

NGHIÊN CỨU MỐI LIÊN HỆ GIỮA KHOẢNG MỜ SAU GÁY VÀ BỆNH TIM BẨM SINH THAI NHI

Ths. Lê Kim Tuyền(*)

PGS. TS Châu Ngọc Hoa(**)

PGS. TS Phạm Nguyễn Vinh(***)

(*): Viện Tim TP. HCM

(**): ĐHYD TP HCM

(***): BV Tim Tâm Đức

MỞ ĐẦU

- Bệnh tim bẩm sinh (BTBS) - 8/1000 trẻ sinh sống
- BTBS là một trong những nguyên nhân gây tử vong hàng đầu ở trẻ sơ sinh, chiếm gần 40% tử vong sơ sinh do dị tật bẩm sinh

MỞ ĐẦU

- Siêu âm đo khoảng mờ sau gáy thai 11-14 tuần là một phương pháp tầm soát hiệu quả các bất thường về nhiễm sắc thể.
- Nếu tăng KMSG và NST bình thường thì đây vẫn là một thai kỳ có nhiều nguy cơ, vì thai chết lưu trong tử cung, các hội chứng di truyền hoặc các dị tật nặng, trong đó BTBS là mối quan ngại nhất vì tính nghiêm trọng cũng như khả năng chẩn đoán trước sinh của nó.

MỞ ĐẦU

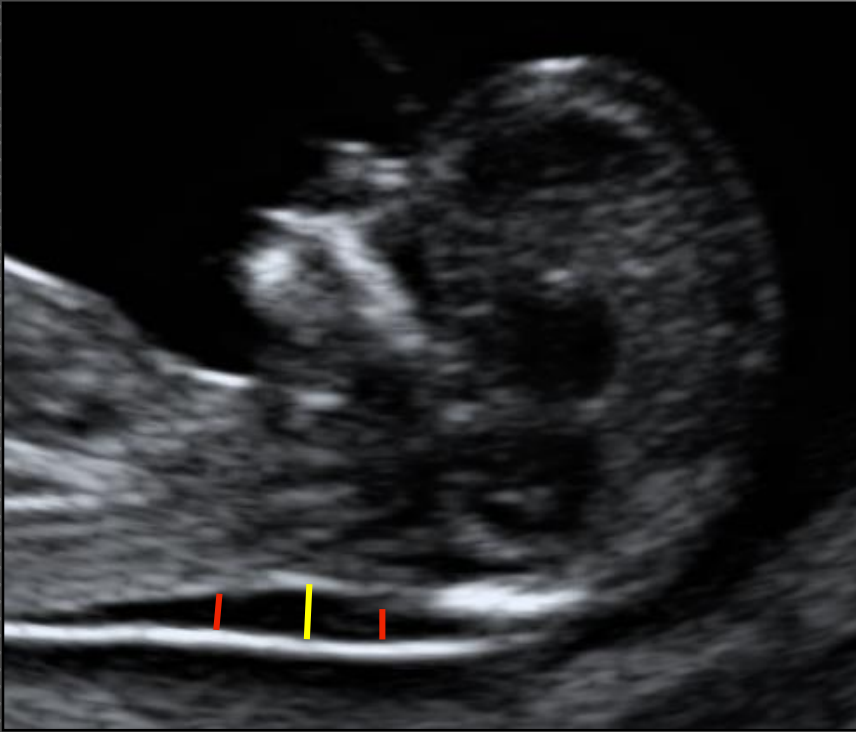
- Nếu $KMSG > 95^{th}$, nguy cơ BTBS là 1/16 (6%) so với tần suất trong cộng đồng ($KMSG < 95^{th}$) là 8/1000.
- Tỷ lệ phát hiện BTBS nếu tầm soát dựa trên đo KMSG tăng gấp 3 lần so với tầm soát dựa vào yếu tố tiền căn mẹ tiểu đường, sinh con bị BTBS hoặc tiếp xúc với độc chất trong thai kỳ.

KHOẢNG MỜ SAU GÁY



- Là lớp dịch tích tụ ở vùng sau gáy của thai ở 3 tháng đầu thai kỳ.
- Có vách hoặc không có vách, khu trú ở vùng cổ hoặc toàn bộ cơ thể.
- 3 tháng giữa: lớp mờ giảm đi, có một số tiến triển thành nang bạch huyết, phù thai.

