

## KẾT QUẢ SÀNG LỌC TRƯỚC SINH BẰNG KỸ THUẬT SIÊU ÂM VÀ XÉT NGHIỆM SINH HÓA MÁU (DOUBLE TEST VÀ TRIPLE TEST) TẠI BỆNH VIỆN TRUNG ƯƠNG THÁI NGUYÊN

Nguyễn Thu Hiền<sup>1\*</sup>, Đỗ Hà Thanh<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Trường Đại học Y Dược – ĐH Thái Nguyên, <sup>2</sup>Bệnh viện Trung ương Thái Nguyên

### TÓM TẮT

Sàng lọc trước sinh là sử dụng những kỹ thuật thăm dò và xét nghiệm cho các thai phụ nhằm xác định các dị tật bẩm sinh của thai nhi giúp điều trị sớm hoặc chấm dứt thai kỳ đối với những thai nhi có bệnh lý di truyền hoặc dị tật bẩm sinh không khắc phục được và có ý nghĩa kinh tế xã hội to lớn góp phần nâng cao chất lượng dân số, cải tạo giống nòi. Trong nghiên cứu này chúng tôi đã tiến hành đánh giá kết quả sàng lọc trước sinh bằng kỹ thuật siêu âm và xét nghiệm hóa sinh máu (Double test và Triple test) của 100 bà mẹ mang thai đến khám và theo dõi thai kỳ quý I và quý II tại bệnh viện Trung ương Thái Nguyên trong thời gian từ tháng 1/2017 đến tháng 8/2017.

**Từ khóa:** Dị tật bẩm sinh, kỹ thuật siêu âm, sàng lọc trước sinh, hội chứng Down, hội chứng Patau

### ĐẶT VẤN ĐỀ

Dị tật bẩm sinh (DTBS) là một trong những bất thường hay gặp ở thai nhi và trẻ sơ sinh, là một trong những nguyên nhân chính gây nên tử vong và bệnh tật của trẻ trong những năm đầu của cuộc sống. Các DTBS tùy theo mức độ nặng nhẹ sẽ ảnh hưởng đến khả năng sống, khả năng sinh hoạt, tuổi thọ và sự hòa nhập cộng đồng của trẻ bị dị tật [6]. Vì vậy sàng lọc trước sinh sử dụng những kỹ thuật thăm dò và xét nghiệm cho các thai phụ nhằm xác định các dị tật bẩm sinh của thai nhi giúp điều trị sớm hoặc chấm dứt thai kỳ đối với những thai nhi có bệnh lý di truyền hoặc dị tật bẩm sinh không khắc phục được; trong đó đặc biệt quan tâm đến các DTBS thường gặp như: Hội chứng 3 nhiễm sắc thể số 18, 3 nhiễm sắc thể số 13 và hội chứng 3 nhiễm sắc thể số 21, là những dị tật thường gặp có hậu quả nghiêm trọng đến sự phát triển của trẻ. Các kết quả nghiên cứu đã có ở Việt Nam cho thấy quy mô DTBS ở trẻ em là tương đối lớn chiếm 2% tổng số trẻ em dưới 15 tuổi [5]. Những yếu tố chính dẫn đến nguy cơ sinh con DTBS như: Tuổi của người mẹ khi mang thai, tiền sử có con hoặc người trong gia đình bị DTBS, bố hoặc mẹ mắc bệnh mãn tính, trình độ học

vấn của bố hoặc mẹ thấp. Do đó cần lưu ý các yếu tố trên để làm tốt công tác tư vấn và dự phòng DTBS nhằm giảm bớt gánh nặng cho gia đình và xã hội.

### ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU, PHẠM VI NGHIÊN CỨU

#### Đối tượng nghiên cứu:

- Các phụ nữ mang thai đến khám sàng lọc trước sinh tại bệnh viện Trung ương Thái Nguyên.

- Tiêu chuẩn chọn đối tượng nghiên cứu: Các phụ nữ mang thai trong quý I (chửa tháng thứ nhất đến tháng thứ 3 và quý II (chửa tháng thứ 4 đến tháng thứ 6) của thai kỳ.

- Tiêu chuẩn loại trừ: Các phụ nữ mang thai đến khám không làm các xét nghiệm sàng lọc.

**Địa điểm nghiên cứu:** Bệnh viện Trung ương Thái Nguyên.

**Phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu tiền cứu, mô tả cắt ngang.

#### Chỉ tiêu nghiên cứu:

**Chỉ tiêu hành chính:** Lứa tuổi, yếu tố di truyền, trình độ học vấn, tuổi thai khi sàng lọc.

**Chỉ tiêu sàng lọc:** Kết quả siêu âm sàng lọc DTBS trong quý I và quý II của thai kỳ.

- Kết quả xét nghiệm sinh hóa máu (Double test và Triple test)

#### Đạo đức nghiên cứu

- Tất cả các đối tượng thăm khám đều tự nguyện không ép buộc.

