



Phát hiện dị tật thai nhi bằng siêu âm ở nhóm thai phụ bị dọa sẩy thai được điều trị tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương trong 6 tháng đầu năm 2008

Nguyễn Ngọc Minh*

TÓM TẮT

Mục tiêu: mô tả tỷ lệ và các loại dị tật thai nhi ở những thai phụ được điều trị dọa sẩy thai từ 01/2008 đến 06/2008 tại Bệnh viện Phụ Sản Trung ương (BVPSTW). Đối tượng: 462 thai phụ dọa sẩy thai, siêu âm có hoạt động tim thai, trong đó nhóm I: 389 thai phụ có thai tự nhiên và nhóm II: 73 thai phụ nhờ các biện pháp hỗ trợ sinh sản. Phương pháp: nghiên cứu tiến cứu mô tả cắt ngang. Siêu âm thai 2 lần; lần 1: thai 11 tuần 6 ngày đến 13 tuần 6 ngày, lần 2: thai 21 tuần đến 24 tuần. Kết quả và kết luận: tỷ lệ thai dị dạng được phát hiện bằng siêu âm trên 462 thai phụ bị dọa sẩy thai là 4,98%; trong đó nhóm có thai tự nhiên là 4,3%, nhóm có thai nhờ các biện pháp hỗ trợ sinh sản là 8,22%. Trong số các dị tật: tỷ lệ đơn dị tật 86,96%, đa dị tật là 13,04%, tỷ lệ dị tật ống thần kinh cao nhất là 30,4%.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Sẩy thai là hiện tượng thai nhi bị tống ra khỏi buồng tử cung trước khi có thể sống được. Ở Việt Nam, thời điểm đó là trước 22 tuần của thai kỳ hoặc trọng lượng thai nhi < 500 gram (theo chuẩn Quốc gia và WHO). Có nhiều nguyên nhân gây sẩy thai, đứng hàng đầu là những dị dạng thai nhi, đặc biệt là các rối loạn về nhiễm sắc thể. Một số nguyên nhân khác như bất thường ở bộ phận sinh dục mẹ, bệnh lý người mẹ, nhiễm khuẩn, rối loạn nội tiết... ít gặp hơn.

Năm 1961, lần đầu tiên những nghiên cứu về nhiễm sắc thể được ứng dụng vào chẩn đoán trước sinh [11]. Nhưng chỉ từ thập niên 80 của thế kỷ 20

chẩn đoán trước sinh mới được các nhà khoa học quan tâm và có nhiều nghiên cứu [12], [13], [14].

Hàng năm, trên thế giới có khoảng 7 triệu trẻ em tử vong chu sinh trong đó 98% ở các nước đang phát triển [18]. Có tới khoảng 6.000 dị tật bào thai cần được sàng lọc và phát hiện [12], [13], [14].

Chẩn đoán trước sinh góp phần sàng lọc các bệnh lý của bào thai để các thầy thuốc tư vấn cho các thai phụ hoặc sửa chữa nếu khuyết tật nhẹ hoặc đình chỉ thai nếu khuyết tật quá lớn, đa dị tật [2].

Ở Việt Nam, chẩn đoán trước sinh cũng đã được các nhà hoạch định chính sách dân số quan tâm, thể hiện trong chiến lược phát triển dân số đến năm 2010 của Ủy ban Quốc gia Dân số và Bộ Y tế [1].

*Trường Đại học Y Hà Nội



Tuy nhiên, những báo cáo còn mang tính đơn lẻ và chưa có nghiên cứu nào được thực hiện trên nhóm bệnh nhân có thai dọa sảy. Do vậy, chúng tôi tiến hành đề tài “*Phát hiện dị tật thai nhi bằng siêu âm ở nhóm thai phụ dọa sảy tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương trong 6 tháng đầu năm 2008*” nhằm mục tiêu: *Mô tả tỷ lệ và các loại dị tật thai nhi ở những thai phụ được điều trị dọa sảy thai từ 01/2008 đến 06/2008 tại Bệnh viện Phụ Sản Trung ương.*

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

1. Đối tượng nghiên cứu

462 thai phụ được điều trị dọa sảy thai tại Khoa phụ 2, Khoa sản I, Bệnh viện Phụ Sản Trung ương từ tháng 01 năm 2008 đến tháng 06 năm 2008.