KHOẢNG MỜ SAU GÁY



- Đo phần rộng nhất của lớp mờ.
- Đặt con trỏ ở ngay đường ranh giới trong của lớp mờ.
- Đo nhiều lần và lấy trị số lớn nhất.

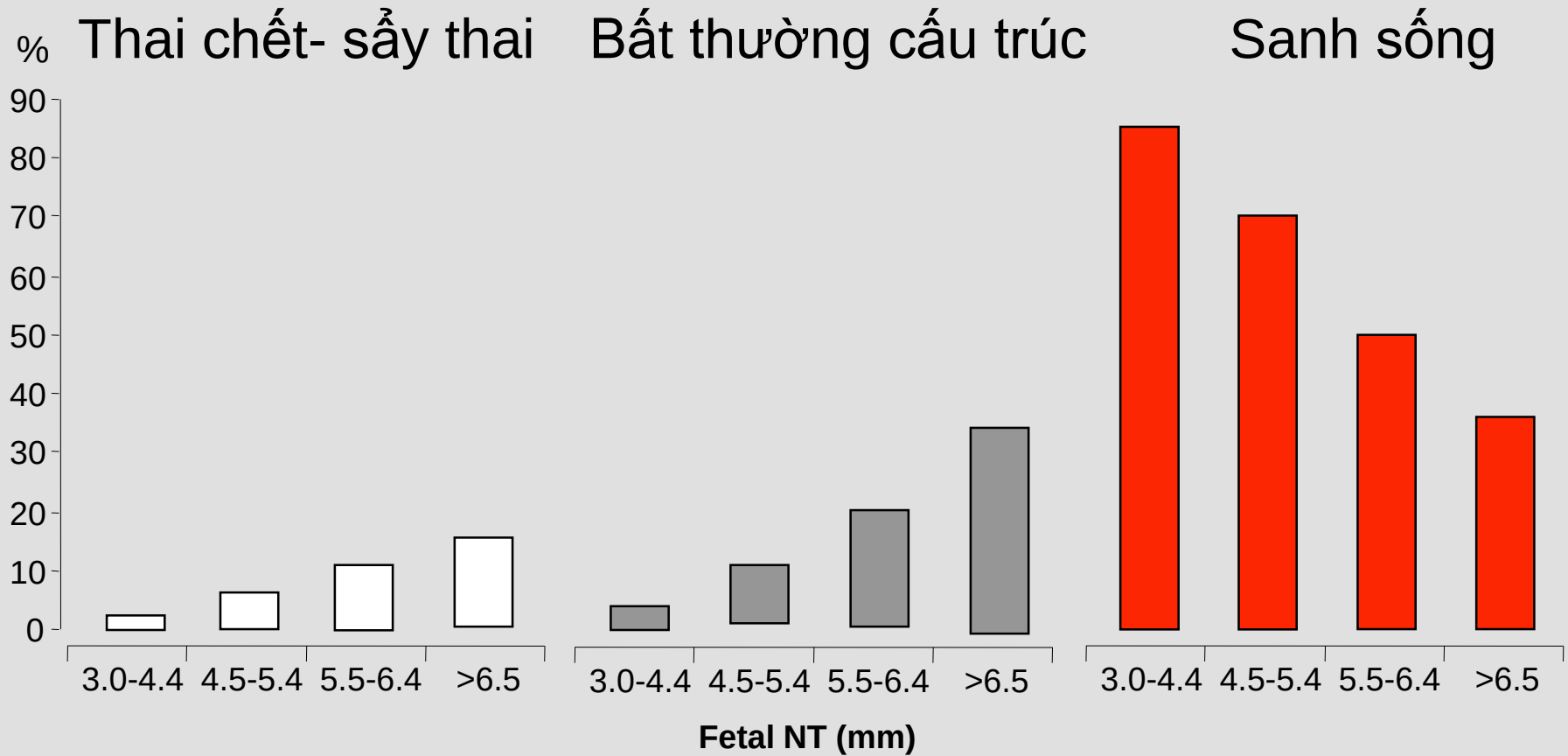
SINH LÝ BỆNH TĂNG KMSG

- ▶ Cơ chế tăng KMSG có liên quan bất thường tiên phát tạo hệ bạch huyết phôi thai là mẫu số chung do thay đổi thành phần hệ đệm ngoài tế bào và bất thường tim-mạch và huyết động.
- ▶ *bất thường cấu trúc và chức năng tim*
- ▶ *các thay đổi trong hệ đệm ngoài tế bào*
- ▶ *Những bất thường hệ bạch huyết*
- ▶ *các giả thuyết khác:*

