

# NGHIÊN CỨU KẾT QUẢ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH CỦA NHỮNG TRƯỜNG HỢP THAI CÓ TĂNG KHOẢNG SÁNG SAU GÁY

Dương Văn Chuong<sup>(1)</sup>, Trần Danh Cường<sup>(2)</sup>, Lương Thị Lan Anh<sup>(2)</sup>, Nguyễn Thị Khánh<sup>(3)</sup>

(1) Trường Trung cấp Y Tuyền Quang, (2) Đại học Y Hà Nội, (3) Bệnh viện Phụ Sản Trung ương

DOI: 10.46755/vjog.2018.1.701

**Từ khóa:** Khoảng sáng sau gáy, Nuchal translucency.

**Keywords:** Nuchal translucency.

## Tóm tắt

**Mục tiêu:** Mô tả kết quả chẩn đoán trước sinh của những trường hợp thai có tăng khoảng sáng sau gáy.

**Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** nghiên cứu mô tả tiến cứu, theo dõi dọc 278 thai phụ có thai tăng KSSG từ 2,5mm trở lên được đo ở tuổi thai 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày. Các trường hợp này được tư vấn lấy bệnh phẩm thai nhi bằng chọc hút dịch ối để làm NST đồ và siêu âm hình thái ở tuổi thai 22 tuần tại Trung tâm Chẩn đoán trước sinh - Bệnh viện Phụ Sản Trung ương từ tháng 4/2017 đến tháng 9/2017.

**Kết quả nghiên cứu:** Trong tổng số thai nhi với KSSG  $\geq 2,5$ mm thì có 20,7% trường hợp có bất thường về NST và 19,4% bất thường về hình thái, bất thường hình thái hay gặp nhất là bất thường cấu trúc tim (7,2%). Trong các trường hợp thai nhi có KSSG 2,5 - 2,9mm có 22,6% bất thường về NST và 18,2% bất thường về hình thái. Tỷ lệ bất thường NST và bất thường hình thái không có sự khác biệt nếu thay đổi ngưỡng chẩn đoán từ 3,0mm xuống 2,5mm, nhưng có sự khác biệt nếu tăng ngưỡng chẩn đoán tăng KSSG lên 3,5mm.

**Kết luận:** Sự khác biệt về tỷ lệ bất thường NST và bất thường hình thái ở những thai nhi có KSSG 2,5 - 2,9mm so với các nhóm thai nhi có KSSG  $\geq 3,0$ mm chưa có ý nghĩa thống kê. Không có sự khác biệt về tỷ lệ bất thường NST và bất thường hình thái nếu sử dụng ngưỡng chẩn đoán tăng KSSG là  $\geq 2,5$ mm hay  $\geq 3,0$ mm, nhưng có sự khác biệt nếu sử dụng ngưỡng chẩn đoán tăng KSSG là  $\geq 3,5$ mm.

**Từ khóa:** Khoảng sáng sau gáy, Nuchal translucency.

## Abstract

### PRENATAL DIAGNOSIS OF INCREASED NUCHAL TRANSLUCENCY

**Objective:** Describe the results of prenatal diagnosis in increased nuchal translucency (NT).

**Subject and methods:** A prospective, follow-up study of 278 pregnant

Tác giả liên hệ (Corresponding author):

Dương Văn Chuong,

email: bschuongtq@gmail.com

Ngày nhận bài (received): 02/04/2018

Ngày phản biện đánh giá bài báo (revised): 02/04/2018

Ngày bài báo được chấp nhận đăng

(accepted): 27/04/2018

women with increased fetal nuchal translucency from 2.5 mm and higher. They were measured at gestational age of 11 weeks to 13 weeks 6 days. These cases were consulted for fetal specimens by amniocentesis for chromosomal and ultrasonic morphology at gestational age of 22 weeks at the National Center for Pregnancy Diagnostics - National Hospital of Obstetrics and Gynecology from April 2017 through September 2017.

