

nghiên cứu của Lê Thị Ái Xuân, tình trạng hộ nghèo/cận nghèo, tăng cân thai kỳ thấp và thiếu bổ sung sắt liên quan rõ với nhẹ cân, gợi ý rằng nơi cư trú đơn thuần có thể kém dự báo hơn các yếu tố này [1]. Ngoài ra, tuổi mẹ chỉ tăng nguy cơ ở nhóm vị thành niên <18 tuổi trong khảo sát cộng đồng Trà Vinh (2020) [4] một phân nhóm tuổi mà bộ số liệu của chúng tôi (phân nhóm ≤25; 26–30; 31–35; >35) có thể không khảo sát đủ để quan sát hiệu ứng.

4.2.3. Phân tích hồi quy logistic giữa sơ sinh đủ tháng nhẹ cân và các yếu tố liên quan. Sau khi phân tích hồi quy logistic, các yếu tố vẫn ý nghĩa thống kê độc lập với nhẹ cân đủ tháng gồm: BMI tiền thai <18,5 ($OR_{HC}=1,57$; KTC95%: 1,12–2,45; $p=0,003$), tăng cân thai kỳ <9 kg (2,64; 1,54–3,91; $p<0,001$), khám thai <3 lần (1,63; 1,18–3,14; $p=0,002$), khoảng cách sinh ≤24 tháng (2,08; 1,16–3,18; $p=0,001$) và bệnh lý trong thai kỳ (1,98; 1,12–2,97; $p=0,0001$). Các biến địa chỉ cư trú, nhóm tuổi mẹ và số con (con so/con rạ) không còn ý nghĩa sau hiệu chỉnh, gợi ý rằng các tác nhân gần như dinh dưỡng, tiếp cận/chất lượng quản lý thai nghén và gánh nặng bệnh mẹ mới là những yếu tố quyết định nguy cơ. So sánh OR thô và OR hiệu chỉnh cho thấy một phần nhiễu/đồng biến giữa BMI tiền thai và tăng cân và khám thai định kỳ và bệnh lý thai kỳ, song cường độ hiệu ứng của các yếu tố trên vẫn ổn định sau kiểm soát. Những kết quả này định hướng ưu tiên can thiệp vào nâng BMI tiền thai và theo dõi tăng cân đạt chuẩn, đảm bảo ≥4 lần khám thai kèm gói xét nghiệm cơ bản, quản lý tích cực bệnh thai kỳ, và tư vấn khoảng cách sinh ≥24 tháng.

V. KẾT LUẬN

Tỷ lệ trẻ sơ sinh đủ tháng nhẹ cân tại Bệnh viện Sản Nhi tỉnh Cà Mau giai đoạn 2023–2024 là 5,93% (293/4.940).

Các yếu tố liên quan độc lập với nhẹ cân sau hồi quy logistic đa biến gồm: BMI tiền thai <18,5 (OR hiệu chỉnh=1,57; KTC95%: 1,12–2,45; $p=0,003$), tăng cân thai kỳ <9 kg (2,64; 1,54–3,91; $p<0,001$), số lần khám thai <3 (1,63; 1,18–3,14; $p=0,002$), khoảng cách giữa hai lần sinh ≤24 tháng (2,08; 1,16–3,18; $p=0,001$), và có bệnh lý trong thai kỳ (1,98; 1,12–2,97; $p=0,0001$). Các biến địa chỉ cư trú, nhóm tuổi mẹ và số con không ghi nhận liên quan độc lập ($p>0,05$).

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Lê Thị Ái Xuân, và CS, "Nghiên cứu tình hình sơ sinh nhẹ cân và một số yếu tố liên quan tại tỉnh Vĩnh Long năm 2021", Tạp chí Y Dược học Cần Thơ, 53, 75–83.
2. Lâm Thị Kim Ngọc, và CS, "Nghiên cứu tình hình cân nặng sơ sinh và một số yếu tố liên quan sơ sinh nhẹ cân tại thành phố Trà Vinh năm 2020", Tạp chí Y Dược học Cần Thơ, 37, 69–75.
3. Nguyễn Thị Diệu Trang, và CS, "Tỷ lệ trẻ nhẹ cân lúc sinh và các yếu tố liên quan ở người dân tộc Ê Đê tại Bệnh viện Đa khoa tỉnh Đắk Lắk", Y Học TP. Hồ Chí Minh, 20(1), 353–359.
4. Kiên Thị Sarête, và CS, "Tỷ lệ trẻ sơ sinh nhẹ cân và các yếu tố liên quan tại Bệnh viện Sản Nhi tỉnh Trà Vinh", Y Học TP. Hồ Chí Minh, 21(1), 174–180.
5. Ngô Thị Kim Phụng, và CS, "Tỷ lệ trẻ sinh nhẹ cân và các yếu tố liên quan tại Bệnh viện Đa khoa Bạc Liêu", Y Học TP. Hồ Chí Minh, 21(1), 165–173.
6. Nguyễn Thị Thu Liễu, và CS, "Tỷ lệ nhẹ cân sơ sinh và một số yếu tố liên quan tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương năm 2021", Vietnam Medical Journal, số 01, 275–279.