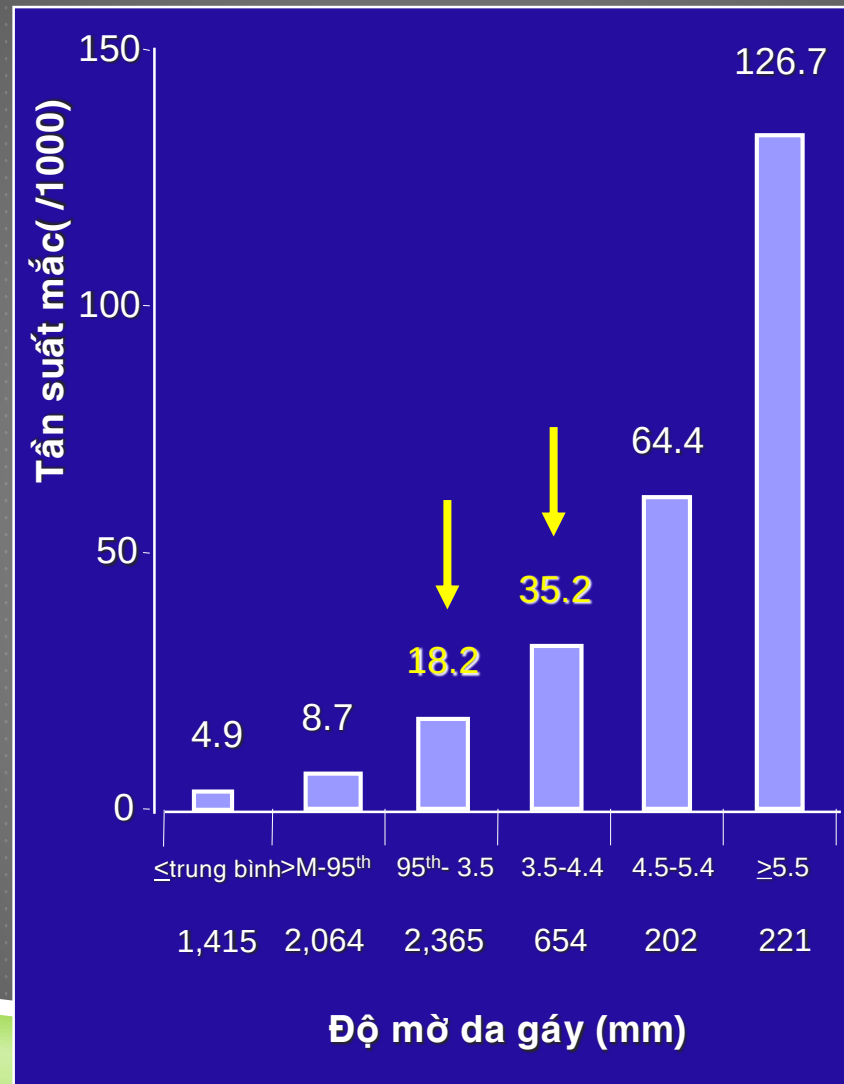
KHOẢNG MỜ SAU GÁY TĂNG HẬU QUẢ TRƯỚC MẮT

ĐỘ MỜ DA GÁY	BẤT THƯỜNG NST	NST BÌNH THƯỜNG		Sống khỏe
		Thai chết	Thai bất thường nặng	
<95 th centile	0.2%	1.3%	1.6%	97%
95 th -99 th centiles	3.7%	1.3%	2.5%	93%
3.5-4.4 mm	21.1%	2.7%	10.0%	70%
4.5-5.4 mm	33.3%	3.4%	18.5%	50%
5.5-6.4 mm	50.5%	10.1%	24.2%	30%
≥6.5 mm	64.5%	19.0%	46.2%	15%

Da gáy dày và NST bình thường



Da gáy dày và dị tật tim bẩm sinh



ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

- ▶ **Mục tiêu nghiên cứu:**

Xác định sự tương quan giữa KMSG và BTBS

- ▶ **Thiết kế nghiên cứu:** nghiên cứu hàng loạt ca

- ▶ **Cỡ mẫu:** Nghiên cứu mô tả hàng loạt ca từ tháng 01/2008 đến 12/2011.

