

**ĐẠI HỌC THÁI NGUYÊN
TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y DƯỢC**



**BÁO CÁO TÓM TẮT
ĐỀ TÀI KHOA HỌC VÀ CÔNG NGHỆ CẤP ĐẠI HỌC**

**ĐỀ TÀI
GIÁ TRỊ CỦA SIÊU ÂM TRONG CHẨN ĐOÁN
TRƯỚC SINH TẮC TÁ TRÀNG TẠI BỆNH
VIỆN PHỤ SẢN TRUNG ƯƠNG**

Mã số: ĐH2013-TN07-02

Chủ nhiệm đề tài: Ths. Cán Bá Quát

THÁI NGUYÊN, 2019

ĐẠI HỌC THÁI NGUYÊN
TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y DƯỢC



BÁO CÁO TÓM TẮT
ĐỀ TÀI KHOA HỌC VÀ CÔNG NGHỆ CẤP ĐẠI HỌC
ĐỀ TÀI
GIÁ TRỊ CỦA SIÊU ÂM TRONG CHẨN ĐOÁN
TRƯỚC SINH TẮC TÁ TRÀNG TẠI BỆNH
VIỆN PHỤ SẢN TRUNG ƯƠNG

Mã số: ĐH2013-TN07-02

Xác nhận của tổ chức chủ trì

(Ký, họ tên, đóng dấu)

Chủ nhiệm đề tài

(Ký, họ tên)

Ths. Cấn Bá Quát

Thái Nguyên, 2019

DANH SÁCH THÀNH VIÊN THAM GIA NGHIÊN CỨU ĐỀ TÀI

TT	Họ và tên	Đơn vị công tác và lĩnh vực chuyên môn	Nội dung nghiên cứu cụ thể được giao	Chữ ký
1	Cần Bá Quát	Trường Đại học Y Dược Thái Nguyên	Chủ nhiệm đề tài	
2	Bùi Hải Nam	Trường Đại học Y Dược Thái Nguyên	Cộng tác viên	
3	Nguyễn Kim Tiến	Trường Đại học Y Dược Thái Nguyên	Cộng tác viên	
4	Hoàng Thị Ngọc Trâm	Trường Đại học Y Dược Thái Nguyên	Cộng tác viên	

DANH SÁCH ĐƠN VỊ PHỐI HỢP

TT	Tên đơn vị trong và ngoài nước	Nội dung phối hợp nghiên cứu	Họ và tên người đại diện đơn vị
1	Trung tâm chẩn đoán trước sinh – Bệnh viện phụ sản Trung ương	Địa điểm nghiên cứu	PGS.TS Trần Danh Cường
2	Khoa phẫu thuật Nhi – Bệnh viện Việt Đức	Địa điểm nghiên cứu	PGS.TS Trần Ngọc Bích
3	Khoa Sản – Bệnh viện phụ sản Trung ương	Địa điểm nghiên cứu	PGS.TS Trần Danh Cường
4	Bộ môn Dịch tễ - Đại học Y dược Thái Nguyên	Xử lý số liệu	TS Nguyễn Minh Tuấn

DANH MỤC TỪ VIẾT TẮT

CĐTS	Chẩn đoán trước sinh
DTBS	Dị tật bẩm sinh
NST	Nhiễm sắc thể
SLTS	Sàng lọc trước sinh
TTTBS	Tắc tá tràng bẩm sinh
TTCĐTS	Trung tâm chẩn đoán trước sinh

DANH MỤC BẢNG

Bảng 3.1. Tỷ lệ thai nhi được chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh tại Trung tâm chẩn đoán trước sinh	12
Bảng 3.2. Tuổi của thai phụ có thai nhi bị tắc tá tràng bẩm sinh.....	13
Bảng 3.3. Nghề nghiệp của thai phụ có thai nhi bị tắc tá tràng bẩm sinh	13
Bảng 3.4. Nơi cư trú của thai phụ có thai nhi bị tắc tá tràng bẩm sinh.....	13
Bảng 3.5. Số lần đẻ của thai phụ có thai nhi bị tắc tá tràng bẩm sinh	13
Bảng 3.6. Tuổi thai tại thời điểm siêu âm chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh ...	13
Bảng 3.7. Hình ảnh trên siêu âm của thai nhi tắc tá tràng bẩm sinh.....	14
Bảng 3.8. Tuổi thai ở thời điểm chọc hút nước ối và kết quả nhiễm sắc đồ ..	14
Bảng 3.9. Kết quả siêu âm sau sinh ở thai nhi tắc tá tràng bẩm sinh	15
Bảng 3.10. Kết quả siêu âm sau sinh và trước sinh ở thai nhi TTTBS.....	15
Bảng 3.11. Kết quả xử trí thai nhi sau chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh.....	15
Bảng 3.12. Kết quả chẩn đoán dị tật sau sinh qua bất thường NST	15

ĐẠI HỌC THÁI NGUYÊN
TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y DƯỢC

THÔNG TIN KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

1. Thông tin chung:

- Tên đề tài: **“Giá trị của siêu âm trong chẩn đoán trước sinh tắc tá tràng tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương”**.
- Mã số: ĐH2013-TN07-02
- Chủ nhiệm: ThS. Cấn Bá Quát
- Cơ quan chủ trì: Trường Đại học Y Dược – Đại học Thái Nguyên
- Thời gian thực hiện: 24 tháng (Từ tháng 01/2013 – Tháng 12/2014)

2. Mục tiêu:

- Đánh giá vai trò siêu âm trong chẩn đoán trước sinh tắc tá tràng bẩm sinh.
- Xây dựng quy trình xử lý tắc tá tràng bẩm sinh trước sinh.

