



KATIA BILARDO

Giáo sư
 Chuyên ngành Sản khoa - Chẩn đoán trước sinh và Điều trị bào thai
 Đại học Groningen - Hà Lan

HỘI NGHỊ SẢN PHỤ KHOA
 VIỆT- PHÁP- CHÂU- THÁI BÌNH DƯƠNG
 TP. HỒ CHÍ MINH, 14 & 15/5/2015




Sàng lọc bất thường cấu trúc ở quý 1



Katia Bilardo
 Viện trường Đại học Groningen - Hà Lan



Ultrasound Obstet Gynecol 2013; 41: 102-113
 Published online in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/ulog.12342



GUIDELINES

ISUOG Practice Guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan

Khi nào nên thực hiện siêu âm thai quý I?

- Không chỉ đơn thuần là xác định thai đang tiến triển mà không có chỉ định đặc biệt nào khác.
- Lý tưởng là từ 11 đến 13 tuần 6 ngày, để:
 - Xác định có thai
 - Tính ngày dự sinh chính xác
 - Xác định số lượng thai sống
 - Đánh giá bất thường cấu trúc lớn và (nếu được yêu cầu)
 - Nguy cơ lệch bội NST

Trước khi thực hiện, nhân viên y tế nên tư vấn cho thai phụ / cặp vợ chồng những lợi điểm và giới hạn của siêu âm quý I

Tính ngày dự sinh chính xác dựa vào đo CRL "đúng chuẩn"





Phóng đại đủ lớn
Thai nhi chiếm gần trọn màn hình

Mặt cắt dọc giữa
Mặt, cột sống và phần dưới thấy rõ

Vị trí trung gian
Thấy một lớp dịch giữa cằm và ngực thai nhi (múi tén)

Thai nằm ở mặt phẳng ngang
Gần 90° so với sóng siêu âm

Đầu và mông thấy rõ

Tính tuổi thai tốt nhất khi CRL từ 10 đến 12+6 tuần (CRL 33-68 mm)



(8.052* (CRL*1.037)+23.73):702-10.11

Robinson HP, Fleming JEE. A critical evaluation of sonar crown-rump length measurements. Br J Obstet Gynaecol 1975;82

Ngày kinh cuối cũng được xét đến, nhưng ngày dự sinh được tính dựa vào đo đặc của siêu âm, thậm chí khi có 1 ngày khác biệt. 2 tổng quan của Anh gần đây cho thấy đường cong CRL của Robinson en Fleming là tốt nhất.

*Bottomley C, Bourne T. Dating and growth in the first trimester. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol 2009
 *Loughna P, Chitty L, Evans T, Chudleigh T. Fetal size and dating: charts recommended for clinical obstetric practice. Ultrasound 2009

CRL > 64 mm, BPD và HC sẽ chính xác hơn để tính tuổi thai

Khảo sát giải phẫu sớm



Sọ não

Cốt hóa hoàn tất vào tuần thứ 11






Mắt, môi, khẩu cái




Phát hiện sớm dị tật

Holoprosencephaly



- Tỷ lệ: 1/1,300
- Trisomy 13: 66%

44 of 57,119 singleton pregnancies
Kagan et al 2010

Phát hiện sớm dị tật

Acrania/ anencephaly



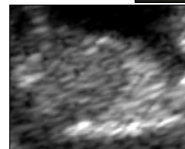
- Tỷ lệ: 1/3-5000

Phát hiện sớm dị tật

Encephalocele



Mặt cắt dọc giữa




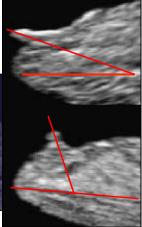
Cơ hoành

Bàng quang

Giới tính: tính góc!

