

MỘT SỐ ĐẶC ĐIỂM THAI DỊ DẠNG ĐƯỢC ĐÌNH CHỈ THAI NGHÉN TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN TRUNG ƯƠNG

Phạm Thị Thanh Hiền^{*}, Lê Thị Hoàn^{**}

Tóm tắt

Dị tật bẩm sinh nguyên nhân hàng đầu gây tử vong chu sinh (khoảng 20%) và tử vong của trẻ trong năm đầu tiên. 50% các trường hợp sảy thai trước 12 tuần là do nguyên nhân bất thường nhiễm sắc thể. Nghiên cứu hồi cứu mô tả 119 trường hợp thai phụ có vết mổ cũ tử cung đình chỉ thai nghén vì thai nhi dị tật (160 dị tật), trong 3 năm (2006-2008) tại bệnh viện PSTW cho thấy: Dị tật thần kinh hay gặp nhất chiếm 25%, thứ 2 là phù thai và song sinh dính nhau chiếm 22,5%, xếp hàng thứ 3 dị tật hệ xương cơ chiếm 18,7%. Nhóm tuổi từ 20-34 có thai nhi bị dị tật chiếm 78,4%. 76,9% dị tật bẩm sinh được phát hiện vào thời kỳ 3 tháng giữa (13- 27 tuần)

Từ khóa: Thai nhi dị dạng

Abstract

Some characteristics of fetal malformations in terminated pregnancy at National Hospital of Obstetrics and Gynecology

Innate defects are the main cause of perinatal death (about 20%) and mortality of infants during the first year. 50% of miscarriages happened before 12 weeks were caused by abnormal chromosomes. Retrospective study described 119 cases of women who had scars by C section at the uterus and interrupted pregnancy because of fetal malformations (160 defects), in 3 years (2006-2008) at National Hospital of Obstetrics and Gynecology. The study showed that nervous system malformation accounted for most cases (25%), twin stick accounted for 22.5%, skeletal and muscle defects accounted for 18.7%. In the age group of 24 – 30, the percentage of fetal malformations was 78.4%. 76.9% of innate defects were detected during the second trimester (13- 27 weeks).

Key word: Malformation fetal

(^{*}) Đại học Y Hà Nội, (^{**}) Bệnh viện Phụ sản Hải Phòng

Đặt vấn đề

Thai nhi bị dị dạng do ảnh hưởng nhân tố môi trường chiếm khoảng 5-6% tổng số nguyên nhân gây dị dạng. Ngoài ra có thể

do đột biến gen, do sự sai lệch NST chiếm 5-15%, trong đó 60% do nhiều nguyên nhân phối hợp. Theo Trần Danh Cường tỷ lệ dị tật ở thai nhi khoảng 3,5%, tại BVPSTU tỷ lệ

này là 5,4% và phần lớn đều do chế độ dinh dưỡng không đúng hay bị nhiễm độc. DTBS là nguyên nhân hàng đầu gây tử vong chu sinh (khoảng 20%) và tử vong của trẻ trong năm đầu tiên. 50% các trường hợp sẩy thai trước 12 tuần là do nguyên nhân bất thường NST. Ngày nay, do tiến bộ của y học, việc thành lập các trung tâm chẩn đoán trước sinh đã giúp theo dõi, phát hiện sớm và nhờ đó có thái độ xử trí thích hợp những DTBS của thai nhi. Nghiên cứu nhằm: Mô tả một số đặc điểm thai nhi dị dạng trên bệnh nhân có sẹo mổ tử cung được đình chỉ thai nghén tại BVPSTW.

Đối tượng nghiên cứu

Tất cả các sản phụ có vết mổ tại tử cung vào đẻ bao gồm: đẻ đường âm đạo, mổ đẻ, phá thai, thai lưu ở BVPSTW từ 1/1/2006-31/12/2008.

