

**NGHIÊN CỨU TỈ LỆ VÀ KẾT QUẢ XỬ TRÍ THAI DỊ TẬT BẨM SINH
TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN THÀNH PHỐ CẦN THƠ NĂM 2020-2021**

**BS. CKII. Nguyễn Thụy Thúy Ái, BS. CKII. Nguyễn Xuân Thảo
BS. CKI. Lê Thị Bích Tuyên, BS. CKI. Nguyễn Việt Kịch**

Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: sàng lọc phôi hợp và chẩn đoán di truyền đang áp dụng rộng rãi ở nước ta giúp phát hiện sớm các dị tật bẩm sinh. **Mục tiêu:** 1/ Khảo sát tình hình dị tật bẩm sinh được sàng lọc tại Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ năm 2020-2021. 2/ Đánh giá bước đầu kết quả xử trí các trường hợp dị tật bẩm sinh được phát hiện tại Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ năm 2020-2021. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu trên 1.079 thai phụ thai phụ đến khám thai tại Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ từ tháng 5/2020 đến tháng 6/2021. **Kết quả:** Tỷ lệ thai nhi bị dị tật bẩm sinh chiếm 4,0%. Trong 39 trường hợp thai dị tật bẩm sinh có chỉ định chấm dứt thai kỳ, 30 trường hợp chấm dứt thai kỳ bằng Misoprostol chiếm 76,9%, phương pháp foley chiếm 23,1%. Tất cả được xử trí đều an toàn hiệu quả. **Kết luận:** Tăng cường sàng lọc phát hiện sớm các dị tật bẩm sinh trước sinh giúp giảm gánh nặng bệnh tật cho gia đình và xã hội.

Từ khóa: Dị tật bẩm sinh, sàng lọc trước sinh

**RESEARCH RATE AND RESULTS OF MANAGEMENT OF CONTINUOUS
DISABILITIES AT CAN THO GYNECOLOGY AND OBSTETRIC HOSPITAL
2020-2021**

ABSTRACT

Background: Combined screening and genetic diagnosis are widely applied in our country to help early detection of birth defects. **Objectives:** 1/ Survey the situation of congenital malformations screened at Can Tho City Obstetrics and Gynecology Hospital in 2020-2021. 2/ Initial assessment of results of management of birth defects detected at Can Tho City Obstetrics and Gynecology Hospital in 2020-2021. **Subjects and research methods:** Research on 1,079 pregnant women who came for antenatal care at Can Tho City's Obstetrics and Gynecology Hospital from May 2020 to June 2021. **Results:** The rate of fetuses with birth defects accounted for 4.0%. In 39 cases of pregnancy with birth defects indicated for termination of pregnancy, 30 cases of pregnancy termination by Misoprostol accounted for 76.9%, foley method accounted for 23.1%. All are handled safely and effectively. **Conclusion:** Strengthening screening for early detection of birth defects before birth helps to reduce the burden of disease on the family and society.

Keywords: Birth defects, prenatal screening

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Ngày nay, nhờ sự tiến bộ của khoa học và y học mà dị tật bẩm sinh có thể được chẩn đoán trước sinh bằng nhiều phương pháp khác nhau. Những năm 1990, xét nghiệm sinh hóa định lượng Beta hCG, protein huyết tương A (PAPP-A), Estriol không liên hợp và Alpha Fetoprotein trong máu mẹ được sử dụng để sàng lọc bất thường nhiễm sắc thể 13, 18, 21, dị tật ống thần kinh. Bước sang thế kỷ XXI, sự phối hợp xét nghiệm sinh hóa, siêu âm, xét nghiệm di truyền để sàng lọc, chẩn đoán các dị tật bẩm sinh thai được áp dụng ngày càng phổ biến và đạt hiệu quả cao [21]. Ngày nay, sàng lọc phôi hợp và chẩn đoán di truyền đang áp dụng rộng rãi ở nước ta giúp phát hiện sớm các dị tật bẩm sinh.

