

CHẨN ĐOÁN KHE HỞ MÔI CỦA THAI BẰNG SIÊU ÂM

Nguyễn Văn Học⁽¹⁾, Vũ Bá Quyết⁽²⁾, Trần Danh Cường⁽³⁾

(1) Bệnh viện Lạng Giang - Bắc Giang, (2) Bệnh viện Phụ Sản Trung ương, (3) Trường Đại học Y Hà Nội

Tóm tắt

Nghiên cứu này nhằm đích: mô tả kết quả siêu âm chẩn đoán trước sinh các khe hở môi và vòm họng tại bệnh viện Phụ Sản trung ương. **Kết quả cho thấy:** 98 thai phụ được chọn để nghiên cứu, có tuổi thai phụ trung bình là 27 tuổi, tuổi thai trung bình phát hiện bệnh là 22 tuần. Tỷ lệ khe ở môi ở thai trai cao gấp 2 lần thai gái, tỷ lệ khe hở môi bên trái cao gấp 3 lần bên phải, tỷ lệ khe hở môi một bên là 72,4%, tỷ lệ khe hở môi đơn độc (không kèm theo dị dạng khác) là 82,6%, tỷ lệ khe hở môi có dị tật khác kèm theo là 27,6% trong đó dị tật tim chiếm 35,3%, dị tật ở não chiếm 15%. **Kết luận:** khe hở môi và vòm miệng là hoàn toàn có thể chẩn đoán trước sinh bằng phương pháp siêu âm hình thái thai nhi vào tuổi thai 22 tuần, đa số là đơn độc cho nên nó có ý nghĩa rất lớn trong thái độ xử trí thai nghén. **Từ khóa:** khe hở môi vòm họng, siêu âm hình thái, dị tật tim.

Abstract

DIAGNOSIS OF FETAL CLEFT LIP BY ULTRA-SOUND

This study aimed to target: describes the results of prenatal ultrasound diagnosis of cleft lip and palate slot at the Central National Hospital of Obstetric and Gynecology. **Results** showed that 98 women were selected for the study, the average age was 27 years, median gestational age was 22 weeks detected. The percentage of slots in son is 2 times higher than girl, the rate cleft lip right is 3 times higher than left, the rate cleft lip single is 72,4%, rate cleft lip alone is 82,6%. Percentage of another malformations is 27,6% in cluding 35,3% of heart defects, and brain malformations about 15%. **Conclusion:** cleft lip is possible prenatal diagnosis by ultrasound at 22 weeks gestational age. **Keywords:** cleft lip, ultrasound morphology, heart defects

1. Đặt vấn đề

Khe hở môi-vòm miệng là khe hở ở vùng mô mềm của môi hoặc/và ở cung hàm do vùng mô này không liền lại trong thời kỳ đầu thai nghén. Đây là dị tật thường gặp nhất trong các dị tật vùng hàm mặt của thai nhi. Theo nghiên cứu của các tác giả nước ngoài thì tỷ lệ dị tật này ước tính từ 1/1000 đến 1,5/1000 trẻ đẻ sống [1], đứng hàng thứ hai sau dị tật vẹo bàn chân. Ở Việt Nam, nghiên cứu của Lưu Thị Hồng và Trương Quang Vinh (2012) [2], tỷ lệ dị tật KHM là 1/1000 lần sinh. Theo báo cáo thống kê của Trần Văn Trường về tỷ lệ mắc dị tật KHM-VM ở trẻ sơ sinh Việt Nam (2002) là từ 1/1000 đến 2/1000 [3]. Các dị tật môi và vòm miệng là những dị tật về hình thái của thai hoàn toàn có thể chẩn đoán trước sinh bằng các phương pháp siêu âm 2D thông thường và nhất là gần đây người ta sử dụng các phương pháp siêu âm mới như siêu âm 3D hoặc 4D. Nhất là từ khi các thế hệ máy siêu âm mới ra đời thì việc chẩn đoán trước sinh các dị tật môi và vòm miệng có thể chính xác gần như tuyệt đối và có thể chẩn đoán từ rất sớm ngay từ cuối của quý 1. Chính vì vậy chúng tôi tiến hành đề tài này nhằm mục tiêu: Mô tả kết quả siêu âm chẩn đoán trước sinh các khe hở môi vòm họng tại Bệnh viện Phụ Sản Trung ương.