ĐẶC ĐIỂM DI TRUYỀN VÀ KẾT CỤC THAI KỲ Ở CÁC TRƯỜNG HỢP CÓ NIPT NGUY CƠ CAO VỚI LỆCH BỘI KHÁC T13, T18 VÀ T21 TẠI BỆNH VIỆN ĐẠI HỌC Y DƯỢC THÀNH PHỐ HỒ CHÍ MINH

Huỳnh Từ Lê Khanh¹, Trần Nhật Thăng¹, Phạm Hùng Cường¹, Nguyễn Trung Đức¹, Quan Thành Đạt²

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn (NIPT) ngày càng được ứng dụng rộng

rãi trong thực hành sản khoa nhờ độ nhạy và độ đặc hiệu cao đối với các lệch bội thường gặp (trisomy 13, 18 và 21). Tuy nhiên, dữ liệu về giá trị tiên đoán và kết cục thai kỳ đối với nhóm lệch bội hiếm (rare autosomal aneuploidies – RAAs) và bất thường nhiễm sắc thể giới tính (sex chromosome aneuploidies – SCAs) vẫn còn hạn chế, đặc biệt tại Việt Nam. Việc mô tả đặc điểm di truyền và kết cục thai kỳ ở nhóm này có ý nghĩa quan trọng nhằm hỗ trợ tư vấn di truyền và quản lý thai kỳ hiệu quả. **Mục tiêu:** Mô tả đặc điểm di truyền và kết cục thai kỳ ở các trường hợp có kết quả NIPT nguy cơ cao với lệch bội hiếm khác T13, T18 và

¹Đại học Y Dược TP.HCM

²Đại học Phạm Ngọc Thạch

Chịu trách nhiệm chính: Phạm Hùng Cường

Email: bsphcuong@gmail.com

Ngày nhận bài: 24.7.2025

Ngày phản biện khoa học: 19.8.2025

Ngày duyệt bài: 30.9.2025

T21 tại Bệnh viện Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh. **Phương pháp:** Nghiên cứu mô tả loạt ca (case series) hồi cứu, tiến hành trên toàn bộ 44 thai phụ có kết quả NIPT nguy cơ cao với lệch bội khác T13, T18, T21, được tư vấn và theo dõi tại Đơn vị Chẩn đoán trước sinh, Bệnh viện Đại học Y Dược TP. HCM, trong giai đoạn 07/2021 – 06/2024. Các dữ liệu được thu thập bao gồm thông tin dân số – xã hội, đặc điểm lâm sàng, kết quả chẩn đoán xâm lấn (chọc ối, sinh thiết gai nhau), karyotype sau sinh, siêu âm hình thái và kết cục thai kỳ. Sau sinh, trẻ được sàng lọc phát triển bằng bộ câu hỏi TQSI. **Kết quả:** Trong 44 trường hợp đủ tiêu chuẩn, có 25 thai phụ (56,8%) chấp nhận chẩn đoán xâm lấn (24 chọc ối, 1 sinh thiết gai nhau). Trong đó, 12 trường hợp (48,0%) được xác định có bất thường nhiễm sắc thể và 13 trường hợp (52,0%) có bộ nhiễm sắc thể bình thường. Tỷ lệ bất thường di truyền được xác định sau chẩn đoán là 42,9% ở nhóm RAAs và 55,6% ở nhóm SCAs. Có 77,3% thai kỳ tiếp tục theo dõi đến sinh, 6,8% thai lưu hoặc chấm dứt thai kỳ, và 15,9% mất theo dõi. Kết cục thai kỳ ghi nhận 34 trường hợp sinh sống sau đó được đánh giá phát triển bằng bảng câu hỏi TQSI cho kết quả 8,8% có bất thường phát triển trí tuệ - tâm thần - vận động. **Kết luận:** NIPT nguy cơ cao với các lệch bội hiếm gặp đặt ra nhiều thách thức trong tư vấn và quản lý thai kỳ do tỷ lệ tương thích với chẩn đoán xâm lấn còn hạn chế. Nghiên cứu này góp phần bổ sung dữ liệu thực chứng tại Việt Nam về đặc điểm di truyền và kết cục thai kỳ của nhóm thai phụ có NIPT nguy cơ cao với RAAs và SCAs, đồng thời khẳng định sự cần thiết của chẩn đoán xác nhận và theo dõi lâu dài sau sinh. **Từ khóa:** Xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn, thai kì, lệch bội hiếm, tư vấn di truyền, kết cục thai kỳ

SUMMARY

GENETIC CHARACTERISTICS AND PREGNANCY OUTCOMES IN HIGH-RISK NIPT CASES FOR ANEUPLOIDIES OTHER THAN TRISOMY 13, 18, AND 21 AT THE UNIVERSITY MEDICAL CENTER, HO CHI MINH CITY

Background: Non-invasive prenatal testing (NIPT) has been increasingly applied in obstetric practice due to its high sensitivity and specificity for detecting common aneuploidies (trisomy 13, 18, and 21). However, evidence regarding its predictive value and pregnancy outcomes for rare autosomal aneuploidies (RAAs) and sex chromosome aneuploidies (SCAs) remains limited, particularly in Vietnam. Describing genetic characteristics and pregnancy outcomes in this group is essential to support genetic counseling and clinical management.