Đời sống người dân ngày càng nâng cao vì vậy nhu cầu chăm sóc sức khỏe, nhất là chăm sóc sức khỏe trước sinh ngày càng được chú trọng. Thực hiện mục tiêu nâng cao chất lượng dân số, giảm tử vong sơ sinh, từ năm 1998 đến nay, các trung tâm chẩn đoán trước sinh lần lượt ra đời nhằm sàng lọc, chẩn đoán sớm các dị tật bẩm sinh thai. Tại bệnh viện Phụ sản Trung ương và trường Đại học Y Dược Huế, hoạt động sàng lọc,

chẩn đoán trước sinh đạt hiệu quả cao với tỉ lệ thai dị tật bẩm sinh phát hiện qua siêu âm là 4,5% và 4,3% [1], [6]. Nghiên cứu ở bệnh viện Từ Dũ cho thấy tỉ lệ dị tật bẩm sinh do bất thường NST chiếm 6,88% [4]. Nghiên cứu ở bệnh viện Phụ Sản thành phố Cần Thơ cho thấy tỉ lệ dị tật bẩm sinh thai phụ có yếu tố nguy cơ chiếm 6,19% [2]. Do đó cần tìm hiểu thêm một số yếu tố liên quan để phòng tránh và phát hiện kịp thời dị tật bẩm sinh để có thái độ xử trí thích hợp hiệu quả an toàn cho sản phụ. Vì vậy để góp phần vào nghiên cứu chung dị tật bẩm sinh chúng tôi tiến hành đề tài: “**Nghiên cứu tỉ lệ và kết quả xử trí thai dị tật bẩm sinh tại Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ năm 2020-2021**” nhằm mục tiêu:

1. Khảo sát tình hình dị tật bẩm sinh được sàng lọc tại Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ năm 2020-2021.

2. Đánh giá bước đầu kết quả xử trí các trường hợp dị tật bẩm sinh được phát hiện tại Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ năm 2020-2021.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Đối tượng nghiên cứu

Nghiên cứu trên 1.079 thai phụ thai phụ đến khám thai tại Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ từ tháng 5/2020 đến tháng 6/2021.

Tiêu chuẩn chọn mẫu

- Thai phụ đến khám và sàng lọc trước sinh bằng combine test, triple test hay NIPT tuổi thai từ 11 tuần đến 20 tuần và đồng ý sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối nếu kết quả sàng lọc có nguy cơ cao.

- Thai phụ đồng ý tham gia nghiên cứu

- Thai dị tật được theo dõi và kết thúc thai kỳ tại bệnh viện phụ sản Cần Thơ

Tiêu chuẩn loại trừ

- Thai phụ rối loạn ý thức, tâm thần.

- Thai chết lưu hay sảy thai trong quá trình theo dõi thai

Địa điểm và thời gian nghiên cứu

Nghiên cứu thực hiện tại Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ từ tháng 05/2020 đến 06/2021.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

Thiết kế nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả cắt ngang.

Nội dung nghiên cứu: DTBS là những bất thường về cấu trúc, chức năng hoặc rối loạn chuyển hóa có từ trong bào thai. Phát hiện DTBS trong thai kỳ nhờ vào sàng lọc, chẩn đoán trước sinh bằng xét nghiệm combine test, triple test, NIPT, siêu âm sản khoa, chọc ối xét nghiệm di truyền. Sau sinh, chẩn đoán DTBS bằng khám lâm sàng. Tỷ lệ Combine test nguy cơ cao: là những trường hợp có kết quả trên ngưỡng cut off 1/250. Tỷ lệ DTBS chung so với số thai phụ được sàng lọc. Tỷ lệ từng loại DTBS. Phân loại DTBS có biểu hiện hình thái bên ngoài [6], [7], [15]. Các DTBS được xếp theo phân loại của WHO. **Kết quả xử trí dị tật bẩm sinh:** Tỷ lệ chấm dứt thai kỳ bằng phương pháp sond foley, chấm dứt thai kỳ bằng thuốc.