2. Đối tượng và phương pháp nghiên cứu

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Tất cả những thai phụ đến khám siêu âm chẩn đoán có khe hở môi tại Trung tâm Chẩn đoán Trước sinh của Bệnh viện Phụ Sản Trung ương từ tháng 01 năm 2012 đến tháng 6 năm 2013. Cỡ mẫu được tính theo công thức

$$n = Z_{1-\alpha/2}^2 \frac{p(1-p)}{(\epsilon p)^2}$$

P: Là tỷ lệ KHM-VM, theo Body.G và cộng sự (2001) [1]: n = 98

2.2. Phương pháp nghiên cứu

Siêu âm chẩn đoán khe hở môi bằng phương pháp 2D-4D thông thường. Sử dụng đường cắt mũi cằm. Đặt đầu dò siêu âm tiếp tuyến với cằm và hất ngược lên phía

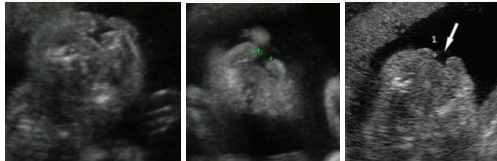


Hình 1. Sơ đồ đường cắt mũi cằm và hình ảnh siêu âm 2D môi trên, hai lỗ mũi ngoài bình thường

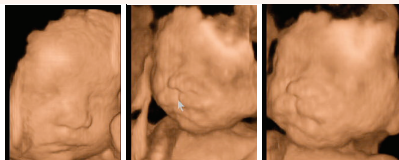
trên sẽ quan sát thấy miệng, môi trên, hai lỗ mũi ngoài, cánh mũi và đỉnh mũi (hình 1)[4].

Hình ảnh siêu âm bình thường: môi trên liên tục, hai lỗ mũi ngoài bình thường, cung hàm trên bình thường

Hình ảnh siêu âm bất thường (khe hở của môi): quan sát mất tính liên tục của môi trên, biến dạng lỗ mũi ngoài, đứt đoạn cung hàm trên, một bên (phải hoặc trái), hai bên hay trung tâm (hình 2). Hình ảnh siêu âm 4D (hình 3)



Hình 2. Hình ảnh siêu âm của các loại khe hở môi [4]



Hình 3. Hình ảnh siêu âm 4D môi bình thường và khe hở môi

Các trường hợp này được theo dõi đến khi kết thúc thai kỳ (đẻ hoặc đình chỉ thai nghén), khám trẻ sau khi đẻ để xác định chẩn đoán

2.3. Các chỉ tiêu nghiên cứu

Tuổi người mẹ, tiền sử có đẻ khe hở môi, tuổi thai chẩn đoán, chẩn đoán trẻ sơ sinh sau đẻ, các bất thường khác kèm theo

3. Kết quả nghiên cứu

Tổng số đối tượng nghiên cứu là 98 trường hợp

Tuổi thai phụ: trung bình là 27,6 tuổi, thấp nhất là 18 tuổi, cao nhất là 40 tuổi.

Tiền sử có khe hở môi: có 2 trường hợp chiếm 2,0%. 71 (72,5%) trường hợp không có tiền sử gì liên quan đến khe hở môi (KHM).

3.1. Tuổi thai phát hiện khe hở môi bằng siêu âm

Bảng 1. Phân loại khe hở môi theo nhóm tuổi thai phát hiện

Tuổi thai (tuần)	Số lượng	Tỷ lệ (%)
14-17	13	13,3
18-22	55	56,1
23-29	22	22,4
≥30	8	8,2
Tổng số	98	100

Nhận xét: Tuổi thai trung bình phát hiện 22 tuần, trước 14 tuần không phát hiện được trường hợp nào, nhiều nhất trong hoàng 18-22 tuần, muộn nhất phát hiện ở 32 tuần

3.2. Vị trí tổn thương theo siêu âm (bên phải, trái hay trung tâm)

Bảng 2. Vị trí tổn thương theo siêu âm

Loại KHM	Số lượng	Tỷ lệ (%)
KHM bên trái	37	37,7
KHM bên phải	34	34,7
KHM hai bên	24	24,5
Trung tâm	3	3,1
Tổng	98	100