Chúng tôi chọn vào nhóm nghiên cứu: là những thai phụ tự nguyện tham gia vào nghiên cứu thoả mãn các điều kiện sau: những thai phụ có thai tự nhiên hoặc nhờ các biện pháp hỗ trợ sinh sản (HTSS) bị dọa sảy được theo dõi và điều trị tại Bệnh viện Phụ Sản Trung ương trong thời gian từ tháng 01 năm 2008 đến tháng 06 năm 2008 siêu âm có hoạt động của tim thai chứng tỏ thai còn sống và đang phát triển, được chia thành hai nhóm:

Nhóm I: bao gồm những thai phụ tự nhiên bị dọa sảy (389 thai phụ)

Nhóm II: những thai phụ có thai nhờ các biện pháp hỗ trợ sinh sản (73 thai phụ).

2. Phương pháp nghiên cứu

Thiết kế nghiên cứu

Thiết kế nghiên cứu tiến cứu theo thiết đồ cắt ngang. Tất cả các thai phụ được chọn vào nghiên cứu một cách ngẫu nhiên theo trình tự thời gian trong quá trình nghiên cứu nằm trong từng nhóm riêng rẽ có thai tự nhiên hoặc nhờ các biện pháp hỗ trợ sinh sản.

Chúng tôi sử dụng siêu âm 2D và 4D tại Khoa Chẩn đoán hình ảnh, Bệnh viện Phụ Sản Trung ương để kiểm tra và theo dõi ở tuần 12 và 22 của thai kỳ.

Thời điểm bắt đầu nghiên cứu

Các thai phụ đến khám vì dọa sảy thai và được điều trị các Khoa phụ II, Khoa sản I, Khoa khám bệnh, Trung tâm Hỗ trợ sinh sản, Bệnh viện Phụ Sản Trung ương từ tháng 01/2008 đến tháng 06/2008.

III. KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

Trong 6 tháng đầu năm 2008 có tất cả 462 thai phụ có thai dọa sảy thoả mãn với yêu cầu nghiên cứu của chúng tôi trong đó có 389 thai phụ thuộc nhóm có thai tự nhiên (nhóm I) và 73 nhờ các biện pháp hỗ trợ sinh sản (nhóm II).

1. Hình ảnh siêu âm thai nhi bất thường trong hai nhóm nghiên cứu.

Bảng 1. Tỷ lệ dị tật bẩm sinh của thai nhi theo các nghiên cứu trong nước

Tác giả	Năm nghiên cứu	Tổng số nghiên cứu	Tỷ lệ % so với tổng số đẻ
T. D. Cường	2002	-	5,4%
P.T.Hoan	2001	36978	1,96 %
L. T. Hồng	2007-2008	20345	4,55
N.V.Hùng	2006	19924	0,51 %
NC của chúng tôi	2008	462	4,98



Trong cả hai nhóm nghiên cứu, các dị tật bẩm sinh của thai nhi được phát hiện là khá cao 23/462 chiếm tỷ lệ 4,98% trong đó ở nhóm I dị tật bẩm sinh có tỷ lệ 4,37%, còn ở nhóm II là 8,22%. Kết quả này có lẽ cũng phù hợp với thực tế vì thai nghén trong nhóm hỗ trợ sinh sản được can thiệp quá nhiều bằng các phương pháp nhân tạo.

Ở Việt Nam đã có nhiều nghiên cứu về dị tật bẩm sinh (DTBS) ở các sơ sinh sống qua các thời kỳ, tỷ lệ dị tật bẩm sinh ở các thai nhi sinh ra và sống được dao động từ 1 - 2%, Phan Thị Hoan nghiên cứu quần thể các sản phụ sinh sống ở vùng đồng bằng sông Hồng, (gồm 36978 thai phụ) thấy tỉ lệ dị dạng là: $1,96 \pm 0,12\%$, Nguyễn Việt Hùng năm 2007 trong một nghiên cứu tại Bệnh viện Bạch Mai tỷ lệ dị tật bẩm sinh là 0,51%. Trong nghiên cứu của chúng tôi tỷ lệ có cao hơn các tác giả Phan Thị Hoan và Nguyễn Việt Hùng vì chúng tôi nghiên cứu ở trên quần thể thai nghén có nguy cơ cao (đọa sẩy thai do