Objective: To describe the genetic characteristics and pregnancy outcomes in cases with high-risk NIPT results for aneuploidies other than trisomy 13, 18, and 21 at the University Medical Center, Ho Chi Minh City.

Methods: A retrospective case series study was conducted on 44 pregnant women with high-risk NIPT results for non-T13/18/21 aneuploidies, who received counseling and/or follow-up at the Prenatal Diagnosis Unit, University Medical Center, Ho Chi Minh City, from July 2021 to June 2024. Data collected included sociodemographic characteristics, clinical history,

invasive diagnostic results (amniocentesis, chorionic villus sampling), postnatal karyotype, ultrasound findings, and pregnancy outcomes. After delivery, developmental screening of children was performed using the Ten Questions Screening Instrument (TQSI).

Results: Among 44 eligible cases, 25 women (56.8%) underwent invasive testing (24 amniocenteses, 1 chorionic villus sampling). Chromosomal abnormalities were confirmed in 12 cases (48.0%), while 13 cases (52.0%) showed normal karyotypes. The detection rate of chromosomal abnormalities was 42.9% in RAAs and 55.6% in SCAs. Regarding pregnancy outcomes, 77.3% continued to live birth, 6.8% resulted in stillbirth or termination, and 15.9% were lost to follow-up. A total of 34 liveborn children were evaluated postnatally, of whom 8.8% were identified with neurodevelopmental abnormalities using TQSI.

Conclusions: High-risk NIPT results for rare aneuploidies present significant challenges in prenatal counseling and management due to the limited concordance with invasive diagnostic testing. This study contributes practical evidence from Vietnam on the genetic features and pregnancy outcomes of pregnancies with high-risk NIPT for RAAs and SCAs, highlighting the importance of confirmatory invasive testing and long-term developmental follow-up.

Keywords: Non-invasive prenatal testing, rare autosomal aneuploidies, sex chromosome aneuploidies, prenatal counseling, pregnancy outcome.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Trong những năm gần đây, xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn (Non-invasive prenatal testing – NIPT) đã trở thành một bước tiến quan trọng trong thực hành sản khoa nhờ ứng dụng kỹ thuật phân tích DNA tự do của thai nhi trong máu mẹ. Phương pháp này đã được chứng minh có độ nhạy và độ đặc hiệu rất cao trong tầm soát các bất thường nhiễm sắc thể thường gặp, đặc biệt là trisomy 13, 18 và 21, qua đó được khuyến cáo sử dụng rộng rãi tại nhiều quốc gia như một công cụ sàng lọc đầu tay trong thai kỳ. Tuy nhiên, ngoài các lệch bội phổ biến nói trên, NIPT ngày càng ghi nhận thêm những kết quả nguy cơ cao liên quan đến nhóm lệch bội hiếm (rare autosomal aneuploidies – RAAs) và bất thường nhiễm sắc thể giới tính (sex chromosome aneuploidies – SCAs). Đây là nhóm bất thường ít gặp hơn, với tần suất dao động 0,5–1,0% tổng số NIPT, nhưng lại mang nhiều thách thức trong tư vấn và quản lý thai kỳ.

Khác với trisomy 13, 18 và 21 vốn đã được nghiên cứu nhiều, bằng chứng khoa học về giá trị tiên đoán dương tính (positive predictive value – PPV) của NIPT đối với RAAs và SCAs còn rất hạn chế, và độ chính xác có sự dao động lớn giữa các báo cáo. Một số nghiên cứu quốc tế cho thấy kết quả NIPT dương tính với RAAs thường liên quan nhiều hơn đến hiện tượng khám bánh

nhau hoặc rối loạn sao chép DNA, trong khi SCAs có phổ biểu hiện lâm sàng rất đa dạng, từ không triệu chứng đến các vấn đề về phát triển tâm thần – vận động, dậy thì, sinh sản. Điều này khiến tỷ lệ tương thích giữa kết quả NIPT và chẩn đoán xác nhận bằng các kỹ thuật xâm lấn (chọc ối, sinh thiết gai nhau) thấp hơn đáng kể so với nhóm trisomy thường gặp, làm gia tăng khó khăn cho bác sĩ lâm sàng và tạo tâm lý lo lắng cho thai phụ.