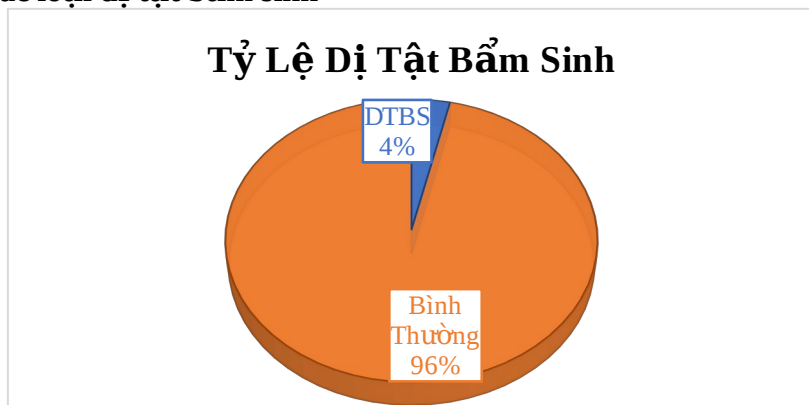
Xử lý số liệu: SPSS 20.0

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

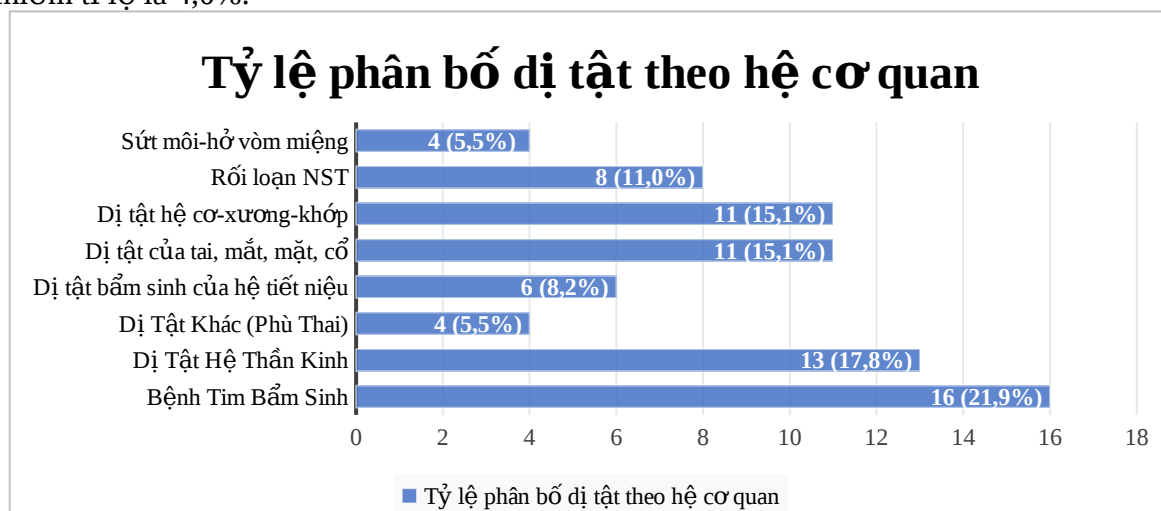
Các thai phụ có độ tuổi từ 20 đến <35 tuổi chiếm tỉ lệ lớn nhất 75,9% và ít nhất là nhóm thai phụ dưới 20 tuổi, tỉ lệ 2,6%. Tuổi trung bình của các thai phụ là $30,0 \pm 5,7$ tuổi. Các thai phụ sống ở nông thôn nhiều hơn các thai phụ ở thành phố với tỉ lệ lần lượt là 54,3% và 45,7%.

3.2. Tỷ lệ và các loại dị tật bẩm sinh



Biểu đồ 1. Tỷ lệ dị tật bẩm sinh thai

Nhận xét: Số thai phụ đến khám và được sàng lọc, chẩn đoán trước sinh tại Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ là 1079, trong đó phát hiện 39 thai phụ mang thai bị DTBS, chiếm tỷ lệ là 4,0%.



Biểu đồ 2. Các loại dị tật bẩm sinh (n=73)

Nhận xét: DTBS của Hệ Tim mạch gặp nhiều nhất với 16 trường hợp, chiếm tỷ lệ 22,2%. Thứ 2 dị tật hệ thần kinh với 13 trường hợp chiếm 16,7%; thấp nhất là phù thai và sút môi-hở vòm miệng với 4 trường hợp.

3.3. Kết quả xử trí thai dị tật bẩm sinh

Bảng 1. Phương pháp chấm dứt thai kì

Phương pháp	Tần số (n)	Tỷ lệ (%)
Thuốc	30	76,9
Sonde foley	9	23,1
Tổng	39	100

Nhận xét: Phương pháp chấm dứt thai được sử dụng nhiều nhất là sử dụng thuốc chiếm 76,9%. Chấm dứt thai kì bằng sonde foley chiếm 23,1%.