bệnh lý của người mẹ hoặc các dị dạng của thai nhi) còn của các tác giả Phan Thị Hoan và Nguyễn Việt Hùng nghiên cứu trong một quần thể thai nghén bình thường và cũng không cùng địa điểm, thời gian, đặc điểm dân cư hoàn toàn không tương đồng với chúng tôi [5], [7]. So với tác giả Lưu Thị Hồng nghiên cứu năm 2007 tại Trung tâm Chẩn đoán trước sinh Bệnh viện Phụ Sản Trung ương thì tỷ lệ dị tật bẩm sinh là 4,55%, tỷ lệ của chúng tôi là 4,98% cũng gần tương tự như nhau bởi vì tác giả Lưu Thị Hồng nghiên cứu trên quần thể thai nghén có nguy cơ cao đến khám tại trung tâm Chẩn đoán trước sinh (Bệnh viện Phụ Sản Trung ương), đối tượng nghiên cứu của chúng tôi là trên quần thể các thai phụ có thai doạ sẩy điều trị tại Bệnh viện Phụ Sản Trung ương trong 06 tháng đầu năm 2008 và đây cũng là những đối tượng có nguy cơ cao [6]. Theo Trần Danh Cường (Trung tâm Chẩn đoán trước sinh - Bệnh viện Phụ Sản Trung ương) tỷ lệ dị tật bẩm sinh ở thai nhi là 5,4% [2].

Bảng 2. So sánh tỷ lệ dị tật bẩm sinh của thai nhi với các tác giả nước ngoài

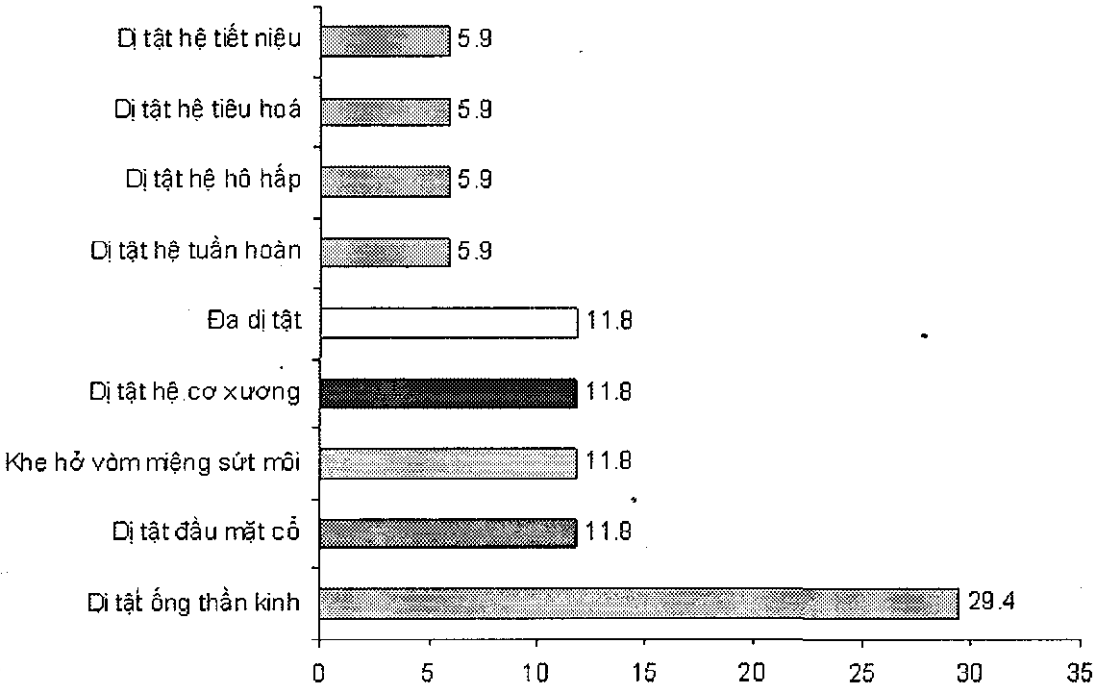
Tác giả (Địa điểm)	Năm nghiên cứu	Đối tượng nghiên cứu	Tỷ lệ % so với tổng số đẻ
Kato K., Fujiki K. (Nhật Bản)	1979 – 1993	Sơ sinh	1,5
Swain S. và CS (Ấn Độ)		Sơ sinh	1,2
Levi S. và CS (Bỉ)	1995	Thai nhi	2,24
Stevensen A.C. và CS (24 trung tâm của 16 nước)		Sơ sinh	1,27
Vandorsten JP và CS	1998	Thai nhi	3,0
Levi S. Và CS (châu Âu)	1998	Sơ sinh	1,14
Smith NP. và CS	2002	Sơ sinh	1,13
Nakling J. và CS (Bắc Âu)	2005	Thai nhi	1,5
NC của chúng tôi (Việt Nam)	2008	Thai doạ sẩy	4,98

