

MỐI LIÊN QUAN GIỮA ĐỘ MỜ DA GÁY DÀY  
VÀ TẦN SUẤT DỊCH TẬT TIM Ở THAI CÓ  
NHIỆM SẮC THỂ BÌNH THƯỜNG

Bs Hà Tố Nguyên  
BV Từ Dũ

## Mở đầu

- - Da gáy dày thường đi kèm với bất thường nhiễm sắc thể, do vậy đo độ mờ da gáy được ứng dụng như một phương pháp sàng lọc cho các bất thường này trong cộng đồng.
- - Thai có da gáy dày nhưng nhiễm sắc thể bình thường sẽ còn có nguy cơ cao dị tật tim lớn, các bất thường cấu trúc khác, các hội chứng hiếm và một kết cục thai kỳ không tốt

# Mở đầu

- Da gáy dày vì vậy là một chỉ điểm rất quan trọng trong việc tầm soát và chẩn đoán các dị tật tim thai.
- Dị tật tim là bất thường bẩm sinh thường gặp nhất trong các trẻ sanh sống.
- Dị tật tim cũng là nguyên nhân gây tử vong cao nhất trong các dị tật bẩm sinh ở trẻ em..
- Tần suất: 4-8/1000 trẻ sanh sống.

## Mục đích

- Đánh giá mối liên quan giữa da gáy dày và tần suất dị tật tim lớn ở trẻ có nhiễm sắc thể đồ bình thường tại bệnh viện Từ Dũ trong thời gian từ 11/2006 đến 11/2009.

## Phương pháp

- Độ mờ da gáy được đo một cách thường qui như là một phương pháp để tầm soát các bất thường nhiễm sắc thể cho tất cả các thai phụ đến khám thai tại BV Từ Dũ.
- Sự đo đạc này được thực hiện bởi các bác sĩ được cấp bằng chứng nhận bởi Fetal Medicine Foundation.

# Phương pháp

- Thai phụ có nguy cơ cao ( $>1/300$ ) sẽ được tư vấn thực hiện xét nghiệm chẩn đoán ( chọc ối) để xác định bộ nhiễm sắc thể.
- Nếu nhiễm sắc thể bình thường, các thai phụ này sẽ được siêu âm hình thái học lúc thai 18-22 tuần tại phòng siêu âm chẩn đoán tiền sản BV Từ Dũ và siêu âm tim thai tại Viện tim bởi các nhà chuyên khoa tim ở cùng thời gian.

# Phương pháp

- Kết quả các thai kỳ có độ mờ da gáy dày (>95th centile) tại thời điểm 11-13+6 tuần nhưng nhiễm sắc thể bình thường sẽ được ghi nhận bằng điện thoại hỏi thai phụ ở thời điểm 6 tháng sau sanh.
- Dị tật tim lớn được định nghĩa là các dị tật cần phải can thiệp trong năm đầu hoặc gây chết.

