

ĐẶC ĐIỂM SIÊU ÂM HÌNH THÁI QUÝ MỘT Ở CÁC THAI NHI MANG TRISOMY 21: NGHIÊN CỨU 59 TRƯỜNG HỢP TẠI MỘT TRUNG TÂM CHUYÊN SÂU Ở VIỆT NAM

Võ Tá Sơn¹, Cao Thị Thuý², Nguyễn Tiến Hoàng¹,
Phạm Thị Thu¹, Nguyễn Việt Nhân¹, Phạm Bá Nha¹, Nguyễn Thị Hồng³

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Hội chứng Down (Trisomy 21) là bất thường nhiễm sắc thể phổ biến nhất. Siêu âm hình thái học quý một thai kỳ đóng vai trò then chốt trong việc sàng lọc sớm hội chứng này. Nghiên cứu này được thực hiện nhằm mô tả các đặc điểm siêu âm hình thái trong quý một của các thai nhi được chẩn đoán xác định mắc hội chứng Down. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang, hồi cứu trên 59 trường hợp thai nhi có chẩn đoán xác định Trisomy 21 bằng sinh thiết gai rau hoặc chọc ối, tuổi thai từ 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày. **Kết quả:** Tuổi mẹ trung bình là 30,9 ± 5,4 tuổi. Khoảng sáng sau gáy trung bình đo được là 3,85 ± 1,24 mm. Bất thường xương mũi là dấu hiệu phổ biến nhất (79,7%). Các dấu hiệu thường gặp khác bao gồm hở van ba lá (61%), nang bạch huyết vùng cổ (13,6%), và dị tật tim (11,9%). **Kết luận:** Bất thường xương mũi, tăng khoảng sáng sau gáy và hở van ba lá là những dấu hiệu siêu âm quan trọng nhất trong quý một ở thai nhi mắc hội chứng Down, giúp định hướng chẩn đoán sớm. **Từ khóa:** Hội chứng Down, Trisomy 21, siêu âm quý một, khoảng sáng sau gáy, bất thường xương mũi.

SUMMARY

FIRST TRIMESTER MORPHOLOGIC ULTRASOUND FEATURES OF TRISOMY 21: THE FIRST 59-CASE REPORT FROM A TERTIARY IN VIETNAM

Background: Down syndrome (Trisomy 21) is the most common chromosomal abnormality. First-trimester ultrasound is crucial for early screening. This study aimed to describe the first-trimester ultrasound features in fetuses diagnosed with Down syndrome. **Methods:** A cross-sectional, retrospective study was conducted on 59 fetuses with a confirmed diagnosis of Trisomy 21 by chorionic villus sampling or amniocentesis, with gestational age from 11 to 13+6 weeks. **Results:** The mean maternal age was 30.9 ± 5.4 years. The mean nuchal translucency was 3.85 ± 1.24 mm. Nasal bone abnormality was the most common finding (79.7%). Other frequent markers included tricuspid regurgitation (61%), cystic hygroma

(13.6%), and cardiac defects (11.9%). **Conclusion:** Nasal bone abnormality, increased nuchal translucency, and tricuspid regurgitation are the most important first-trimester ultrasound markers in fetuses with Down syndrome, guiding early diagnosis.

