

- Assessment of the benefits and risks of percutaneous biopsy before surgical resection of hepatocellular carcinoma. *Journal of Hepatology*. 2001;35(2): 254-258. doi:10.1016/S0168-8278(01)00108-8
6. **Caturelli E, Solmi L, Anti M, et al.** Ultrasound guided fine needle biopsy of early hepatocellular carcinoma complicating liver cirrhosis: a multicentre study. *Gut*. 2004;53(9):1356-1362. doi:10.1136/gut.2003.032359
7. **Ghent CN.** Percutaneous liver biopsy: reflections and refinements. *Can J Gastroenterol*. 2006;20(2):75-79. doi:10.1155/2006/452942
8. **Maturen KE, Nghiem HV, Marrero JA, et al.** Lack of Tumor Seeding of Hepatocellular Carcinoma After Percutaneous Needle Biopsy Using Coaxial Cutting Needle Technique. *American Journal of Roentgenology*. 2006;187(5): 1184-1187. doi:10.2214/AJR.05.1347.

NHẬN XÉT KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM NHIỄM SẮC THỂ ĐỒ GAI RAU SỬ DỤNG TRYPsin/EDTA VÀ COLLAGENASE TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN HÀ NỘI

Đinh Thúy Linh¹, Trịnh Thùy Dương¹, Mai Trọng Hưng¹

TÓM TẮT

Nhiễm sắc thể đồ gai rau là xét nghiệm đánh giá bất thường nhiễm sắc thể trên mẫu rau thai, góp phần giải thích lý do thai bất thường, thai sảy – thai lưu. **Mục tiêu:** nhận xét kết quả xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ gai rau sử dụng hóa chất Trypsin/EDTA và Collagenase tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội. **Đối tượng – phương pháp nghiên cứu:** đánh giá kết quả thực hiện kỹ thuật nhiễm sắc thể đồ gai rau trên 19 mẫu rau thai từ 6 đến ≤ 20 tuần tuổi đình chỉ thai nghén tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội từ tháng 11/2023 – 8/2024. Ưu tiên thu thập mẫu thai có bất thường trên siêu âm hoặc trên kết quả sàng lọc trước sinh. Các biến số bao gồm: tuổi thai, kết quả siêu âm thai và kết quả xét nghiệm. **Kết quả:** Tuổi thai trung bình trong nghiên cứu là 11 tuần 3 ngày. 84,2% thai nhi phát hiện bất thường trên siêu âm. Trong đó phù thai là bất thường thường gặp nhất (37%). Kết quả xét nghiệm cho thấy 74% thai mang bất thường nhiễm sắc thể: bất thường số lượng nhiễm sắc thể chiếm 85,7%, bất thường nhiễm sắc thể thường là thường gặp nhất (chiếm 42,8%). Trong nghiên cứu phát hiện 2 trường hợp bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể và 1 trường hợp tam bội thể 69,XXY.

Từ khóa: nhiễm sắc thể đồ gai rau, thai dị tật, bất thường nhiễm sắc thể gai rau.

SUMMARY

ASSESSMENT OF THE CHORIONIC VILLI CYTOGENETIC ANALYSIS RESULTS USING TRYPsin/EDTA AND COLLAGENASE AT HANOI OBSTETRICS AND GYNECOLOGY HOSPITAL

The chorionic villi cytogenetic analysis is the test for abnormal chromosome in placental samples

¹Bệnh viện Phụ sản Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Mai Trọng Hưng

