



**NGHIÊN CỨU ĐÁNH GIÁ KẾT QUẢ SÀNG LỌC,
CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH DỊ TẬT BẨM SINH THAI NHI
Ở THAI PHỤ CÓ NGUY CƠ CAO
TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN THÀNH PHỐ CẦN THƠ**



Nơi gửi trọn niềm tin



ĐẶT VẤN ĐỀ

- DTBS là bất thường có từ trong bào thai, chiếm 2-3% trẻ sinh/năm
- DTBS gây: TVBT, TVSS, thiếu năng trí tuệ, kém phát triển thể lực → Khó hòa nhập cuộc sống
- DTBS có thể phát hiện bằng SL, CĐ trước sinh.
- Thực hiện đề tài: ***“Nghiên cứu đánh giá kết quả sàng lọc, chẩn đoán trước sinh dị tật bẩm sinh thai nhi ở thai phụ có nguy cơ cao tại Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ”***



MỤC TIÊU NGHIÊN CỨU

1. Xác định tỉ lệ và các loại dị tật bẩm sinh có biểu hiện hình thái bên ngoài ở thai phụ có nguy cơ cao được sàng lọc, chẩn đoán trước sinh tại BVPS TPCT từ tháng 4/2016 - 2/2018.
2. Đánh giá kết quả sàng lọc, chẩn đoán trước sinh các dị tật bẩm sinh thai biểu hiện hình thái bên ngoài ở thai phụ có nguy cơ cao tại BVPSTPCT
3. Tìm hiểu một số yếu tố liên quan đến dị tật bẩm sinh có biểu hiện hình thái bên ngoài ở thai phụ có nguy cơ cao được sàng lọc, chẩn đoán trước sinh tại BVPSTPCT



ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

1. ĐỐI TƯỢNG NGHIÊN CỨU

1.1. Đối tượng nghiên cứu

Thai phụ có nguy cơ cao sinh con DTBS được SL, CĐTTS tại BVPSTPCT từ tháng 4/2016 đến tháng 2/2018.

1.2. Tiêu chuẩn chọn mẫu

- Thai phụ có nguy cơ cao sinh con DTBS: *Tuổi, tiền sử, thai kỳ này*
- Tuổi thai SL, CĐTTS: 11- 24 tuần
- Thai có DTBS biểu hiện hình thái ngoài
- Đồng ý tham gia nghiên cứu



ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

1.3. Tiêu chuẩn loại trừ

- Thai DTBS sau CDTK không nguyên vẹn hình dạng

1.4. Địa điểm và thời gian nghiên cứu

- Nghiên cứu tại Bệnh viện Phụ sản Cần Thơ
- Thời gian: 04/2016 đến 02/2018



ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

2. PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu mô tả cắt ngang.

2.2. Cỡ mẫu

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

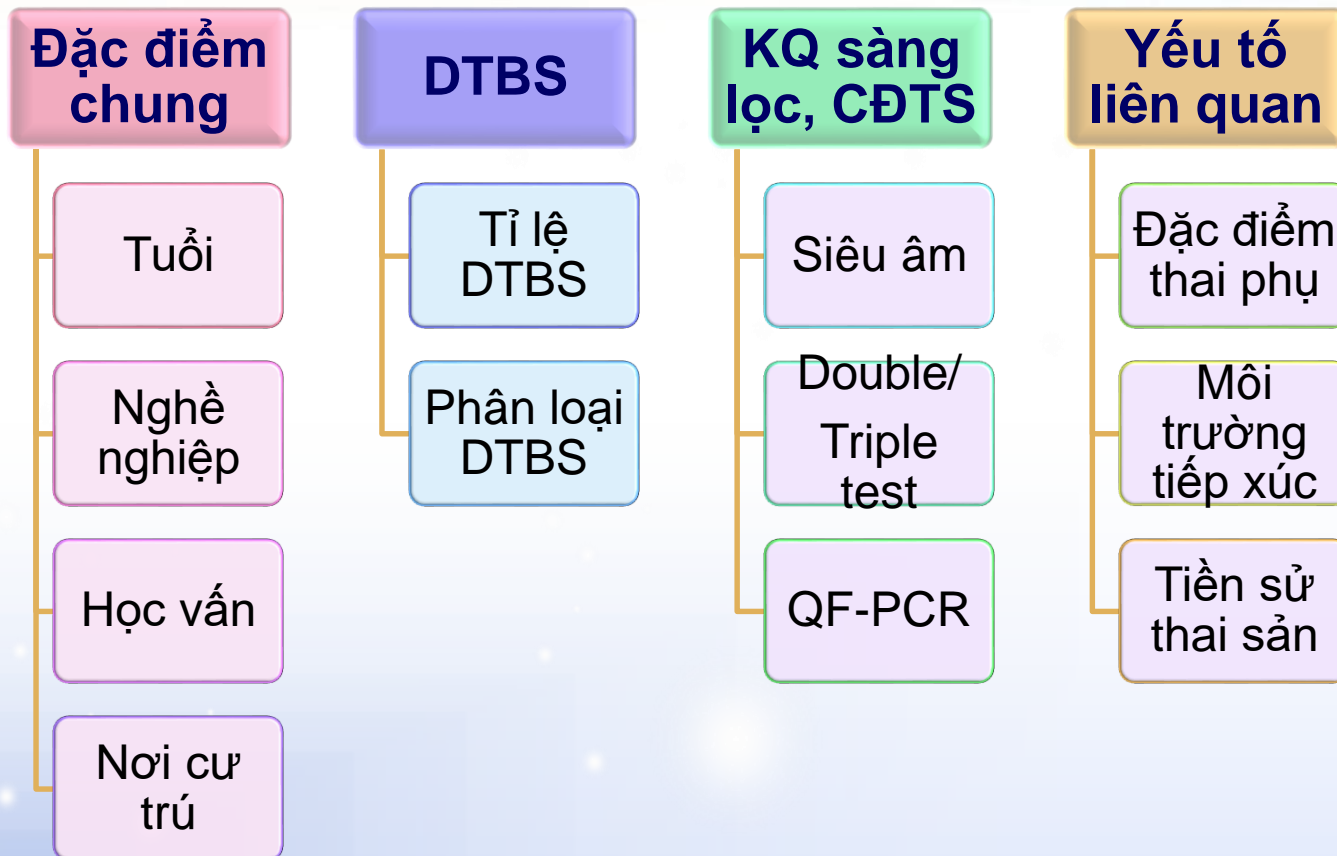
- n: Cỡ mẫu tối thiểu
- Z: Hệ số tin cậy, chọn $\alpha = 0,05 \longrightarrow Z = 1,96$
- p: Tỷ lệ thai DTBS ở PN < 20 tuổi = 0,029 [7]
- d: Sai số ước lượng, chọn $d = 0,01$
- **n = 1082** thai phụ có nguy cơ cao sinh con DTBS



ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

2.3. Phương pháp chọn mẫu: Chọn mẫu thuận tiện

2. 4. Nội dung nghiên cứu





KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

1. ĐẶC ĐIỂM CHUNG CỦA ĐỐI TƯỢNG NGHIÊN CỨU

1.1. Tuổi thai phụ

Nhóm tuổi	Tần số (n)	Tỉ lệ (%)
< 20	33	3,0
20- <35	852	78,8
≥ 35	197	18,2

Tuổi trung bình của các thai phụ là **29,0 ± 5,8** tuổi (từ 17 đến 47 tuổi)

Võ Châu Quỳnh Anh, Lưu Thị Hồng, Nguyễn Việt Hùng, Lê Minh Toàn: nhóm thường gặp nhất từ 20 đến dưới 35 tuổi.



KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

1. ĐẶC ĐIỂM CHUNG CỦA ĐỐI TƯỢNG NGHIÊN CỨU

1.2. Dân tộc

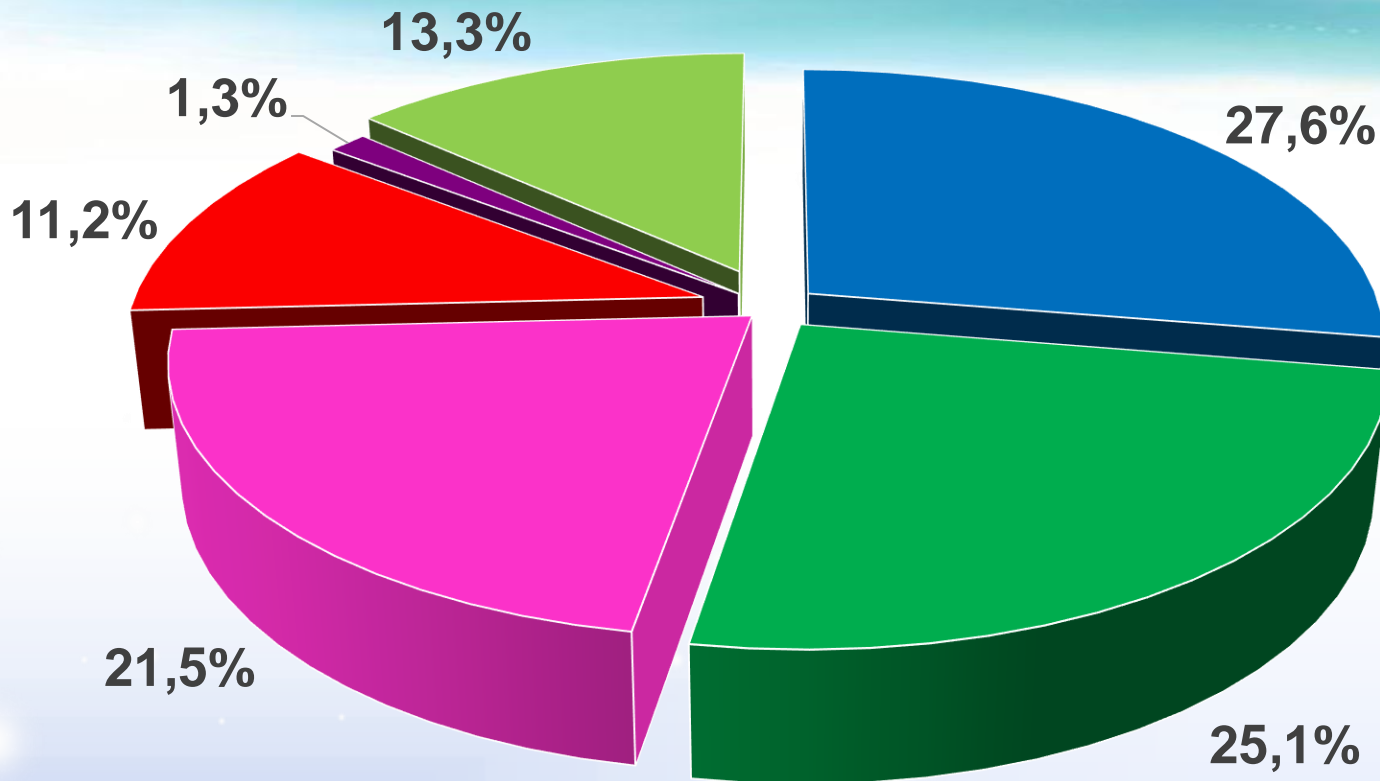
Dân tộc	Tần số (n)	Tỉ lệ (%)
Kinh	1055	97,5
Hoa	15	1,4
Khmer	12	1,1



KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

1. ĐẶC ĐIỂM CHUNG CỦA ĐỐI TƯỢNG NGHIÊN CỨU

1.3. Nghề nghiệp



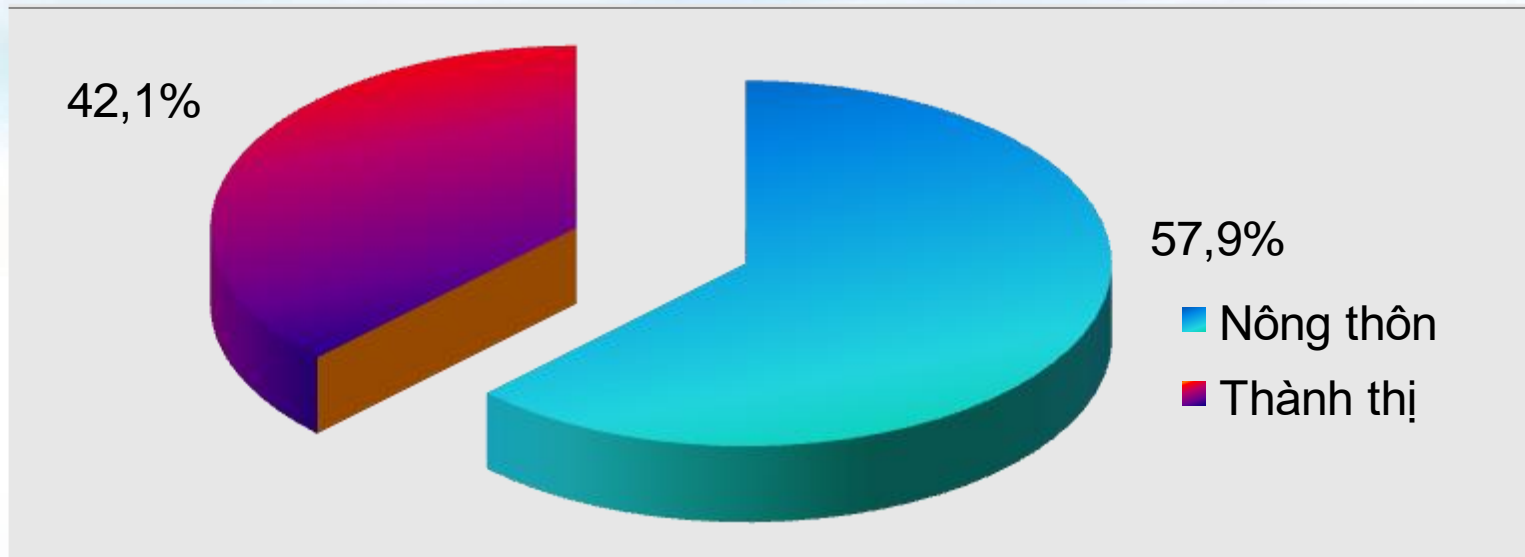
- Công nhân
- Viên chức
- Nội trợ
- Buôn bán
- Nông dân
- Khác



KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

1. ĐẶC ĐIỂM CHUNG CỦA ĐỐI TƯỢNG NGHIÊN CỨU

1.4 Nơi cư trú



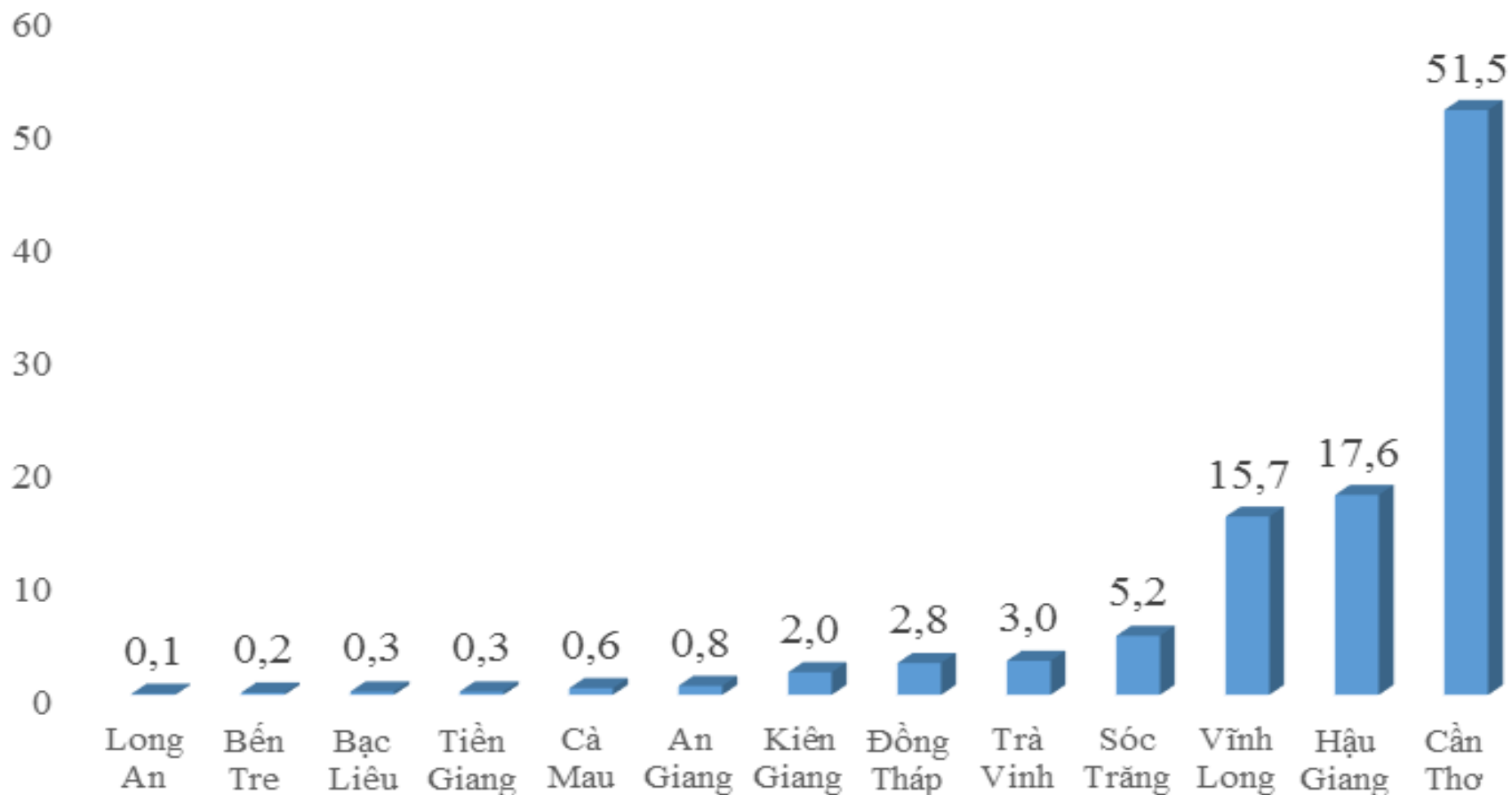
*Võ Châu Quỳnh Anh, Lưu Thị Hồng, Nguyễn Việt Hùng: các thai phụ sống ở **thành phố** và làm **viên chức** là chủ yếu.*



KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

1. ĐẶC ĐIỂM CHUNG CỦA ĐỐI TƯỢNG NGHIÊN CỨU

1.5. Nơi cư trú





KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

1. ĐẶC ĐIỂM CHUNG CỦA ĐỐI TƯỢNG NGHIÊN CỨU

1.5. Trình độ học vấn

Trình độ học vấn	Tần số (n)	Tỉ lệ (%)
Mù chữ, tiểu học	5	0,5
THCS	100	9,2
THPT	899	83,1
CĐ-ĐH, SĐH	78	7,2



KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

1. ĐẶC ĐIỂM CHUNG CỦA ĐỐI TƯỢNG NGHIÊN CỨU

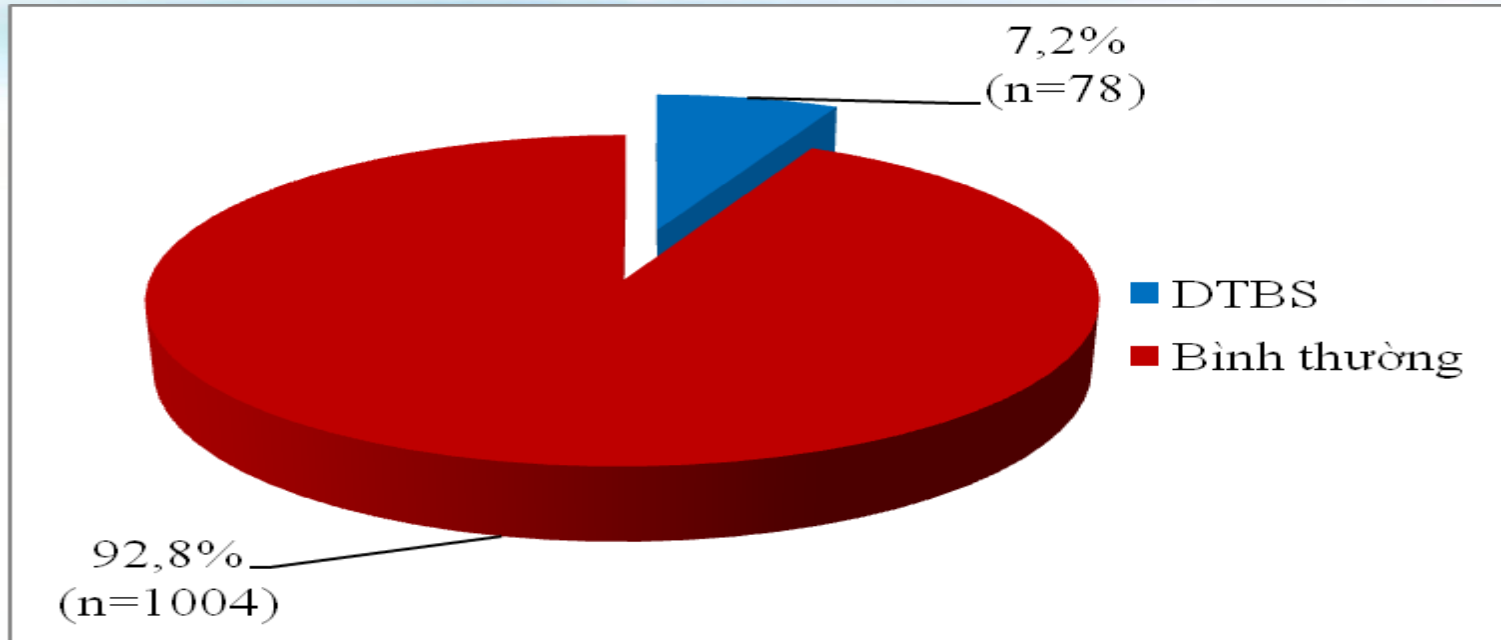
1.6. Tuổi thai

Tuổi thai (tuần)	Tần số (n)	Tỉ lệ (%)
11- <14	296	27,4
14 - <18	282	26,1
18 - <22	276	25,5
≥ 22	228	21,1

KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

2. TỈ LỆ, CÁC LOẠI DỊ TẬT BẨM SINH

2.1. Tỉ lệ dị tật bẩm sinh



- Nguyễn Đức Vy (2005): **5,4%**

- Lưu Thị Hồng (2008): **4,55%**

- Nguyễn Ngọc Minh (2008): **4,98%**

- Võ Châu Quỳnh Anh (2012): **4,3%**

- Levi S và CS (1991): **2,2%**

- Papp Z và CS (1995): **2,26%**

- Smith LK và CS (2011): **4,3%**



KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

2. TỈ LỆ, CÁC LOẠI DỊ TẬT BẨM SINH

2.1. Tỉ lệ dị tật bẩm sinh theo tuổi thai

Tuổi thai (tuần)	Số thai DTBS	Tỉ lệ (%)
11 - < 14	17	21,8
14 - < 18	20	25,6
18 - < 22	22	28,2
≥ 22 tuần	19	24,4



KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

2. TỈ LỆ, CÁC LOẠI DỊ TẬT BẨM SINH

2.2. Tỉ lệ dị tật bẩm sinh theo nơi cư trú

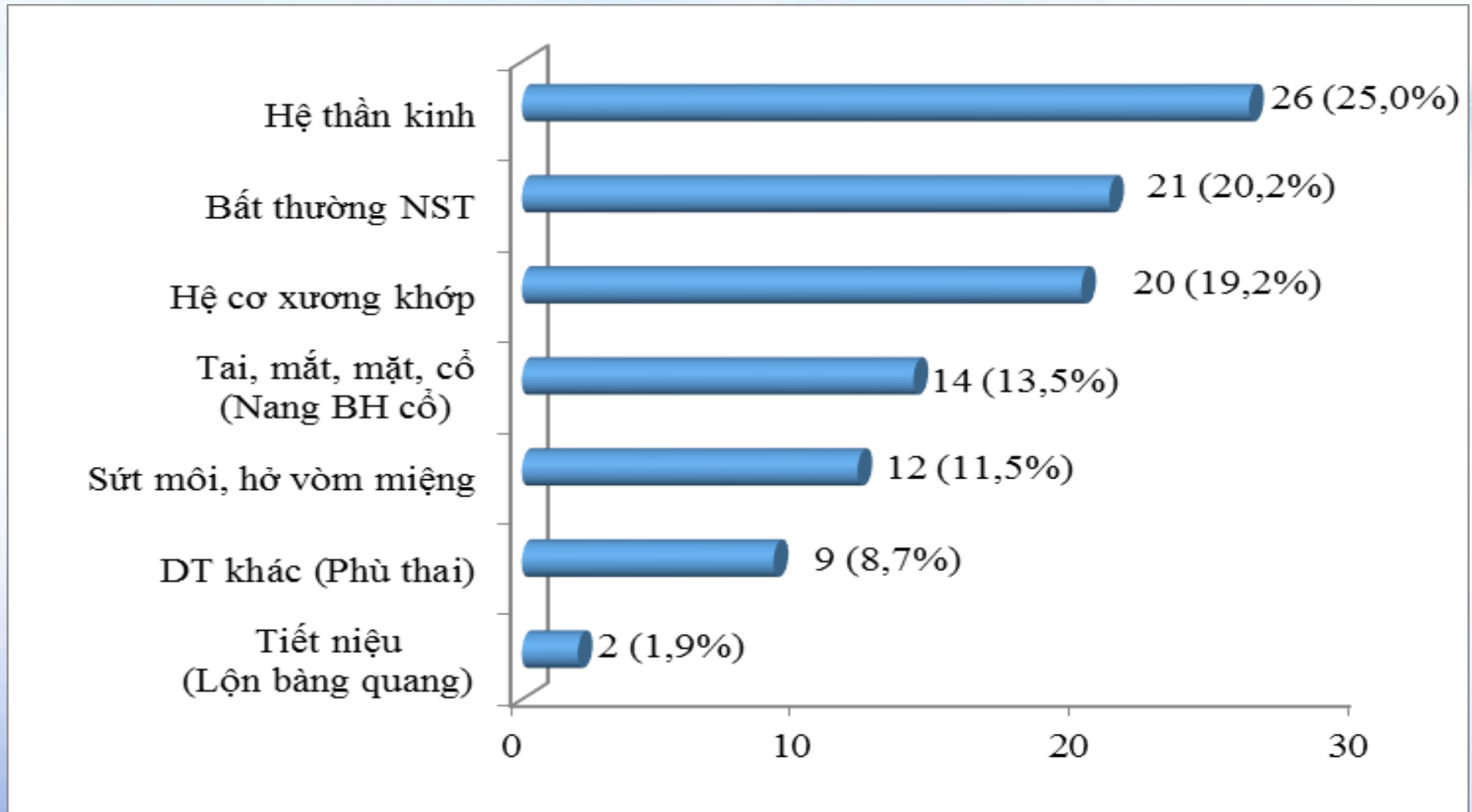
Nơi cư trú	Tần số (n)	Tỉ lệ (%)
Cần Thơ	37	47,4
Vĩnh Long	12	15,4
Hậu Giang	11	14,1
Sóc Trăng	8	10,3
Kiên Giang	4	5,1
Trà Vinh	2	2,6
Đồng Tháp	1	1,3
Cà Mau	1	1,3
Bạc Liêu	1	1,3
Long An	1	1,3
Tổng	78	100



KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

2. TỈ LỆ, CÁC LOẠI DỊ TẬT BẨM SINH

2.3. Các loại dị tật bẩm sinh theo hệ cơ quan





KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

2. TỈ LỆ, CÁC LOẠI DỊ TẬT BẨM SINH

2.3. Các loại dị tật bẩm sinh theo hệ cơ quan

*Võ Châu Quỳnh Anh,
Nguyễn Việt Hùng
Lưu Thị Hồng*

- **Nguyễn Đức Vy:** đa dị tật, DTBS của hệ cơ - xương- khớp và hệ tuần hoàn.
- **Nguyễn Thị Phượng:** DTBS của hệ tiêu hóa là cao nhất.
- **Levi S :** hệ tiết niệu, hệ tuần hoàn và các dị tật của tai, mắt, mặt, cổ.



2. ĐÁNH GIÁ KẾT QUẢ SL, CĐ TRƯỚC SINH

2.1. Siêu âm

TT	Hệ cơ quan	Độ nhạy	Độ đặc hiệu	GTTĐ (+)	GTTĐ (-)
1	Hệ thần kinh	100	100	100	100
2	Tai, mắt, mặt, cổ	100	100	100	100
3	Sứt môi, khe hở vòm miệng	91,7	100	100	99,9
4	Hệ tiết niệu	100	100	100	100
5	Cơ, xương, khớp	80	100	100	99,6
6	Phù thai	100	100	100	100

2. ĐÁNH GIÁ KẾT QUẢ SL, CĐ TRƯỚC SINH

2.1. Siêu âm

Hệ TK, hệ tiết niệu

- Nguyễn Việt Hùng, Lưu Thị Hồng: **97,07% - 100%, 99,98% - 100%**,
- Levi S và CS: 78,95% - 99,98%
- Papp Z và CS: 92,2% - 100%
- Raza Muzahid và CS : 91% - 63%

Mắt, tai, mặt, cổ

- Nguyễn Việt Hùng (100%), Lưu Thị Hồng (94,21%) và Pap Z (100%)
- Levi S (**17,24%**).

Sút môi, khe hở vòm miệng và DTBS hệ cơ xương khớp

Các NC trong và ngoài nước ghi nhận, SA không phát hiện DT khe hở vòm miệng và các DT nhỏ của hệ cơ xương khớp.