\* Tel: 0975 577060, Email: thuhien.yktn@yahoo.com.vn

- Cần thông cảm, đặt những câu hỏi tế nhị đối với những vấn đề nhạy cảm.

- Các số liệu thu thập được phải được hoàn toàn giữ bí mật tuyệt đối.

**Phương pháp xử lý số liệu:** Xử lý số liệu bằng thuật toán thống kê y học

**Phương tiện nghiên cứu:** Máy siêu âm màu 4 chiều, máy xét nghiệm sinh hóa máu.

**KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU VÀ THẢO LUẬN**

**Các yếu tố liên quan ở các bà mẹ mang thai sử dụng kỹ thuật sàng lọc trước sinh Phân bố tuổi:**

Bảng 1 cho thấy phần lớn đối tượng nghiên cứu thuộc nhóm tuổi 25 – 35, chiếm 50%. Nhóm tuổi > 35 chiếm 22,0%. Điều này phù hợp với tuổi sức khỏe sinh sản. Nếu tuổi mẹ càng lớn thì nguy cơ sinh con dị dạng, đặc biệt là con có hội chứng Down càng cao [4].

**Bảng 1. Nhóm tuổi của các thai phụ**

Nhóm tuổi	N	%
< 25	28	28,0%
25 - 35	50	50,0%
> 35	22	22,0%
Tổng	100	100,0%

**Trình độ học vấn**

Sàng lọc trước sinh là một vấn đề không mới, tuy nhiên cần có tư vấn của bác sĩ chuyên khoa và sự hiểu biết của sản phụ để công tác sàng lọc ngày càng phổ biến, hiệu quả. Trình độ của các bà mẹ càng cao thì tỉ lệ các sản phụ được tiếp cận các kỹ thuật sàng lọc trước sinh càng tăng: Qua bảng 2 cho thấy nhóm có trình độ cao đẳng/ đại học/ sau đại học chiếm tỉ lệ 44,0%. Nhóm trung học phổ thông: 32,0% và nhóm Không đi học/ tiểu học/ trung học cơ sở: 24,0%

**Bảng 2. Trình độ học vấn của các thai phụ**

Trình độ học vấn	N	%
Không đi học, TH, THCS	24	24,0%
THPT	32	32,0%
CĐ/ ĐH/ SĐH	44	44,0%
Tổng	100	100,0%

**Yếu tố di truyền**

Các kết quả nghiên cứu đã có ở Việt Nam cho thấy, quy mô DTBS ở trẻ em là tương đối lớn

chiếm 2% tổng số trẻ em dưới 15 tuổi. Một trong những yếu tố chính dẫn đến nguy cơ sinh con DTBS là yếu tố di truyền [9]: Gia đình có người mắc hội chứng Down, sinh con bị dị tật bẩm sinh, mẹ mắc bệnh do rối loạn chuyển hóa. Trong nghiên cứu này phần lớn các thai phụ không có tiền sử bất thường chiếm 95%, 4,0% có tiền sử sinh con bị BTBS, 2,0% thai phụ có bệnh chuyển hóa và 1,0% gia đình có người mắc Hội chứng Down/ DTBS.

**Bảng 3. Yếu tố gia đình của các thai phụ**

Tiền sử	N	%
Không có TSBT	95	95,0%
ĐĐ có người DTBS, Down	1	1,0%
Sinh con bị DTBS	2	4,0%
Mẹ bị bệnh chuyển hóa	2	2,0%
Tổng	100	100,0%

**Tuổi thai khi bắt đầu khám sàng lọc**

Việc sàng lọc đúng thời điểm và tuân thủ quy trình sàng lọc rất có ích trong việc phát hiện các DTBS, đưa ra các khuyến cáo phù hợp góp phần làm nâng cao chất lượng dân số, giảm tỉ lệ tai biến sản khoa, giảm tỉ lệ tử vong chu sinh qua khảo sát chúng tôi thống kê được 97,0% thai phụ sàng lọc đúng thời điểm, 3,0% thai phụ trễ sàng lọc quý.