Nhận xét: tỷ lệ tổn thương bên trái, bên phải là tương đương nhau

3.3. Khe hở môi một bên hay hai bên

Bảng 3. Phân bố khe hở môi một bên

Khe hở môi	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Một bên	71	72,4
Hai bên và trung tâm	27	27,6
Tổng số	98	100

Nhận xét: tổn thương ở một bên chiếm đa số 72,4%,

3.4. Sự liên quan giữa vị trí khe hở và giới tính của thai

Bảng 4. Phân bố khe hở môi theo giới tính của thai

Loại KHM	Nữ (con gái)		Nam (con trai)		Tổng (n)	
	n	%	N	%	N	%
Trái	10	10,2	27	27,6	37	37,8
Phải	16	16,3	18	18,4	34	34,7
Hai bên	8	8,2	16	16,3	24	24,4
Trung tâm	1	1,0	2	2,0	3	3,1
Tổng	35	35,7	63	64,3	98	100

Nhận xét: tỷ lệ KHM ở thai trai cao gấp hai lần ở thai gái

3.5. Sự liên quan giữa vị trí khe hở môi và tình trạng vòm hàm

Bảng 5. Sự liên quan giữa vị trí khe hở môi và tình trạng vòm hàm

Loại KHM	Đơn thuần		Hở hàm ếch		Tổng (n)	
	N	%	N	%	N	%
Bên trái	9	9,2	28	28,6	37	37,8
Bên phải	8	8,2	26	26,5	34	34,7
Hai bên	0	0	24	24,4	24	24,4
Trung tâm	0	0	3	3,1	3	3,1
Tổng	17	17,4	81	82,6	98	100

Nhận xét: phần lớn KHM có kèm theo hở vòm hàm (hở hàm ếch) 82,6%

3.6. Sự liên quan giữa vị trí khe hở và các bất thường kèm theo

Nhận xét: (Bảng 6) đa số các trường hợp không kèm theo dị tật khác 72,4%

Bảng 6. Sự liên quan giữa vị trí khe hở và các bất thường kèm theo

Bất thường kèm theo	Khe hở môi		Một bên		Hai bên và trung tâm		Tổng	
	n	%	N	%	N	%		
Có	10	10,2	17	17,4	27	27,6		
Không	61	62,2	10	10,2	71	72,4		
Tổng	71	72,4	27	27,6	98	100		

3.7. Những bất thường hình thái kèm theo

Bảng 7. Bất thường hay gặp nhất

Bất thường kèm theo	n	%	Bất thường cụ thể		
			n	%	
Dị dạng não	15	22,06	Hc Dandy Walker	6 8,82	
			Không phân chia não trước	2 2,94	
			Giãn não thất	2 2,94	
			Bất sản thể trai	2 2,94	
			Teo thùy nhộng	2 2,94	
			Nang đám rối mạch mạc	1 1,47	
Dị dạng tim	24	35,29	Thiếu sản thất trái	5 7,35	
			Thông liên thất	4 5,88	
			Hẹp động mạch phổi	4 5,88	
			Thất phối hai đường ra	3 4,41	
			Bệnh ống nhĩ thất	3 4,41	
			Thiếu sản thất phải	3 4,41	
			Van hai lá đóng mở kém	2 2,94	
Dị dạng tiêu hóa	1	1,47	Ruột non tăng âm vang	1 1,47	
Dị dạng tiết niệu	3	4,41	Giãn bể thận	2 2,94	
			Giãn bể thận và niệu quản	1 1,47	
Dị dạng NST	3	4,41	Trisomy 13	2 2,94	
			Trisomy 18	1 1,47	
Các dị dạng khác	22	32,36	Thoát vị rốn	4 5,88	
			Dây da gáy	4 5,88	
			Bàn tay thừa ngón	3 4,41	
			Không thấy dấu hiệu bàn tay mở	3 4,41	
			Thiếu ối	2 2,94	
			Đa ối	2 2,94	
			Bất thường tư thế chi	2 2,94	
			Phù thai	2 2,94	
Tổng số	68	100	26	68	100

Nhận xét: trong số các bất thường hay gặp thì dị dạng tim mạch chiếm tỷ lệ cao nhất 35,29%, dị dạng não 15%.