-Máy siêu âm

-Kinh nghiệm người làm siêu âm

2. ĐÁNH GIÁ KẾT QUẢ SL, CĐ TRƯỚC SINH

2.2. Giá trị của XN double test, triple test

TT	Giá trị	Double test	Triple test
1	Độ nhạy	66,7	62,5
2	Độ đặc hiệu	96,6	64,4
3	GTTĐ (+)	22,2	6,3
4	GTTĐ (-)	99,5	97,8

Wright D., Spencer ghi nhận XN double test có độ nhạy là 91,7% - 97,5%, giá trị tiên đoán dương tính là 5,2% - 7%

Nguyễn Việt Hùng, Hazem S. và Debieve: Triple test

- Độ nhạy: 66,7% - 85,76%, ĐĐH : 67,5% , GTTĐ (-): 67,5%

2. ĐÁNH GIÁ KẾT QUẢ SL, CD TRƯỚC SINH

2.3. Chọc ối, XN QF PCR

- 115 thai phụ chọc ối, 1 sảy thai (0,88%)
- 94/115 trường hợp có NST bình thường, tỉ lệ là 81,7%.
- Các bất thường NST có số lượng là 21/115, tỉ lệ là 18,3%
- Độ nhạy, ĐĐH, GTCĐ (+), GTCĐ(-): 100%

Phan Chiến Thắng: tỉ lệ bất thường NST rất cao 42,10%

-Roger J và các tác giả: Sảy thai/ chọc ối: 1% (6,3% có UXTC).

- Westin M: Tổn thương thai nhi (2), sốc NK (2), 0 TV

3. CÁC YẾU TỐ LIÊN QUAN DTBS THAI

1. Tuổi thai phụ và DTBS thai

Tuổi thai phụ	DTBS		Bình thường		OR (KTC 95%)	p
	n	%	n	%		
≥ 35	24	12,2	173	87,8	2,135 (1,285-3,548)	0,003
< 35	54	6,1	831	93,9		
Tổng	78	7,2	1004	92,8		

- Nguyễn Việt Hùng, Lưu Thị Hồng, Hazem S. , mang thai khi tuổi mẹ còn rất trẻ (14-19 tuổi) sẽ tăng nguy cơ sinh con DTBS.
- N . V. Hùng, L. T. Hồng, Roger J., Wright D: > 35 tuổi tăng nguy cơ sinh con DTBS

3. CÁC YẾU TỐ LIÊN QUAN DTBS THAI

2. Lần mang thai của thai phụ và DTBS thai

Lần mang thai	DTBS		Bình thường		OR (KTC 95%)	p
	n	%	n	%		
Lần đầu	61	9,3	592	90,7	2,497 (1,438-4,337)	0,001
Lần 2 trở lên	17	4,0	412	96,0		
Tổng	78	7,2	1004	92,8		

3. CÁC YẾU TỐ LIÊN QUAN DTBS THAI

3. Nghề nghiệp của thai phụ và DTBS thai

Nghề nghiệp	DTBS		Bình thường		OR (KTC 95%)	p
	n	%	n	%		
Nông dân	4	28,6	10	71,4	5,373 (1,645-17,544)	0,015
Khác	74	6,9	994	93,1		
Tổng	78	7,2	1004	92,8		

***Lưu Thị Hồng:**

- **Làm ruộng** có tỉ lệ thai nhi bị DTBS là cao nhất so với nhóm người mẹ là VC, với OR bằng **6,8**
- **Kinh doanh, buôn bán** ... có tỉ lệ thai nhi bị DTBS là ít nhất với OR bằng **0,7**

-**Nguyễn Việt Hùng: viên chức** có tỉ lệ thai bị DTBS cao nhất (**41,76%**)

- **Võ C. Q. Anh:** thì tỉ lệ DTBS thai nhiều nhất ở người làm **nội trợ**

3. CÁC YẾU TỐ LIÊN QUAN DTBS THAI

3. Học vấn của thai phụ và DTBS thai

Học vấn	DTBS		Bình thường		OR (KTC 95%)	p
	n	%	n	%		
≤ cấp 2	17	16,2	88	83,8	2,901 (1,624-5,183)	< 0,001
≥ cấp 3	61	6,2	916	93,8		
Tổng	78	7,2	1004	92,8		

3. CÁC YẾU TỐ LIÊN QUAN DTBS THAI

2. Nơi cư trú của thai phụ và DTBS thai

Địa dư	DTBS		Bình thường		OR (KTC 95%)	p
	n	%	n	%		
Nông thôn	54	9,2	534	90,8	1,980 (1,205-3,254)	0,006
Thành thị	24	4,9	470	95,1		
Tổng	78	7,2	1004	92,8		

*Lưu Thị Hồng: Những người mẹ có thai nhi bị DTBS sống ở nông thôn cao hơn sống ở thành phố với OR bằng **4,69***

3. CÁC YẾU TỐ LIÊN QUAN DTBS THAI

3. Tiếp xúc yếu tố môi trường và DTBS thai

Yếu tố MT		OR	95% CI	p
Hóa chất, Phân bón, TTS	Có tiếp xúc	14,618	5,882-36,326	<0,001
	Không tiếp xúc			
Yếu tố vật lý	Có tiếp xúc	38,123	16,622-87,432	<0,001
	Không tiếp xúc			
Rượu, bia	Có tiếp xúc	4,649	2,849-7,586	<0,001
	Không tiếp xúc			
Thuốc lá	Có tiếp xúc	7,894	4,841-12,872	<0,001
	Không tiếp xúc			