Tại Việt Nam, mặc dù NIPT được triển khai rộng rãi trong thực hành sản khoa, các dữ liệu nghiên cứu công bố về nhóm lệch bội hiếm còn rất ít, chủ yếu tập trung vào trisomy 13, 18 và 21. Xuất phát từ bối cảnh trên, nghiên cứu “Đặc điểm di truyền và kết cục thai kỳ ở các trường hợp có NIPT nguy cơ cao với lệch bội khác T13, T18 và T21 tại Bệnh viện Đại học Y Dược Thành phố Hồ Chí Minh” được thực hiện nhằm mô tả đặc điểm di truyền học, kết quả chẩn đoán xác nhận, diễn tiến thai kỳ và kết cục sau sinh ở nhóm thai phụ có kết quả NIPT nguy cơ cao với RAAAs và SCAs. Nghiên cứu này hướng đến việc bổ sung dữ liệu thực chứng tại Việt Nam, góp phần hỗ trợ bác sĩ trong tư vấn di truyền và xây dựng chiến lược quản lý thai kỳ hiệu quả cho nhóm thai phụ đặc thù này. **Mục tiêu nghiên cứu:**

1. Mô tả đặc điểm di truyền ở nhóm thai phụ có kết quả NIPT nguy cơ cao với các lệch bội hiếm (RAAAs) và bất thường nhiễm sắc thể giới tính (SCAs)
2. Đánh giá kết cục thai kỳ, bao gồm tỷ lệ thai lưu, chấm dứt thai kỳ, thai sinh sống và kết quả phát triển của trẻ sau sinh.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Thiết kế nghiên cứu. Nghiên cứu mô tả loạt ca hồi cứu kết hợp tiền cứu.

Dân số nghiên cứu. Tất cả thai phụ có kết quả NIPT nguy cơ cao với lệch bội khác T13, T18 và T21 tại bệnh viện Đại học Y Dược Thành phố Hồ Chí Minh từ tháng 07/2021 đến hết tháng 06/2024 và đồng ý tham gia vào nghiên cứu.

Tiêu chuẩn nhận vào:

- Thai phụ 18 tuổi trở lên đồng ý tham gia nghiên cứu
- Thai phụ được xét nghiệm NIPT kết quả nguy cơ cao
- Thai phụ được làm thủ thuật chẩn đoán.

Tiêu chuẩn loại trừ:

- Thai kỳ đa thai
- NIPT nguy cơ cao với T13, T18 và T21
- Hồ sơ không đầy đủ thông tin

Cỡ mẫu. Nghiên cứu được thực hiện trên toàn bộ các trường hợp thỏa tiêu chuẩn chọn mẫu

tại Đơn vị Chẩn đoán trước sinh trong khoảng thời gian từ tháng 07 năm 2021 đến hết tháng 06 năm 2024. Tất cả các mẫu đạt tiêu chuẩn được đưa vào nghiên cứu mà không tiến hành tính toán cỡ mẫu lý thuyết, do mục tiêu là khảo sát toàn bộ dữ liệu sẵn có trong giai đoạn 36 tháng nói trên.

Biến số nghiên cứu

Biến số chính: Không tương quan (giữa kết quả xét nghiệm NIPT và kết quả chẩn đoán xâm lấn): Kết quả NIPT và kết quả chẩn đoán xâm lấn không giống nhau. Bất thường (phát triển trí tuệ - tâm thần - vận động): Bất cứ câu trả lời “Có” ở bất cứ câu hỏi nào của bộ câu hỏi TQSI.

Phương pháp nhận bệnh và thu thập số liệu. Từ tháng 10/2024 đến 5/2025, chúng tôi tiến hành nghiên cứu:

- Lọc mẫu dựa trên dữ liệu trên phần mềm khám chữa bệnh tại khoa Chẩn đoán trước sinh, lựa chọn các trường hợp có NIPT nguy cơ cao thỏa tiêu chuẩn chọn mẫu. Đối với nhóm thai phụ có NIPT nguy cơ cao việc thiết lập danh sách bằng các lọc ra các thai phụ trong 3 năm từ 6/2021 đến 6/2024 có mã ICD-10 gồm: O35.1; O35.8; O35.9; Z35. Loại bỏ các mẫu nguy cơ cao với T13, T18 và T21. Từ mã hồ sơ tìm được, tra cứu trên phần mềm quản lý thông tin các kết quả siêu âm cũng như các thông tin cơ bản của bệnh nhân như: năm sinh, địa chỉ, nghề nghiệp, BMI, tiền căn phụ khoa, tiền căn sản phụ khoa. Ghi nhận thông tin, các kết quả phục vụ nghiên cứu vào bảng thu thập số liệu. Chọn các đối tượng thỏa tiêu chuẩn nhận và và tiêu chuẩn loại trừ.