4. Bàn luận

Nghiên cứu thấy tuổi thai phụ mang thai có KHM từ 19 đến 40 tuổi, tuổi hay gặp nhất là từ 25-29 chiếm 40,8%. Tương tự với nghiên cứu khác như Jui-Der Liou và cs (2011) [5], tại Đài Loan cho biết độ tuổi trung bình mẹ là 30,37 tuổi.

Tuổi thai phát hiện khe hở môi bằng siêu âm: nghiên cứu này cho thấy trung bình phát hiện dị tật KHM là 22 tuần, thấp nhất là 14 tuần, cao nhất là 32 tuần. Kết quả này cho thấy chẩn đoán khe hở môi sớm hơn so với nghiên cứu của Perrotin và cs ở Pháp [6] là 26 tuần và của Jui-Der Liou và cs [5] là 24,7 tuần.

Vị trí tổn thương theo siêu âm: Kết quả cho thấy khe hở môi bên trái chiếm tỷ lệ cao nhất, theo nghiên cứu của Lưu Thị Hồng thì bên trái gấp ba lần bên phải, nghiên cứu của Body. G [1] khe hở môi bên trái gấp 3 lần khe hở môi bên phải.

Khe hở môi đơn thuần: KHM đơn thuần chiếm 17,4%, còn lại là KHM kết hợp với hở vòm miệng là 82,6%. tương tự như kết quả nghiên cứu của Lưu Thị Hồng [2] 1/3 khe hở môi đơn thuần, 2/3 vừa có KHM vừa có khe hở vòm miệng. So với kết quả của Body.G [1], tỷ lệ KHVM đơn thuần chiếm 25%, KHM kết hợp với KHVM là 50%.

Tỷ lệ khe hở môi một bên: kết quả nghiên cứu này KHM một bên nhiều hơn chiếm 72,4%, còn lại là KHM hai bên và trung tâm chỉ 27,6%. KHM hai bên và trung tâm ít gặp, nếu có thì thường khác hay kèm theo bất thường nặng của thai, hay trong những trường hợp thai nhiều dị dạng. Tỷ lệ chẩn đoán đúng khe hở môi trong nghiên cứu này, chỉ cần sử dụng siêu âm 2D thông thường, sử dụng cắt mũi cảm hay đường cắt mũi miệng để quan sát hình ảnh của môi trên, lỗ mũi ngoài, cánh mũi. Kèm theo siêu âm hình thái để phát hiện các dị dạng khác kèm theo. So sánh kết quả sau đẻ hay sau khi ngừng thai nghén thì tỷ lệ chẩn đoán đúng là 100%. Kết quả này tương tự như một số nghiên cứu khác trên thế giới như Pháp, nghiên cứu của Rotten. D và cs [7], tỷ lệ chẩn đoán KHM đúng từ 60-100%.

Tỷ lệ các loại khe hở môi theo giới tính của thai: kết quả của nghiên cứu này cho thấy tỷ lệ thai trai chiếm 64%, so với 36% ở thai gái (gấp đôi thai gái). Tương tự như kết quả nghiên cứu của nhiều tác giả trong nước và trên thế giới như: Lưu Thị Hồng [2] tỷ lệ mắc hai giới là 2 nam/1 nữ

Sự liên quan giữa vị trí của khe hở và bất thường kèm theo: đa số KHM là đơn độc, chỉ có 14,1% là có kèm theo bất thường khác, còn lại 85,9% trường hợp là đơn độc. Với KHM hai bên và trung tâm thì ngược lại có 63% kèm theo bất thường khác. Trong số 27,6% trường hợp có bất thường kèm theo thì 17,4% là ở KHM hai bên và trung tâm còn lại chỉ 10,2% là ở KHM một bên. Như vậy các bất thường kèm theo xuất hiện nhiều ở KHM hai bên và trung tâm hơn so với một bên. Kết quả này cũng tương tự như kết quả nghiên cứu khác thấy tỷ lệ này ở KHM một bên là 48% và hai bên là 72%[8].