3. Tính mới và tính sáng tạo

- Ứng dụng siêu âm trong phát hiện và chẩn đoán các dị tật bẩm sinh, trong đó có tắc tá tràng là sự phát triển mạnh mẽ vượt bậc của chuyên ngành phẫu thuật ngoại nhi.
- Làm thay đổi thái độ xử trí trước sinh và sau sinh các trường hợp thai nhi có tắc tá tràng bẩm sinh cho các bác sỹ sản khoa.

4. Kết quả nghiên cứu:

- Tỷ lệ thai nhi được chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh tại Trung tâm chẩn đoán trước sinh là 0,35%.
- Tỷ lệ thai nhi được chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh < 23 tuần là 10,4%; ≥ 23 tuần chiếm 89,6%.
- 100% thai nhi được chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh đều có hình ảnh quả bóng đôi trong ổ bụng, tỷ lệ hình ảnh đồng hồ cát khi siêu âm 12,5%. Tỷ lệ có hình ảnh dư ối và đa ối trên siêu âm là 77,1%.

- 03 trường hợp thấy xương mũi ngắn. 01 trường hợp không thấy đốt hai ngón út. 01 trường hợp hai hố mắt gần nhau. 05 trường hợp có bất thường tim mạch. 01 trường hợp giãn bề thận (13 mm). 01 trường hợp có nang đám rối mạch mạc.
- Trong 33 thai nhi bị tắc tá tràng bẩm sinh làm xét nghiệm nhiễm sắc thể có 14 trường hợp có bất thường NST (42,4%). Có 13 trường hợp bất thường NST thể là hội chứng Down, 01 trường hợp mắc hội chứng Down chuyển đoạn giữa hai nhiễm sắc thể số 21 (46, XY,-21,+t(21q;21q)).
- Có 2 thai nhi tử vong trước sinh (chiếm 4,2%); tỉ lệ sống là 95,8% (46 thai nhi). Trong 46 thai nhi thì số phẫu thuật còn sống là 43 trường hợp chiếm tỉ lệ 93,5%, tử vong chiếm 6,5%.
- Xây dựng thành công quy trình chẩn đoán dị tật hình thái trước sinh và quy trình theo dõi thai dị tật.

5. Sản phẩm:

5.1. Sản phẩm khoa học: 03 bài báo khoa học.

1. Cấn Bá Quát, Trần Danh Cường, Nguyễn Ngọc Bích (2014), “Siêu âm chẩn đoán trước sinh tắc tá tràng bẩm sinh và mối liên quan với bất thường nhiễm sắc thể tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương từ tháng 01 năm 2012 đến tháng 6 năm 2014”, *Hội nghị khoa học nghiên cứu sinh lần thứ XX*, tr.51- 52.
2. Cấn Bá Quát, Trần Danh Cường (2015), “Nhận xét kết quả siêu âm chẩn đoán trước sinh tắc tá tràng bẩm sinh tại bệnh viện phụ sản Trung ương từ tháng 1 năm 2012 đến tháng 6 năm 2014”, *Tạp chí Phụ sản*, 13(2), tr.107-110.
3. Cấn Bá Quát, Trần Danh Cường (2016), “Nhận xét kết quả siêu âm chẩn đoán trước sinh tắc tá tràng bẩm sinh tại bệnh viện phụ sản Trung ương từ tháng 1 năm 2012 đến tháng 6 năm 2014”, *Tạp chí khoa học và Công nghệ (Chuyên san Nông – Sinh – Y)*, 146(1), tr.169-174.

5.2. Sản phẩm ứng dụng: 02 quy trình

1. Quy trình làm chẩn đoán dị tật hình thái trước sinh
2. Quy trình theo dõi thai dị tật.

6. Khả năng áp dụng và phương thức chuyển giao kết quả nghiên cứu:

- Áp dụng chuyển giao kỹ thuật chẩn đoán dị tật hình thái trước sinh và quy trình theo dõi thai dị tật cho Trung tâm chẩn đoán trước sinh và hỗ trợ sinh sản Thái Nguyên
- Sở Y tế các tỉnh có thể tiếp nhận và ứng dụng quy trình chuẩn về chẩn đoán dị tật hình thái trước sinh và quy trình theo dõi thai dị tật
- Tiếp tục nhân rộng mô hình và chuyển giao kỹ thuật chẩn đoán sớm và quy trình theo dõi thai dị tật cho các bệnh viện tuyến dưới

Ngày 24 tháng 7 năm 2019

Cơ quan chủ trì

(Ký, họ và tên, đóng dấu)

Chủ nhiệm đề tài

(Ký, họ và tên)

INFORMATION ON RESEARCH RESULTS

1. General information:

- Project title: The significance of ultrasound in prenatal diagnosis of congenital duodenal obstruction at National hospital of Obstetrics and Gynecology
- Code number: ĐH2013-TN07-02
- Coordinator: Ms. Can Ba Quan
- Implementing institution: Thai Nguyen University of Medicine and Pharmacy
- Duration: from January 2013 to December 2014

2. Objective(s):

- To evaluate the ultrasound role in prenatal diagnosis of congenital duodenal obstruction.
- To develop the process of prenatal congenital duodenal obstruction treatment.

3. The novelty and creativity

- Ultrasound application in the detection and diagnosis of prenatal defects, including congenital duodenal obstruction is the outstanding development of the pediatric surgical specialty.
- Changing the attitude of antenatal and postpartum management in prenatal congenital duodenal obstruction for obstetric physicians.