10 tuần thấy được trong 50% TH
 11 tuần thấy được trong 80% TH
 12 tuần thấy được trong 90% TH
 13 tuần thấy được trong tất cả TH

Rosati et al 1996





- ❑ Mặt cắt dọc giữa
- ❑ Đo góc giữa cột sống/ củ sinh dục
- ❑ Từ 13 tuần (32mm DBP, 100% accuracy) (Elfrat, Mazza)
- ❑ Góc > 27° = XY (Youssef et al. 2011)

13

Phát hiện sớm dị tật

Exomphalos




- **Tỉ lệ: 1 trong 380**
- Chiều cổ ruột: CRL of 45-54.9 mm: 1 / 100
 CRL of 55-64.9 mm: 1 / 800
 CRL of 65-84.0 mm: 1 / 2100
 Gan: 1 / 3400
- **Trisomy 18 / 13 (55%)**
- **Tự hết lúc 20 tuần**
- Ruột: 90%
- Gan: 0%

150 / 57,119 thai kỳ đơn thai
 Kagan et al 2010

Phát hiện sớm dị tật

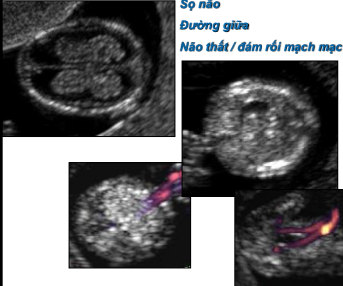
Megacystis: bàng quang khổng lồ



- Tỉ lệ: 1/1,600
- Trisomy 13 / 18 (31%)
- Chiều dài bàng quang
 7-15 mm : 90% tự hết
 >15 mm : 0% tự hết

35 / 57,119 thai kỳ đơn thai
 Kagan et al 2010

Mặt cắt ngang



Sọ não
 Đường giữa
 Não thất / đám rối mạch mạc

Có thể thấy từ 8-9 tuần

Phải thấy được lúc 13 tuần

Sàng lọc dị tật bẩm sinh quý I (Syngelaki et al. 2011)

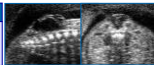
Author	Total	L Scan rule	GA (weeks)	Fetal anomalies			
				Total	CyHy	Anusplody	
Hemadi and Torosic, 1997	3991	TA, TV	11-14	48 (1.2%)	7 (14.3%)	4 (8.2%)	20 (40.8%)
D'Ottavio et al., 1998	4078	TV	13-16	88 (2.2%)	30 (34.1%)	19 (21.6%)	54 (61.4%)
Blando et al., 1998	1699	TA, TV	10-14	23 (1.4%)	3 (13.0%)	—	10 (43.5%)
Hahn et al., 1998	4233	TA	10-13	56 (1.3%)	—	—	7 (12.5%)
Whitlow et al., 1999a	6443	TA, TV	11-14	63 (1.0%)	14 (22.2%)	14 (22.2%)	37 (59.4%)
Guangli and Rossa, 2000	3478	TV	10-16b	97 (1.6%)	15 (26.3%)	8 (14.0%)	33 (57.9%)
Tapale et al., 2004	4789	TV	10-16c	33 (0.7%)	—	4 (12.1%)	6 (18.2%)
Chen et al., 2004	1609	TA, TV	12-14	26 (1.6%)	1 (3.8%)	11 (42.3%)	14 (53.8%)
Becker and Wagner, 2006	3094	TA, TV	11-13	86 (2.8%)	—	58 (66.1%)	77 (89.7%)
Doddergen and Sobbing, 2006	2708	TA	11-14d	32 (1.2%)	3 (9.4%)	1 (3.1%)	13 (40.6%)
Salvestri et al., 2006	18063	TA	11-14	374 (2.1%)	Not stated	—	74 (19.9%)
Dane et al., 2007	1290	TA	11-14	24 (1.9%)	3 (12.5%)	5 (20.8%)	17 (70.8%)
Chen et al., 2008	7642	TA	10-14	127 (1.7%)	30 (23.6%)	32 (25.2%)	51 (40.2%)
Ostekin et al., 2009	1805	TA	11-14	21 (1.2%)	3 (14.3%)	—	14 (66.7%)
Ekrasny et al., 2010	2876	TA, TV	13-14	31 (1.1%)	7 (22.6%)	—	21 (67.7%)
Total	67779	—	10-16	1087 (1.6%)	116 (10.7%)	154 (14.2%)	591 (40.8%)