- Từ những ca bệnh đã được sàng lọc, nghiên cứu viên liên hệ bệnh nhân qua email và zalo cá nhân, tiến hành tư vấn bệnh nhân về nghiên cứu và mời bệnh nhân tham gia nghiên cứu. Phối hợp với phòng Công nghệ thông tin bệnh viện Đại học Y Dược TPHCM thông báo thông tin của nghiên cứu qua phần mềm khám chữa bệnh UMC Care.

- Những trường hợp không phản hồi qua email, tiến hành khảo sát qua điện thoại cho bệnh nhân bằng số điện thoại của Đơn vị Chẩn đoán trước sinh. Những trường hợp không bắt máy lần 1, hoặc bắt máy nhưng không đúng thời điểm thuận tiện khảo sát. Hẹn bệnh nhân lại vào khung giờ khác. Những trường hợp không bắt máy lần 3 trở lên, hoặc từ chối tham gia nghiên cứu thì loại bỏ mẫu.

- Khi bệnh nhân đồng ý tham gia nghiên cứu, nghiên cứu viên sẽ điền thông tin vào bảng thu thập số liệu sau khi phỏng vấn, thời gian phỏng vấn trung bình khoảng 5 phút, hoàn tất số liệu nghiên cứu.

Sau khi thu thập số liệu, chúng tôi tiến hành

tổng hợp, phân tích, xử lý số liệu bằng phần mềm STATA phiên bản 17.0. Các phép kiểm đều được thực hiện với độ tin cậy 95%.

Giấy phép Y đức. Nghiên cứu này được thông qua bởi Hội đồng Đạo đức trong nghiên cứu Y sinh học Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh, số 2843/ĐHYD-HĐĐĐ, ngày 14/10/2024.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Nghiên cứu của chúng tôi thu thập số liệu từ 44 đối tượng thỏa tiêu chuẩn chọn mẫu từ 6/2021 đến 6/2024

Bảng 1. Đặc điểm của mẫu nghiên cứu (N=44)

Đặc điểm	Tần số (N=44)	Tỷ lệ (%)
Nhóm tuổi		
<25	3	6,82
≥25	41	93,18
Nơi sống		
TP Hồ Chí Minh	20	45,45
Nơi khác	24	54,55
Nghề nghiệp		
Công nhân viên	24	54,55
Khác	20	45,45
Số lần mang thai		
Lần đầu	25	56,82
≥ Lần 2	19	43,18
Tiền sử sinh non		
Không	44	100
Có	0	0
Tiền sử sẩy thai, phá thai		
Không	30	68,18
Có	14	31,81
Tiền sử sinh con bất thường thai kỳ trước		
Không	43	97,72
Có	1	2,27
BMI		
<25	28	63,6
≥25	16	36,4

Nhận xét: Độ tuổi trung bình của nhóm đối tượng nghiên cứu là $31,8 \pm 4,9$ tuổi. Trung vị tuổi là 32. Khoảng tứ phân vị là 8.

Về phân bố địa lý, tỷ lệ thai phụ đến từ TP. Hồ Chí Minh và các tỉnh khác khá cân đối, lần lượt là 45,45% và 54,55%. Nghề nghiệp của đối tượng nghiên cứu chủ yếu là công nhân viên (54,55%), các nghề khác (buôn bán, nội trợ, học sinh – sinh viên) chiếm 45,45%.

Xét về tiền sử sản khoa, có 56,82% thai phụ mang thai lần đầu, trong khi 43,18% đã từng mang thai từ lần 2 trở lên. Không ghi nhận trường hợp nào có tiền sử sinh non. Tiền sử sẩy thai hoặc phá thai được báo cáo ở 31,81% trường hợp, trong khi phần lớn (68,18%) không có tiền sử này. Tiền sử sinh con bất thường thai kỳ trước

rất hiếm gặp, chỉ ghi nhận 1 trường hợp (2,27%).

Về chỉ số khối cơ thể (BMI), nhóm <25 chiếm 63,1%, trong khi nhóm ≥25 chiếm 36,4%.

Tương quan giữa kết quả NIPT và kết quả chẩn đoán xâm lấn. Trong số 44 trường hợp có kết quả NIPT nguy cơ cao ngoài ba lệch bội thường gặp, các bất thường được phát hiện có phân bố đa dạng, bao gồm cả lệch bội nhiễm sắc thể thường và lệch bội nhiễm sắc thể giới tính. Lệch bội nhiễm sắc thể giới tính (SCA) chiếm 32/44 trường hợp tỷ lệ 72,7%, cụ thể: XO (Hội chứng Turner) có 16 trường hợp (36,4%), XXY (Klinefelter): 8 trường hợp (18,2%), XXX: 5 trường hợp (11,4%), XYY: 1 trường hợp (2,3%). Ngoài ra, còn ghi nhận 1 trường hợp khảm XO/XXX/XX và 1 trường hợp XO kèm T10. Lệch bội nhiễm sắc thể thường hiếm gặp (RAA) chiếm 12/44 trường hợp tỷ lệ 27,3% bao gồm các bất thường đơn lẻ trên các NST: T3, T7, T8, T9, T14, T15, T16, T17, T20. Mỗi bất thường ghi nhận từ 1 – 3 trường hợp. T7 là phổ biến nhất trong nhóm này với 3 trường hợp (6,8%).