Keywords: Down syndrome, Trisomy 21, first-trimester ultrasound, nuchal translucency, nasal bone abnormality.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hội chứng Down, hay Trisomy 21, là bất thường nhiễm sắc thể (NST) phổ biến nhất ở trẻ sinh sống, với tần suất ước tính khoảng 1/700 đến 1/800 ca sinh trên toàn cầu. Đây là nguyên nhân hàng đầu gây ra khuyết tật trí tuệ bẩm sinh và thường đi kèm với các dị tật cấu trúc khác, đặc biệt là dị tật tim. Lịch sử của việc sàng lọc trước sinh hội chứng Down là một hành trình phát triển không ngừng của y học, từ những phương pháp sơ khai dựa trên yếu tố nguy cơ duy nhất là tuổi mẹ, cho đến các chiến lược sàng lọc đa chỉ số phức tạp và hiệu quả hơn. Vào những năm 1980, việc phát hiện ra mối liên quan giữa nồng độ các chất chỉ điểm sinh hóa trong huyết thanh mẹ (AFP, hCG, uE3) với nguy cơ thai nhi mắc Trisomy 21 đã mở ra kỷ nguyên của xét nghiệm sàng lọc sinh hóa, hay còn gọi là Triple test. Bước đột phá thực sự đến vào những năm 1990 khi nhóm nghiên cứu của Giáo sư Kypros Nicolaides phát hiện ra mối liên hệ chặt chẽ giữa tăng độ dày khoảng sáng sau gáy (Nuchal Translucency - NT) trên siêu âm quý một và nguy cơ mắc Trisomy 21. Phát hiện này đã đặt nền móng cho chiến lược sàng lọc kết hợp (combined test) trong quý một, bao gồm đo NT, PAPP-A và free β-hCG, cho phép đạt được tỷ lệ phát hiện khoảng 90% với 5% dương tính giả [1]. Gần đây nhất, sự ra đời của xét nghiệm tiền sản không xâm lấn (Non-Invasive Prenatal Testing - NIPT) dựa trên phân tích DNA tự do của thai nhi trong máu mẹ (cell-free DNA - cfDNA) đã tạo nên một cuộc cách mạng, với tỷ lệ phát hiện Trisomy 21 lên tới hơn 99% và tỷ lệ dương tính giả dưới 0.1% [2].

Hướng dẫn thực hành của Hiệp hội Siêu âm Sản phụ khoa Thế giới (ISUOG) năm 2023 nhấn mạnh việc siêu âm hình thái học quý 1 (từ 11+0 đến 13+6 tuần) không chỉ giới hạn ở sàng lọc các dấu hiệu mềm của lệch bội mà cần được mở

¹Bệnh viện Đa khoa Quốc tế Vinmec Times City

²Bệnh viện Đại học Phenikaa

³Trường Đại học Y Dược Thái Nguyên

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Hồng

Email: drnguyenthihong77@gmail.com

Ngày nhận bài: 29.10.2025

Ngày phản biện khoa học: 4.12.2025

Ngày duyệt bài: 8.01.2026

rộng thành một cuộc khảo sát giải phẫu sớm. Hướng dẫn này cung cấp một quy trình có hệ thống để đánh giá các cấu trúc quan trọng của thai nhi, bao gồm hộp sọ, não, mặt, tim, ngực, bụng và các chi. Mục tiêu là phát hiện sớm các dị tật cấu trúc nghiêm trọng, giúp tư vấn và quản lý thai kỳ hiệu quả hơn ngay từ giai đoạn đầu [3].

Sinh thiết gai rau mở ra cơ hội được chẩn đoán sớm cho các trường hợp thai nhi mang hội chứng Down, cho phép bệnh nhân được tư vấn đầy đủ và lựa chọn xử trí thai kỳ sớm hơn [4].

Tại Việt Nam, công tác sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh đã được chuẩn hóa và mở rộng trên toàn quốc, đặc biệt sau khi Bộ Y tế ban hành Quyết định số 1805/QĐ-BYT ngày 21/4/2020 về việc Hướng dẫn chuyên môn kỹ thuật trong sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh. Siêu âm hình thái học quý một và NIPT ngày càng được áp dụng rộng rãi. Tuy nhiên, các nghiên cứu cập nhật, đặc biệt là các nghiên cứu mô tả chi tiết phổ các bất thường siêu âm trên quần thể thai nhi Trisomy 21 đã được chẩn đoán xác định tại Việt Nam, vẫn rất cần thiết để cung cấp dữ liệu thực chứng, hỗ trợ các bác sĩ lâm sàng trong công tác chẩn đoán và tư vấn. Do đó, chúng tôi thực hiện nghiên cứu này với mục tiêu: *"Mô tả các đặc điểm siêu âm hình thái quý một ở 59 thai nhi có chẩn đoán xác định hội chứng Down."*

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Một nghiên cứu mô tả cắt ngang, hồi cứu đã được thực hiện trên 59 trường hợp thai nhi có chẩn đoán xác định Trisomy 21 bằng xét nghiệm di truyền sinh thiết gai rau hoặc chọc ối. Các thai nhi có tuổi thai từ 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày tương ứng với chiều dài đầu mông từ 45-84 mm, được siêu âm tại Bệnh viện Đa khoa Quốc tế Vinmec Times City từ 01/01/2021 đến 31/12/2024. Các trường hợp có hồ sơ không đầy đủ hoặc chất lượng hình ảnh không đạt chuẩn đều bị loại khỏi nghiên cứu.