- ▶ **Dân số nghiên cứu:**

Dân số mục tiêu: Các bà mẹ mang thai từ 16 tuần đến 40 tuần đến siêu âm tim thai tại Viện Tim.

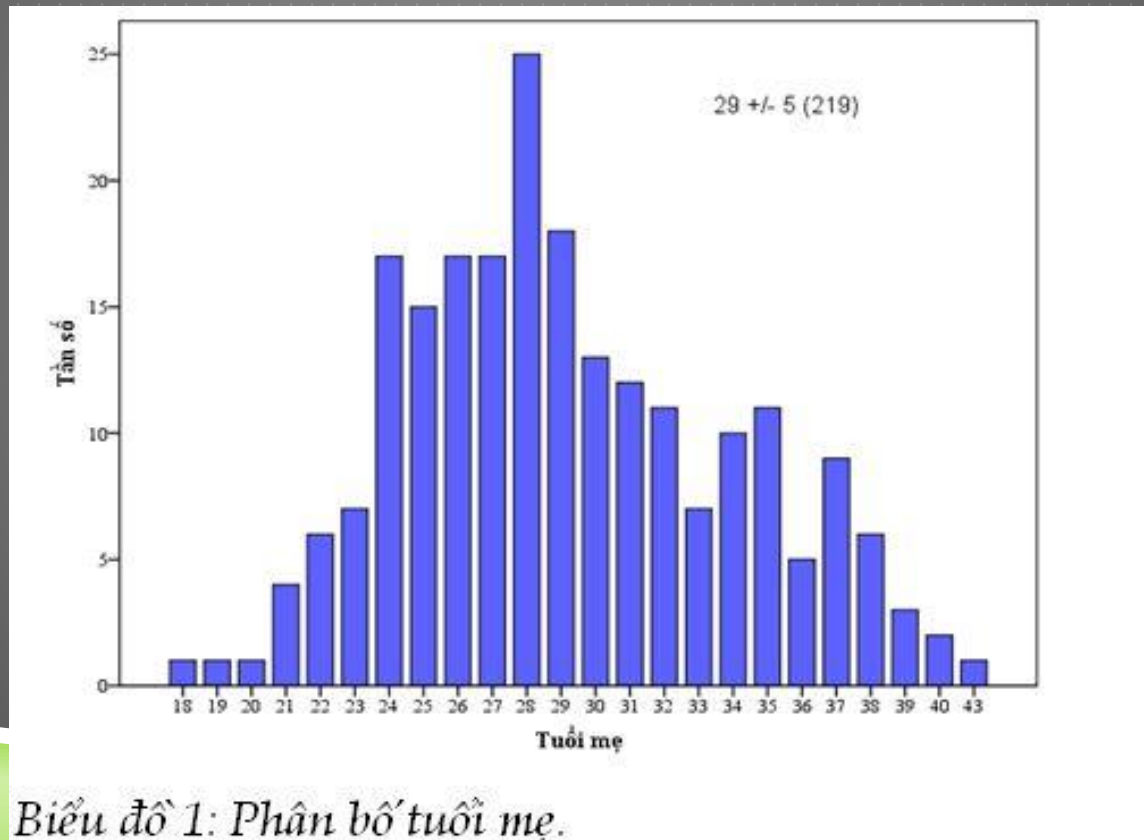
Dân số nghiên cứu: Các bà mẹ mang thai từ 16 tuần đến 40 tuần đến siêu âm tim thai tại Viện Tim có kết quả đo KMSG $\geq$ 2,5mm lúc 11-14 tuần.

ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

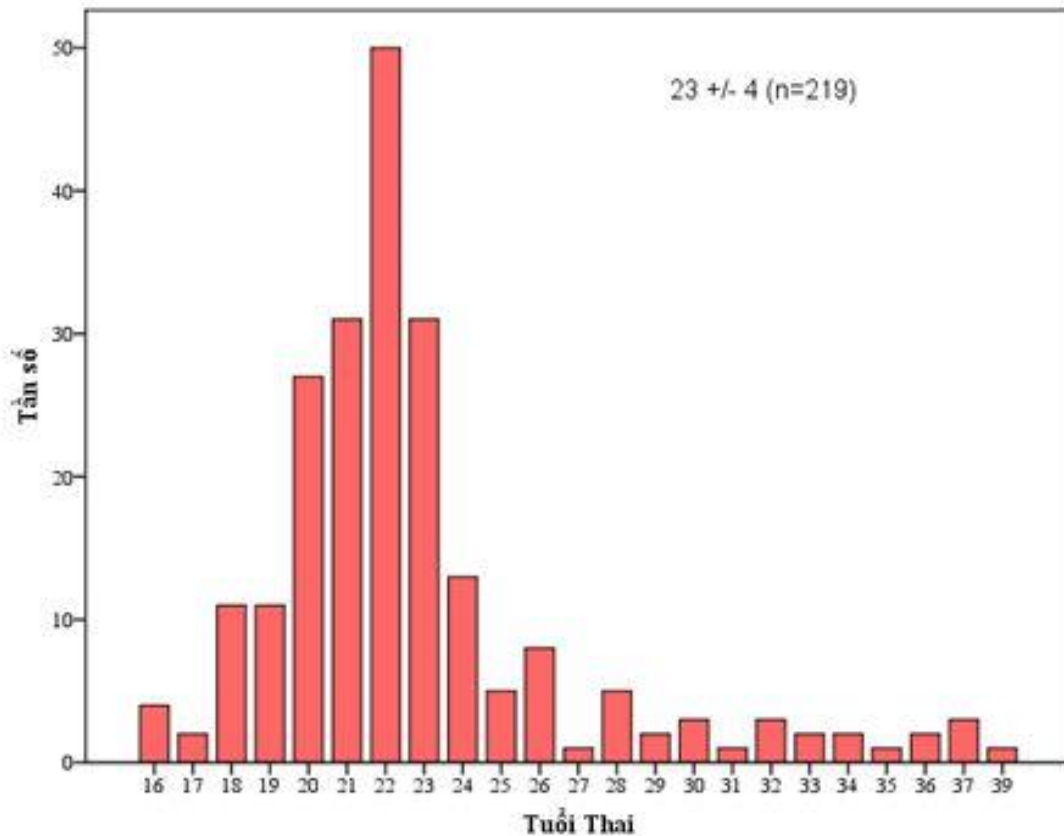
- ▶ **Phương pháp chọn mẫu:**
- ▶ *Tiêu chuẩn chọn mẫu:*
 - ▶ Đồng ý tham gia nghiên cứu
 - ▶ Thai phụ trên 18 tuổi tại thời điểm siêu âm
 - ▶ Có KMSG đo lúc 11-14 tuần $\geq 2,5\text{mm}$
 - ▶ Tuổi thai từ 16 tuần đến 40 tuần (được xác định nhờ nhớ đúng kinh chót hoặc có siêu âm thai ba tháng đầu)
 - ▶ Đơn thai
- ▶ *Tiêu chuẩn loại trừ:*
 - ▶ Tim thai không còn hoạt động lúc làm siêu âm
 - ▶ Có từ 2 thai trở lên
 - ▶ Có kết quả NST đồ bất thường

KẾT QUẢ & BÀN LUẬN

- Từ tháng 01/2008 đến 12/2011 có 219 thai phụ đến siêu âm tim thai tại Viện Tim TP HCM, có khoảng mờ sau gáy ở thời điểm 11-14 tuần $\geq 2,5\text{mm}$.