3. CÁC YẾU TỐ LIÊN QUAN DTBS THAI

3. Tiền sử sản khoa và DTBS thai

Tiền sử sẩy thai	DTBS		Bình thường		OR (KTC 95%)	p
	n	%	n	%		
Có	10	13,3	65	86,7	2,124 (1,045-4,320)	0,034
Không	68	6,8	939	93,2		
Tổng	78	7,2	1004	92,8		

3. CÁC YẾU TỐ LIÊN QUAN DTBS THAI

3. Kết quả phân tích đa biến một số yếu tố liên quan dị tật bẩm sinh

Yếu tố	Đơn vị	Phân tích đơn biến	Phân tích đa biến
		OR (KTC 95%)	OR (KTC 95%)
Lần mang thai	Lần đầu	2,497	3,575
	≥ lần 2	(1,438-4,337)	(1,801-7,098)
Học vấn	≤ cấp 2	2,901	2,292
	≥ cấp 3	(1,624-5,183)	(1,090-4,821)
TX tác nhân vật lý	Có	38,123	66,599
	Không	(16,622-87,432)	(17,814-248,981)
Sử dụng rượu/bia	Có	4,649	4,095
	Không	(2,849-7,586)	(2,138-7,844)
TX khói thuốc lá	Có	7,894	2,308
	Không	(4,841-12,872)	(1,190-4,477)



KẾT LUẬN

1. Tỷ lệ và các loại DTBS có biểu hiện hình thái ngoài

- Tỷ lệ DTBS thai: **7,2%**.
- Các loại DTBS:
 - Nhiều nhất là DTBS ở **hệ thần kinh** với tỷ lệ **25,0%**.
 - **Các rối loạn NST** chiếm tỷ lệ **20%**.
 - DTBS hệ **cơ-xương-khớp**, tỷ lệ **19,2%**.
 - **Tai, mắt, mặt, cổ** tỷ lệ **13,5%**.
 - **Sứt môi, khe hở vòm miệng** có tỷ lệ **11,5%**.
 - Các DTBS khác tỷ lệ **8,7%**.
 - Chiếm tỷ lệ thấp nhất là DTBS **hệ tiết niệu**, tỷ lệ **1,9%**.
 - **Tỷ lệ đa DTBS** chiếm **32,1%**.



KẾT LUẬN

2. Kết quả sàng lọc, chẩn đoán trước sinh

2.1. Siêu âm

- Độ nhạy của siêu âm: **80% đến 100%**; thấp nhất trong phát hiện DTBS của hệ cơ-xương-khớp (80,0%); phát hiện dị tật sứt môi, khe hở vòm miệng 91,7%; Các hệ còn lại độ nhạy đạt 100%.
- Độ đặc hiệu: 100%
- Tiên đoán dương: 100%
- Tiên đoán âm: **99,6% - 100%**. Thấp nhất ở hệ cơ xương khớp (99,6%).



KẾT LUẬN

2. Kết quả sàng lọc, chẩn đoán trước sinh

2.2. XN double test, triple test, QF PCR dịch ối

- Xét nghiệm double test có **độ nhạy đạt 66,7%**; độ đặc hiệu 96,6%; tiên đoán dương 22,2%; tiên đoán âm 99,5%.
- Xét nghiệm triple test có **độ nhạy 62,5%** với độ đặc hiệu là 64,4%; tiên đoán dương tính 6,3%, tiên đoán âm tính 97,8%.
- Xét nghiệm QF-PCR dịch ối chẩn đoán được 100% các trường hợp bất thường NST thai nhi.



KẾT LUẬN

3. Các yếu tố liên quan DTBS thai

Tỷ lệ thai DTBS cao hơn ở các đối tượng có đặc điểm sau với $p < 0,05$:

- Nhóm thai phụ mang thai lần đầu cao hơn mang thai lần 2 trở đi 3,6 lần
- Học vấn cấp 2 trở xuống cao hơn nhóm còn lại 2,3 lần
- Có tiếp xúc tác nhân vật lý cao hơn không tiếp xúc 66,6 lần
- Chồng sử dụng rượu bia và thuốc lá cao hơn 4,1 và 2,3 lần



KIẾN NGHỊ

- Tỷ lệ DTBS ở nhóm thai phụ có nguy cơ cao sinh con DTBS tăng hơn so với các thai phụ bình thường, cần chú ý tuyên truyền và thực hiện sàng lọc, chẩn đoán trước sinh đầy đủ ở các thai phụ này.
- Đào tạo đội ngũ cán bộ y tế có kinh nghiệm về siêu âm để chẩn đoán tốt các DTBS thai.
- Tăng cường truyền thông giáo dục sức khỏe cộng đồng về tác hại của sử dụng rượu bia, hút thuốc lá và tiếp xúc tác nhân vật lý trong nguy cơ sinh con dị tật bẩm sinh.

CẢM ƠN ĐÃ LẮNG NGHE