**Results:** In the fetus with  $NT \geq 2.5$  mm, there were 20.7% of cases with chromosomal abnormalities and 19.4% abnormalities in morphology, abnormal morphologies or most abnormal structure heart (7.2%). In the fetuses with  $NT 2.5 - 2.9$  mm, there are 22.6% abnormal chromosomes and 18.2% morphologically abnormal. Unusual chromosomal abnormalities and morphologic abnormalities were not significantly different between changes in the diagnostic criteria from 3.0 mm down to 2.5 mm, but differences were noted in the increase NT up to 3.5 mm.

**Conclusion:** The differences in abnormal chromosomal and morphologic abnormalities in fetuses with  $NT 2.5 - 2.9$  mm compared to fetal groups with  $NT \geq 3.0$  mm were not statistically significant. There is no difference in the incidence of abnormal chromosomal abnormalities and morphologic abnormalities using the  $NT \geq 2.5$  mm or  $\geq 3.0$  mm. However, there is a difference if the NT is  $\geq 3.5$ mm.

**Key words:** Nuchal translucency

## 1. Đặt vấn đề

Khoảng sáng sau gáy (KSSG) hay còn gọi là độ mờ da gáy (Nuchal Translucency) là thuật ngữ dùng để mô tả khoang chứa dịch nằm giữa tổ chức phần mềm của cột sống cổ ở phía trước với da của vùng gáy ở phía sau, kích thước bình thường của cấu trúc này thay đổi theo tuổi thai và có thể quan sát thấy ở tất cả các thai nhi bằng siêu âm 2D ở tuổi thai từ 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày [1].

Có hai phương pháp để chẩn đoán tăng KSSG là dùng biểu đồ bách phân vị và dùng ngưỡng để chẩn đoán, phương pháp dùng biểu đồ bách phân vị sẽ cho kết quả chính xác hơn vì KSSG bình thường thay đổi theo chiều dài đầu mông của thai nhi. Tuy nhiên, việc sử dụng một trị số cố định để đánh giá tăng KSSG như  $\geq 3,0$ mm hoặc  $\geq 3,5$ mm thường được lựa chọn vì tính đơn giản và tiện dụng của nó và chấp nhận giảm đi 10% độ nhạy của chẩn đoán [2].

Ở Việt Nam, hiện tại đang sử dụng ngưỡng tăng KSSG là  $\geq 3,0$ mm cho thấy tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể (NST) khoảng 25% và bất thường

hình thái thai nhi khoảng 18% [3],[4]. Bên cạnh đó khi theo dõi kết quả xét nghiệm dịch ối và siêu âm hình thái học thai nhi tại Trung tâm Chẩn đoán trước sinh - Bệnh viện Phụ Sản Trung ương (TTCĐTS – BVPSTW), chúng tôi nhận thấy có một tỷ lệ nhất định những bất thường về NST và bất thường hình thái gặp ở thai có khoảng sáng sau gáy 2,5 - 2,9mm. Chính vì vậy, chúng tôi lựa chọn ngưỡng tăng KSSG là 2,5mm để thực hiện nghiên cứu này với mục tiêu: Mô tả kết quả chẩn đoán trước sinh của những trường hợp thai nhi có tăng khoảng sáng sau gáy.

## 2. Đối tượng và phương pháp nghiên cứu

### 2.1. Đối tượng nghiên cứu

278 thai phụ có thai tăng khoảng sáng sau gáy từ 2,5mm trở lên được đo ở tuổi thai 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày. Các trường hợp này được tư vấn lấy bệnh phẩm thai nhi bằng chọc hút dịch ối để làm nhiễm sắc thể đồ và siêu âm hình thái ở tuổi thai 22 tuần. Thu thập kết quả NST đồ và kết quả

siêu âm hình thái học thai nhi tại Trung tâm Chẩn đoán trước sinh - Bệnh viện Phụ Sản Trung ương từ tháng 4/2017 đến tháng 9/2017.

### 2.1.1. Tiêu chuẩn lựa chọn

- Số lượng thai: một thai sống.
- Thai phụ có thai nhi với KSSG  $\geq 2,5\text{mm}$
- Có kết quả siêu âm hình thái ở tuổi thai 22 tuần.