Những bất thường hình thái kèm theo: thai nhiều dị tật chiếm 16,3% và các bất thường khác 11,2%. Như vậy trong nghiên cứu này các bất

thường kèm theo dị tật KHM rất ít chỉ chiếm 27,6%. Theo kết quả nghiên cứu của Lưu Thị Hồng tỷ lệ này chiếm 50% [2], nghiên cứu của Perrotin [7] trong tổng số 62 trường hợp thì có 26 trường hợp có bất thường chiếm 42%.

Các bất thường hay gặp là dị dạng tim 35,29%, trong đó: thiếu sản thất trái gặp 5 lần chiếm 7,35%; thông liên thất, hẹp động mạch phổi đều gặp 4 lần chiếm 5,88%; thất phải hai đường ra, bệnh ống nhĩ thất, thiếu sản thất phải gặp 3 lần chiếm 4,41%; van hai lá đóng mở kém gặp 2,94%. Các bất thường gặp nhiều nữa là dị dạng não chiếm 22,6%, trong đó: hội chứng Dandy Walker nhiều nhất gặp 8,82%; không phân chia não trước, giãn não thất, bất sản thể trai, teo thùy nhộng 2,94%, nang đám rối mạch mạc chiếm 1,47% [9][10]. Nghiên cứu của Perrotin [7] cho thấy các bất thường kèm theo phổ biến nhất là bất thường hệ

thần kinh và dị tật chân tay. Ngoài ra các bất thường như dị dạng tiết niệu 3 lần chiếm 4,41% trong đó: giãn bể thận gặp 2 trường hợp chiếm 2,94%; giãn cả niệu quản và bể thận chỉ gặp 1 trường hợp chiếm 1,47%. Các dị dạng khác như: thoát vị rốn, dày da gáy gặp 5,88%; bàn tay thừa ngón, không thấy dấu hiệu bàn tay mở gặp 3 trường hợp chiếm 4,41%; thiếu ối, đa ối, bất thường tư thế chi, phù thai gặp 2 trường hợp chiếm 2,94% và dị dạng đường tiêu hóa như ruột non tăng âm vang gặp 2 trường hợp chiếm 1,74%.

5. Kết luận

Các dị tật của môi và vòm hàm là hoàn toàn có thể chẩn đoán trước sinh bằng siêu âm hình thái thai nhi vào tuổi thai 22 tuần với độ chính xác cao, góp phần quan trọng trong có thái độ xử trí phù hợp trước và sau sinh

Tài liệu tham khảo

1. Body. G, et al. Les anomalies de la face. la pratique du diagnostic prénatal, Masson, Paris. 2001; P 88-105.
2. Lưu Thị Hồng và Trương Quang Vinh. Tật khe hở môi và hở vòm miệng. Các dị tật bẩm sinh thai nhi thường gặp và thái độ xử trí- Nhà xuất bản y học. 2012; Tr 26-35.
3. Trần Văn Trường, Lâm Ngọc Ân, và Trịnh Đình Hải. Điều tra sức khỏe răng miệng toàn quốc Việt Nam năm 2001. Nhà xuất bản Y học. 2002; Tr 6-11.
4. Trần Danh Cường. Thực hành siêu âm ba chiều trong sản khoa". Nhà xuất bản Y học. 2005; Tr 21-93.
5. Jui-Der Liou, et al. Prenatal diagnostic rates and postnatal outcomes of fetal orofacial clefts in a Taiwanese population. International Journal of Gynecology & Obstetrics. 2011; P 211-214.
6. Perrotin. F, et al. Prevalence des anomalies

chromosomiques parmi les fentes labio-palatines découvertes in utero. Me'decine foetale et echographie en gyne'cologies - No 44 - De'cembre 2000 ; P 42-60.

7. Rotten D and Levailant JM. Two- and three-dimensional sonographic assessment of the fetal face. 2. Analysis of cleft lip, alveolus and palate. Ultrasound Obstet Gynecol. 2004; P 402-411.

8. Nyberg D, et al. Fetal cleft lip và without cleft palate: US classification and correlation with outcome. Radiology. 1995; 195: P 677-684.

9. Nicolaidis K.H, et al. Fetal Facial Defects: Associated Malformations and Chromosomal Abnormalities. Fetal diagnostic therapy. 1993; P 1-9.

10. Bousson F, F Biquard, and A. Guichet. Le diagnostic prénatal en pratique. Elsevier masson. 2011; P 81-89