So với các tác giả nước ngoài, tỷ lệ thai dị dạng của họ hơi thấp hơn của chúng tôi một chút: Vandorsten JP và CS là 3,0%, Swain S. Và CS (Ấn Độ) 1,2%, Kato K. và cộng sự (Nhật Bản) 1,5%, Stevensen A.C. và CS (24 trung tâm của 16 nước) 1,27%, Levi S. Và CS (Bỉ) 2,24%, Nakling J. và CS (Bắc Âu) 1,5%... Song kết quả nghiên cứu của họ không tương đồng về các yếu

tố: dân tộc, địa lý, kinh tế, dinh dưỡng, môi trường... với nghiên cứu của chúng tôi. Và tỷ lệ dị tật bẩm sinh của chúng tôi là những dị tật bẩm sinh là trên thai nhi, còn của các tác giả nước ngoài là tính cả trên sơ sinh, do vậy nhiều thai nhi đã bị sẩy hoặc chết trước khi được sinh ra nên tỷ lệ của họ thấp hơn của chúng tôi cũng là điều hợp lý.

2. Mô hình dị tật bẩm sinh của thai nhi được chẩn đoán bằng siêu âm

Ở đây chúng tôi sử dụng bảng phân loại dị tật bẩm sinh thai nhi theo mẫu ICD 10 của WHO năm 1992 [1]

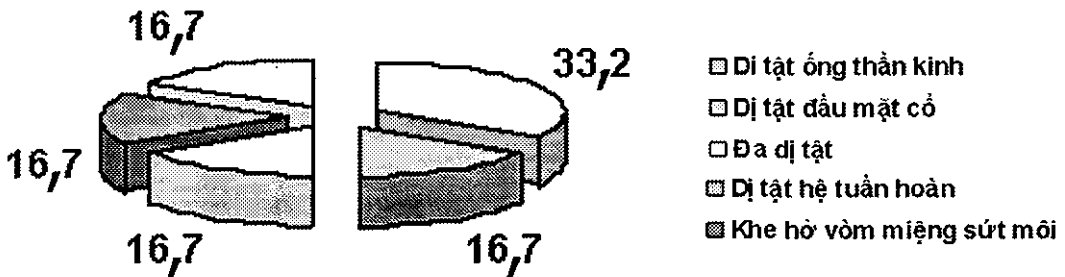


Biểu đồ 1. Các dị tật bẩm sinh của thai nhi ở nhóm I

Trong nhóm I nổi bật lên là các dị tật ống thần kinh gồm 5 bệnh nhân chiếm tỉ lệ 29,4%. Tiếp đến là các dị tật mắt, mắt, tai, cổ; khe hở vòm miệng, sứt môi; hệ cơ xương (khe hở thành bụng, thoát vị rốn, thoát vị hoành); đa dị tật mỗi nhóm có 2 trường hợp chiếm tỉ lệ là 11,8 %. Các dị tật khác chỉ gặp lẻ tẻ 1 ca trong mỗi nhóm.

