

TẦM SOÁT PHÁT HIỆN SỚM DỊ TẬT BẨM SINH VỀ THẦN KINH VÀ VẬN ĐỘNG CỦA TRẺ SƠ SINH TẠI KHOA SẢN - BỆNH VIỆN TỈNH KHÁNH HÒA

PHẠM THỊ NHUYỄN

Trường Đại học kỹ thuật y tế Hải Dương

TÓM TẮT

Dị tật bẩm sinh là những trường hợp bất thường về hình thái, phát sinh trong thai kỳ, có thể phát hiện trước khi sinh, trong khi sinh hoặc sau khi sinh. Dị tật bẩm sinh (DTBS) có thể là một tật hay nhiều tật, có biểu hiện lâm sàng nhẹ hoặc nghiêm trọng. Nguyên nhân DTBS thường được chia 2 nhóm: di truyền và yếu tố môi trường [5], [6] Tầm soát là qui trình phát hiện sớm bệnh lý để có biện pháp can thiệp y học thích hợp. Tầm soát trẻ sơ sinh được tiến hành khi trẻ từ 0 đến 28 ngày tuổi [1], [2]

Nghiên cứu mô tả cắt ngang 631 trẻ sơ sinh tại khoa Sản - Bệnh viện Đa khoa tỉnh Khánh Hòa đã phát hiện: 32 trẻ (5%) mắc DTBS thần kinh - vận động. Đa số (56,25%) tuổi của mẹ từ 21 đến 30. Địa phương có nhiều trẻ bị DTBS là thành phố Nha Trang (40,7%). Nguyên nhân hay gặp DTBS do sinh can thiệp (28,1%), tiếp đến các bất thường về nước ối và rau thai (25%). Gặp nhiều ở con đầu lòng (62,5%) và trẻ trai (62,5%) nhiều hơn trẻ gái (37,5%). Hầu hết (93,7%) là đơn dị tật. Đa số (53,1%) là DTBS về bàn chân, tiếp đến DTBS về thần kinh vận động (15,7%).

Từ khóa: Tầm soát, phát hiện sớm, dị tật, bẩm sinh, thần kinh, vận động, trẻ sơ sinh, khoa Sản, bệnh viện, Khánh Hòa.

SUMMARY

Birth defects are the unusual circumstances of form, arising during pregnancy, can be detected before birth, during birth or after birth. Birth defects (BD) can be a disability or multiple disabilities, have clinically mild or severe. The cause is usually divided into 2 groups BD: genetic and environmental factors. Screening is the process of early disease detection to medical interventions as appropriate. Newborn screening is conducted when children from 0 to 28 days old.

Cross-sectional descriptive study of 631 infants in Obstetrics - General Hospital of Khanh Hoa province have discovered 32 children (5%) with BD nerve - motor. The majority (56.25%) of mothers aged 21 to

30. Local BD many children as Nha Trang city (40.7%). Common causes BD by birth interventions (28.1%), followed by abnormalities of amniotic fluid and placenta (25%). Meet in the first lot (62.5%) and boys (62.5%) than girls (37.5%). Most (93.7%) are single defects. The majority (53.1%) is BD on foot, followed by the motor BD (15.7%).

Keywords: Screening, early detection, malformation, congenital, neurological, motor, newborn, Obstetrics, hospitals, Khanh Hoa.