### 2.1.2. Tiêu chuẩn loại trừ

- Đa thai.
- Những trường hợp được chẩn đoán là Hygroma Kystique (nang bạch huyết vùng cổ)

## 2.2. Phương pháp nghiên cứu

### 2.2.1. Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu mô tả tiến cứu

### 2.2.2. Cơ mẫu nghiên cứu

$$n = Z^2_{(1-\alpha/2)} \cdot \frac{p \cdot q}{(p \cdot \varepsilon)^2}$$

Trong đó n: số đối tượng nghiên cứu.  $\alpha$ : mức ý nghĩa thống kê (chọn  $\alpha = 0.05$ ).

Z: hệ số tin cậy.  $Z^2_{(1-\alpha/2)}$ : giá trị Z = 1.96 tương ứng với  $\alpha = 0.05$ .  $\varepsilon$ : giá trị tương đối, chọn  $\varepsilon = 0.21$ . p: tỷ lệ bất thường NST và bất thường hình thái trên những thai có tăng khoảng sáng sau gáy của nghiên cứu trước 24,4% [5].

Thay vào công thức ta có  $n = 270$ . Chúng tôi đã lựa chọn được 278 thai phụ đủ tiêu chuẩn nghiên cứu trong khoảng thời gian từ tháng 4/2017 đến tháng 9/2017.

### 2.2.3. Tiến hành

278 thai phụ có thai nhi tăng KSSG  $\geq 2,5\text{mm}$  được siêu âm ở tuổi thai từ 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày trên máy siêu âm 4D Samsung Medison WS80A. Tất cả những thai phụ này được tư vấn về nguy cơ thai nhi có thể mắc các dị tật về NST cũng như các dị tật bẩm sinh và tư vấn chọc hút dịch ối làm xét nghiệm NST đồ. Những thai phụ đồng ý tham gia nghiên cứu sẽ hẹn siêu âm hình thái học thai nhi khi thai được 22 tuần tuổi. Sau khi có kết quả xét nghiệm NST từ dịch ối và kết quả siêu âm, thai phụ sẽ được tư vấn về tình trạng thai để quyết định tiếp tục theo dõi thai hay đình chỉ thai nghén.

### 2.2.4. Các biến số nghiên cứu

Thu thập các thông tin sử dụng trong nghiên cứu qua mẫu bệnh án nghiên cứu bao gồm: tuổi thai phụ, tuổi thai đo KSSG, kích thước KSSG, kết quả NST đồ của thai nhi, các bất thường hình thái trên siêu âm.

### 2.2.5. Quản lý và phân tích số liệu

Sử dụng phần mềm SPSS 16.0 để quản lý và phân tích số liệu.

## 3. Kết quả nghiên cứu

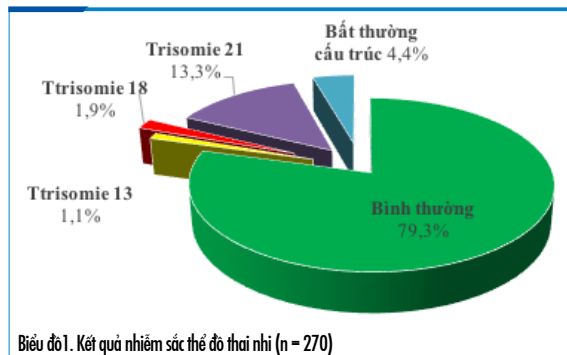
Trong thời gian nghiên cứu từ tháng 4/2017 đến tháng 9/2017 chúng tôi thu nhận được 278 thai phụ đến khám thai vì KSSG  $2,5\text{mm}$  trở lên ở tuổi thai 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày, trong đó có 270 thai phụ đồng ý chọc hút dịch ối để làm NST đồ thai nhi và tất cả các thai phụ đều được siêu âm hình thái học thai nhi ở tuổi thai 22 tuần. Kết quả thu được như sau:

Tuổi trung bình của các thai phụ là  $30,1 \pm 5,5$  tuổi, trẻ nhất là 19 tuổi và nhiều tuổi nhất là 45 tuổi.

Tuổi thai trung bình khi đo KSSG là 12 tuần 5 ngày, ít nhất là 11 tuần 2 ngày và nhiều nhất là 13 tuần 6 ngày.