# Kết quả

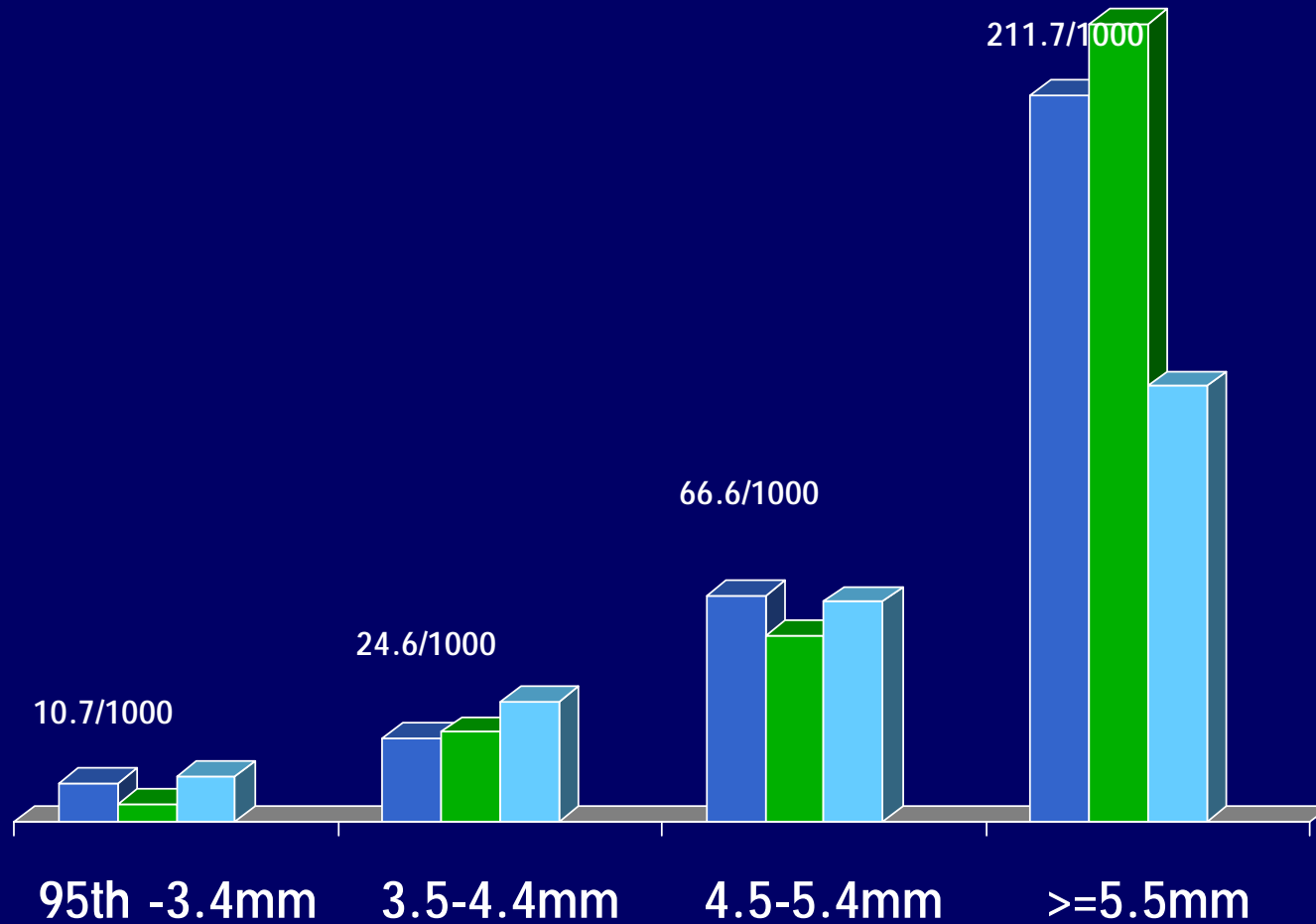
- Độ mờ da gáy được đo thành công ở 37.669 thai phụ.
- 1034 thai (2.7%) có da gáy dày >95<sup>th</sup> và 393 thai (1%) có da gáy dày >99<sup>th</sup>
- Độ mờ da gáy biến thiên từ 2.2-12.4mm
- Tuổi mẹ thay đổi từ 22 - 49 tuổi.



# Kết quả

- Loại trừ 126 trường hợp bất thường nhiễm sắc thể và 81 ca mất dấu, mẫu chúng tôi còn lại 827 ca có nhiễm sắc thể bình thường hoặc không có biểu hiện bất thường nhiễm sắc thể ở hình thái sau sanh.
- Có 31 trường hợp di tật tim được phát hiện trong 827 thai kỳ (37.5/1000).

# Điểm cắt của ĐMDG và tần suất dị tật tim



Tudu hospital (2009) Hyett (1995) Kypros (2005)

## *Các dị tật tim được phát hiện*

---

<i>Dị tật tim</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
Sang thương ở tim trái	5	16%
Thiếu sản tim trái	2	
Hẹp/bất sản van đm chủ	1	
Hẹp eo đmc	1	
Sang thương ở tim phải	4	13%
Không lỗ van 3 lá	1	
Ebstein's anomaly,	2	
Không lỗ van đm phổi	1	
Kênh nhĩ thất	12	38%
Bất thường 2 buồng thoát	6	19%
Hoán vị đại đm	2	
Thân chung đm	1	
F4	3	
Phức tạp/ không phân loại	4	14%

---

*Kết quả thai kỳ của 953 trường hợp thai có ĐMDG >95<sup>th</sup>*

<b>ĐMDG</b>	<b>Bất thường NST</b>		<b>IUD/NND</b>		<b>Bất thường lớn</b>		<b>Sanh sống</b>	
	<i>n</i>	%	<i>n</i>	%	<i>n</i>	%	<i>n</i>	%
95 <sup>th</sup> -3.4mm (N=585-61%)	25	4.3	10	1.7	18	3.1	532	90.1
3.5-4.4 mm (N=148-15%)	26	17.5	5	3.4	19	12.8	96	64.8
4.5-5.4mm (N=83-9%)	23	27.8	4	4.8	18	21.7	38	45.8
≥5.5 mm (N=137-15%)	52	37.9	17	12.4	44	32.1	24	17.5

# Kết luận

- Có sự liên quan giữa da gáy dày và dị tật tim lớn ở thai có nhiễm sắc thể bình
- Tần suất dị tật tim tăng theo chiều dày của da gáy.
- 3.7% thai có ĐMDG >95th và 9.3% thai có ĐMDG  $\geq 3.5$ mm có dị tật tim.

# Kết luận

- Các thai phụ có da gáy dày nên được thực hiện siêu âm tim thai bởi các chuyên gia tim ở quý hai thai kỳ.
- Việc đo ĐMDG là một phương pháp hữu hiệu để tầm soát dị tật tim.

THANK YOU



ANNE GEDDES