Tỷ lệ chấp nhận chẩn đoán xâm lấn ở nhóm thai phụ có NIPT nguy cơ cao là 56,8% (25 trường hợp). Trong đó, phương pháp được lựa chọn chủ yếu là chọc ối 24 trường hợp (96,0%), trong khi sinh thiết gai nhau chỉ có 1 trường hợp (4%). Gần một nửa số thai phụ (43,2%) từ chối làm chẩn đoán xâm lấn.

Bảng 2. Giá trị chẩn đoán của NIPT

Kết quả NIPT	Tần số (N=44)	Kết quả Chẩn đoán tiền sản	
		Tương thích	Không tương thích
T3	1	0	1
T7	2	1	1
T9	1	0	1
T14	1	1	0
T15	1	1	0
T20	1	0	1
XO	10	6	4
XXX	2	2	0
XXY	4	1	3
XYY	1	0	1
XO/XXX/XX	1	1	0
Tổng RAAs	7	3 (42,9%)	4 (57,1%)
Tổng SCAs	18	10 (55,6%)	8 (44,4%)
Tổng	25	13 (52%)	12 (48%)

Nhận xét: Kết quả cho thấy trong 25 trường hợp có thực hiện chẩn đoán xâm lấn sau NIPT, tỷ lệ tương thích giữa NIPT và kết quả chẩn đoán tiền sản đạt 52% (13/25 trường hợp). Nhóm RAA: ghi nhận 7 trường hợp, trong đó 3 trường hợp (42,9%) tương thích và 4 trường hợp (57,1%) không tương thích. Nhóm SCA: ghi

nhận 18 trường hợp, trong đó 10 trường hợp (55,6%) tương thích và 8 trường hợp (44,4%) không tương thích.

Trong tổng số 44 trường hợp thai kỳ có kết quả NIPT nguy cơ cao với các lệch bội không thuộc T13, T18 và T21, tỷ lệ thai lưu hoặc chấm dứt thai kỳ là 6,8% (1 trường hợp thai lưu, 2 trường hợp chấm dứt thai kỳ), trong khi tỷ lệ mất mẫu do không theo dõi được đến khi sinh là 15,9% (7 trường hợp). Các trường hợp tiếp tục được theo dõi thai kỳ đến cuối là 34 trường hợp (77,3%).

Trong tổng số 34 trẻ được sinh ra và theo dõi, đến thời điểm hiện tại có 31 trẻ chiếm 91,2% phát triển bình thường, 3 trẻ (8,8%) có biểu hiện bất thường phát triển trí tuệ – tâm thần – vận động qua phỏng vấn bộ câu hỏi TQSI.

IV. BÀN LUẬN

Trong nghiên cứu của chúng tôi, có 44 trường hợp NIPT nguy cơ cao với các lệch bội hiếm gặp ngoài T13, T18 và T21 được thu nhận. Trong số này, có 25 trường hợp đồng ý thực hiện chẩn đoán xâm lấn (56,8%). Tỷ lệ này thấp hơn đáng kể so với báo cáo của Shaozhe Yang và cộng sự (2025) trên 49 trường hợp NIPT dương tính với SCAs và RAAs, trong đó 89,8% thai phụ chấp nhận chọc ối/sinh thiết gai nhau. Tuy nhiên, kết quả của chúng tôi tương đối gần với báo cáo của Yunsheng Ge (2021) trên 151 trường hợp, với tỷ lệ chấp nhận 60,6%. Sự khác biệt giữa các nghiên cứu có thể phản ánh yếu tố tâm lý và văn hóa của thai phụ tại từng quốc gia, sự tin tưởng vào giá trị của NIPT, cũng như sự sẵn có và mức độ an toàn được cảm nhận đối với các thủ thuật xâm lấn.

Về giá trị chẩn đoán của NIPT, chúng tôi ghi nhận PPV đối với RAAs là 42,9% (3/7 trường hợp tương thích) và PPV đối với SCAs là 55,6% (10/18 trường hợp tương thích). Phân tích thống kê cho thấy sự khác biệt không có ý nghĩa ($OR = 1,67$; KTC 95%: 0,29 – 9,71; $p = 0,673$). So sánh với các báo cáo quốc tế, PPV RAAs trong nghiên cứu của chúng tôi cao vượt trội so với nhiều nghiên cứu trước. Cụ thể, Shaozhe Yang (2025) báo cáo PPV RAAs chỉ 6,7%, Yongyi Zou (2023) trên 99 trường hợp báo cáo PPV 6,7%, và Yunsheng Ge (2021) cũng ghi nhận PPV RAAs ở mức 6,1%. Trong khi đó, PPV SCAs của chúng tôi (55,6%) nằm trong khoảng các giá trị đã công bố: 24,1% ở Yang (2025), 59,3% ở Ge (2021) và cao nhất là 68,1% ở Zou (2023). Điều này cho thấy trong quần thể nghiên cứu tại Việt Nam, NIPT có hiệu quả tốt hơn trong phát hiện SCAs và đặc biệt cho thấy một giá trị bất ngờ

cao ở nhóm RAAs. Nguyên nhân có thể do đặc điểm dân số, quy trình phân tích, hoặc sai số ngẫu nhiên từ cỡ mẫu còn nhỏ.