4. Research results:

- The rate of the fetus were diagnosed for prenatal congenital duodenal obstruction at prenatal diagnosis center was 0.35%.
- The rate of the fetus were diagnosed for congenital duodenal obstruction < 23 weeks was 10.4%, ≥ 23 weeks was 89.6%.
- 100% fetuses were diagnosed for congenital duodenal obstruction had the double ball image in the abdomen, the rate of hourglass-shaped 12.5%. The rate of polyhydramnios image on ultrasound was 77.1%.
- 3 cases of short nasal bone, 01 case no second bone the little finger, 01 case case of eyes close together, 05 cases have cardiovascular

abnormality, 01 case of renal pelvis dilatation (13 mm), 01 case had choroid plexus cysts.

- Of total 33 fetuses were diagnosed for congenital duodenal obstruction had chromosome testing, there were 14 chromosomal abnormalities cases (42.4%). There were 13 chromosomal abnormalities cases with Down syndrome, 01 case of Down syndrome that exchange of segments between two chromosomes 21 (46, XY,-21,+t(21q;21q)).
- There were two fetal deaths before birth (accounted for 4.2%); survival rate was 95.8% (46 fetuses). Of the 46 alive fetuses, the number of surviving surgery was 43 cases, accounted for 93.5%, mortality rate was 6.5%.
- Develop the process of prenatal morphological fetus defects and procedures of monitoring fetus defects

5. Products:

5.1. Scientific products: 03 scientific papers

- **Can Ba Quat, Tran Danh Cuong, Nguyen Ngoc Bich** (2014), “Ultrasound for prenatal diagnosis of congenital duodenal obstruction and association with chromosomal abnormalities at National hospital of Obstetrics and Gynecology from January 2012 to June 2014”, *Scientific conference for PhD students XX*, pp. 51-52.
- **Can Ba Quat, Tran Danh Cuong** (2015), “Comments on the results of prenatal ultrasound diagnosis of congenital duodenal obstruction at the Central Obstetrics Hospital from January 2012 to June 2014”, *Journal of obstetrics and gynecology*, 13(2), pp. 107-110.
- **Can Ba Quat, Tran Danh Cuong** (2016), “Comments on ultrasound diagnosis of prenatal diagnosis of congenital duodenum at the Central Obstetrics Hospital from January 2012 to June 2014”, *Journal of Science and Technology (Agriculture - Biology - Medicine)*, 146(1), pp. 169-174.

5.2. Application products:

- The process of prenatal morphological fetus defects
- The procedures of monitoring fetus defects

6. Transfer alternatives of reserach results andapplic ability:

- Apply to transfer the process of prenatal morphological fetus defects and procedures of monitoring fetus defects for Thai Nguyen prenatal diagnosis and assisted reproduction center
- Provincial Health Departments can be received and apply the process of prenatal morphological fetus defects and procedures of monitoring fetus defects
- Continuing to reproduces the model and deliver the early diagnosis technique and procedures of monitoring fetus defects to lower-level hospitals.

MƠ ĐẦU

1. TÍNH CẤP THIẾT CỦA VẤN ĐỀ NGHIÊN CỨU

Hệ thống tiêu hóa của thai nhi là một hệ thống các cơ quan quan trọng phát triển và hoàn thiện sớm trước khi thai nhi ra đời, cần phải được thăm dò, nghiên cứu một cách cẩn thận kỹ càng để tìm ra những bất thường nếu có trong khi có thai. Các bất thường của tá tràng thường gặp là teo – non tá tràng, có thể gặp qua thăm dò, đánh giá và chẩn đoán bằng siêu âm từ sớm. Các nghiên cứu trên thế giới cho thấy tỉ lệ dị tật tá tràng là 1/5.000 đến 1/10.000 ca sinh sống. Trước đây, khi chưa có siêu âm thì tắc tá tràng chỉ được phát hiện ra sau khi trẻ đã được sinh ra, nhưng ngày nay với ứng dụng của siêu âm trong nghiên cứu hình thái học thai nhi, những bất thường này đã có thể được phát hiện và chẩn đoán một cách chính xác ở tuổi thai còn nhỏ và tỉ lệ phát hiện bệnh lên đến 52%.

Qua các nghiên cứu người ta thấy có một tỉ lệ cao các trường hợp bị dị tật ở tá tràng có kèm với các dị tật khác như Down, không có hậu môn, không trực tràng. Bên cạnh đó, việc ứng dụng siêu âm trong phát hiện và chẩn đoán các dị tật bẩm sinh của thai nhi, đặc biệt là những bất thường của tá tràng. Các kết quả này làm thay đổi thái độ xử trí trước sinh và sau sinh các trường hợp thai nhi có bất thường bẩm sinh tại tá tràng cho các bác sỹ sản khoa cũng như ngoại khoa trên thế giới và Việt Nam; qua đó góp phần làm giảm tỉ lệ tử vong cho trẻ sơ sinh có các dị tật bẩm sinh tá tràng.

Ở Việt Nam, tại Bệnh viện Phụ sản Trung Ương, việc chẩn đoán các bất thường bẩm sinh bằng siêu âm đã được thực hiện từ trước, đặc biệt từ khi Trung tâm chẩn đoán trước sinh được thành lập và đi vào hoạt động thì việc tìm kiếm, phát hiện, chẩn đoán sớm các dị tật bẩm sinh nói chung và tắc tá tràng bằng siêu âm đã được tiến hành thường xuyên và có hệ thống; đã đạt được những kết quả ban đầu nhất định giúp cho các bác sỹ sản khoa cũng như các bác sỹ ngoại khoa có thể đưa ra được các quyết định can thiệp sản khoa và ngoại khoa đúng thời điểm.