Kỹ thuật siêu âm được thực hiện bởi các bác sĩ được đào tạo chuyên sâu về siêu âm hình thái học bào thai, tuân thủ nghiêm ngặt các tiêu chuẩn của Hiệp hội Y học Bào thai (Fetal Medicine Foundation - FMF). Cụ thể, việc đo NT được thực hiện trên mặt cắt dọc giữa chuẩn, thai nhi ở tư thế trung tính, hình ảnh được phóng to sao cho đầu và ngực thai nhi chiếm toàn bộ màn hình. Con trỏ được đặt trong-trong (on-to-on). Xương mũi được đánh giá là 'hiện diện', 'bất sản' hoặc 'thiếu sản' trên cùng mặt cắt này. Dòng chảy qua van ba lá và ống tĩnh mạch được khảo sát bằng siêu âm Doppler màu và Doppler xung,

đặt cửa sổ Doppler theo đúng hướng dẫn kỹ thuật để tránh các sai sót. Các cấu trúc hình thái khác cũng được khảo sát một cách hệ thống.

Số liệu được thu thập và xử lý bằng phần mềm SPSS 26. Các biến định lượng được biểu diễn dưới dạng trung bình \pm độ lệch chuẩn. Các biến định tính được biểu diễn dưới dạng tần số và tỷ lệ phần trăm.

Đề cương nghiên cứu được thông qua tại Hội đồng đạo đức trong nghiên cứu y sinh Trường đại học Y dược Thái Nguyên theo quyết định số 113/ĐHYD - HĐĐĐ ban hành ngày 24/01/2025.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 1: Đặc điểm chung của thai phụ mang thai Trisomy 21 (n=59)

Đặc điểm	n	%
Tuổi¹	30,9 \pm 5,4	20 – 47
≥ 35 tuổi	22	37,3
< 35 tuổi	37	62,7
Tổng	59	100
Tiền sử sinh con dị tật		
Có	1	1,7
Không	58	98,3
Tổng	59	100
Nơi sinh sống		
Hà Nội	25	42,4
Các tỉnh khác	34	66
Tổng	59	100

¹Trung bình và độ lệch chuẩn, giá trị nhỏ nhất – lớn nhất

Nhận xét: Tuổi mẹ trung bình của 59 trường hợp trong mẫu nghiên cứu là 30,9 \pm 5,4 tuổi. Trong đó, tỷ lệ sản phụ ≥ 35 tuổi chiếm tỷ lệ 37,3%. Có 1/59 (1,7%) trường hợp có tiền sử sinh con dị tật.

Bảng 2: Khoảng sáng sau gáy của thai nhi Trisomy 21 (n=59)

Đặc điểm	n	%
Khoảng sáng sau gáy (mm)²	3,5 \pm 1,24	3 – 7,5
$\geq 6,5$ mm	4	6,8
5,5 - 6,4 mm	4	6,8
4,5 - 5,4 mm	6	10,1
3,5 - 4,4 mm	10	17
3,0 - 3,4 mm	35	59,3
Tổng	59	100

²Trung bình và độ lệch chuẩn, giá trị nhỏ nhất – lớn nhất

Nhận xét: Khoảng sáng sau gáy (NT) trung bình đo được là 3,85 \pm 1,24 mm, dao động từ 3 đến 7,5 mm. trong đó nhóm có NT từ 3,0 - 3,4 mm chiếm tỉ lệ cao nhất là 59,8%.

Bảng 3. Đặc điểm siêu âm hình thái quý một của thai nhi Trisomy 21 (n=59)

Đặc điểm siêu âm quý 1	n	%
Bất thường xương mũi	47	79,7
Hở van 3 lá	36	61,0
Bất thường xương mũi + hở van 3 lá	31	52,5
Nang bạch huyết vùng cổ	8	13,6
Dị tật tim	7	11,9
Động mạch dưới đòn phải lạc chỗ	6	10,2
Bất thường ống tĩnh mạch	5	8,5
Khe hở môi hàm	3	5,1
Phù thai	2	3,4

Nhận xét: Bất thường xương mũi là đặc điểm siêu âm quý I phát hiện thường thấy nhất ở thai nhi Trisomy 21, chiếm tỷ lệ 79,7%. Phù thai là đặc điểm ít phát hiện nhất, chiếm tỷ lệ 3,4%. Nhóm thai nhi có cả 2 đặc điểm bất thường xương mũi + hở van 3 lá chiếm tới 52,5%. Dị tật hình thái các cơ quan như tim và khe hở môi hàm chiếm 17%.