Email: bacsymaitronghung@gmail.com

Ngày nhận bài: 12.2.2025

Ngày phản biện khoa học: 19.3.2025

Ngày duyệt bài: 24.4.2025

contributing to the explanation of abnormal pregnancies, miscarriage, and stillbirth **Objective:** To review the results of the chorionic villi cytogenetic analysis on placental tissue using the chemicals Trypsin/EDTA and Collagenase at Hanoi Obstetrics and Gynecology Hospital. **Subjects and Methods:** The study evaluated the results of the karyotype on 19 placental samples from pregnancies between 6 and ≤ 20 weeks of gestation that were terminated at Hanoi Obstetrics and Gynecology Hospital from November 2023 to August 2024. Priority was given to collecting samples from pregnancies with abnormal ultrasound findings or abnormal prenatal screening results. The variables included gestational age, ultrasound results, and test results. **Results:** The average gestational age in the study was 11 weeks and 3 days. 84.2% of fetuses showed abnormalities on ultrasound, with hydrops fetalis being the most frequently observed abnormality (37%). The test results showed that 74% of pregnancies had chromosomal abnormalities, with 85.7% of these abnormalities involving chromosomal number irregularities. The most common chromosomal abnormality was monosomy, occurring in 42.8% of cases. The study identified 2 cases of chromosomal structural abnormalities and 1 case of a 69,XXY trisomy. **Keywords:** Chorionic villus chromosome infection, fetal malformation, chromosomal abnormalities in chorionic villi.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Xét nghiệm NST đồ hay còn gọi là lập bộ NST hay lập karyotype là xét nghiệm khảo sát bộ NST trong 1 tế bào trực quan bằng mắt thường nhờ sự phóng đại nhân tế bào của kính hiển vi quang học. Xét nghiệm được thực hiện bằng cách nuôi cấy tế bào trong môi trường dinh dưỡng đặc biệt. Sau thời gian thích hợp tế bào được thu hoạch và được nhuộm màu để hiển thị các băng đặc trưng. Kết quả xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ nói chung là tiêu chuẩn vàng để chẩn đoán trước sinh các bệnh lý do thừa-thiếu vật chất di truyền mức độ lớn, lệch bội nhiễm sắc

thể và đánh giá tương đối chính xác tỷ lệ khảm các dòng tế bào (mất, thêm >5-10Mb và khảm >10%).

Xét nghiệm nhiễm sắc thể từ tế bào gai rau là một trong số các xét nghiệm được chỉ định thường quy trong chẩn đoán trước sinh (trên mẫu sinh thiết gai rau) và sau sinh (trên mẫu thai sẩy – thai lưu) tại nhiều trung tâm Sản phụ khoa lớn trên thế giới. Kết quả của xét nghiệm giúp đánh giá một cách toàn diện, trực quan 23 cặp nhiễm sắc thể nhằm mục đích chẩn đoán các bệnh lý bất thường nhiễm sắc thể của thai thông qua rau thai, giải thích nguyên nhân gây dị tật thai hoặc sẩy – lưu thai, góp phần tiên lượng cho thai kỳ lần này và lần sinh sau.

Thai sẩy – thai lưu, thai dị tật luôn là một thách thức với ngành Sản phụ khoa nói riêng và ngành y tế nói chung. Nguyên nhân gây sẩy thai – thai lưu, thai dị tật đến từ nhiều yếu tố, tuy nhiên bất thường nhiễm sắc thể của rau thai – phôi thai là một trong những nguyên nhân phổ biến nhất gây nên tình trạng này, đặc biệt trong 3 tháng đầu của thai kì. Nhiều nghiên cứu cho thấy, tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể rau thai được đánh giá trong 3 tháng đầu thai kì dao động từ 60-70%. Đồng thời, có nhiều dạng bất thường hiếm gặp, có thể nói là chưa được báo cáo ở các giai đoạn phát triển sau sinh. Các bất thường đặc trưng trong các trường hợp thai sẩy thai lưu có thể kể đến như: đa bội, lệch bội, bất thường cấu trúc không cân bằng và khảm. [2,3,7]

Mục tiêu nghiên cứu:

- Xác định tỷ lệ và các bất thường phát hiện được trên siêu âm của thai đình chỉ thai nghén tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội.
- Xác định tỷ lệ và các dạng bất thường nhiễm sắc thể được phát hiện bằng xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ gai rau sử dụng Tripsin/EDTA và Collagenase tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội.
- Nhận xét mối tương quan giữa bất thường nhiễm sắc thể và các bất thường phát hiện được trên siêu âm

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Đối tượng và cỡ mẫu: Nghiên cứu thực hiện trên 19 mẫu rau thai từ 6 đến ≤ 20 tuần thai đình chỉ thai nghén tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội từ tháng 11/2023 đến 8/2024. Ưu tiên thu thập mẫu thai có bất thường trên siêu âm hoặc trên kết quả sàng lọc trước sinh. Nghiên cứu không thực hiện trên các mẫu rau thai của các thai phụ mắc bệnh truyền nhiễm qua đường máu. Các thông tin về: tuổi thai, tuổi mẹ, kết quả siêu âm và kết quả xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ gai rau của mẫu được thu thập đầy đủ.