Tuy nhiên, do thai nhi đang trong quá trình phát triển, hơn nữa siêu âm chẩn đoán trước sinh còn cho kết quả phụ thuộc vào nhiều yếu tố khác nhau nên có thể đưa ra một số chẩn đoán chưa phù hợp trong tắc tá tràng. Câu hỏi đặt ra cho chúng tôi là giá trị của siêu âm trong chẩn đoán trước sinh tắc tá tràng tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương hiện nay ra sao? Chính vì vậy chúng tôi tiến hành thực hiện đề tài "**Giá trị của siêu âm trong chẩn đoán trước sinh tắc tá tràng tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương**" với hai mục tiêu sau:

1. *Đánh giá vai trò siêu âm trong chẩn đoán trước sinh tắc tá tràng bẩm sinh.*
2. *Xây dựng quy trình xử lý tắc tá tràng bẩm sinh trước sinh.*

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng

Tất cả những các thai phụ đến siêu âm và được hội chẩn chẩn đoán có TTTBS tại TTCĐTS Bệnh viện Phụ Sản Trung Ương từ tháng 2/2012.

2.1.1. Tiêu chuẩn lựa chọn

- Thai phụ được thăm khám chẩn đoán và có hồ sơ ghi chép đầy đủ các thông tin.
- Hồ sơ phải ghi rõ tuổi thai được siêu âm phát hiện có TTTBS.
- Trong hồ sơ của thai phụ phải ghi rõ chẩn đoán siêu âm về tắc tá tràng, có hình ảnh và mô tả cụ thể hình ảnh tắc tá tràng và các bất thường hình thái thai nhi kèm theo nếu có hoặc các kết quả của các Test sàng lọc trước sinh được làm.
- Hồ sơ phải có biên bản về quyết định chẩn đoán của hội đồng chẩn đoán trước sinh.
- Trẻ sau đẻ được chuyển sang khoa phẫu thuật nhi của bệnh viện Việt Đức được thăm khám, chẩn đoán và điều trị.

2.1.2. Tiêu chuẩn loại trừ

- Những bệnh nhân có hồ sơ không ghi rõ chẩn đoán tắc tá tràng. Không biết tuổi thai khi phát hiện tắc tá tràng. Không có biên bản hội chẩn của hội đồng chẩn đoán trước sinh.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

2.2.1. Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu mô tả tiền cứu từ tháng 1/2012 - 6/2016

2.2.2. Cỡ mẫu, chọn mẫu nghiên cứu

Cỡ mẫu: toàn bộ, chọn mẫu thuận tiện. Chọn toàn bộ các trường hợp đủ tiêu chuẩn nghiên cứu trong thời gian thu số liệu.

2.2.3. Phương pháp thu thập số liệu

- Tất cả những thông tin cần thiết từ thai phụ và thai nhi được thu thập theo mẫu phiếu thu thập số liệu

- Từ tháng 1/2012 - 6/2016

- Số liệu về thai nhi được chẩn đoán trước sinh tắc tá tràng được lấy tại TTCĐTS Bệnh viện Phụ sản Trung Ương.

Số liệu tình trạng và trẻ tắc tá tràng bẩm sinh sau đẻ được lấy tại khoa đẻ, khoa sơ sinh của BVPSTW và được chuyển sang điều trị tại Khoa phẫu thuật nhi Bệnh viện Việt-Đức.

2.2.4. Các biến số nghiên cứu

- Của người mẹ

- Của thai nhi

2.2.5. Phương tiện nghiên cứu

Phiếu thu thập số liệu

Bệnh án của bệnh nhân tại TTCĐTS

Bệnh án của trẻ sau đẻ được điều trị tại Khoa ngoại nhi - Bệnh viện Việt Đức – Hà Nội.

Máy siêu âm Aloka 3500 tại TTCĐTS Bệnh viện Phụ sản Trung Ương

2.3. Các tiêu chuẩn đánh giá trong nghiên cứu

Tiêu chuẩn chẩn đoán các bệnh lý bẩm sinh của ruột non theo siêu âm:

* *Siêu âm chẩn đoán teo - tắc hành tá tràng bẩm sinh.*

- Đa ôi

- Hai vùng tròn không có âm vang, hình ảnh đồng hồ cát, hình ảnh của Dopple trong tắc tá tràng

- Dạ dày căng, có thể nhìn thấy phần giãn căng từ dạ dày đến tá tràng.

* **Quyết định của hội đồng chẩn đoán trước sinh (CĐTS) về chỉ định chọc hút nước ối, chỉ định đình chỉ thai nghén hoặc giữ thai.**

2.4. Phương pháp xử lý số liệu

Các số liệu thu thập được xử lý bằng theo các thuật toán thống kê Y học bằng phần mềm SPSS 16.0.

2.5. Đạo đức trong nghiên cứu

- Đáp ứng đủ đạo đức nghiên cứu.

3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Tỷ lệ thai nhi bị tắc tá tràng bẩm sinh được chẩn đoán

Bảng 3.1. Tỷ lệ thai nhi được chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh tại Trung tâm chẩn đoán trước sinh

Thời gian	Tổng số lượt thai phụ được siêu âm hội chẩn vì nghi có bất thường hình thái	Tổng số thai phụ được chẩn đoán thai nhi tắc tá tràng bẩm sinh	Tỷ lệ (%)
01/2012 -	13.795	48	0,35%

06/2016			
---------	--	--	--

Trong thời gian nghiên cứu có 13.795 thai phụ được siêu âm hội chẩn vì có nghi ngờ bất thường hình thái, trong đó tỉ lệ được chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh là 0,35%.