Bảng 4: Tuổi thai phát hiện các dấu hiệu bất thường thai nhi Trisomy 21 (n=59)

Tuổi thai phát hiện bất thường	n	%
11 – 13 tuần	39	66,1
>13 tuần	20	33,9
Tổng	59	100

Nhận xét: Đa số các bất thường siêu âm ở thai nhi Trisomy 21 được phát hiện từ 11 – 13 tuần, chiếm tỷ lệ 66,1%.

Bảng 5: Các bất thường tim được phát hiện ở thai nhi Trisomy 21 trong quý 1

Bất thường tim thai	n	%
Kênh nhĩ thất bán phần	2	28,6%
Tứ chứng Fallot	4	57,1%
Thông liên thất	1	14,3%

Nhận xét: Các bất thường tim thai bao gồm kênh nhĩ thất bán phần, tứ chứng Fallot và thông liên thất chiếm lần lượt 28,6%, 57,1% và 14,3%.

IV. BÀN LUẬN

Nghiên cứu của chúng tôi đã phân tích một cách hệ thống các dấu hiệu siêu âm quý một trên 59 thai nhi được chẩn đoán xác định Trisomy 21 dựa vào kết quả chọc ối và sinh thiết gai nhau. Kết quả thu được cung cấp một bức tranh toàn diện và có giá trị tham chiếu cho thực hành lâm sàng tại Việt Nam. Tuổi mẹ trung bình trong nghiên cứu của chúng tôi là 30,9 tuổi, thấp hơn một số nghiên cứu tại các nước phát triển, phản ánh đặc điểm nhân khẩu học và độ tuổi sinh đẻ tại Việt Nam [5],[6],[7]. Tuy nhiên, điều này cũng nhấn mạnh rằng nguy cơ Trisomy 21 không chỉ giới hạn ở nhóm thai phụ lớn tuổi.

Bảng 6: So sánh tỷ lệ các dấu hiệu siêu âm chính ở quý 1 trong các nghiên cứu

Dấu hiệu	Nghiên cứu này (n=59)	Các nghiên cứu trên thế giới
Bất thường xương mũi	79,7%	73% [5]
Hở van 3 lá	61,0%	55,7 % [6]
Bất thường ống tĩnh mạch	8,5%	66,4% [7]

Ý nghĩa lâm sàng của các dấu hiệu

Khoảng sáng sau gáy (NT): Giá trị NT trung bình trong nghiên cứu của chúng tôi là $3,85 \pm 1,24$ mm, cao hơn đáng kể so với ngưỡng bình thường. Đây là một phát hiện nhất quán với y văn thế giới, tiếp tục khẳng định vai trò nền tảng của NT trong mọi chiến lược sàng lọc Trisomy 21 [1], [3]. Tăng NT không chỉ là một dấu hiệu chỉ điểm mạnh cho lệch bội mà còn liên quan đến nguy cơ dị tật tim và các hội chứng di truyền khác. Cơ chế gây tăng NT ở thai Trisomy 21 được cho là do sự kết hợp của nhiều yếu tố, trong đó nổi bật là các bất thường về huyết động học tim và sự thay đổi cấu trúc chất nền ngoại bào [1]. Việc đo lường chính xác NT đòi hỏi kỹ thuật siêu âm chuẩn hóa và kinh nghiệm của người thực hiện, đây là yếu tố then chốt để đảm bảo giá trị của dấu hiệu này.