Trong nhóm II có 6 thai nhi bị dị tật bẩm sinh trên tổng số 73 thai phụ có thai nhờ các biện pháp hỗ trợ sinh sản bị dọa sảy chiếm tỷ lệ 8,22%. Dị tật ống thần kinh vẫn chiếm tỷ lệ cao nhất là 33,3% (2 trường hợp). Các dị tật ở hệ tuần hoàn, hô hấp, tiêu hoá, tiết niệu, cơ xương... rải rác mỗi

nhóm 1 trường hợp. Như vậy, tỷ lệ chung các thai dị dạng trong hai nhóm nghiên cứu của chúng tôi là 4,98%. Nhưng nếu quan sát chi tiết thì nhận thấy ngay rằng tỷ lệ dị tật bẩm sinh ở nhóm có thai nhờ các biện pháp hỗ trợ sinh sản cao hơn hẳn nhóm có thai tự nhiên dọa sảy. Nhưng cũng như nhiều tác giả trên thế giới và trong nước, dị tật bẩm sinh ống thần kinh là dị tật hay gặp nhất, chiếm tỷ lệ 29,4% ở nhóm I và 33,3% ở nhóm II. Các loại dị tật bẩm sinh khác gặp với tần suất thưa thớt và rải rác không đều. Kết quả này cũng phù hợp với hầu hết các tác giả nghiên cứu dị tật bẩm sinh ở thai nhi trước đây.



Biểu đồ 2. Các dị tật bẩm sinh ở nhóm II



Tỷ lệ chung các DTBS của chúng tôi là 4,98% tương tự với kết quả nhiều nghiên cứu trước đó (Trần Danh Cường 5,4%, Lưu Thị Hồng 4,55%) [2],[6]. Trong đó đa dị tật có 3 trong tổng số 23 trường hợp, dị tật chung của 2 nhóm chiếm tỷ lệ là 13,04% còn đơn dị tật là 20/23 trường hợp chiếm tỷ lệ 86,96%. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cũng phù hợp với nghiên cứu của các tác giả trước đó. Theo các tác giả Nghiêm Thị Hồng Hạnh tỷ lệ đơn dị tật là 73,8%, Nguyễn Văn Đông là 79,9%, Trần Quốc Nhân là 84,4%, còn theo tác giả Lưu Thị Hồng trong một nghiên cứu trên 20345 thai phụ đến khám tại Trung tâm Chẩn đoán trước sinh (BVPSTW) thì đơn dị tật chiếm tỷ lệ 74,41% và đa dị tật là 25,59 % [6].

Các dị tật khác của chúng tôi cũng nằm rải rác trong các nhóm nghiên cứu tiếp sau dị tật, ống thần kinh là nhóm dị tật của tật đầu mặt cổ, nhóm đa dị tật và nhóm dị tật khe hở vòm miệng, sứt môi mỗi nhóm đều có 3 trường hợp chiếm tỷ lệ là 13,0%.

Các dị tật khác rải rác xuất hiện 1, 2 trường hợp trong mỗi nhóm, một tỷ lệ quá nhỏ, chưa đủ là đại diện cho quần thể nghiên cứu, do vậy chúng tôi không có bàn luận gì ở đây.

So sánh với các tác giả khác trong nước cũng như ngoài nước, các dị tật ở thai nhi trong nghiên cứu của chúng tôi có tần suất tương đồng nhất là so với các tác giả Việt Nam.

Bảng 3. So sánh dị tật bẩm sinh với các tác giả khác

Tác giả	Thời gian	TKTW	DMC	Ngực	Bụng tiêu hoá	Cơ xương	Tiết niệu	Khác
Trần Danh Cường	2002		47,4	0,4	20,4	0,4		12,9
Nguyễn Việt Hùng	2006	28,57	17,54	21,42	4,55	17,52	5,2	5,2
Trần Quốc Nhân	2005	33,4	1,7	8,2	12,8	6,5		4
Nguyễn Đức Vỹ	2001-2003		36,2	9	33			
Lưu Thị Hồng	2007	28,61	14,1	10,03	13,76	8,87	5,8	7,37
Nguyễn Quốc Trường	2007		45,1	17,6	19,3			18
Boyd	1999	17	5	6	3,5	4,5	23	
NC của chúng tôi	2008	30,4	13	13	4,4	8,7	4,4	26,1

IV. KẾT LUẬN

Qua nghiên cứu 462 thai phụ bị dọa sẩy thai vào điều trị tại BVPSTW từ tháng 01 đến tháng 6 năm 2008 chúng tôi bước đầu có những nhận xét sau đây:

- Dị tật bẩm sinh được chẩn đoán bằng siêu âm là 4,98% ở những thai phụ vào điều trị dọa sẩy thai tại BVPSTW trong 6 tháng đầu năm 2008, trong đó ở nhóm có thai tự nhiên là 4,37% và nhóm có thai nhờ các biện pháp hỗ trợ sinh sản là 8,22%.