3.2. Đặc điểm chung của thai phụ có thai nhi bị tắc tá tràng

Bảng 3.2. Tuổi của thai phụ có thai nhi bị tắc tá tràng bẩm sinh

Tuổi	Số lượng	Tỉ lệ (%)
< 35	40	83,3
≥ 35	8	16,7
Tổng	48	100,0

Tỉ lệ thai phụ có độ tuổi < 35 tuổi là 83,3%; ≥ 35 tuổi là 16,7%.

Bảng 3.3. Nghề nghiệp của thai phụ có thai nhi bị tắc tá tràng bẩm sinh

Nghề nghiệp	Số lượng	Tỉ lệ (%)
Làm ruộng	11	22,9
Cán bộ công chức	18	37,5
Khác (buôn bán, nội trợ...)	19	39,6
Tổng	48	100,0

Tỉ lệ thai phụ có nghề nghiệp làm ruộng chiếm thấp nhất 22,9%; cán bộ công chức là 37,5% và nghề khác (buôn bán, nội trợ...) chiếm 39,6%.

Bảng 3.4. Nơi cư trú của thai phụ có thai nhi bị tắc tá tràng bẩm sinh

Vùng	Số lượng	Tỉ lệ (%)
Thành thị	36	75,0
Nông thôn	12	25,0
Tổng	48	100,0

Tỉ lệ thai phụ có sinh sống ở khu vực thành thị 75,0%; khu vực nông thôn chiếm 25,0%.

Bảng 3.5. Số lần đẻ của thai phụ có thai nhi bị tắc tá tràng bẩm sinh

Số lần sinh	Số lượng	Tỉ lệ (%)
Lần 1	22	45,8
Lần 2	17	35,4
Lần 3	9	18,8
Tổng	48	100,0

Tỉ lệ thai phụ đẻ lần 1 là 45,8%; đẻ lần 2 là 35,4% và lần 3 là 18,8%.

3.3. Đặc điểm của thai nhi tại thời điểm siêu âm chẩn đoán TTTBS

3.3.1. Tuổi thai tại thời điểm siêu âm chẩn đoán tắc tá tràng

Bảng 3.6. Tuổi thai tại thời điểm siêu âm chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh

	Tuổi thai tại thời điểm siêu âm														
	< 23 tuần			≥ 23 tuần											
SL	n = 5 (10,4%)			n = 43 (89,6%)											
T. thai	18	19	22	23	24	26	27	28	29	30	31	32	33	≥ 36	
SL	2	1	2	1	1	3	4	5	1	7	6	4	5	6	
Tổng	5			28											15
%	10,4%			58,3%											31,3%

Có 5 thai nhi được chẩn đoán TTTBS < 23 tuần, chiếm tỉ lệ 10,4%; 28 thai nhi chẩn đoán TTTBS từ 23 - 31 tuần, chiếm tỉ lệ 58,3% và 15 thai nhi chẩn đoán TTTBS ở tuần ≥ 32 chiếm 31,3%.

3.3.2. Hình ảnh siêu âm trong chẩn đoán tắc tá tràng

Bảng 3.7. Hình ảnh trên siêu âm của thai nhi tắc tá tràng bẩm sinh

Hình ảnh trên siêu âm		Số lượng	Tỉ lệ (%)
Tình trạng nước ối	Đa ối	33	68,8
	Dư ối	4	8,3
	Ổi bình thường	11	22,9
	Thiếu ối	0	0,0
	Hết ối	0	0,0
Quả bóng đôi		48	100,0
Đồng hồ cát		6	12,5
Tăng nhu động ruột		36	75,0
Tổng		48	100,0

- 100% thai nhi được chẩn đoán TTTBS đều có hình ảnh quả bóng đôi trong ổ bụng, trong đó chỉ có 6 trường hợp có mô tả hình ảnh đồng hồ cát khi siêu âm, chiếm tỉ lệ 12,5%.

- Tỉ lệ thai nhi TTTBS có hình ảnh dư ối và đa ối trên là 77,1%; tỉ lệ ối bình thường là 22,9% và không có trường hợp nào thiếu ối, hết ối.

*** Những hình ảnh khác:**

- 03 trường hợp thấy xương mũi ngắn, trong đó 2 trường hợp xét nghiệm nước ối bị Down, một trường hợp không làm xét nghiệm nước ối vì tuổi thai lớn (37 tuần).
- 01 trường hợp không thấy đốt hai ngón út sau đó xét nghiệm nước ối thai bị Down.
- 01 trường hợp hai hố mắt gần nhau sau đó xét nghiệm nước ối thai bị Down.
- Có 5 trường hợp có bất thường tim mạch: thông liên thất, hội chứng Ebstein hẹp động mạch phổi, tứ chứng Fallot, bệnh ống nhĩ thất hoàn toàn. Trong 5 trường hợp trên có 2 trường hợp bị Down.
- 01 trường hợp giãn bể thận (13 mm) mắc hội chứng Down chuyển đoạn.
- 01 trường hợp có nang đám rối mạch mạc.

3.4. Tắc tá tràng bẩm sinh và mối liên quan với bất thường nhiễm sắc thể

Trong tổng số 48 thai phụ có thai nhi được chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh thì có 33 trường hợp được chọc hút nước ối chẩn đoán nhiễm sắc đồ của thai nhi chiếm tỉ lệ 68,7% số thai nhi bị tắc tá tràng bẩm sinh.