ĐẶT VẤN ĐỀ

Phần lớn trẻ em sinh ra là bình thường và khỏe mạnh, tuy nhiên còn một tỷ lệ thấp trẻ sinh ra đã mắc phải một số khuyết tật bẩm sinh [4]. Mặc dù chưa có nghiên cứu toàn diện về dị tật bẩm sinh ở Việt Nam nhưng qua các nghiên cứu Quốc tế, tỷ lệ dị tật bẩm sinh ở Việt Nam nằm trong khoảng 1,5 -2%. Với ước tính này, hàng năm cả nước có 22.000 - 30.000 trẻ sinh ra có dị tật bẩm sinh [4], [7]. Xu hướng tiếp tục gia tăng do điều kiện sống, môi trường độc hại, lối sống hoặc phong tục tập quán lạc hậu và do chưa được phát hiện sớm, điều trị sớm những đứa trẻ mới chào đời thoát nhìn có vẻ lành lặn nhưng có thể mắc những dị tật bẩm sinh: khiếm thính, bong võng mạc, trật khớp háng, suy giáp bẩm sinh [7]. Ngoài chương trình sàng lọc trước sinh giúp phát hiện sớm các dị tật thai nhi, trẻ mới chào đời cũng cần được "tầm soát sau sinh" để tránh tật nguyên. Các DTBS như trật khớp háng, bàn chân biến dạng, vẹo cổ... không được điều trị VLTL/PHCN sớm, bé lớn lên thường để lại những biến dạng về vận động và thẩm mỹ.

Vì lợi ích của trẻ em bị DTBS, nhằm góp phần làm giảm tỉ lệ, tác hại của DTBS bằng Phát hiện sớm-Can thiệp sớm (PHS-CTS) và áp dụng kỹ thuật Vật lý trị liệu (VLTL) cho trẻ sơ sinh, tầm soát DTBS về thần kinh-vận động ở trẻ sơ sinh sớm là thực sự cần thiết, nhưng hiện nay vẫn chưa được quan tâm đầy đủ nên chúng tôi tiến hành đề tài: "Tầm soát phát hiện sớm dị tật

bẩm sinh về thần kinh và vận động của trẻ sơ sinh tại Khoa Sản - Bệnh viện tỉnh Khánh Hòa". Mục tiêu nghiên cứu:

1. *Xác định thực trạng DTBS về thần kinh và vận động ở trẻ sơ sinh bằng kỹ thuật tầm soát sớm sau sinh và các yếu tố liên quan.*

2. *Lựa chọn các DTBS về thần kinh và vận động có thể can thiệp bằng Vật lý trị liệu/ Phục hồi chức năng.*

ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

1 Địa điểm nghiên cứu (NC): Khoa Sản - Bệnh viện Đa khoa tỉnh Khánh Hòa. Địa chỉ: 19 Yessin- Nha Trang- Khánh Hòa.

2. Thời gian NC: Năm 2012

3. Đối tượng nghiên cứu: 631 trẻ sơ sinh (Từ 0 đến 28 ngày tuổi) tại khoa Sản - Bệnh viện đa khoa tỉnh Khánh Hòa

Tiêu chuẩn chọn mẫu: Trẻ sinh sống tại khoa Sản - Bệnh viện tỉnh Khánh Hòa.

Tiêu chuẩn loại trừ: Gia đình trẻ sơ sinh không hợp không hợp tác.

4. Thiết kế nghiên cứu: Mô tả cắt ngang

5. Các bước tiến hành nghiên cứu:

Bước 1: Thiết kế sơ đồ tầm soát, mẫu phiếu tầm soát

Bước 2: Thống nhất cách sử dụng Phiếu tầm soát khám trẻ sơ sinh

Bước 3: Điều tra viên (ĐTVC) tiến hành tầm soát dựa vào Phiếu tầm soát khám trẻ sơ sinh để khám. ĐTVC là sinh viên khoa Vật lý trị liệu / Phục hồi chức năng (VLTL/PHCN) - Trường Đại học Kỹ thuật Y tế Hải Dương.

Bước 4: Xử lý số liệu, số liệu được mã hóa và xử lý bằng phần mềm thống kê SPSS 16.0. thuật toán được dùng là thống kê số lượng và tỷ lệ %.

