường đại học Y Hà Nội, tr. 16-24.
 10. Lê Anh Tuấn (2009), “Nghiên cứu ứng dụng một số phương pháp chẩn đoán sớm dị tật bẩm sinh của thai từ 12 đến 15 tuần”, Đề tài nghiên cứu cấp bộ.
 11. Nguyễn Ngọc Văn (2007), “Tình hình dị tật bẩm sinh và tìm hiểu một số yếu tố nguy cơ gây DTBS được phát hiện ở trẻ sơ sinh tại Bệnh viện nhi Trung ương”, Luận văn thạc sỹ y học. Trường Đại học Y khoa Hà Nội.
 12. Carreca JM et al (1995). Routine prenatal ultrasound screening for fetal abnormalities: 22 year’s experience. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 5, pp. 174-179.
 13. Gaigi SS. et al (2000), “Fetal pathology aspects of 97 cases of anencephaly CMNR Tunisian study”, *Tunis - Med*. 2000 Nov; 78 (11): pp. 653 - 7.
 14. Hollier LM et al (2000). Maternal age and malformations in singleton births. *Obstet Gynecol*, 96, pp. 711-716.
 15. Levi S. (1991). Routine ultrasound screening of congenital anomalies: an overview of the European experience. *Annals of the New York Academy of science*, 847(1), pp. 86 - 101.
 16. Manchester DK. (1994), “Teratogenic effect of antiepileptic drugs: implication for the management of epilepsy in women of child bearing age”, *Epilepsia* 1994; 35 Suppl 4: pp. S19-28.
 17. Nakling J et al (2005). Routine ultrasound screening and detection of congenital anomalies outside a university setting. *Acta Obstet Gynecol Scand*, 84, pp. 1042-1048.