Bảng 3.8. Tuổi thai ở thời điểm chọc hút nước ối và kết quả nhiễm sắc đồ

Tuổi thai tại thời điểm chọc hút nước ối làm nhiễm sắc đồ (theo tuần tuổi)	Trung bình		30,9
	Sớm nhất		16
	Muộn nhất		37
Kết quả của nhiễm sắc đồ thai nhi	Bình thường	SL	19
		%	57,6
	Bất thường	SL	14
		%	42,4

- Trong 33 thai nhi bị TTTBS làm xét nghiệm nhiễm sắc đồ có 14 trường hợp có bất thường NST (42,4%). Có 13 trường hợp bất thường NST thể là hội chứng Down thuần, một trường hợp mắc hội chứng Down chuyển đoạn giữa hai nhiễm sắc thể số 21 (46, XY,-21,+t(21q;21q)).

* Tắc tá tràng bẩm sinh và test sàng lọc:

- Có 7 trường hợp tắc tá tràng bẩm sinh có làm test sàng lọc trước sinh (triple test âm tính) sau đó làm xét nghiệm chọc hút nước ối làm nhiễm sắc thể đồ thai nhi đều không mắc hội chứng Down.

- 100% trường hợp thai nhi bị TTTBS kèm theo xét nghiệm NSĐ bị Down không làm xét nghiệm sàng lọc trước sinh (double test hoặc triple test).

3.5. So sánh siêu âm chẩn đoán sau sinh và trước sinh

Bảng 3.9. Kết quả siêu âm sau sinh ở thai nhi tắc tá tràng bẩm sinh

Hình ảnh siêu âm	Số lượng	Tỉ lệ (%)
Dạ dày tá tràng giãn	43	89,6
Tăng nhu động ruột	2	4,2
Đầu tụy bao quanh tá tràng	0	0,0
Tá tràng đôi	0	0,0
Quay ruột dày thành	0	0,0
Dịch ổ bụng	16	33,3
Dị tật kết hợp	2	4,2
Tổng	48	100,0

Dấu hiệu giãn dạ dày tá tràng gặp ở siêu âm sau sinh là 43 bệnh nhi, chiếm 89,6%; dấu hiệu dịch ổ bụng thấy ở 16 bệnh nhi chiếm 33,3%; số bệnh nhi thấy dị tật kết hợp là 2 chiếm 4,2%.

Bảng 3.10. Kết quả siêu âm sau sinh và trước sinh ở thai nhi TTTBS

Thời điểm Siêu âm	Trước sinh		Sau sinh		p
	SL	%	SL	%	
Tắc tá tràng	48	100,0	42	91,3	< 0,05
Dị tật	12	25,0	4	8,7	< 0,05
Tổng bệnh nhi	48	100,0	46	100,0	

Nhận xét:

Toàn bộ (100,0%) thai nhi được siêu âm thấy hình ảnh TTTBS, tuy nhiên tỉ lệ này sau sinh là 91,3%; sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$. Có 12 thai nhi thấy dị tật kết hợp trước sinh, số lượng này sau sinh là 4 trường hợp; sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$.

3.6. Kết quả xử trí thai nhi sau chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh

Bảng 3.11. Kết quả xử trí thai nhi sau chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh

Kết quả xử trí	Số lượng	Tỉ lệ (%)
Tử vong	2	4,2
Sống	46	95,8
Trong đó, kết quả phẫu thuật (n = 46)		
Sống	43	93,5
Tử vong	3	6,5
Tổng	48	100,0

Có 2 thai nhi tử vong trước sinh (chiếm 4,2%); tỉ lệ sống là 95,8% (46 thai nhi). Trong 46 thai nhi thì tỉ lệ phẫu thuật còn sống là 43 trường hợp chiếm 93,5%, tử vong chiếm 6,5%.

3.7. Kết quả chẩn đoán dị tật trước sinh và sau sinh qua nhiễm sắc đồ

Bảng 3.12. Kết quả chẩn đoán dị tật sau sinh qua bất thường NST

Kết quả nhiễm sắc thể	Số làm NSĐ	Bất thường NST	%
Trước sinh	33	14	42,4
Trong đó:			

Down đơn thuần	33	13	39,4
Down chuyển đoạn	33	1	3,0
Sau sinh	46	15	32,6
Trong đó:			
Down đơn thuần	46	14	30,4
Down chuyển đoạn	46	1	2,2

Có 14 trường hợp thai nhi bất thường NST trong chẩn đoán trước sinh và số bệnh nhi bất thường NST sau sinh là 15.

4. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm của thai phụ: tuổi mẹ trong nghiên cứu

Trong nghiên cứu này, chúng tôi thấy có 40 thai phụ mang thai bị tắc tá tràng bẩm sinh có độ tuổi < 35 tuổi chiếm 83,3% trong khi đó tỉ lệ thai nhi tắc tá tràng bẩm sinh ở bà mẹ trên 35 tuổi có 8 bà mẹ chiếm 16,7% trong số bệnh nhân nghiên cứu. Điều này do phần lớn các bà mẹ sinh con trong độ tuổi sinh đẻ (dưới 35 tuổi) do vậy tỉ lệ sinh con dị tật cũng tăng vì số lượng phụ nữ sinh con ở độ tuổi này đông nên bất thường hình thái gặp nhiều hơn ở các phụ nữ trên 35 tuổi do ở độ trên 35 này số phụ nữ sinh con ít hơn