3.3.3. Hiệu quả chấm dứt thai kì

Bảng 2. Hiệu quả chấm dứt thai kì

Phương pháp	Tần số (n)	Tỷ lệ (%)
Thành công	39	100,0
Thất bại	0	0,0
Tổng	39	100

Nhận xét: Tất cả các trường hợp được chỉ định chấm dứt thai kì trong nghiên cứu điều có hiệu quả chiếm 100,0%

Bảng 3. Biến chứng trong và sau quá trình chấm dứt thai kì

Biến chứng	Tần số (n)	Tỉ lệ (%)
Không	39	100,0
Có	0	0,0
Tổng	39	100

Nhận xét: Trong nghiên cứu của chúng tôi chưa ghi nhận bất cứ biến chứng nào xảy ra trong và sau quá trình chấm dứt thai kì.

IV. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

Trong nghiên cứu, các thai phụ có độ tuổi chủ yếu từ 20 đến <35 tuổi chiếm tỉ lệ 75,9%. Nhóm thai phụ từ 35 tuổi trở lên có 232/1079 trường hợp (tỉ lệ 21,5%) và ít nhất là nhóm thai phụ dưới 20 tuổi, tỉ lệ 2,6% (28/1079). Tuổi trung bình của các thai phụ là $30,0 \pm 5,7$ tuổi. Thai phụ nhỏ tuổi nhất là 14 và 46 là tuổi của thai phụ lớn tuổi nhất. Nghiên cứu của Võ Châu Quỳnh Anh [1], Lưu Thị Hồng [12], Nguyễn Việt Hùng [13], Lê Minh Toàn [23] cũng có sự phân bố nhóm tuổi tương tự, nhóm thai phụ thường gặp nhất từ 20 đến dưới 35 tuổi. Ở các nước phát triển, phụ nữ sinh con muộn hơn nên độ tuổi phổ biến thực hiện sàng lọc, chẩn đoán trước sinh khác chúng tôi.

4.2. Tỉ lệ và các loại dị tật bẩm sinh

Từ 5/2020 đến 6/2021, trong số 1079 thai phụ sinh con DTBS được sàng lọc, chẩn đoán trước sinh tại Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ, chúng tôi phát hiện có 39 trường hợp thai nhi bị DTBS. Tỉ lệ DTBS được phát hiện qua sàng lọc, chẩn đoán trước sinh trong nghiên cứu là 4,0%. Thấp hơn so với nghiên cứu của Hà Thị Tiểu Di nghiên cứu tại Bệnh viện Phụ sản Nhi Đà Nẵng từ tháng 08/2017 đến 04/2018 ghi nhận 7,7% dị tật thai nhi [6]. Tỉ lệ này ngang bằng các nghiên cứu của một số tác giả trong nước. Theo nghiên cứu của Nguyễn Đức Vy năm 2005 tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương, tỉ lệ thai DTBS phát hiện qua siêu âm là 5,4% [26]. Nghiên cứu của Lưu Thị Hồng (năm 2008), Võ Châu Quỳnh Anh (năm 2012) ghi nhận tỉ lệ DTBS thai qua siêu âm là 4,55% và 4,3% [1], [12]. Tỉ lệ DTBS thai trong nghiên cứu của chúng tôi ngang bằng với các tác giả Nguyễn Đức Vy, Lưu Thị Hồng, Võ Châu Quỳnh Anh do đối tượng nghiên cứu của chúng tôi có tính chất tương đồng là nghiên cứu trên các thai phụ ngẫu nhiên. Ngoài ra, các tác giả trên chỉ sử dụng siêu âm để chẩn đoán DTBS thai, chúng tôi sử dụng cả siêu âm, xét nghiệm sàng lọc (combined test, NIPT) và xét nghiệm di truyền để tìm ra thai DTBS. Kết quả của chúng tôi có phần thấp hơn có với nghiên cứu của JA Akinmoladun [29] tại bệnh viện Đại học Nigerian năm 2018, tỉ lệ dị tật bẩm sinh ở thai nhi là 6,3%. So với nghiên cứu khác của các tác giả nước ngoài thì tỉ lệ DTBS thai nhi của chúng tôi cao hơn so với Levis S và cộng sự nghiên cứu 500.000 trẻ sơ sinh phát hiện có 11.000 trẻ bị DTBS, tỉ lệ 2,2% [37]. Nhưng ngang bằng với nghiên cứu Smith LK và CS năm 2011 nhận thấy tỉ lệ thai DTBS là 4,3% [42]. Tỉ lệ DTBS trong nghiên cứu chúng tôi cao hơn các tác giả trên. Điều này được giải thích do nghiên cứu của các tác giả nước ngoài thực hiện ở trẻ sơ sinh và các trẻ em đến khám tại bệnh viện. Trong quá trình mang thai, một số thai nhi DTBS đã bị chết trong tử cung hoặc chết sau sinh. Theo báo cáo của Tăng Chí Thượng năm 2006 thì tỉ lệ chết sơ sinh vì DTBS là 12,9% [22]. Điều này làm giảm tỉ lệ DTBS của trẻ sơ sinh. Ngoài ra, tỉ lệ DTBS thai của chúng tôi cao do nghiên cứu tại Bệnh viện có trung tâm chẩn đoán trước sinh của khu vực Đồng bằng sông Cửu Long, nơi tiếp nhận các trường hợp bất thường thai nhi ở các tuyến chuyển đến. Như vậy, tỉ lệ DTBS của thai nhi tùy thuộc vào đối tượng được nghiên cứu, địa điểm nghiên cứu và phương pháp chẩn đoán các DTBS.