Tiêu chuẩn lựa chọn: Hồ sơ bệnh án có chẩn đoán xác định là thai dị dạng (phát hiện bằng siêu âm hoặc chọc ối làm NST có biểu hiện bất thường). Có tiền sử mổ tại tử cung.

Tiêu chuẩn loại trừ: Hồ sơ không ghi rõ loại dị tật, hồ sơ của sơ sinh dị dạng đẻ ở nơi khác chuyển đến.

Phương pháp nghiên cứu: nghiên cứu hồi cứu, mô tả, cỡ mẫu thuận tiện không xác suất.

Xử lý số liệu: chương trình phần mềm SPPSS 10.0

Kết quả nghiên cứu

Trong 3 năm (2006-2008) tại bệnh viện PSTW, có 119 trường hợp thai phụ có vết mổ cũ tử cung đình chỉ thai nghén vì thai nhi dị tật (160 dị tật).

Phân loại DTBS theo hệ thống ICD 10

Bảng 1. Phân loại DTBS theo hệ thống ICD 10

Loại dị tật	ICD 10	n	Tỷ lệ %
<i>Dị tật hệ TK (hay gặp não úng thủy, vô sọ, không phân chia não trước)</i>	Q00-Q07	40	25
<i>Dị tật mắt, tai, mặt, cổ (nang bạch huyết vùng cổ)</i>	Q10-Q18	10	6,3
<i>Dị tật của hệ tuần hoàn (hay gặp thông liên thất và tứ chứng Fallot)</i>	Q20-Q28	23	14,4
<i>Dị tật hệ hô hấp (Bệnh phổi tuyến nang)</i>	Q30-Q34	3	1,80
<i>Khe hở môi- vòm miệng</i>	Q35-Q37	10	6,3
<i>Hệ tiêu hoá</i>	Q38-Q45	2	1,3
<i>Hệ tiết niệu (hay gặp Thiếu sản thận bên)</i>	Q60-Q64	6	3,7
<i>Hệ cơ xương (hay gặp Bất sản sụn xương, lùn ngắn tứ chi, Bất thường tư thế chi, Thoát vị rốn)</i>	Q65-Q79	30	18,7
<i>Dị tật khác (hay gặp Song thai dính nhau)</i>	Q80-Q89	36	22,5
Tổng		160	100%

Trong tổng số 160 dị tật của 119 thai nhi bị dị tật bẩm sinh thì dị tật hệ thần kinh chiếm tỷ lệ cao nhất (40/166) 25%, bao gồm: Thai vô sọ: 3,8% (6/160), Não úng thủy: 5,6% (9/160), Không phân chia não trước : 3,61% (6/160). Các dị tật khác của hệ TKTU gặp với số lượng ít hơn như não lộn ngoài 1,8%,

Thoát vị não - màng não 2,4%, Hội chứng Dandy-Walker 1,8%.

Các trường hợp dị tật của thai nhi chúng tôi phân loại bằng cách đếm số dị tật ghi trong kết quả của phiếu siêu âm. Các trường hợp xếp vào nhóm đa dị tật là do kết quả siêu âm ghi là đa dị tật.

Tỷ lệ TDD theo tuổi mẹ

Bảng 2. Tỷ lệ TDD theo tuổi mẹ

Tuổi mẹ Loại DD/VMC	20-24	25-29	30-34	≥ 35	Cộng
	n -Tỷ lệ %	n -Tỷ lệ %	n -Tỷ lệ %	n -Tỷ lệ %	n -Tỷ lệ %
Hệ TK	5 (21,7%)	14(33,3%)	14(22,6%)	7(21,2%)	40(25%)
Mất,tai, mắt cổ	1 (4,3)	4 (9,5%)	5(8,1%)		10(6,3%)
Tuần hoàn	2(8,7%)	5 (11,9%)	10(16,1%)	6(18,2%)	23(14,4%)
Hô hấp	2(8,7%)			1(3,0%)	3(1,8%)
Khe hở môi, vòm miệng	2(8,7%)	2(4,8%)	3(4,8%)	3(9,1%)	10(6,3%)
Tiêu hóa		1(2,4%)		1(3,0%)	2(1,3%)
Sinh dục-tiết niệu	1(4,3%)	1(2,4%)	2(3,2%)	2(6,1%)	6(3,7%)
Cơ xương	5 (21,7%)	4(9,5%)	15(24,2%)	6(18,1%)	30(18,7%)
Dị tật khác	5 (21,7%)	11(26,2%)	13(21%)	7(21,2%)	36(22,5%)
Tổng	23 (14,4%)	42(26,3%)	62(38,7%)	33(20,6%)	160(100%)