4.2. Tuổi thai nhi được chẩn đoán khi tắc tá tràng bẩm sinh

Trong nghiên cứu này chúng tôi thấy độ tuổi thai nhi khi được siêu âm hội chẩn chẩn đoán xác định tắc tá tràng bẩm sinh trung bình là 30,7 tuần (sớm nhất là 18 tuần muộn nhất là 37 tuần). Có 89,6% số trường hợp thai nhi được chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh muộn sau giai đoạn siêu âm hình thái 22 tuần. Như vậy tuổi thai tại thời điểm siêu âm chẩn đoán xác định tắc tá tràng bẩm sinh trong nghiên cứu của chúng tôi cũng tương tự so với nghiên cứu của tác giả Hồng Quý Nhân năm 2011. Tuy nhiên theo nghiên cứu của một số tác giả nước ngoài như M.S. Choudhry và cộng sự năm 2009 thì hấy tuổi thai được tiến hành siêu âm thường quy để chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh là 20 tuần. So với nghiên cứu này thì tuổi thai được siêu âm chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh trong nghiên cứu của chúng tôi là cao hơn rất nhiều. Điều này có thể do sự hiểu biết về quản lý thai nghén và sàng lọc bẩm lý bẩm sinh của thai nhi trước sinh của các thai phụ còn chưa cao vì trong 48 thai phụ có con bị tắc tá tràng chỉ có 6 thai phụ làm xét nghiệm triple test, 14 thai phụ làm xét nghiệm nhiễm sắc thể nước ối có kết quả con bị Down đều không làm xét nghiệm sàng lọc trước sinh (double test hoặc triple test).

4.3. Hình ảnh của siêu âm trong tắc tá tràng bẩm sinh

Phân loại tắc tá tràng: Năm 1937 Ladd đã phân loại tắc tá tràng thành hai loại: Tắc tá tràng do nguyên nhân từ bên trong và tắc tá tràng do nguyên nhân từ bên ngoài. Trong nghiên cứu của chúng tôi thấy 100% số thai nhi được chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh có hình ảnh quả bóng đôi trong ổ bụng (48/48), có 6 trường hợp có kèm theo hình ảnh đồng hồ cát. Như vậy, kết quả nghiên cứu của chúng tôi cũng tương đồng với kết quả nghiên cứu của Bittencourt và cộng sự năm 2004. Theo Carol E. Bemewolt thì “hình ảnh này hình thành do tá tràng bị tắc dẫn đến dịch trong dạ dày và tá tràng phình to và chỗ thắt nhỏ lại chính là tâm vị tạo nên hình ảnh của đồng hồ cát, đây cũng là dấu hiệu phổ biến đầu tiên có thể quan sát thấy ở cuối quý II và trong quý III của thai kỳ. Chúng tôi cũng nhận thấy có tới 68,8% thai nhi bị tắc tá tràng bẩm sinh có dấu hiệu đa ối, kết quả này cũng tương đồng với kết quả của Samuel M. và cộng sự là 67%. Một số nghiên cứu khác cũng thấy hình ảnh đa ối và dư ối là dấu hiệu thường gặp ở các bà mẹ có thai nhi bị tắc tá tràng bẩm sinh, tỉ lệ này khác nhau tùy theo nghiên cứu từ 39% đến 50%. Hiện tượng này là do thai nhi bị tắc hẹp tá tràng dẫn đến việc không uống hoặc hạn chế uống nước ối nên dẫn tới hiện tượng đa ối và dư ối ở người mẹ.

Theo nghiên cứu của M.S. Choudhry và cộng sự năm 2009 thì tắc tá tràng bẩm sinh thường kèm theo các bất thường sau: hội chứng Down gặp nhiều nhất với tỉ lệ 46%, tiếp theo là bất thường tim mạch chiếm 31%. Trong nghiên cứu này với 48 bệnh nhân chúng tôi

nhận thấy: có 3 trường hợp thấy xương mũi ngắn, một trường hợp không thấy đốt hai ngón út, một trường hợp hai hồ mắt gần nhau, có 5 trường hợp có bất thường tim mạch chiếm 10,4% (thông liên thất, hội chứng Ebstein hẹp động mạch phổi, tứ chứng fallot, bệnh ống nhĩ thất hoàn toàn, một trường hợp giãn bề thận (13mm), một trường hợp có nang đám rối mạch mạc.

4.4. Tắc tá tràng bẩm sinh và mối liên quan đến bất thường NST

Trong nghiên cứu của chúng tôi có 33 bệnh nhân (68,7%) số thai phụ tắc tá tràng được chọc hút ối làm xét nghiệm nhiễm sắc đồ thai nhi. Độ tuổi trung bình của thai tại thời điểm chọc hút nước ối là 30,9 tuần tuổi là do độ tuổi trung bình của siêu âm chẩn đoán thai nhi bị tắc tá tràng bẩm sinh tại trung tâm chẩn đoán trước sinh muộn tới 30,7 tuần tuổi nên thời điểm chọc hút ối cũng muộn theo. Có tới 71% số trường hợp được chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh khi thai đã được trên 27 tuần tuổi, ở tuổi thai này nếu có bất thường nhiễm sắc thể thì để chỉ định đình chỉ thai nghén cũng rất hạn chế hoặc không thể vì thai đã có thể nuôi được sau khi sinh.