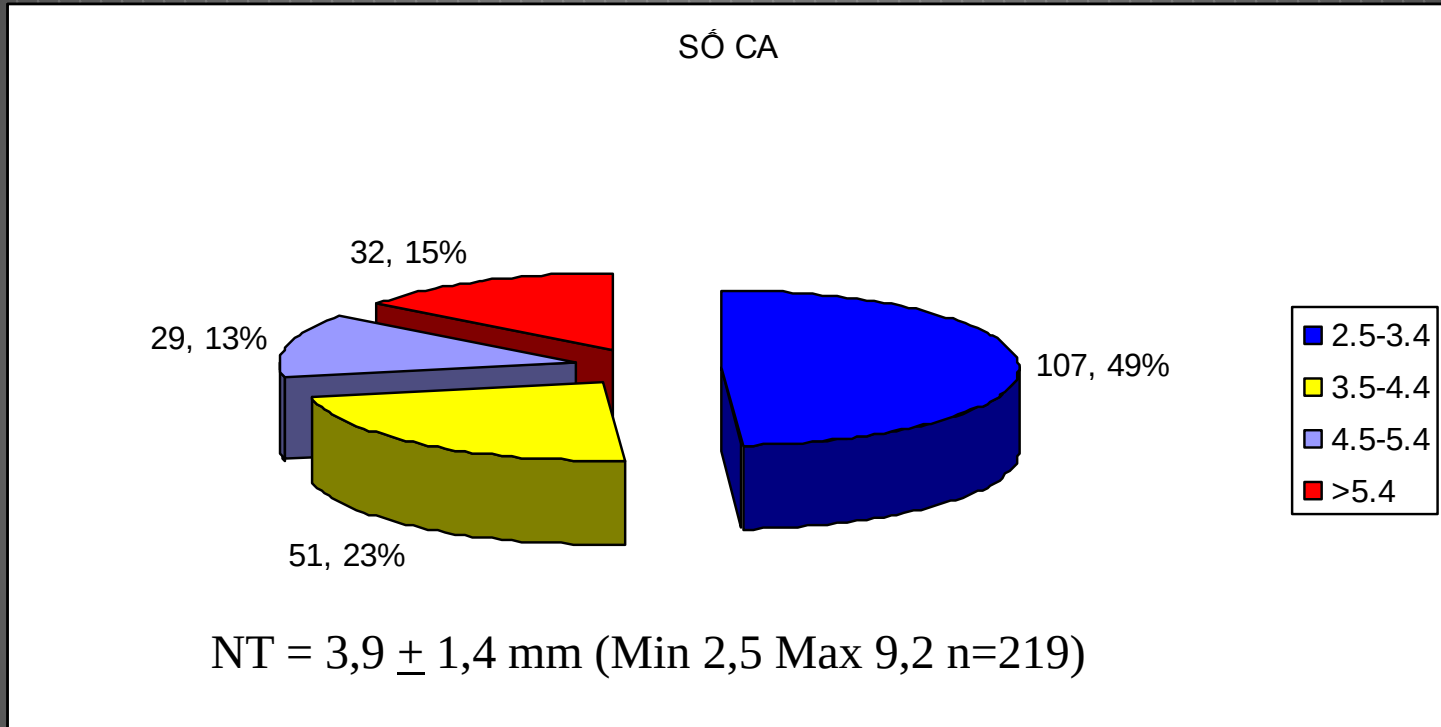


KẾT QUẢ & BÀN LUẬN



Biểu đồ 2: Phân bố tuổi thai.

KẾT QUẢ & BÀN LUẬN



Biểu đồ 3 Phân bố KMSG

KẾT QUẢ & BÀN LUẬN

Bảng 1: Liệt kê chi tiết bệnh.