**Bảng 4. Tuổi thai của các thai phụ**

Tuổi thai khi bắt đầu khám sàng lọc	N	%
Quý I	97	97,0%
Quý II	3	3,0%
Tổng	100	100,0%

**Kết quả sàng lọc dị tật trước sinh của các bà mẹ mang thai đến khám và chăm sóc thai tại Bệnh viện Trung ương Thái Nguyên**

**Kết quả sàng lọc quý I**

Các thai phụ được thực hiện sàng lọc quý I ở tuổi thai 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày cụ thể như sau: Thai phụ được siêu âm đo độ mờ da gáy của thai nhi, khảo sát xương chính mũi; kết hợp với xét nghiệm sinh hóa máu mẹ Double test (PAPP-a và free Beta hCG) sẽ hiệu chỉnh tính chỉ số nguy cơ về 3 nhiễm sắc thể 18 (hội chứng Edward), 3 nhiễm sắc thể 13 (hội chứng Patau), ba nhiễm sắc thể 21

(hội chứng Down). Trong 100 trường hợp sàng lọc đúng quy trình từ quý I, khảo sát bằng siêu âm cho thấy 5% có nguy cơ cao; khi phối hợp kết quả xét nghiệm sinh hóa với siêu âm cho thấy tỉ lệ có nguy cơ cao giảm xuống chỉ còn 3%. Những trường hợp nguy cơ cao sẽ được tư vấn để khuyến cáo sinh thiết gai nhau ngay quý I hay chọc ối xét nghiệm ở quý II. Kết quả xét nghiệm tế bào thai trong gai nhau hay chọc ối sẽ khẳng định 99,9% có bất thường về nhiễm sắc thể 18, 13, 21.

**Bảng 5. Kết quả sàng lọc DTBS quý I**

Các tiêu chí 100 (100,0%)	Không có nguy cơ n (%)	Có nguy cơ n (%)
Siêu âm	95 (90,0%)	5 (5,0%)
Siêu âm + Sinh hóa máu mẹ	97 (93,7%)	3 (6,0%)

### Kết quả sàng lọc quý II

#### Tình trạng thai

Để chăm sóc thai định kỳ, việc siêu âm kiểm tra thai vào quý II để xác định những bất thường của thai nhi được xem như là một công việc không thể thiếu được của thai kỳ. Để từ đó có những báo cáo về sự chính xác của siêu âm chẩn đoán bệnh tim bẩm sinh trước sinh.

Kết quả có 2 trường hợp thai lưu/ đình chỉ trước quý II, chiếm 2%. 98 trường hợp còn lại thai vẫn phát triển, chiếm 98,0%. Kết quả này khá phù hợp với nghiên cứu của Tổ chức Y tế thế giới 1,73% [7].

**Bảng 6. Kết quả sàng lọc DTBS quý II**

Tình trạng thai	N	%
Thai đang phát triển	98	98,0%
Thai lưu/ Đình chỉ trước quý II	2	2,0%
<b>Tổng</b>	<b>100</b>	<b>100,0%</b>

#### Đặc điểm hình thái

Trong 98 trường hợp thai tiếp tục phát triển, tiếp tục theo dõi có 1 trường hợp bất thường về hình thái, chiếm 1%. Thông thường, đến tuổi thai này những bất thường hình thái chi tiết sẽ được phát hiện và theo dõi nhằm can thiệp sớm, kịp thời sau sinh. Theo nghiên cứu của tác giả Trần Ngọc Bích và cộng sự tại

bệnh viện Phụ sản Trung ương năm 2011-2012, riêng tỉ lệ trẻ bị dị tật ống tiêu hóa chiếm đến 9,8% và những đứa trẻ này đều có can thiệp sau sinh [1].

**Bảng 7. Kết quả về hình thái sau sàng lọc dị tật bẩm sinh quý II**

Hình thái	N	%
Bình thường	97	99,0%
Bất thường	1	1%
<b>Tổng</b>	<b>98</b>	<b>100,0%</b>

### KẾT LUẬN

Qua sàng lọc trước sinh cho 100 bà mẹ mang thai trong thời gian từ tháng 01/2017 đến tháng 08/2017 bệnh viện TW Thái Nguyên, chúng tôi có một kết luận sau:

#### Các yếu tố liên quan ở các bà mẹ mang thai sử dụng kỹ thuật sàng lọc trước sinh

- Nhóm tuổi 25 – 35, chiếm 50%. Nhóm tuổi > 35 chiếm 22,0%.

- Nhóm có trình độ cao đẳng/ đại học/ sau đại học chiếm tỉ lệ 44,0%. Nhóm trung học phổ thông: 32,0% và nhóm Không đi học/ tiểu học/ trung học cơ sở: 24,0%.

- Thai phụ không có tiền sử bất thường chiếm 92% và 4,0% có tiền sử sinh con bị BTBS/ chết lưu/ chết sau sinh, 2,0% thai phụ có bệnh chuyển hóa/ bệnh hô hấp/ tăng huyết áp và 2,0% gia đình có người mắc Hội chứng Down/ DTBS.