Nghiên cứu của chúng tôi thấy có tới 42,4% số bệnh nhân tắc tá tràng bẩm sinh được chọc hút ối có bất thường nhiễm sắc thể (13 trường hợp bất thường nhiễm sắc thể là hội chứng Down thuần, một trường hợp mắc hội chứng Down chuyển đoạn giữa hai nhiễm sắc thể số 21 (46, XY,-21,+t(21q;21q)). Kết quả của chúng tôi thấy tỉ lệ bất thường nhiễm sắc thể 21 như vậy là thấp hơn so với nghiên cứu của M.S. Choudhry và cộng sự (46%). Trong nghiên cứu này mới chỉ có 68,7% số bệnh nhân được làm xét nghiệm nhiễm sắc đồ nên kết quả có thể chưa đánh giá được toàn diện.

4.5. So sánh siêu âm chẩn đoán sau sinh và trước sinh

Kết quả siêu âm sau sinh thấy: dấu hiệu giãn dạ dày tá tràng gặp ở siêu âm sau sinh là 43 bệnh nhi, chiếm 89,6%; dấu hiệu dịch ổ bụng thấy ở 16 bệnh nhi chiếm 33,3%; số bệnh nhi thấy dị tật kết hợp là 2 chiếm 4,2%. So sánh trước và sau sinh: toàn bộ (100,0%) thai nhi được siêu âm thấy hình ảnh TTTBS, tuy nhiên tỉ lệ này sau sinh là 91,3%; sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$. Có 12 thai nhi thấy dị tật kết hợp trước sinh, số lượng này sau sinh là 4 trường hợp; sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$. Như vậy, siêu âm sau sinh khó phát hiện nguyên nhân gây tắc tá tràng. Nguyên nhân do sau sinh thì dạ dày và tá tràng giãn to chứa nhiều khí gây cản trở sóng siêu âm, khó đánh giá vùng tá tràng - đầu tụy.

4.6. Kết quả xử trí thai nhi và bất thường nhiễm sắc thể sau chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh

Nghiên cứu cho thấy có 2 thai nhi tử vong trước sinh (chiếm 4,2%); tỉ lệ sống là 95,8% (46 thai nhi). Trong 46 thai nhi thì tỉ lệ phẫu thuật còn sống là 43 trường hợp chiếm 93,5%, tử vong chiếm 6,5%. Có 14 trường hợp thai nhi bất thường NST trong chẩn đoán trước sinh và số bệnh nhi bất thường NST sau sinh là 15. Kết quả này của chúng tôi thấp hơn nghiên cứu của Vũ Thị Hồng Anh về điều trị phẫu thuật tắc tá tràng bẩm sinh tại Bệnh viện Nhi Trung Ương cho tỉ lệ tử vong là 7,0%. Sự khác biệt này có thể lý giải do đặc điểm của mẫu nghiên cứu (mức độ nặng nhẹ bệnh nhi khác nhau).

KẾT LUẬN VÀ KHUYẾN NGHỊ

1. Kết luận

- ✓ Tỉ lệ thai nhi được chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh tại Trung tâm chẩn đoán trước sinh được chẩn đoán tắc tá tràng bẩm sinh là 0,35%.
- ✓ Tỉ lệ thai nhi được chẩn đoán TTTBS < 23 tuần, chiếm tỉ lệ 10,4%; ≥ 23tuần chiếm 89,6%.

- ✓ 100% thai nhi được chẩn đoán TTTBS đều có hình ảnh quả bóng đôi trong ổ bụng, tỉ lệ hình ảnh đồng hồ cát khi siêu âm 12,5%. Tỉ lệ thai nhi TTTBS có hình ảnh dư ối và đa ối trên siêu âm là 77,1%.
- ✓ 03 trường hợp thấy xương mũi ngắn. 01 trường hợp không thấy đốt hai ngón út. 01 trường hợp hai hồ mắt gần nhau. 05 trường hợp có bất thường tim mạch. 01 trường hợp giãn bể thận (13 mm). 01 trường hợp có nang đám rối mạch mạc.
- ✓ Trong 33 thai nhi bị TTTBS làm xét nghiệm nhiễm sắc thể có 14 trường hợp có bất thường NST (42,4%). Có 13 trường hợp bất thường NST thể là hội chứng Down thuần, một trường hợp mắc hội chứng Down chuyển đoạn giữa hai nhiễm sắc thể số 21 (46, XY,-21,+t(21q;21q)).
- ✓ Dấu hiệu giãn dạ dày tá tràng gặp ở siêu âm sau sinh là 43 bệnh nhi, chiếm 89,6%; dấu hiệu dịch ổ bụng thấy ở 16 bệnh nhi chiếm 33,3%; số bệnh nhi thấy dị tật kết hợp là 2 chiếm 4,2%.
- ✓ Có 2 thai nhi tử vong trước sinh (chiếm 4,2%); tỉ lệ sống là 95,8% (46 thai nhi). Trong 46 thai nhi thì tỉ lệ phẫu thuật còn sống là 43 trường hợp chiếm 93,5%, tử vong chiếm 6,5%.
- ✓ Xây dựng thành công quy trình chẩn đoán dị tật hình thái trước sinh và quy trình theo dõi thai dị tật.

2. Khuyến nghị

- ✓ Tất cả các trường hợp mang thai cần được siêu âm chẩn đoán trước sinh sớm và siêu âm định kỳ; đặc biệt chú trọng theo dõi các bà mẹ có đa ối, dư ối trên siêu âm.
- ✓ Cần chẩn đoán sớm TTTBS, kết hợp làm nhiễm sắc thể sớm và can thiệp sớm để đem lại hiệu quả cao.
- ✓ Cần tập huấn nâng cao kiến thức về chẩn đoán TTTBS cho cán bộ y tế, kiến thức về xét nghiệm nhiễm sắc thể và sàng lọc trước sinh.