- Trong các loại dị tật bẩm sinh thì tỷ lệ dị tật ống thần kinh cao nhất chiếm tỷ lệ 30,4%. Tỷ lệ đơn dị tật của thai nhi là 86,96% và đa dị tật là 13,04%.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Bộ Y tế (2001). *Bảng phân loại quốc tế Bệnh tật Việt Anh lần thứ 10 (ICD10)* NXB Y học, TR. 637 - 678.
2. Trần Danh Cường (2007). *Siêu âm chẩn đoán trước sinh (Tài liệu sử dụng nội bộ) BVPSTW năm 2007*.
3. Phan Trường Duyệt (2000). *Siêu âm chẩn đoán. Hướng dẫn thực hành thăm dò sản khoa*, NXB Y học, 2000, 6 - 24.
4. Phạm Thị Minh Đức (2005), "Sinh lý sinh sản", *Sinh lý học-tập II, Bộ môn Sinh lý học, Trường Đại học Y Hà Nội, Nhà xuất bản y học, 119-134*.
5. Phan Thị Hoan (2001). *Nghiên cứu tần suất và tính chất di truyền của một số DTBS ở một số nhóm dân cư miền Bắc Việt Nam, Luận án Tiến sỹ Y học*.
6. Lưu Thị Hồng (2008). *Phát hiện dị dạng thai nhi bằng siêu âm và một số yếu tố liên quan đến dị dạng tại BVPSTW, 2008, Luận án Tiến sỹ Y học*

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 từ 13-26 tuần, Luận án Tiến sỹ Y học, 2006.
8. Barisic I. et al (2001). Evaluation of prenatal ultrasound diagnosis of fetal abdominal wall defects by 19 European registries. *Ultra. Obst. and Gyn.*, 2001, p.309-316.
9. Boyd P.A. et al. (2005). Congenital anomaly Surveillance in England assessment deficiencies in the national system. *Information in practice* www.bmj.com.5pp.
10. Campbell S (2002). 4D. or not 4D: that is the question. *Ultra. Obst. and Gyn.*, 2002, No19, p. 1-4.
11. Cumming D.C.(1988), "Pregnancy rates following intrauterine insemination with washed or un washed sperm", *Fertil. and Steril.* 49/4, 735-736.
12. Joelle Roume (2004). Analyse causale des malformation à la syndromologie foetale. *Médecine foetale et diagnostic prénatal*, 2004, 2-6.
13. *Obstetrics Ultrasonad* (2004). *Craniospinal Abnormalities*, P. 149 – 59
14. *Obst and Gyn. Ultrasound* (2005). *Obstetrics*, P269 – 355.

SUMMARY

ULTRASOUND SCREENING FETAL MALFORMATIONS IN THREATEN ABORTION DETECTED BY ULTRASOUND IN THE NATIONAL HOSPITAL OF OB-GYN (NHOG) DURING THE FIRST 6 MONTHS OF 2008.

Objective: To determine the rate of fetal abnormalities and to describe the types of fetal malformation in threaten abortion from 01/2008 to 06/2008 in NHOG. Materials: 462 pregnant women with threaten abortion having fetal activity in ultrasound were divided in two groups: I with 389 natural pregnancies and II with 73 pregnancies by assisted reproduction technology (ART). Method: prospective, cross-sectional study 2 times of ultrasounds; first: 11 weeks 6 days to 13 weeks 6 day, second: from 21 weeks to 24 weeks. Results: In 462 pregnant women with threaten abortion, the rate of fetal malformation detected by ultrasound was 4.98%.; in groups I: natural pregnancies is 4.3%; group II: pregnancies by ART is 8.22%; including the rate of mono-malformation is 86.96% and the rate of multi-malformations is 13.04%. The rate of neural tube defect is highest (30.4%). Conclusions: Ultrasound is confidential method of exploration for screening structural abnormalities of fetus in threaten abortion.