Bước 5: Thực hiện và hoàn thành NC

6. Vấn đề đạo đức trong nghiên cứu

Dị tật bẩm sinh là một trong những vấn đề nhạy cảm, bởi gia đình có trẻ bị dị tật thường lo lắng và mặc cảm. Tuy nhiên, nội dung của nghiên cứu nay nhằm mục đích xác định tỷ lệ dị tật bẩm sinh vận động-thần kinh, với mục đích trong sáng, tốt đẹp. Nhằm nâng cao kiến thức về tầm quan trọng của tầm soát sau sinh và can thiệp sớm bằng VLTL/PHCN cho trẻ bị dị tật

Nghiên cứu đã được xin phép của bệnh viện tỉnh Khánh Hòa, trước khi tiến hành tầm soát trẻ, gia đình trẻ đều được hướng dẫn, giải thích rõ ràng và đồng ý hợp tác mới tiến hành tầm soát. Mọi thông tin thu thập đều được các thành viên trong nhóm nghiên cứu giữ bí mật.

KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

1. Xác định thực trạng DTBS về thần kinh và vận động

Bảng 1. Tỷ lệ DTBS thần kinh và vận động

Số trẻ	Tầm soát	Mắc DTBS thần kinh và vận động
n	631	32
Tỷ lệ	100	5

Nhận xét: Trẻ sơ sinh có DTBS thần kinh và vận động là 5%.

Bảng 2. Phân bố tỷ lệ trẻ mắc DTBS liên quan đến tuổi của mẹ

Tuổi của mẹ	15 – 20	21 – 30	31 – 40	> 41
Số lượng (n)	4	18	9	1
Tỷ lệ (%)	12,5	56,25	28,12	3,13

Nhận xét: Đa số (56,25%) tuổi của mẹ từ 21 đến 30, tiếp đến là tuổi từ 31-40 (28,12%)

Bảng 3. Phân bố tỷ lệ trẻ mắc DTBS theo khu vực

Địa điểm	n	%
Nha Trang	13	40,7
Diên Khánh	6	18,7
Cam Lâm	4	12,5
Cam Ranh	3	9,4
Khánh Vĩnh	1	3,1
Khánh Sơn	1	3,1
Ninh Hòa	3	9,4
Vạn Ninh	1	3,1
Cộng	32	100

Nhận xét: Địa phương có nhiều trẻ bị DTBS là thành phố Nha Trang (40,7%).

Bảng 4. Phân bố tỷ lệ trẻ mắc DTBS theo yếu tố nguy cơ (YTNC)

YTNC	Số lượng	Tỷ lệ %
Con sơ lớn tuổi	2	6,3
Sanh can thiệp	9	28,1
Sanh đa thai	1	3,1
Bất thường tử cung	1	3,1
Bất thường ối, rau	8	25
Bất thường ngôi	2	6,3
Bất thường khung chậu	3	9,3
Sanh non	2	6,3
Sanh già tháng	1	3,1
Thai nhẹ cân	2	6,3
Thai to	1	3,1
Cộng	32	100

Nhận xét: Nguyên nhân hay gặp DTBS do sinh can thiệp (28,1%), tiếp đến các bất thường về nước ối và rau thai (25%).

Bảng 5. Phân bố tỷ lệ trẻ mắc DTBS theo giới tính

Giới	Số lượng	Tỷ lệ %
Nam	20	62,5
Nữ	12	37,5
Cộng	32	100

Nhận xét: Trẻ trai bị DTBS (62,5%) nhiều hơn trẻ gái (37,5%).

Bảng 6. Phân bố tỷ lệ trẻ mắc DTBS theo thứ tự sinh

Con thứ	I	II	III	IV	Cộng
n	20	8	3	1	32
Tỷ lệ (%)	62,5	25	9,4	3,1	100

Nhận xét: Đa số (62,5%) trẻ mắc DTBS là con đầu lòng, chỉ có 3,1% sinh ở lần thứ 4 trở lên.

2. Trẻ DTBS thần kinh - vận động có thể can thiệp bằng VLTL/PHCN

Bảng 7. Phân bố tỷ lệ trẻ mắc DTBS theo số tàn tật

Đơn tàn tật	Đa tàn tật
30	2
93,7%	6,3%

Nhận xét: Hầu hết (93,7%) là đơn dị tật.