Bất thường thai NT>P95th 11 – 13Wks Syngelaki et al 2011

Ống thần kinh	Vỡ sọ/thoát vị não vùng chẩm	27%	100%	
	Cột sống chẻ đôi	5%	14%	
Não	Alobar holopros.		100%	
Mắt	Chệch mắt	15%	5%	
Phổi	Thoát vị hoành	37%	50%	
	T thoát vị rốn chỉ ruột + gan	18%	100%	
	Hở thành bụng	10%	11%	
Thận	Chiều dài bàng quang <16 mm	19%	100%	
	Chiều dài bàng quang >16 mm	50%	100%	
	Bất sản thận một bên	17%		
	Thận đa nang		33%	
Xương	Loạn sản xương tứ vong	50%	50%	
	Chân khớp một bên	4%		
	Chân khớp hai bên	25%		
	Ngân xương dài một bên	50%		
	Mất bàn tay/bàn chân	70%		
	Dư ngón	60%		
Khác	Bất thường phức hợp cơ thể	100%	100%	

Phát hiện sớm dị tật: Cột sống chẻ đôi

CS chẻ đôi	DR
Bệnh sử	5%
AFP máu mẹ	75%
Siêu âm	98%

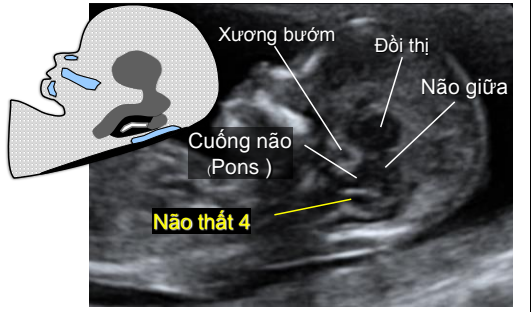


Assessment of intracranial translucency (IT) in the detection of spina bifida at the 11–13-week scan

R. CHAOUP*, B. BENOITI, H. MITKOWSKA-WOZNIAKI, K. S. HELING* and K. H. NICOLAIDES



Não tủy thời điểm siêu âm 11-14 tuần



Cột sống chẻ đôi hở 11-13 tuần

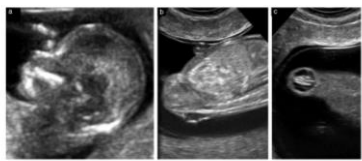
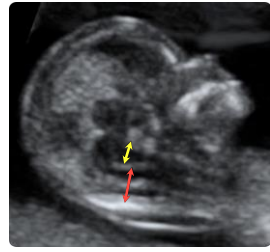


Figure 2 Case 1. (a) In the mid-sagittal view of the fetal spine, obtained by transabdominal ultrasound, an typical anatomical relationship that also features is identifiable. The vertebrae is thickened and the distance from the posterior border of the vertebrae to the occipital bone is shorter than the vertebrae diameter. (b) Subsequent measurements of the spine, performed parasagittally, revealed a small bifurcation of spine (black 3 mm in diameter (yellow) and, since the fetus had normal (c), the small malformation(s) could be visualized in a coronal-sagittal plane.

Đo đặc thêm có cải thiện phát hiện chính xác hơn khiếm khuyết ống thần kinh hở lúc siêu âm 11 - 14 tuần?



-Brain stem diameter
-Brain Stem-Occipital Bone dist.