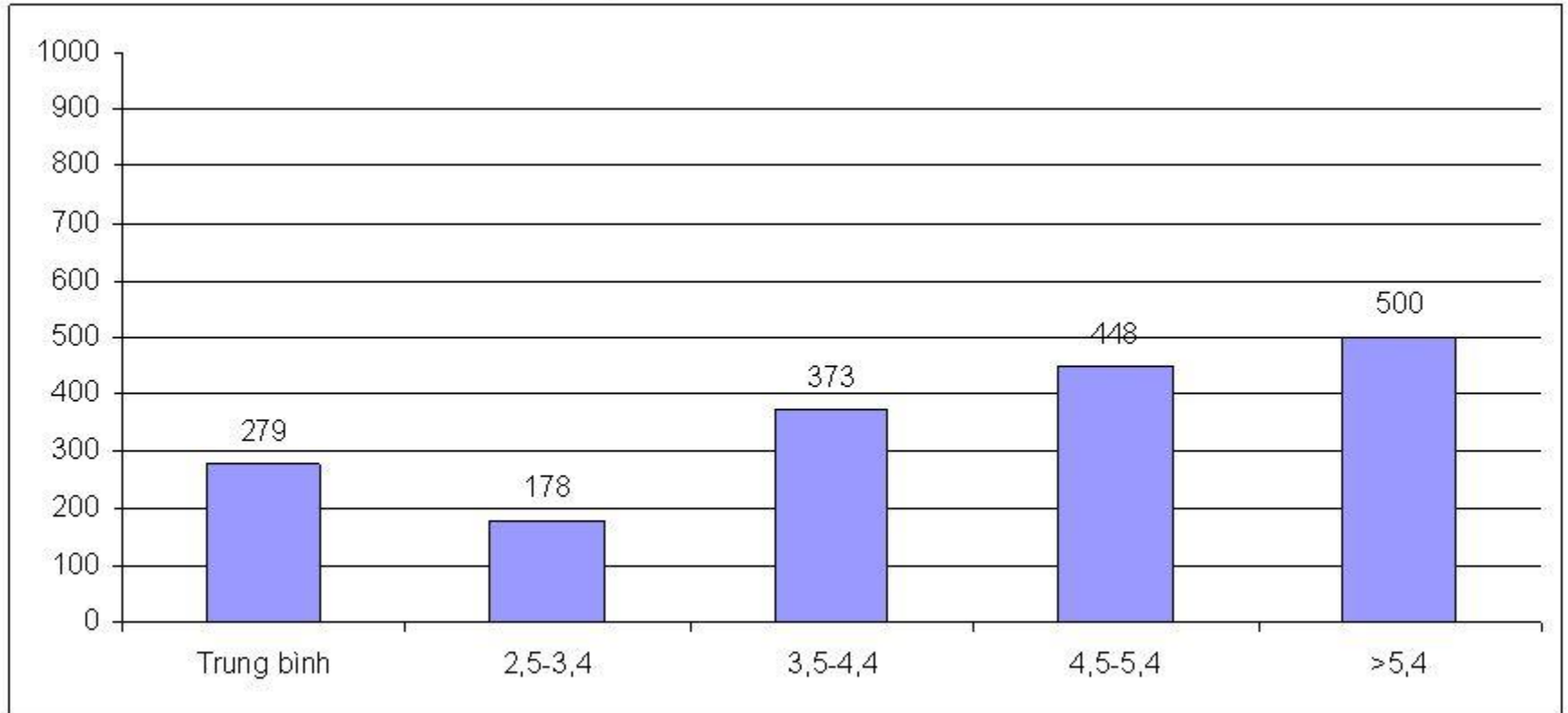
	Số TH
Kênh nhĩ thất	20
Thông liên thất	12
Tứ chứng Fallot	08
Thất phải 2 đường ra	04
Thiếu sản tim trái	03
Bệnh Ebstein	03
Không lỗ van 3 lá	03
Hẹp van ĐMP	02
Tâm thất độc nhất	01
Hở van 3 lá	01
Không lỗ van ĐMP kèm TLT	01
Không lỗ van ĐMP với VLT kín	01
Thân chung động mạch	01
Hẹp van ĐMC	01

KẾT QUẢ & BÀN LUẬN

Diễn tiến 61 trường hợp BTBS được chẩn đoán trước sinh như sau:

- ▶ Chấm dứt thai kì: 38 trường hợp
- ▶ Mất sau sinh: 1 trường hợp
- ▶ Mất theo dõi: 4 trường hợp
- ▶ Chẩn đoán đúng: 14 trường hợp
- ▶ Chẩn đoán sai: 4 trường hợp

KẾT QUẢ & BÀN LUẬN



Biểu đồ 4: Phân bố tỉ lệ BTBS theo khoảng mờ sau gáy ($p < 0,001$).

- ▶ Hạn chế của nghiên cứu của chúng tôi là phương pháp trong chẩn đoán xác định hoặc loại trừ 1 BTBS, chúng tôi dựa vào kết quả siêu âm tim thai của BS chuyên khoa tim mạch. Lý tưởng nhất là toàn bộ các kết quả trước sinh cần phải kiểm chứng bằng khám sau sinh bởi các BS chuyên khoa ở trẻ sinh sống và khám nghiệm tử thi ở những trường hợp còn lại.

KẾT LUẬN

- ▶ Có mối liên hệ chặt chẽ giữa tăng khoảng mờ sau gáy và bệnh tim bẩm sinh.
- ▶ Khoảng mờ sau gáy càng tăng, nguy cơ BTBS càng cao.
- ▶ Tất cả các dạng bệnh tim bẩm sinh đều có thể gặp trong tăng khoảng mờ sau gáy.
- ▶ Cần có chỉ định siêu âm tim thai khi khoảng mờ sau gáy đo lúc 11-14 tuần $\geq 2,5$ mm.



Cảm ơn sự theo dõi quý Thầy Cô