- Thống kê được 94,0% thai phụ sàng lọc đúng thời điểm, 6,0% thai phụ trễ sàng lọc quý

#### Nghiên cứu kết quả sàng lọc dị tật trước sinh của các bà mẹ mang thai đến khám và chăm sóc thai tại bệnh viện trung ương Thái Nguyên

- 5,0% sàng lọc quý I có nguy cơ cao.

- 2,0% (1/100 trường hợp) thai lưu/ đình chỉ trước quý II.

- 1,0% (1/100 trường hợp) có bất thường về hình thái khi sàng lọc quý II.

### KIẾN NGHỊ

Để làm tốt công tác sàng lọc trước sinh cho các thai phụ, chúng tôi đề xuất các vấn đề như sau:

- Cần quan tâm đến việc xây dựng các trung tâm chẩn đoán trước sinh, áp dụng các kỹ thuật giúp chẩn đoán DTBS sớm, có kế hoạch can thiệp sớm.

- Cần nâng cao nhiệm vụ tuyên truyền cộng đồng, đặc biệt là đối tượng phụ nữ trong độ tuổi sinh đẻ cách phòng ngừa các yếu tố nguy cơ gây DTBS.

#### TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Trịnh Văn Bảo, Trần Thị Thanh Hương (2011), *Di truyền y học*, Nhà xuất bản Y học, Hà Nội.
2. Trần Thị Ngọc Bích và cộng sự (2012), “Nghiên cứu tình hình dị tật bẩm sinh tại khoa sơ sinh bệnh viện Phụ sản Trung ương”, *Tạp chí Y học thực hành, Bộ Y tế*, số 3(814), tr. 130-133.
3. Bùi Kim Chi (2010), “Sàng lọc trước và sau sinh”, *Tạp chí dân số và phát triển*, **30**, tr. 30-37.
4. Phan Thị Hoan (2003), Nghiên cứu tỉ lệ và tính chất di truyền của một số dị tật bẩm sinh ở vùng có nguy cơ phơi nhiễm CĐHH trong chiến tranh,

*Đề tài nhánh thuộc đề tài cấp nhà nước, Trường Đại học Y Hà Nội.*

5. Nguyễn Ngọc Văn (2007), Tình hình dị tật bẩm sinh và tìm hiểu một số yếu tố nguy cơ gây Dị tật bẩm sinh được phát hiện ở trẻ sơ sinh tại bệnh viện Nhi trung ương, *Luận văn thạc sĩ, Trường Đại học Y Hà Nội.*
6. Bahado -Singh R. O., Oz A. U., Kovanci E., Deren O., Copel J., Baumgarten A., Mahoney J. (1998), “New Down syndrome screening algorithm: ultrasonographic biometry and multiple serum markers combined with maternal age”, *Am. J. Obstet Gynecol*, 179 (6 Pt 1), pp. 1627-1631.
7. Cadio E., Vodovar V., et al (2008), “Prenatal diagnosis and prevalence of Down syndrome in the Parisian population, 2001 – 2005”, *Gynécologie, obstétrique & fertilité*, **36**, pp. 50.
8. Karbasi S. A. (2009), “Prevalence of Congenital Malformations in Yazd (Iran)”, *Acta Medica Iranica*, **47**, pp. 149 - 153.
9. Kim M. A. et al (2012), “Prevalence of Birth Defects in Korean Livebirths, 2005-2006”, *Journal Of Korean Medical Science Impact*, **27**, pp. 1233-1240.

#### SUMMARY

#### RESULTS OF PRENATAL SCREENING BY ULTRASONOGRAPHY AND BIOCHEMICAL BLOOD TEST (DOUBLE TEST AND TRIPLE TEST) AT THAI NGUYEN NATIONAL HOSPITAL

Nguyen Thu Hien<sup>1\*</sup>, Do Ha Thanh<sup>2</sup>

<sup>1</sup>University of Medicine and Pharmacy, <sup>2</sup>Thai Nguyen National Hospital

Prenatal screening is the use of screening and testing techniques for pregnant women to identify congenital malformations of the fetus for early treatment or termination of pregnancy for fetuses with genetic disorders or Congenital malformations do not overcome and have significant social and economic significance, contributing to improving the population quality and improving the race. In this study, we assessed prenatal screening using ultrasound and blood test (Double test and Triple test) of 100 pregnant women who came to the first trimester of pregnancy. And the second quarter at Thai Nguyen National Hospital during the period from January 2017 to August 2017.

**Key words:** congenital malformations, ultrasonic technique, prenatal screening, Down syndrome, Patau syndrome.

Ngày nhận bài: 01/9/2017; Ngày phản biện: 28/9/2017; Ngày duyệt đăng: 16/10/2017

\* Tel: 0975 577060, Email: thuhien.yktn@yahoo.com.vn