Bảng 8. Phân bố tỷ lệ trẻ mắc DTBS theo cơ quan bị tổn thương

Loại DTBS	Số lượng	Tỷ lệ %
Vẹo cổ	4	12,5
Chi trên	3	9,4
Khớp háng	1	3,1
Khớp gối	2	6,2
Bàn chân	17	53,1
Thần kinh vận động	5	15,7
Cộng	32	100

Nhận xét: Đa số (53,1%) là DTBS về bàn chân, tiếp đến DTBS về thần kinh vận động (15,7%), vẹo cổ (12,5%) và ít nhất (3,1%) là dị tật tajkhowps hanggs

BÀN LUẬN

1 Tỷ lệ dị tật bẩm sinh về thần kinh – vận động và các yếu tố liên quan: Kết quả tầm soát trẻ sơ sinh tại khoa sản bệnh viện đa khoa tỉnh Khánh Hòa từ năm 2012 là 5%:

Các yếu tố liên quan đến mẹ: Nhóm tuổi của mẹ gặp cao nhất là 21-30 tuổi điều này dường như trái ngược với các nhận định trước đây thường gặp ở các phụ nữ sinh ở lứa tuổi trên 35 tuổi, nhưng thực tế nhóm tuổi 21-30 là nhóm đang ở giai đoạn sinh sản cao nhất mà chúng ta khảo sát được tại các cơ sở sản khoa. Kết quả của chúng tôi cũng tương đương với NC tại khoa sơ sinh bệnh viện phụ sản Từ Dũ trong nghiên cứu tình hình DTBS tại khoa sơ sinh bệnh viện phụ sản Từ Dũ năm 2002 nhóm tuổi 21-30 (56,9%) kế đến là 31-40 t (30,6%) [1].

Phân bố theo địa lý

Kết quả cho thấy đa số sản phụ ở thành phố Nha Trang và các huyện đồng bằng có khoảng cách gần bệnh viện (dưới 20 cây số): Nha Trang 40,5%, Diên Khánh 19%, Cam Lâm 12,5%, Ninh Hòa 10%. Theo chúng tôi tỷ lệ tập trung cao là do sự thuận tiện về phương tiện giao thông và khoảng cách địa lý cũng như sự phân tuyến cho người sử dụng thẻ bảo hiểm y tế đăng ký khám chữa bệnh ban đầu tại bệnh viện tỉnh Khánh Hòa

Các yếu tố liên quan giữa mẹ và con

Kết quả về tỷ lệ có yếu tố nguy cơ trong đó phân bố như sau: Tỷ lệ sinh can thiệp cao nhất (28,1%) rồi đến bất thường về ối, rau thai (25%), Theo chúng tôi tỷ lệ sinh can thiệp cao là do bệnh viện tuyến tỉnh tập trung nhiều bệnh nhân với mức độ khác nhau và nó cũng bao hàm nhiều yếu tố nguy cơ phải phẫu thuật để lấy thai. Ngoài ra, tật khớp háng lệch chỗ, vẹo bàn chân có thể do nguyên nhân cơ học, tật này có thể do thai bị hạn chế cử động.

Các yếu tố liên quan đến con

Phân bố về giới: đa số là giới nam 62,5%, Tỷ lệ này trong nghiên cứu tại khoa sơ sinh bệnh viện phụ sản Từ Dũ về: tình hình DTBS tại khoa sơ sinh bệnh viện phụ sản Từ Dũ năm 2002: nam (56%), nữ (44%) [1].