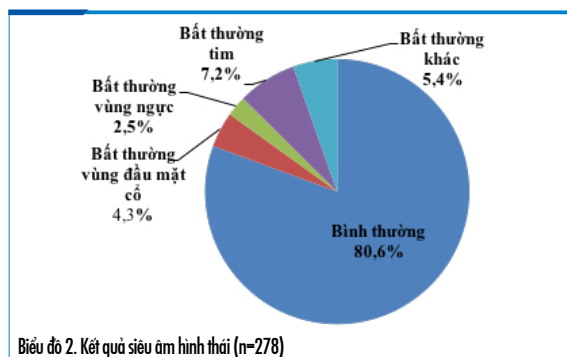
Kích thước trung bình của KSSG là  $3,5 \pm 0,8\text{mm}$ , mỏng nhất là  $2,5\text{mm}$  và dày nhất là  $7,6\text{mm}$

### 3.1. Kết quả nhiễm sắc thể đồ và kết quả siêu âm hình thái thai nhi



Biểu đồ 1. Kết quả nhiễm sắc thể đồ thai nhi (n = 270)

Nhận xét: Trong 20,7% trường hợp bất thường NST thì có 16,3% bất thường về số lượng NST,



Biểu đồ 2. Kết quả siêu âm hình thái (n=278)

trong đó có 1,1% Trisomie 13 và 1,9% Trisomie 18, còn lại là 13,3% Trisomie 21. Có 4,4% trường hợp bất thường cấu trúc NST. Như vậy ở những thai nhi có tăng KSSG thì bất thường về số lượng NST thường gặp nhất là Trisomie 21 (hội chứng Down).

Nhận xét: Trong 278 thai phụ được thực hiện siêu âm hình thái thai nhi, có 224 trường hợp có kết quả bình thường, chiếm tỉ lệ 80,6%; 54 trường hợp có kết quả bất thường, chiếm tỉ lệ 19,4%, trong đó bất thường cấu trúc tìm là nhiều nhất (7,2%). Trong 54 trường hợp bất thường hình thái, có 11 trường hợp nằm trong bệnh cảnh của bất thường NST (4%), còn 43 trường hợp bất thường hình thái trong khi NST đồ của thai nhi bình thường (15,4%).

### 3.2. Phân bố bất thường NST và bất thường hình thái theo kích thước KSSG

**Bảng 1. Phân bố kết quả NST đồ theo kích thước KSSG (n=270)**

KSSG	NST đồ		Bất thường		Bình thường		p
	n	%	n	%	n	%	
2,5-2,9 mm	12	22,6	41	77,4	>0,05		
3,0-3,4 mm	19	17,9	87	82,1			
3,5-3,9 mm	11	20,0	44	80,0			
≥4,0 mm	14	25,0	42	75,0			
Tổng số	56	20,7	214	79,3			

Nhận xét: Tỷ lệ bất thường NST ở những thai nhi có KSSG từ 2,5 - 2,9mm là 22,6%. Tỷ lệ này ở các khoảng sang sau gáy 3,0 - 3,4mm là 17,9%; từ 3,5 - 3,9mm là 20,1% và ≥4,0 mm là 25,0%. Tuy nhiên chưa có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về tỷ lệ bất thường NST giữa các KSSG (p>0,05).

**Bảng 2. Phân bố kết quả siêu âm theo kích thước KSSG (n=278)**

KSSG	KQ siêu âm	Bất thường		Bình thường		p
		n	%	n	%	
2,5-2,9 mm	10	18,2	45	81,8	>0,05	
3,0-3,4 mm	14	12,8	95	87,2		
3,5-3,9 mm	16	29,9	39	70,1		
≥4,0 mm	14	23,8	45	72,7		
Tổng số	54	19,4	224	80,6		

Nhận xét: Tỷ lệ bất thường hình thái ở những thai nhi có KSSG từ 2,5 - 2,9mm là 18,2%. Tỷ lệ này ở các khoảng sang sau gáy 3,0 - 3,4mm là 12,8%; từ 3,5 - 3,9mm là 29,9% và ≥4,0 mm là 23,8%. Tuy nhiên chưa có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về tỷ lệ bất thường hình thái giữa các KSSG (p>0,05).