Bất thường xương mũi: Đây là dấu hiệu phổ biến nhất trong nghiên cứu của chúng tôi, với tỷ lệ lên tới 79,7%. Tỷ lệ này tương đồng với các báo cáo quốc tế có tỷ lệ dao động từ 60-80% [5]. Sự khác biệt nhỏ có thể đến từ tiêu chuẩn chẩn đoán (bất sản hoặc thiếu sản) và kinh nghiệm của người làm siêu âm. Tuy nhiên, điều này một lần nữa khẳng định bất thường xương mũi là một trong những dấu hiệu siêu âm nhạy và đặc hiệu nhất cho Trisomy 21 trong quý một. Việc kết hợp đánh giá xương mũi vào mô hình sàng lọc giúp tăng tỷ lệ phát hiện và giảm tỷ lệ dương tính giả một cách đáng kể. Bất sản xương mũi có thể làm tăng nguy cơ lên nhiều lần, là một chỉ báo mạnh mẽ để chỉ định tư vấn chẩn đoán xâm lấn.

Hở van ba lá: Nghiên cứu của chúng tôi cũng ghi nhận một tỷ lệ cao hở van ba lá (61,0%). Đây là một dấu hiệu chức năng tim quan trọng, phản ánh tình trạng tăng hậu gánh hoặc rối loạn chức năng tâm thất phải thường gặp ở thai Trisomy 21 [6]. Đáng chú ý, có tới 52,5% trường hợp trong nghiên cứu có sự kết hợp của cả bất thường xương mũi và hở van ba lá. Việc phát hiện đồng thời nhiều dấu hiệu làm tăng đáng kể giá trị dự báo dương tính của siêu âm, giúp củng cố thêm nghi ngờ chẩn đoán.

Bất thường ống tĩnh mạch: Bất thường dòng chảy qua ống tĩnh mạch, dù chỉ chiếm

8,5%, cũng là một dấu hiệu có giá trị tiên lượng nặng, thường liên quan đến suy tim và kết cục thai kỳ xấu [7]. Các dấu hiệu này, dù đòi hỏi kỹ thuật Doppler phức tạp hơn, nhưng cung cấp những thông tin quý giá về tình trạng huyết động của thai nhi.

Chiến lược sàng lọc và vai trò của siêu âm trong kỷ nguyên NIPT. Trong kỷ nguyên của NIPT, vai trò của siêu âm hình thái quý một không những không suy giảm mà còn trở nên quan trọng hơn trong vai trò hỗ trợ. Một kết quả NIPT 'nguy cơ cao' cần được xác nhận bằng siêu âm chi tiết để tìm kiếm các bất thường cấu trúc, đặc biệt là dị tật tim như kênh nhĩ thất toàn phần và tứ chứng Fallot (ghi nhận 11,9% trong nghiên cứu này), nhằm cung cấp thông tin tiên lượng đầy đủ cho gia đình. Ngược lại, các trường hợp siêu âm có nhiều dấu hiệu gợi ý mạnh mẽ nhưng NIPT 'nguy cơ thấp' cần được tư vấn cẩn thận về khả năng âm tính giả của NIPT (dù hiếm gặp) và cân nhắc chẩn đoán xâm lấn [6].

Ý nghĩa thực tiễn trong tư vấn và chẩn đoán. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi có những ý nghĩa thực tiễn quan trọng trong công tác tư vấn và chẩn đoán trước sinh. Thứ nhất, tỷ lệ cao các dấu hiệu siêu âm bất thường trong nghiên cứu này cho thấy siêu âm quý một vẫn là một công cụ sàng lọc rất hiệu quả, đặc biệt khi được thực hiện bởi các bác sĩ có kinh nghiệm và tuân thủ nghiêm ngặt các tiêu chuẩn kỹ thuật. Thứ hai, việc phát hiện đồng thời nhiều dấu hiệu (như bất thường xương mũi kết hợp hở van ba lá, chiếm 52,5%) cung cấp một cơ sở vững chắc để tư vấn thai phụ về nguy cơ cao và chỉ định chẩn đoán xâm lấn sớm bằng sinh thiết gai rau. Điều này có ưu điểm lớn so với việc chờ đợi đến tuần 16 để thực hiện chọc ối, giúp rút ngắn thời gian lo lắng của gia đình và cho phép các quyết định được đưa ra sớm hơn nếu cần thiết. Thứ ba, trong bối cảnh NIPT ngày càng phổ biến tại Việt Nam, kết quả nghiên cứu này nhấn mạnh vai trò hỗ trợ không thể thiếu của siêu âm hình thái. Một thai phụ có kết quả NIPT nguy cơ cao cần được siêu âm chi tiết để đánh giá các bất thường cấu trúc, đặc biệt là dị tật tim, nhằm cung cấp thông tin tiên lượng toàn diện. Ngược lại, một thai phụ có siêu âm bất thường nhưng NIPT nguy cơ thấp cần được tư vấn cẩn thận về khả năng âm tính giả và cân nhắc chẩn đoán xâm lấn để xác định chính xác.