Phân bố theo thứ tự sinh: Kết quả cho thấy đa số trường hợp là trẻ sinh lần thứ nhất (62,5%), tiếp theo là

lần hai (25%). Kết quả này tương đương nghiên cứu của khoa sơ sinh bệnh viện phụ sản Từ Dũ trong nghiên cứu tình hình DTBS tại khoa sơ sinh bệnh viện phụ sản Từ Dũ năm 2002: sinh lần 1 là (53,8%) kế đến là lần 2 (30,6%) [1]. Theo chúng tôi, tỷ lệ gặp ở trẻ là con thứ nhất nhiều hơn (là do độ tuổi của mẹ từ 21-30 là độ tuổi được kết hôn theo pháp luật) hoặc có thể do sinh lần đầu gia đình thường lo lắng và muốn được sinh ở tuyến tỉnh để yên tâm về tâm lý hơn.

2. Dị tật bẩm sinh thần kinh- vận động theo nguyên nhân có thể can thiệp bằng VLTL/PHCN

Tỷ lệ DTBS thần kinh- vận động theo phân loại:

Trong nghiên cứu chúng tôi xác định tỷ lệ DTBS dạng đơn dị tật là 93,7% và đa dị tật là 6,3% và tỷ lệ này gần như trái ngược với nghiên cứu (ảnh hưởng của môi trường độc hại tới tỷ lệ dị dạng bẩm sinh của người dân một số làng nghề cơ khí tỉnh Nam Định), trong đó đa dị tật là 90,4% còn đơn dị tật thì ít hơn chỉ có 9,6% [3]

Tỷ lệ theo nguyên nhân và vị trí tổn thương:

kết quả cho thấy dị tật ở bàn chân là cao nhất tiếp theo là các nhóm khác qua đó ta thấy các nhóm nguyên nhân này nếu được phát hiện sớm- điều trị VLTL/PHCN sớm là một trong những cơ hội để trẻ tránh được tật nguyên.

KẾT LUẬN

Tỷ lệ trẻ bị DTBS thần kinh và vận động tại khoa Sản - Bệnh viện Đa khoa tỉnh Khánh Hòa là 5%. Đa số tuổi của mẹ từ 21 đến 30, có tỷ lệ cao nhất tại thành phố Nha Trang. Nguyên nhân thường gặp nhất do sinh can thiệp sau đó đến các tình trạng bất thường về nước ối và rau thai. Tỷ lệ trẻ trai bị DTBS cao hơn trẻ gái. Đa số DTBS là con đầu lòng. Hầu hết là đơn dị tật, cơ quan hay bị DTBS là bàn chân, tiếp theo là thần kinh vận động. Tầm soát sau sinh có thể phát hiện được những DTBS mà tầm soát trước sinh chưa phát hiện ra. Khả năng phát hiện sớm-can thiệp sớm trẻ bị DTBS về thần kinh-vận động của VLTL/PHCN có thể làm giảm tật nguyên cho trẻ, góp phần làm giảm tỷ lệ người khuyết tật cho xã hội.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Nguyễn Thanh Bình, nghiên cứu tình hình DTBS tại khoa sơ sinh bệnh viện phụ sản Từ Dũ năm 2002
2. Ngô Thị Kim Phụng, Phạm Thị Đoàn Trang. Khảo sát đặc điểm thai kỳ và kết quả sinh con ở thai phụ vị thành niên. tạp chí y dược học quân sự. 34 N6/2009
3. Vũ Thị Huyền Trinh và CS. NC ảnh hưởng của môi trường độc hại tới tỷ lệ dị dạng bẩm sinh của người dân một số làng nghề cơ khí tỉnh Nam Định. Tạp chí NC y học. Số đặc biệt kỷ niệm 1000 năm Thăng Long Hà Nội
4. Antenatal and neonatal screening, Nicholas Wald & Ian Leck, Oxford University Press, 2000
5. Clinical Maternal – Fetal medicine, André Boué, Parthenon Publishing, 2000.
6. Diseases of the Fetus and Newborn, GB Reed, AE Claireaux & F Cockburn, Chapman & Hall Medical, 1995.
7. Screening for Down's Syndrome, Training course of Wolfson Institute of Preventive Medicine, London, 2004.