### 3.3. Phân bố bất thường NST và bất thường hình thái theo ngưỡng tăng KSSG

**Bảng 3. Phân bố kết quả NST đồ theo ngưỡng tăng KSSG (n=270)**

KSSG	NST		Bình thường		p
	n	%	n	%	
≥ 2,5mm	56	20,7	214	79,3	>0,05
≥ 3,0mm	44	20,3	173	79,7	
≥ 3,5mm	25	22,5	28	80,5	

Nhận xét: Tỷ lệ bất thường NST ở những thai nhi có KSSG ≥ 2,5mm là 20,7%, tỷ lệ này tương đồng ở nhóm thai nhi có KSSG ≥ 3,0mm là 20,3%. Tỷ lệ bất thường NST ở những thai nhi có KSSG ≥ 3,5mm là 22,5% và sự khác biệt này với hai nhóm còn lại không có ý nghĩa thống kê (p>0,05).

**Bảng 4. Phân bố bất thường hình thái thai nhi theo ngưỡng tăng KSSG (n=278)**

KSSG	KQ siêu âm	Bất thường		Bình thường		p
		n	%	n	%	
≥ 2,5mm (1)	54	19,4	224	80,6	p1-2>0,05	
≥ 3,0mm (2)	44	19,7	179	80,3	p2-3<0,05	
≥ 3,5mm (3)	30	26,3	84	73,7	p1-3<0,05	

Nhận xét: Tỷ lệ bất thường hình thái ở những thai nhi có KSSG ≥ 2,5mm là 19,4%, tỷ lệ này ở nhóm thai nhi có KSSG ≥ 3,0mm là 19,7%. Sự khác biệt này không có ý nghĩa thống kê (p1-2>0,05). Tỷ lệ bất thường hình thái ở những thai nhi có KSSG ≥ 3,5mm là 26,3%, tỷ lệ này cao hơn so với nhóm thai nhi có KSSG ≥ 3,0mm và nhóm thai nhi có KSSG ≥ 2,5mm. Sự khác biệt này có ý nghĩa thống kê (p2-3<0,05; p1-3<0,05)

## 4. Bàn luận

Hiện nay đa số các cơ sở y tế công lập cũng như tư nhân đều được trang bị máy siêu âm và có đội ngũ bác sĩ có thể thực hiện kỹ thuật siêu âm thai tương đối tốt. Tuy nhiên, siêu âm đo kích thước KSSG đòi hỏi những tiêu chuẩn về hình ảnh tương đối khắt khe để loại trừ được những sai sót trong chẩn đoán. Do vậy, siêu âm đo KSSG nên thực hiện ở tuần thứ 12 của thai kỳ bởi những bác sĩ đã được đào tạo bài bản về đo KSSG và trên những máy siêu âm có độ phân giải cao, đồng thời cần có sự thống nhất về cách lượng giá kết quả đo KSSG.

Những thai nhi có KSSG ≥ 3,0mm luôn đứng trước nguy cơ cao bị các bất thường về NST, bất thường hình thái cũng như một thai kỳ không thuận lợi như thai có thể chết lưu, những dị dạng chỉ có

thể phát hiện sau khi sinh, ... và những thai nhi có KSSG 2,5 - 2,9mm cũng không đứng ngoài những nguy cơ đó. Mặc dù vậy, nếu một thai phụ có thai nhi có tăng KSSG mà được làm sàng lọc và chẩn đoán trước sinh bằng xét nghiệm NST để loại trừ các bất thường về NST, siêu âm hình thái để loại trừ các bất thường về hình thái ở tuổi thai 22 tuần thì những lo lắng của thai phụ cũng giảm đi bội phần. Cụ thể, trong nghiên cứu này, có 20,7% thai nhi có bất thường NST, tỷ lệ này thấp hơn so với nghiên cứu của Bùi Hải Nam 25,1% [3] nhưng cao hơn so với kết quả nghiên cứu của Min - Hyoung Kim 13% [6]; có 15,4% thai nhi có bất thường hình thái trong khi NST đồ bình thường, tỷ lệ này thấp hơn so với nghiên cứu của Lưu Thị Hồng [4] là 17,9%.