Phương pháp nghiên cứu: Mô tả tiến cứu.

Sau khi siêu âm kiểm tra xác nhận thai có bất thường hoặc thai sẩy – thai lưu, thai phụ được thực hiện thủ thuật nạo hút thai. Sau thủ thuật, gai rau được cho vào lọ đựng vô khuẩn (chứa 10mL NaCl. Tiến hành lọc rửa mẫu bệnh phẩm bằng dung dịch NaCl dưới kính hiển vi đảo ngược để loại bỏ cục máu đông, màng rụng...; giữ lại khoảng 15-20mg gai rau có chất lượng tốt. Ngâm mẫu trong dung dịch Tripsin/EDTA 0.25% trong 15-20 phút hoặc đến khi mẫu phân ly, sau đó để mẫu nghỉ 30s trong dung dịch MEM nhằm bất hoạt Trypsin/EDTA. Cắt nhỏ và chuyển mẫu vào ngâm trong dung dịch Collagenase 100 U/ml trong 30 phút hoặc đến khi các tế bào chia tách hoàn toàn dưới kính hiển vi soi ngược. Ly tâm mẫu, hút bỏ dịch nổi, thêm môi trường và tiến hành nuôi cấy trên lọ Flask hoặc trên Coverslip. Mẫu được thu hoạch sau 5-10 ngày nuôi cấy để thực hiện xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ. Kết quả xét nghiệm được phân tích bằng phần mềm Ikaros và đánh giá theo tiêu chuẩn ISCN 2020.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Tuổi thai trung bình tham gia nghiên cứu là 11 tuần 3 ngày. Tuổi thai nhỏ nhất là 7 tuần và lớn nhất là 14 tuần thai. Tuổi mẹ trung bình trong nghiên cứu là 28,3 tuổi. Trong đó tuổi mẹ nhỏ nhất là 22 tuổi và lớn nhất là 37 tuổi.

84,2% thai nhi phát hiện bất thường trên siêu âm (16 trường hợp), 15,8% thai sẩy – thai lưu (3 trường hợp). Trong đó phù thai là bất thường thường gặp nhất (36,8%) với 7 trường hợp. Các bất thường khác lần lượt là: 26,3% tăng khoảng sáng sau gáy (5 trường hợp), 25% bất thường tim mạch (4 trường hợp), 15,8% bất thường hệ thần kinh (thai vô sọ, não lộn ngoài, vòm sọ tiêu biến... 3 trường hợp), 15,8% thoát vị (thoát vị rốn, thoát vị não – 3 trường hợp), 10,5% bất thường hệ xương (2 trường hợp), 10,5% bất thường hệ tiết niệu (2 trường hợp), 5,2% bất thường phức hợp OEIS (thoát vị rốn, lộn bàng quang, không lỗ hậu môn và khiếm khuyết cột sống – 1 trường hợp).

Trong nhóm thai bất thường di truyền, tỉ lệ thai mang đơn dị tật là 50% (4/8 trường hợp). Trong khi đó, tỉ lệ này cao hơn đáng kể ở thai mang 2 dị tật (100% - 2/2 trường hợp) và đa dị tật (83,3% - 5/6 trường hợp).

Kết quả xét nghiệm cho thấy 74% thai mang bất thường nhiễm sắc thể. Trong đó, bất thường số lượng nhiễm sắc thể chiếm 85,7%, bất thường nhiễm sắc thể thường là thường gặp nhất (chiếm 42,8%). Tiếp theo là bất thường nhiễm sắc thể giới – hội chứng Turner (5 trường

hợp – 35,7%). Các dạng bất thường khác lần lượt là: hội chứng Patau (2 trường hợp), Hội chứng Down – Hội chứng Edwards – Hội chứng Trisomy 16 – Hội chứng Trisomy 2 mỗi hội chứng 1 trường hợp. Trong nghiên cứu phát hiện 2 trường hợp bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể và 1 trường hợp tam bội thể 69,XXY. Trong 14 trường hợp bất thường nhiễm sắc thể chỉ phát hiện 1 trường hợp khảm (7,1%).