(Dị tật khác là song thai dính nhau, phù rau thai, đa dị tật).

Tuổi trung bình : 30,6 tuổi (Min: 21, Max: 43). Nhóm tuổi mẹ từ 20-34 chiếm tỷ lệ mang thai dị dạng cao nhất ≈78,4%.

Tỷ lệ TDD/VMC theo số dị tật trên 1 thai

Bảng 3. Tỷ lệ TDD/VMC theo số dị tật trên 1 thai

Số dị tật	N	Tỷ lệ %
Đơn dị tật	83	69,7
Đa dị tật	36	30,3
Tổng	119	100%

Tỷ lệ thai mắc đơn dị tật là cao nhất chiếm 69,7%. Tỷ lệ thai nhi mắc đa dị tật chiếm 30,3%

Thời điểm phát hiện loại DTBS/VMC theo tuần thai

Bảng 4. Thời điểm phát hiện loại DTBS/VMC theo tuần thai

Loại dị tật	Tuổi thai	≤ 12 tuần	13-27 tuần	≥ 28 tuần	P
		n (%)	n (%)	n (%)	
Hệ TK			30 (22,6%)	10(27,8%)	< 0,05
Mất, tai, mặt, cổ			10 (8,1%)		< 0,05
Hệ tuần hoàn			20(16,3%)	3 (8,3%)	< 0,05
Hệ hô hấp			2 (1,6%)	1(2,8%)	> 0,05
Khe hở môi-vòm miệng			9 (7,3%)	1 (2,8%)	< 0,05
Hệ tiêu hoá				2 (5,5%)	> 0,05
Hệ SD-TN			4(3,3%)	2 (5,5%)	> 0,05
Hệ cơ xương			25(20,3%)	5 (13,9%)	< 0,05
Khác		1	23(18,7%)	12(7,23%)	< 0,05
Tổng		1 (0,60%)	123 (76,9%)	36 (22,5%)	

Số dị tật bẩm sinh được phát hiện nhiều nhất là khi tuổi thai từ 13-27 tuần chiếm tỷ lệ 76,9 % (123/160). Số dị tật thai được phát hiện khi tuổi thai ≤ 12 tuần chiếm tỷ lệ 0,6% (1/160). Số dị tật được phát hiện khi tuổi thai trên 28 tuần là 22,5%

Bàn luận**Phân tích phân loại DTBS theo ICD 10**

Mô hình DTBS phân loại theo hệ thống ICD10 của WHO, kết quả nghiên cứu cho thấy DTBS của hệ thần kinh chiếm tỷ lệ cao nhất chiếm tỷ lệ 25% tổng số dị tật. Thứ hai là dị tật khác trong đó chủ yếu là phù thai, thai dính nhau chiếm tỷ lệ 22,5% tổng số dị tật. Thứ 3 là dị tật về hệ cơ xương chiếm tỷ lệ 18,07% tổng số dị tật (bảng 1). Nhận xét trên cũng phù hợp với nhận xét của nhiều tác giả như:

Theo Nguyễn Huy Cận, dị tật thường gặp nhất là dị tật hệ thần kinh: 39,3% tổng số dị tật.