Trong nghiên cứu, có 39 thai nhi bị DTBS có 21 trường hợp đa dị tật (53,8%); trong

đó kết quả ghi nhận 73 dị tật. Các dị tật này được xếp theo bảng phân loại DTBS của Tổ chức Y tế thế giới (ICD-10). DTBS của hệ tuần hoàn gặp nhiều nhất với 16 trường hợp, chiếm tỉ lệ 21,9%. Kế đến là bất thường hệ thần kinh với 13/39 trường hợp chiếm 17,8%; thấp nhất là các dị tật khác và sút môi-hở vòm miệng chiếm 5,5%. Phân loại DTBS được chẩn đoán trong nghiên cứu của chúng tôi có sự khác biệt với mô hình DTBS của các tác giả Nguyễn Đức Vy [26], Nguyễn Thị Phượng [19]. Theo kết quả nghiên cứu của Nguyễn Đức Vy [26], tỉ lệ DTBS ở nhóm đa dị tật là cao nhất, sau đó đến DTBS của hệ cơ xương và hệ tuần hoàn.

4.3. Kết quả xử trí dị tật bẩm sinh.

Trong 39 trường hợp thai DTBS, 30 trường hợp chấm dứt thai kỳ bằng Misoprostol chiếm 76,9%. Các trường hợp DTBS ở hệ thần kinh, các rối loạn NST, các trường hợp phù thai toàn thân... được tư vấn chấm dứt thai kỳ và tất cả các trường hợp này đều đồng ý tự nguyện; phương pháp foley chiếm 23,1%. Theo các tác giả nước ngoài, khi tiến hành nghiên cứu tâm lý của các thai phụ và chồng sau khi được chẩn đoán mang thai bị DTBS cho thấy có sự ảnh hưởng đáng kể về tinh thần của họ. Chính vì vậy, thái độ, kỹ năng tư vấn của người thầy thuốc trong những trường hợp này rất quan trọng, cần tìm cách xử trí, tư vấn để tránh những sang chấn về tinh thần cho thai phụ và gia đình.

V. KẾT LUẬN

1. Khảo sát tình hình dị tật bẩm sinh được sàng lọc

Tỉ lệ thai nhi bị dị tật bẩm sinh chiếm 4,0%. Trong các dị tật bẩm sinh thai nhi có biểu hiện hình thái bên ngoài: dị tật hệ thần kinh gặp nhiều nhất, tỉ lệ 17,8%; 15,1% dị tật hệ cơ xương; 15,1% nang bạch huyết cổ; 5,5% dị tật sút môi, khe hở vòm miệng. Các dị tật bẩm sinh ít gặp là phù thai chiếm 5,5%. Tỉ lệ dị tật bẩm sinh của hệ tiết niệu với 8,2% lộn ổ nhóp bàng quang. Tỉ lệ rối loạn nhiễm sắc thể chiếm 11,0%.

2. Đánh giá bước đầu kết quả xử trí các trường hợp dị tật bẩm sinh được phát hiện