IV. BÀN LUẬN

Mối liên quan giữa tuổi mẹ và tỉ lệ mất thai, thai dị tật đã được đánh giá qua nhiều nghiên cứu. Các nghiên cứu hầu hết đều kết luận tuổi mẹ cao có mối quan hệ mật thiết đến việc tăng tỉ lệ mất thai, thai dị tật. Theo Nybo Andersen, tỷ lệ mất thai tự nhiên trong nhóm phụ nữ độ tuổi từ 20-24 là 8,9%; tỷ lệ này ở nhóm phụ nữ ≥ 45 tuổi là 74,7%. [6] Đa số các thai phụ tham gia nghiên cứu đều trong độ tuổi sinh sản (tuổi mẹ trung bình trong nghiên cứu là 28,3 tuổi). Tuổi mẹ trung bình trong nghiên cứu là 28,3 tuổi. Trong đó tuổi mẹ nhỏ nhất là 22 tuổi và lớn nhất là 37 tuổi. 21% (4 trường hợp) thai phụ tham gia nghiên cứu có độ tuổi ≥ 35 tuổi, trong đó 3 trường hợp có kết quả bất thường nhiễm sắc thể gai rau (75%). 79% (15 trường hợp) thai phụ có độ tuổi < 35 tuổi, trong đó 66,7% (10 trường hợp) mang bất thường nhiễm sắc thể gai rau. Kết quả cho thấy có mối liên quan giữa tuổi mẹ cao và tỷ lệ mất thai, sinh con dị tật.

Siêu âm là công cụ quan trọng giúp phát hiện sớm các dị tật, khiếm khuyết cấu trúc lớn của thai nhi và biến chứng của chúng ở tuần thai từ 11 đến 14 tuần. [8] Tuần thai trung bình trong nghiên cứu là 11 tuần 3 ngày. Ở tuổi thai này đã có thể phát hiện một số bất thường lớn trên siêu âm như: các bất thường lớn vùng sọ mặt, thai không tim, thai vô sọ, não úng thủy, phù thai, tăng khoảng sáng sau gáy... Các bất thường quan sát thấy trong nghiên cứu của chúng tôi rất đa dạng, gặp ở nhiều hệ cơ quan. Trong nghiên cứu quan sát thấy, tỉ lệ thai mang đơn dị tật có bất thường di truyền là 50% (4/8 trường hợp). Trong khi đó, tỉ lệ này cao hơn đáng kể ở thai mang 2 dị tật (100% - 2/2 trường hợp) và đa dị tật (83,3% - 5/6 trường hợp). Bên cạnh đó, có 3 trường hợp phôi thai ngừng phát triển ở khoảng 7 tuần thai, cả 3 trường hợp đều mang bất thường nhiễm sắc thể. Theo Li Chi Chew, thai càng mang nhiều dị tật quan sát được trên siêu âm, tỉ lệ mang bất thường nhiễm sắc thể càng cao. Tính trong cả thai kì, 5% thai nhi có biểu hiện chậm phát triển đối xứng có mang bất thường nhiễm sắc thể. [1]



Hình 1. Karyotype thai mang chuyển đoạn chưa rõ nguồn gốc ở vùng 1p36.1 trên nhiễm sắc thể số 1

Trong 19 trường hợp thực hiện xét nghiệm thành công, quan sát được 14 trường hợp bất thường NST, chiếm tỷ lệ 74%. Tỷ lệ này cao hơn tỷ lệ quan sát được trong nghiên cứu của T.Hassold (463/1000 trường hợp) là 46,3% và cao hơn ~20 lần tỉ lệ bất thường NST quan sát được trong nghiên cứu của Tracy B. Grossman là 3,5% (8/227 trường hợp). [4,5] Điều này có thể giải thích được do 2 nguyên nhân. Thứ nhất, cỡ mẫu của nghiên cứu là nhỏ (chỉ 19 trường hợp). Cỡ mẫu của nghiên cứu nhỏ thì khoảng tin cậy và sai số ngẫu nhiên của nghiên cứu càng lớn. Cần phải mở rộng nghiên cứu, tăng số lượng mẫu tham gia để tăng tính chính xác. Thứ hai, nghiên cứu của chúng tôi tập trung mô tả các trường hợp thai nhi đình chỉ thai nghén có các bất thường trên siêu âm (16/19 trường hợp), có kết quả sàng lọc trước sinh là nguy cơ cao (2/19 trường hợp). Tỷ lệ bất thường di truyền gặp trong nhóm này cao hơn đáng kể so với tỷ lệ trong các thai kì sảy thai – thai lưu không có bất thường trên siêu âm hoặc không có xét nghiệm sàng lọc trước sinh nguy cơ cao.