Theo tác giả Nguyễn Đức Vy, trong 3 năm 2001-2003, trong số thai có DTBS tại

BVPSTU thì dị tật bẩm sinh ở hệ thần kinh trung ương chiếm tỷ lệ cao nhất là 24,1 % (cũng là dị tật gây tử vong nhiều nhất), sau đó là phù thai rau chiếm tỷ lệ 17,6% .

Theo Nguyễn Văn Đông trong số 933 bệnh nhân, số dị tật là 1183 thì dị tật của hệ thần kinh đứng thứ 1 là chiếm tỷ lệ 24,17% tổng số dị tật, thứ 2 là phù thai rau chiếm tỷ lệ 17,58% tổng số dị tật, thứ 3 là dị tật của hệ xương-chi chiếm tỷ lệ 17% tổng số dị tật.

Theo Trần Quốc Nhân nghiên cứu trên 398 bệnh nhân, số dị tật là 476 thì dị tật hệ TK đứng thứ 1 chiếm 33,4% tổng số dị tật, thứ 2 phù thai rau chiếm tỷ lệ 12,82% tổng số dị tật, thứ 3 là dị tật tim bẩm sinh: 8,2% tổng số dị tật, thứ 4 là dị tật hệ cơ-xương: 6,5% tổng số dị tật.

Theo Schmidt điều tra ở Đức năm 1975-1982 thấy: 42% khuyết tật ở đầu và ống thân kinh, 38% khuyết tật ở thân và cơ quan.

Tuy nhiên một số tác giả lại có tỷ lệ khác:

Nguyễn Thị Xiêm (10/1983-9/1986), Tô Thanh Hương – Trần Liên Anh (7/1987-1990) tại khoa sơ sinh Viện BVSKTE thấy tỷ lệ dị tật của đường tiêu hoá chiếm tỷ lệ cao

nhất, tương tự như kết quả nghiên cứu của Nguyễn Thị Phương tổng kết 10 năm tại Bệnh viện sức khoẻ trẻ em (1982-1990) thấy tỷ lệ này là 45,5%. Có thể do một số lý do sau đây: thứ nhất, dị tật hệ thống thần kinh được phát hiện sớm hơn so với dị tật hệ tiêu hoá và sau khi được phát hiện thì các thai đó thường bị đình chỉ bởi các dị tật này thường là các dị tật lớn và ảnh hưởng đến sự phát triển trí tuệ sau này của trẻ. Thứ hai, các dị dạng hệ thống thần kinh thường gây chết thai sớm hơn và khó sửa chữa khi đưa trẻ ra đời. Ngược lại dị tật hệ thống tiêu hoá có thể sửa chữa sau khi trẻ ra đời và vẫn sống khoẻ mạnh.

Theo nghiên cứu của Body ở Pháp: cho thấy trong số 200 hồ sơ thai dị dạng thì thấy 23% dị dạng cơ quan tiết niệu. 17% dị dạng cơ quan thần kinh. 4,5% dị dạng xương chi. 3,5% dị dạng tiêu hoá.

Kết quả điều tra của Behrens tiến hành ở Đức vào năm 1999 thấy rằng: phần lớn dị dạng ở bộ phận sinh dục – tiết niệu chiếm 28,7%; dị tật ở bộ máy tiêu hoá 9,4%; dị tật ở hệ thần kinh trung ương 9,7% .

Điều đó chứng tỏ rằng : tỷ lệ các loại dị tật còn phụ thuộc vào chủng tộc, thời điểm làm nghiên cứu so với tuổi thai, địa điểm điều tra đặc biệt nó còn phụ thuộc vào sự phát triển của ngành di truyền học và chuyên ngành chẩn đoán hình ảnh (công nghệ máy siêu âm 3-4D).