Trong 39 trường hợp thai dị tật bẩm sinh có chỉ định chấm dứt thai kỳ, 30 trường hợp chấm dứt thai kỳ bằng Misoprostol chiếm 76,9%, phương pháp foley chiếm 23,1%. Tất cả được xử trí đều an toàn hiệu quả.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Võ Châu Quỳnh Anh (2012), *Khảo sát một số loại dị dạng thai nhi trên siêu âm và các yếu tố liên quan từ 05/2011 đến 05/2012 tại Bệnh viện Đại học Y Dược Huế*, Luận văn Thạc sĩ Y học, Trường Đại học Y Dược Huế, Huế.
2. Phan Quang Anh (2010), *Nghiên cứu về dị tật tim bẩm sinh thai nhi được chẩn đoán bằng siêu âm tại bệnh viện Phụ sản Trung ương*, Luận văn thạc sĩ trường đại học Y Hà Nội.
3. Nguyễn Thụy Thúy Ái (2015), *Nghiên cứu kết quả sàng lọc, chẩn đoán trước sinh các trường hợp dị tật bẩm sinh thai nhi ở thai phụ có nguy cơ cao tại Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ*, Luận án bác sĩ chuyên khoa cấp 2, Đại học Y Dược Cần Thơ.
4. Bộ Y tế (2010), *Quy trình sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh*, Quyết định 583/QĐ-BYT ngày 11 tháng 02 năm 2010.
5. Bộ môn Phụ Sản, Đại học Y Dược Thành phố Hồ Chí Minh (2020), “Xác định tuổi thai và các vấn đề có liên quan”, Bài giảng Sản Khoa, Nhà Xuất bản Y học, tr. 29-35.
6. Bộ môn Phụ Sản, Đại học Y Dược Thành phố Hồ Chí Minh (2020), “Lượng giá sức khỏe thai”, Bài giảng Sản Khoa, Nhà Xuất bản Y học, tr. 147-217.
7. Bộ môn Phụ Sản, Trường Đại học Y khoa Phạm Ngọc Thạch, (2017), “Khám sản khoa”, Thực hành lâm sàng Sản phụ khoa, tập 2, Nhà Xuất bản Y học, tr. 65- 71.
8. Bộ môn Phụ Sản, Trường Đại học Y Dược Huế, (2016), “Thai nghén nguy cơ cao”, Giáo trình Sản Khoa, Nhà Xuất bản Y học, tr. 331 - 336.
9. Bộ Y tế (2018), “Chăm sóc thai và quản lý thai”, Hướng dẫn Quốc gia về các dịch vụ chăm sóc sức khỏe sinh sản, tr. 17- 20.

10. Bùi Kim Chi (2014), "Dị tật bẩm sinh - Một vấn đề của chất lượng dân số", Tạp chí dân số và phát triển, Tổng cục dân số và KHHGĐ
11. Hà Thị Tiểu Di, Lê Đình Duy (2018), "Nghiên cứu tình hình dị tật bẩm sinh thai nhi từ 11-14 tuần tại Bệnh viện Phụ sản Nhi Đà Nẵng", *Tạp chí Phụ sản*, tập 16 (2).
12. Hà Thị Mỹ Dung (2015), *Nghiên cứu tình hình sàng lọc dị tật trước sinh ở các bà mẹ mang thai đến khám và chăm sóc thai tại trung tâm chăm sóc sức khỏe sinh sản tỉnh Thừa Thiên Huế năm 2014-2015*, Trung tâm chăm sóc sức khỏe sinh sản Thừa Thiên Huế.
13. Nguyễn Trí Dũng, Phùng Như Toàn (2004), "Khảo sát và ghi nhận các loại dị tật bẩm sinh ở sơ sinh tại Bệnh viện Từ Dũ thành phố Hồ Chí Minh năm 2000", *Tạp chí Y học Thành phố Hồ Chí Minh*, 18 (1), tr. 13 - 17.
14. Ngô Thanh Hà, Huỳnh Nguyễn Khánh Trang, (2016), "Thai chậm tăng trưởng trong tử cung", *Tạp chí Phụ Sản: Sản Phụ khoa từ bằng chứng đến thực hành*, tập 7, tr.94- 107 & *Treatment Obstetrics and Gynecology*, eleventh edition, the McGraw-Hill Companies, pp. 223- 233.
15. Nguyễn Thị Như Hoàng (2013), *Nghiên cứu ứng dụng kỹ thuật QF-PCR (Quantitative fluorescent polymerase chain reaction) trong chẩn đoán nhanh trisomy 13, 18, 21*, Luận văn thạc sĩ sinh học, Đại học Khoa Học Tự Nhiên, Đại học Quốc Gia Thành phố Hồ Chí Minh.
16. Lưu Thị Hồng (2008), *Phát hiện dị dạng thai nhi bằng siêu âm và một số yếu tố liên quan đến dị dạng tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương*, Luận án Tiến sĩ Y học, Trường Đại học Y Hà Nội, Hà Nội.