Tỷ lệ các dạng bất thường nhiễm sắc thể (bất thường nhiễm sắc thể thường – nhiễm sắc thể giới, bất thường cấu trúc – số lượng nhiễm sắc thể, khảm...) trong nghiên cứu của chúng tôi tương tự kết quả trong nghiên cứu của T.Hassold, với tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể thường là 44,5% (206/463 trường hợp) và tỷ lệ mắc hội chứng Turner là 24,2% (112/463 trường hợp). Tỷ lệ khảm trong nghiên cứu của chúng tôi cao hơn trong nghiên cứu của T.Hassold (3,5% - 16/463 trường hợp). Nghiên cứu của Sezin Yakut cũng có kết quả tương tự, với tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể thường là 48,8%, theo sau là bất thường nhiễm sắc thể giới (16,5%). Bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể trong nghiên cứu của chúng tôi quan sát được 2 trường hợp: 1 trường hợp bất thường nhiễm sắc thể số 15 và 1 trường hợp bất thường nhiễm sắc thể số 1. Tỷ lệ gặp bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể là 15% (2/14

trường hợp). Cao hơn trong các nghiên cứu của T.Hassold (4,3%) và Sezin Yakut (6%). [5,9] Mặc dù cỡ mẫu nhỏ, nhưng nghiên cứu của chúng tôi cho thấy tỷ lệ các dạng bất thường trong nghiên cứu tương đối giống với các nghiên cứu có cỡ mẫu lớn. Tuy rằng có một số hạn chế, nhưng nhìn

chung có thể kết luận: bất thường nhiễm sắc thể thường có tỉ lệ gặp cao nhất (>40%) trong số các trường hợp thai nhi có bất thường di truyền, theo sau là bất thường nhiễm sắc thể giới (~20%) và tỷ lệ khảm là ít gặp (<10%).

Bảng 1. Thống kê các dạng bất thường nhiễm sắc thể trong nghiên cứu

STT	Dạng bất thường	Hội chứng/Bệnh lý	Số lượng
1	45,X	Hội chứng Turner	4
2	45,X/46,XX	Hội chứng Turner khảm	1
3	47,XX,+2	Hội chứng Trisomy 2	1
4	47,XY,+13/47,XX,+13	Hội chứng Patau	2
5	47,XX,+16	Hội chứng Trisomy 16	1
6	47,XX,+18	Hội chứng Edwards	1
7	47,XY,+21	Hội chứng Down	1
8	69,XXY	Tam bội thể	1
9	46,XY,der(15)	Bất thường cấu trúc NST số 15	1
10	46,XY,der(1)t(1;?)(p36.1;?)	Bất thường cấu trúc NST số 1 nguyên nhân do chuyển đoạn giữa NST số 1 và NST khác tại vị trí 1p36.1	1
Tổng			14

Trong nghiên cứu của chúng tôi, hội chứng Turner là hội chứng bệnh lý gặp nhiều nhất (36%). Theo sau là hội chứng Patau (15% - 2/14 trường hợp). Hội chứng Down, hội chứng Edwards, hội chứng Trisomy 2, trisomy 16, tam bội thể gặp mỗi hội chứng 1 trường hợp. Kết quả quan sát được có sự khác biệt khi so sánh với nghiên cứu của T.Hassold trên 463 trường hợp thai nhi đình chỉ có bất thường di truyền. Tỷ lệ thai mắc hội chứng Turner trong nghiên cứu này cũng là thường gặp nhất (24,2%). Bên cạnh đó, quan sát được tỉ lệ Trisomy 16 là hội chứng bất

thường NST thường có tỉ lệ gặp cao nhất (51/463 trường hợp) chiếm 11%.