Điều đáng nói ở đây, là trong số 53 thai nhi có KSSG 2,5 - 2,9 mm thì có tới 22,6% trường hợp bất thường NST; 18,2% trường hợp bất thường hình thái. Tỷ lệ bất thường số lượng NST trong nghiên cứu này cao hơn nghiên cứu của Kagan (8,1%) [7] và tỷ lệ bất thường hình thái với thai nhi có NST đồ bình thường cũng cao hơn kết quả nghiên cứu của Josefsson (8,9%) [8]. Đặc biệt, nếu dùng ngưỡng chẩn đoán tăng KSSG là  $\geq 2,5$ mm thay vì  $\geq 3,0$ mm thì không thấy có sự khác biệt về tỷ lệ bất thường NST và tỷ lệ bất thường hình thái thai nhi.

Tuy rằng, đây chỉ là một nghiên cứu nhỏ, thực hiện trong một thời gian ngắn và kết quả nghiên

cứu cũng bị ảnh hưởng bởi nhiều yếu tố như tuổi thai phụ khi mang thai, tuổi thai đo KSSG, sai số khi đo KSSG,... Nhưng rõ ràng, qua kết quả nghiên cứu này đã cho chúng cái nhìn rộng hơn về mối liên quan giữa tăng KSSG với các bất thường của thai nhi.

## 5. Kết luận

Không phải tất cả các trường hợp thai nhi có tăng KSSG ở 3 tháng đầu của thời kỳ thai nghén đều bị bất thường NST và bất thường hình thái.

Ở những thai nhi có KSSG từ 2,5mm trở lên, có 20,7% trường hợp bất thường số lượng và cấu trúc của NST; 19,4% trường hợp bất thường hình thái, trong đó có 15,4% trường hợp bất thường hình thái trong khi NST đồ thai nhi bình thường.

Bất thường hình thái hay gặp nhất ở thai nhi có tăng KSSG là bất thường cấu trúc tim (7,2%).

Ở những thai nhi có KSSG 2,5 - 2,9mm, tỷ lệ bất thường về số lượng và cấu trúc NST là 22,6%, bất thường hình thái là 18,2%. Tỷ lệ này chưa có sự khác biệt với các nhóm thai nhi có KSSG  $\geq 3,0$ mm.

Không có sự khác biệt về tỷ lệ bất thường NST và bất thường hình thái nếu sử dụng ngưỡng chẩn đoán tăng KSSG là  $\geq 2,5$ mm hay  $\geq 3,0$ mm, nhưng có sự khác biệt nếu sử dụng ngưỡng chẩn đoán tăng KSSG là  $\geq 3,5$ mm.

## Tài liệu tham khảo

1. Crombleholme TM, Bianchi DW, D'Alton ME. Diagnosis and Management of the Fetal Patient. *Fetology*. 2000 April 26; 34(3): 222-224.
2. Oloyede OA, et al. Fetal nuchal translucency scan in Nigeria. *Pan African Medical Journal*. 2014.
3. Bùi Hải Nam. Tìm hiểu mối liên quan giữa bất thường nhiễm sắc thể với tăng khoảng sáng sau gáy ở tuổi thai 11 - 13 tuần 6 ngày. Luận văn thạc sĩ y học, Đại học Y Hà Nội. 2011.
4. Lưu Thị Hồng. Tăng khoảng sáng sau gáy thai nhi và hệ quả. *Tạp chí Y học Việt Nam*, tháng 11 - số 1/2013: 41-44.
5. Nguyễn Hải Long. Đánh giá giá trị của độ dày da gáy để chẩn

đoán thai bất thường có nhiễm sắc thể bình thường. Luận văn Thạc sĩ Y học, Đại học Y Hà Nội. 2013.

6. Kim MH. Threshold of Nuchal Translucency for the Detection of Chromosomal Aberration: Comparison of Different Cut-offs. *J Korean Med Sci*. 2006; 21(4): 11 - 4.
7. Oliver KK, et al. Relation Between Increased Fetal Nuchal Translucency Thickness and Chromosomal Defects. *Original Research*. 2006; 107(5): 6-10.
8. Josefsson, et al. Nuchal translucency as a screening test for chromosomal abnormalities in a routine first trimester ultrasound examination. *Acta Obstet Gynecol Scand*. 1998; 77(3): 497-9.