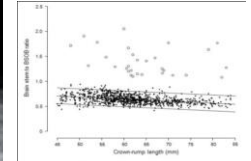
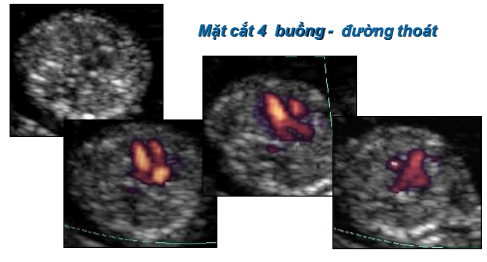


Figure 4—Individual measurements of the ratio between the brain stem diameter and BSO diameter in fetuses with OSH (open circles) and normal controls (filled circles) plotted on the reference range for CRL (median, 5th and 95th percentiles).

Tim

Mặt cắt 4 buồng - đường thoát



Phát hiện sớm Tim bẩm sinh

(106/488= 21%)

Defect	N	NT>P95
Hẹp Động mạch chủ (CoA)	15	2 (50%)
Tứ chứng Fallot (TOF)	10	2 (67%)
Thiếu sản thất trái	0	2 (40%)
Kênh nhĩ thất (AVSD)	9	3 (100%)
Thất phối 2 đường ra (DORV)	7	3 (75%)
Ebstein	5	
Chuyển vị Đại ĐM (TGV)	5	
Hẹp động mạch phổi	5	
Không lỗ van ĐM phổi (PA)	3	1 (100%)
Khác	32	
Tổng cộng	106	64%

Độ mờ da gáy dày trong 35% TH tim bẩm sinh lớn

Syngelaki et al. Pren. Diagnosis 2011

Phát hiện sớm dị tật

Tim bẩm sinh lớn

Kênh Nhĩ thất Thiếu sản thất T Tứ chứng Fallot

Bất thường chi

Ngăn chỉ/gậy có thể thấy trong quý I

*Stephens et al 1983
Birnbaitein et al 1992
Dimaso et al 1993
Macrymalas et al 1996*

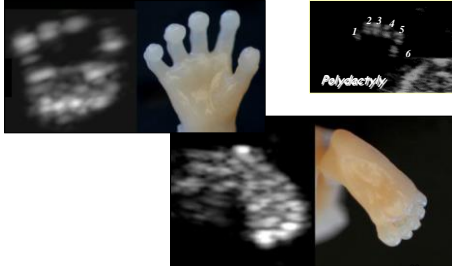
Loạn sản x

(Đa phần đi kèm với Độ mờ da gáy dày)

- Achondrogenesis I
- Achondrogenesis II
- Ellis van Creveld
- Osteogenesis imperfecta II
- Thanatophoric dysplasia
- Campomelic dysplasia
- Congenital hypophosphatasia
- Spondyloepiphyseal dysplasia congenita
- Jeune asphyxiating thoracic dystrophy
- SRPS II (Majewski)
- SRPS III (Verma-Naumoff syndrome)
- SRPS IV (Beemer-Langer)
- Blomstrand dysplasia
- Roberts syndrome
- Schneckenbecken dysplasia
- Cleidocranial dysplasia

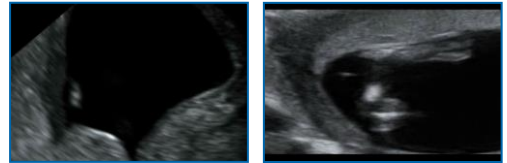
Khalil et al. 2011

Đánh giá ngón



Phát hiện sớm dị tật

Dị tật bàn tay/bàn chân



KẾT LUẬN:



- Siêu âm quý I là tối cần thiết để:
 - Tính tuổi thai chính xác
 - **Chẩn đoán các bất thường cấu trúc lớn**
 - Sàng lọc lệch bội nhiễm sắc thể
 - Sàng lọc tiền sản giật
 - Và rất nhiều những vấn đề khác

Đã đến lúc xem xét lại vai trò của siêu âm hình thái 12-13 tuần trong kỹ nguyên NIPT

Cám ơn!