Trong đề tài của chúng tôi có 7 trường hợp có biểu hiện hygroma kystique trên siêu âm, trong đó 5 trường hợp mắc hội chứng Turner, 1 trường hợp bất thường cấu trúc NST số 15 và 1 trường hợp có bộ NST bình thường 46,XX. Tỷ lệ thai có biểu hiện hygroma kystique bất thường NST trong nghiên cứu là 85,7%, trong đó 71% mắc hội chứng Turner. Kết quả này tương tự nghiên cứu của T.Hassold với 72,3% thai nhi hygroma kystique mang bất thường di truyền, 62% mắc hội chứng Turner. [5]

Bảng 2. Thống kê các bất thường và karyotype của thai quan sát được trong nghiên cứu

STT	Bất thường trên siêu âm	Số lượng	Karyotype
1	Bất thường hộp sọ – thần kinh	3	46,XX/47,XX,+13
2	Thoát vị	3	46,XX/46,XY/46,XY,der(15)
3	Phù thai	7	46,XX/45,X/46,XY,der(15)
4	Tăng khoảng sáng sau gáy	5	45,X/47,XY,+21/47,XY,+13/ 47,XX,+13
5	Bất thường hệ xương	2	46,XX/47,XX,+18
6	Bất thường tim mạch	4	47,XY,+13/47,XX,+13/45,X
7	Thai ngừng phát triển	2	47,XX,+2/47,XX,+16/69,XXY
8	Bất thường hệ tiết niệu	2	46,XX/46,XY,+13
9	Bất thường phức hợp OEIS	1	46,XY,der(1)t(1;?)(p36.1;?)

Thai nhi mắc các hội chứng bệnh lý khác có biểu hiện tương đối điển hình trên siêu âm và sàng lọc trước sinh. Thai mắc Down với triệu chứng tăng khoảng sáng sau gáy và kết quả xét nghiệm NIPT nguy cơ cao trisomy 21. Thai mắc hội chứng Edwards với các bất thường hệ xương điển hình: thiếu sản xương trụ, bàn tay 2 bên khoèo, khuyết xương. 2 trường hợp thai mắc hội chứng Patau đều xuất hiện bất thường tim mạch (tứ chứng Fallot, thông sàn nhĩ thất) cùng với

tăng khoảng sáng sau gáy. Trường hợp tam bội thể 69,XXY; Trisomy 16; Trisomy nhiễm sắc thể số 2 với biểu hiện thai ngừng phát triển ở giai đoạn 7 tuần thai.

Tam bội là dạng bất thường nhiễm sắc thể rất hiếm gặp. Trên siêu âm có thể quan sát thấy tình trạng nhau thai dày và thai chậm phát triển nghiêm trọng. Sảy thai tự nhiên thường xảy ra trước 20 tuần thai do thai nhi bị chèn ép bởi mô nhau thai lấp đầy toàn bộ khoang tử cung. Chẩn

đoán tam bội trước 14 tuần thai là rất khó. Trong nghiên cứu của chúng tôi, trường hợp tam bội 69,XXY có biểu hiện thai ngừng phát triển khi được 7 tuần thai do vậy không quan sát thấy rõ các đặc điểm đặc trưng của thể tam bội.

Kết quả cho thấy có sự tương quan chặt chẽ giữa bất thường phát hiện được trên siêu âm và kết quả bất thường nhiễm sắc thể đồ của rau thai. Các triệu chứng dị tật là hậu quả của bất thường di truyền được phát hiện trên mẫu gai rau.

V. KẾT LUẬN

Nghiên cứu cho thấy lệch bội nhiễm sắc thể thường là dạng bất thường nhiễm sắc thể thường gặp nhất. Hội chứng Turner là hội chứng bất thường thường gặp nhất. Và triệu chứng phù thai là triệu chứng bất thường được quan sát thấy nhiều nhất trên siêu âm quý I thai kì. Có mối liên quan giữa tuổi mẹ cao và tỷ lệ mất thai, thai dị tật. Có sự tương quan chặt chẽ giữa bất thường phát hiện được trên siêu âm và kết quả bất thường nhiễm sắc thể đồ của rau thai.