Trong dị tật hệ thần kinh trung ương, tôi thấy dị tật não úng thủy chiếm nhiều nhất 5,42% tổng số dị tật, thứ 2 là thai vô sọ và tật không phân chia não trước chiếm 3,61% tổng số dị tật. Hiện nay y học đã xác nhận vai trò của acid Folic trong quá trình hoàn chỉnh ống thần kinh. Ngoài việc tạo hồng cầu, nó còn có vai trò cực kỳ quan trọng trong việc hình thành và hoàn thiện ống thần kinh của thai nhi.

Các loại *dị tật khác* gặp nhiều thứ hai trong đó dị tật phù thai rau đứng đầu

chiếm 17,47% tổng số dị tật. Theo Nguyễn Huy Cận là 20,5% tổng số dị tật. Theo kết quả của Nghiêm Thị Hồng Thanh là 18,6%. Những kết quả này cũng gần tương đương nhau và tương tự với kết quả của nghiên cứu này.

Phân tích DTBS theo tuổi mẹ

Bảng 2. Cho thấy không có sự liên quan giữa tuổi của mẹ với từng loại dị tật. Nhóm tuổi mẹ phát hiện ra được nhiều dị tật nhất là nhóm tuổi từ 20-34 chiếm tỷ lệ 78,4%. Đây là lứa tuổi mà các sản phụ thường chọn khi sinh con. Người trẻ tuổi nhất là 21 tuổi, người lớn tuổi nhất là 43 tuổi, tuổi trung bình trong nghiên cứu này là 30,6 tuổi. So sánh giữa nhóm tuổi <20 và nhóm ≥35 thì tỷ lệ các bà mẹ các bà mẹ trên 35 tuổi có tỷ lệ sinh con dị dạng (21,69%) cao hơn nhóm dưới 20 tuổi. Kết quả này cũng phù hợp với kết quả của Morison, tuổi càng cao, tỷ lệ sinh con dị tật càng lớn

Phân tích thời điểm phát hiện loại dị tật bẩm sinh theo tuần thai

Bảng 4 Cho thấy tỷ lệ phát hiện DTBS vào thời kỳ 3 tháng giữa (tuổi thai từ 13-27 tuần) là cao nhất chiếm tỷ lệ 76,9%, trong đó tuổi thai từ 13-22 tuần chiếm tỷ lệ 42,4%, tuổi thai này nếu phát hiện thai dị dạng có chỉ định đình chỉ thai nghén, nếu tuổi thai > 22 tuần đình chỉ thai sẽ gây đẻ non. Tuổi thai ≤12 tuần chỉ chiếm 0,6%, tuổi thai ≥28 tuần chiếm tỷ lệ 22,5%. Kết quả nghiên cứu này thấp hơn kết quả nghiên cứu của Trần Quốc Nhân, tỷ lệ phát hiện thai dị dạng ở lớp tuổi thai 12-27 tuần là 93%, trong đó tỷ lệ phát hiện DTBS lớp tuổi thai 12-17 tuần là 31,3%, 18-23 tuần:36,3%, 24-27 tuần là 25,4%, tuổi thai ≥36 tuần là 0,6% [31]. Kết quả nghiên cứu của tôi cũng tương tự như kết quả nghiên cứu của Lưu Thị Hồng: 32,10% thai nhi phát hiện DTBS có tuổi thai ≤22 tuần; 53,14% thai nhi bị DTBS phát hiện muộn sau 23 tuần. Việc