Phân tích siêu âm cho thấy có 14/44 trường hợp (31,8%) thai có bất thường cấu trúc hoặc tăng chỉ số Doppler bất thường. Tỷ lệ này cao hơn so với một số nghiên cứu trước, như Grati và cộng sự (2014) báo cáo tỷ lệ khoảng 20% bất thường siêu âm ở các thai có lệch bội hiếm. Điều này củng cố vai trò của siêu âm như một công cụ hỗ trợ quan trọng khi NIPT dương tính, giúp định hướng đánh giá mức độ nguy cơ và tư vấn chẩn đoán xâm lấn.

Về kết cục thai kỳ, có 34/44 trường hợp (77,3%) được theo dõi đến lúc sinh. Trong đó, 28 trẻ được sinh đủ tháng (82,3%), 5 trẻ sinh non (14,7%) và 1 trẻ rất non tháng (2,9%). Tỷ lệ thai lưu hoặc chấm dứt thai kỳ chỉ chiếm 6,8% (3/44 trường hợp). Những kết quả này cho thấy đa số thai phụ vẫn tiếp tục thai kỳ sau khi có kết quả NIPT bất thường.

Khi phân tích kết cục sau sinh, trong số 34 trẻ được theo dõi, 31 trẻ (91,2%) phát triển bình thường, chỉ có 3 trẻ (8,8%) ghi nhận bất thường. Những số liệu này nhấn mạnh rằng mặc dù phần lớn kết quả NIPT dương tính không dẫn đến bất thường sau sinh, song một tỷ lệ nhỏ trẻ có thể gặp hậu quả lâm sàng nghiêm trọng, đặc biệt liên quan đến lệch bội khảm trên nhiễm sắc thể thường hiếm gặp.

Nghiên cứu của chúng tôi còn tồn tại một số hạn chế. Thứ nhất, cỡ mẫu còn nhỏ (44 trường hợp) đồng thời tỷ lệ ngưng theo dõi cũng khá cao (7 trường hợp), dẫn đến ước lượng PPV và các chỉ số thống kê khác có khoảng tin cậy rộng. Thứ hai, chưa có đối chứng để so sánh trực tiếp với nhóm NIPT nguy cơ thấp, do đó khó đánh giá chính xác độ nhạy và độ đặc hiệu. Thứ ba, việc theo dõi trẻ sau sinh chưa đồng nhất, một số trường hợp bị mất thông tin (15,9%), làm giảm khả năng đánh giá toàn diện về kết cục lâu dài. Cuối cùng, nghiên cứu chỉ được thực hiện tại một trung tâm, nên kết quả có thể chưa phản ánh đầy đủ đặc điểm dân số rộng hơn.

V. KẾT LUẬN

Tỷ lệ chấp nhận chẩn đoán xâm lấn đạt 56,8%. Giá trị tiên đoán dương (PPV) của NIPT đối với RAAs là 42,9% và đối với SCAs là 55,6%, tương đương với các nghiên cứu quốc tế về SCAs nhưng cao hơn đáng kể ở nhóm RAAs. Tỷ lệ phát hiện bất thường trên siêu âm là 31,8%.

Về kết cục thai kỳ, đa số thai phụ tiếp tục theo dõi thai kỳ (77,3%) và thai lưu/chấm dứt thai kỳ chỉ 6,8%. Đa số trẻ sinh ra phát triển

bình thường (91,2%), 8,8% ghi nhận bất thường phát triển.