VI. KIẾN NGHỊ

Xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ gai rau sử dụng Tripsin/EDTA và Collagenase là phương pháp xét nghiệm có độ tin cậy cao, nên được chỉ định thường quy trong đánh giá nguyên nhân thai sảy – thai lưu, thai dị tật. Kết quả của xét nghiệm giúp tiên lượng – giải thích cho lần mang

thai này và là tư liệu quan trọng giúp tiên lượng cho các lần mang thai sau.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Chew LC, Reed DJ, et al.** Fetal Growth Restriction. StatPearls Publishing 2024.
2. **Dejmek. J, Vojtassák, and Malová. J,** Cytogenetic analysis of 1508 spontaneous abortions originating from south Slovakia. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol, 1992, 46(2-3), 129-36.
3. **Genest, D.R., et al.,** Fetoplacental histology as a predictor of karyotype: a controlled study of spontaneous first trimester abortions. Hum Pathol, 1995, 26(2), 201-9.
4. **Grossman, T.B. and S.T. Chasen,** Abortion for Fetal Genetic Abnormalities: Type of Abnormality and Gestational Age at Diagnosis. AJP Rep, 2020, 10(1), e87-e92.
5. **Hassold, T., et al.,** A cytogenetic study of 1000 spontaneous abortions. Ann Hum Genet, 1980, 44(2), 151-78.
6. **Nybo Andersen, A.M., et al.,** Maternal age and fetal loss: population based register linkage study. Bmj, 2000, 320(7251), 1708-12.
7. **Ohno, M., T. Maeda, and A. Matsunobu,** A cytogenetic study of spontaneous abortions with direct analysis of chorionic villi. Obstetrics & Gynecology, 1991, 77(3), 394-398.
8. **Rolnik, D.L., et al.,** Sonographic detection of fetal abnormalities before 11 weeks of gestation. Ultrasound in Obstetrics & Gynecology, 2020, 55(5), 565-574.
9. **Yakut, S., et al.,** Chromosome abnormalities identified in 457 spontaneous abortions and their histopathological findings. Turk Patoloji Derg, 2015, 31(2), 111-8.

VAI TRÒ CỦA ĐÁNH GIÁ TẾ BÀO HỌC TỨC THÌ ĐỐI VỚI NỘI SOI PHẪU QUẢN SIÊU ÂM TRONG CHẨN ĐOÁN TỔN THƯƠNG HẠCH VÙNG TRUNG THẤT

Nguyễn Đức Duy¹, Đặng Minh Xuân¹, Lê Hồ Ngọc Trâm²,
Lê Thượng Vũ^{1,2}, Đoàn Thị Phương Thảo¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Nghiên cứu này nhằm mục đích đánh giá vai trò của Đánh giá tế bào học tức thì (ROSE) đối với Nội soi phễu quản siêu âm sinh thiết hút xuyên thành phễu quản (EBUS – TBNA) trong việc chẩn đoán nhanh chóng, chính xác và thu thập số lượng mẫu thích hợp đối với các tổn thương hạch trung thất. **Đối tượng – phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu hồi

cứu trên 83 ca EBUS – TBNA được thực hiện tại bệnh viện Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh từ 12/2022 đến 01/2024. Các biến số chính của nghiên cứu là thời gian thực hiện thủ thuật, sự tương hợp giữa chẩn đoán tế bào học và giải phẫu bệnh và số lượng tế bào thu thập được sau mỗi lần thực hiện thủ thuật. **Kết quả:** So sánh với kết quả giải phẫu bệnh cuối cùng, độ nhạy, độ đặc hiệu và độ chính xác của ROSE lần lượt là 84.9%, 92.7% và 88.4%. Độ tương hợp của ROSE và chẩn đoán giải phẫu bệnh giảm ở những trường hợp lấy nhiều chắt hạch trong cùng 1 lần thủ thuật. 92% ca có nhiều hơn 100 tế bào u, đủ để thực hiện xét nghiệm PD-L1 và các xét nghiệm phân tử khác. **Kết luận:** ROSE cho kết quả chẩn đoán có độ tương hợp cao với kết quả Giải phẫu bệnh cuối cùng, với tỷ lệ tương hợp là 88.4%. Gần như toàn bộ các trường hợp chẩn đoán ác tính đều đủ số lượng tế bào

¹Bệnh viện Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh

²Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Đức Duy

Email: duy.nd1@umc.edu.vn

Ngày nhận bài: 13.2.2025

Ngày phản biện khoa học: 19.3.2025

Ngày duyệt bài: 21.4.2025