phát hiện DTBS khi thai nhi có tuổi thai lớn sẽ gây khó khăn cho việc ĐCTN và tăng tỷ lệ chết chu sinh. Kết quả tôi cao hơn kết quả nghiên cứu của Nakling J và Cs tác giả đã tiến hành siêu âm cho 18.181 thai phụ ở 3 tháng giữa thời kỳ thai nghén tại cộng đồng và siêu âm sàng lọc được thực hiện bởi nữ hộ sinh và các cán bộ chuyên khoa với độ nhạy (tỷ lệ phát hiện DTBS) chỉ đạt 39%. Sở dĩ có sự khác biệt này bởi một số lý do sau: thứ nhất, tại thời điểm 3 tháng giữa, thai còn nhỏ, nước ối nhiều, thai nhi gần như “boi lội” trong nước ối, siêu âm rất dễ quan sát. Thời kỳ 18-22 tuần, siêu âm hình thái học có thể phát hiện phần lớn dị tật nếu có từ đầu đến chân như: não úng thủy, giãn não thất, nứt đốt sống, thoát vị hoành, teo thực quản, hẹp tá tràng, thoát vị rốn, hở thành bụng, tim bẩm sinh, dị dạng nang tuyến phổi, ngón chi, chân tay khoèo, sứt môi, bất sản thận (không có thận), dị dạng bàng quang... Những dị tật nhỏ, khó thấy như bàn tay sáu ngón, dính ngón... có thể không phát hiện do bác sĩ không chú ý quan sát thật kỹ khi siêu âm. Thứ hai trong quá trình siêu âm, các thế hệ máy đời sau có độ phân giải cao hơn, hình ảnh tốt hơn nên khả năng phát hiện DTBS tốt hơn. Thứ

ba, tỷ lệ phát hiện DTBS bằng siêu âm phụ thuộc vào kinh nghiệm của người làm siêu âm. Ở các phòng siêu âm chuyên khoa thì khả năng phát hiện DTBS sẽ cao hơn ở các phòng khám siêu âm cộng đồng. Tất cả những lý do trên cũng giải thích tại sao kết quả nghiên cứu của tác giả Nguyễn Việt Hùng (2005) tỷ lệ phát hiện dị tật bẩm sinh 3 tháng giữa là 96,8%.

Trong các DTBS phát hiện vào 3 tháng giữa thì DTBS của hệ thần kinh cao nhất chiếm 22,6%; thứ hai DT hệ cơ xương chiếm tỷ lệ 20,3%, thứ ba dị tật khác (nhiều nhất là phù thai) chiếm tỷ lệ 18,7%, thứ tư là DT hệ tuần hoàn chiếm tỷ lệ 16,3%.. Sự khác biệt có ý nghĩa thống kê giữa các nhóm tuổi thai nhi phát hiện DTBS với các loại DTBS trên với $p < 0,05$ (bảng 3.4).

Kết luận

- Dị tật thần kinh hay gặp nhất chiếm 25%, thứ 2 là phù thai và song sinh dính nhau chiếm 22,5%, xếp hàng thứ 3 dị tật hệ xương cơ chiếm 18,7%
- Nhóm tuổi từ 20-34 có thai nhi bị dị tật chiếm 78,4%.
- Có 76,9% dị tật bẩm sinh được phát hiện vào thời kỳ 3 tháng giữa

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Nguyễn Văn Đông (2004). “Khảo sát tình hình thai dị dạng của các bà mẹ đến đẻ tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương trong 3 năm 2001- 2003”. Luận văn thạc sỹ Y học, Trường Đại học Y Hà Nội.
2. Lưu Thị Hồng (2008). “Phát hiện dị dạng thai nhi bằng siêu âm và một số yếu tố liên quan đến dị dạng tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương”. Luận án tiến sỹ Y học, Trường Đại học Y Hà Nội.
3. Nguyễn Việt Hùng (2006). “Nghiên cứu tìm phương pháp phát hiện DTBS của thai nhi trong 3 tháng giữa của thời kỳ thai nghén”. Luận án tiến sỹ Y học. Đại học Y Hà Nội.
4. Trần Quốc Nhân (2006). “Phát hiện và xử trí thai dị dạng tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương trong 2 năm 2004- 2005”. Luận văn tốt nghiệp bác sỹ chuyên khoa cấp II, Trường Đại học Y Hà Nội.
5. Behrens O. et al (1999), Efficacy of ultrasound Screening in pregnancy, *Zentralbl Gynecol*, 121(5), pp228-32.
6. G. Body et al (2001). “La pratique du diagnostic prenatal”. Masson Paris: pp21- 31.