NIPT có giá trị trong phát hiện SCAs và RAAs, song vẫn cần được xác nhận bằng chẩn đoán xâm lấn. Sự kết hợp giữa NIPT, siêu âm chi tiết và tư vấn di truyền toàn diện là cần thiết nhằm tối ưu hóa quản lý thai kỳ và hỗ trợ tâm lý cho thai phụ.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Yang S, Zhuang Y, Li J, Fu X. Expanded non-invasive prenatal testing offers better detection of fetal copy number variations but not chromosomal aneuploidies. PLoS One. 2025 Jan 24; 20(1): e0312184. doi: 10.1371/journal.pone.0312184.
2. Ge, Y., Li, J., Zhuang, J. et al. Expanded noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy and copy number variations and parental willingness for invasive diagnosis in a cohort of 18,516 cases. BMC Med Genomics. 2021 Apr 14;106. doi: 10.1186/s12920-021-00955-6.
3. Zou Y, Feng C, Qin J, Wang X, Huang T, Yang Y et al. Performance of expanded non-invasive prenatal testing for fetal aneuploidies and copy number variations: A prospective study from a single center in Jiangxi province, China. Front. Genet. Jan 2023;13:1073851. doi: 10.3389/fgene.2022.1073851
4. Harasim T, Neuhann T, Behnecke A, Stampfer M, Holinski-Feder E, Abicht A. Initial Clinical Experience with NIPT for Rare Autosomal Aneuploidies and Large Copy Number Variations. Journal of Clinical Medicine. 2022; 11(2):372. doi:10.3390/jcm11020372
5. Yuan X, Yong W, Dai L, Wang W, Wu L. The role of non-invasive prenatal testing and ultrasound in prenatal screening of fetal chromosomal abnormalities in singleton: a retrospective study. Ann Transl Med. 2023 Jan 31;11(2):111. doi: 10.21037/atm-22-6343.
6. Konya M, Czimbalmas A, Loczi L, Koi T, Turan C, Nagy R, Acs N, Hegyi P, Varbiro S, Gal A. Genome-Wide, Non-Invasive Prenatal Testing for rare chromosomal abnormalities: A systematic review and meta-analysis of diagnostic test accuracy. PLoS One. 2024 Nov 5;19(11): e0308008. doi: 10.1371/journal.pone.0308008.

NGHIÊN CỨU GIÁ TRỊ CỦA THANG ĐIỂM EPOD (EARLY PREDICTION OF DECOMPENSATION) TRONG TIỀN LƯỢNG BỆNH NHÂN XƠ GAN

Nguyễn Ngọc Sơn^{1,2}, Trần Ngọc Ánh^{1,2}

TÓM TẮT

Xơ gan là bệnh mạn tính phổ biến, tỉ lệ tử vong cao và thường nhập viện do tình trạng mất bù với nhiều biến chứng. Việc đưa ra được tiên lượng mất bù sớm là rất quan trọng và cần thiết. Thang điểm EPOD (Early Prediction of Decompensation) có ý nghĩa nhất định trong tiên lượng mất bù ở bệnh nhân xơ gan. Do đó, chúng tôi thực hiện nghiên cứu mô tả hồi cứu, tiến cứu trên 98 bệnh nhân xơ gan tại Bệnh viện Đại học Y Hà Nội từ 11/2019 đến 7/2025 nhằm khảo sát và đánh giá vai trò của EPOD trong tiên lượng xơ gan mất bù. Tuổi trung bình nhóm nghiên cứu là $57,7 \pm 9,6$, nam giới chiếm 74,5%. Rượu và viêm gan B là 2 nguyên nhân gây xơ gan thường gặp nhất. Điểm EPOD trung bình là $11,45 \pm 1,94$. Thang điểm EPOD có giá trị tiên lượng mất bù ở bệnh nhân xơ gan sau 2 năm với diện tích dưới đường cong AUROC là 0,832 ($p=0.000$), điểm cut-off 12,078. EPOD cho thấy độ tin cậy cao hơn MELD, PALBI, hay Child-Pugh trong dự đoán nguy cơ mất bù. Thang điểm EPOD có ý nghĩa trong tiên lượng mất bù trong vòng 2 năm ở bệnh nhân xơ gan. **Từ khóa:** EPOD, xơ gan mất bù, tiên lượng, thang điểm.

SUMMARY

EVALUATING THE EPOD (EARLY PREDICTION OF DECOMPENSATION) SCORE IN THE PROGNOSIS OF PATIENTS WITH CIRRHOSIS

Cirrhosis is a common chronic disease with a high mortality rate and hospitalizations frequently due to decompensation with various complications. Early prediction of decompensation is critical and necessary. The EPOD (Early Prediction of Decompensation) score holds significant value in prognosticating decompensation in patients with cirrhosis. Therefore, we conducted a retrospective and prospective descriptive study on 98 patients with cirrhosis at Hanoi Medical University Hospital from November 2019 to July 2025 to evaluate the role of the EPOD score in predicting decompensated cirrhosis. The mean age of the study group was 57.7 ± 9.6 years, with males accounting for 74.5%. Alcohol and hepatitis B were the most common causes of cirrhosis. The mean EPOD score was 11.45 ± 1.94 . The EPOD score demonstrated prognostic value for decompensation in cirrhosis patients after two years, with an AUROC of 0.832 ($p=0.000$) and a cut-off point of 12.078. The EPOD score showed higher reliability compared to MELD, PALBI, or Child-Pugh scores in predicting the risk of decompensation. The EPOD score is significant in predicting decompensation within two years in patients with cirrhosis. **Keywords:** EPOD, decompensated cirrhosis, prognosis, score.

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Ngọc Sơn

Email: ngocson11a1@gmail.com

Ngày nhận bài: 21.7.2025

Ngày phản biện khoa học: 20.8.2025

Ngày duyệt bài: 01.10.2025