Các dấu hiệu khác và ý nghĩa tiên lượng

Ngoài các dấu hiệu chính đã phân tích, nghiên cứu của chúng tôi còn ghi nhận một số dấu hiệu khác có tỷ lệ thấp hơn nhưng vẫn có ý nghĩa lâm sàng quan trọng. Nang bạch huyết

vùng cổ được phát hiện ở 13,6% trường hợp, là một dấu hiệu nặng thường gắn liền với tiên lượng xấu và nguy cơ cao các bất thường nhiễm sắc thể khác. Dị tật tim, với tỷ lệ 11,9%, là một phát hiện quan trọng vì nó ảnh hưởng trực tiếp đến tiên lượng sau sinh và quyết định của gia đình về việc tiếp tục thai kỳ. Động mạch dưới đòn phải lạc chỗ (ARSA) chiếm 10,2%, tuy không phải là một bất thường cấu trúc nghiêm trọng nhưng là một dấu hiệu gợi ý lệch bội. Khe hở môi hàm (5,1%) và phù thai (3,4%) là những dấu hiệu hiếm gặp hơn nhưng khi xuất hiện cần được đánh giá kỹ lưỡng. Việc ghi nhận đầy đủ các dấu hiệu này không chỉ giúp tăng độ nhạy của sàng lọc mà còn cung cấp thông tin tiên lượng quan trọng cho việc tư vấn thai phụ.

Hạn chế của nghiên cứu: Nghiên cứu của chúng tôi có một số hạn chế. Thứ nhất, đây là một nghiên cứu hồi cứu, do đó không tránh khỏi các sai lệch thông tin do phụ thuộc vào dữ liệu đã được ghi nhận. Thứ hai, cỡ mẫu 59 trường hợp tuy có giá trị nhưng vẫn còn tương đối nhỏ. Thứ ba, nghiên cứu được thực hiện tại một trung tâm duy nhất, có thể chưa đại diện cho toàn bộ quần thể. Các nghiên cứu tiến cứu, đa trung tâm với cỡ mẫu lớn hơn sẽ cần thiết trong tương lai.

V. KẾT LUẬN

Qua khảo sát 59 trường hợp thai nhi mắc hội chứng Down, nghiên cứu cho thấy các đặc điểm siêu âm hình thái quý một phổ biến và có giá trị nhất bao gồm tăng khoảng sáng sau gáy, bất thường xương mũi (79,7%), và hở van ba lá (61,0%). Việc khảo sát một cách hệ thống các dấu hiệu này đóng vai trò then chốt trong việc định hướng chẩn đoán sớm bằng sinh thiết gai rau, giúp rút ngắn thời gian chờ đợi và giảm lo âu cho thai phụ.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Nicolaides KH**, Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks, *Prenat Diagn*, 2011, 31(1), tr. 7-15.
2. **Gil MM, Quezada MS, Revello R, Akolekar R, Nicolaides KH**, Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for aneuploidies: updated meta-analysis, *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2017, 50(3), tr. 302-314.
3. **International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, Bilardo, C.M., Chaoui, R., Hyett, J.A., Kagan, K.O., Karim, J.N., Papageorghiou, A.T., Poon, L.C., Salomon, L.J., Syngelaki, A. and Nicolaides, K.H.** (2023), ISUOG Practice Guidelines (updated): performance of 11–14-week ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 61: 127-143.
4. **Mardy AH, Norton ME**. Diagnostic testing after positive results on cell free DNA screening: CVS or Amnio? *Prenat Diagn*. 2021; 41(10): 1249-1254.

5. Cicero S, Curcio P, Papageorghiou A, Sonek J, Nicolaides K, Absence of nasal bone in fetuses with trisomy 21 at 11-14 weeks of gestation: an observational study, *The Lancet*, 2001, 358(9294), tr. 1665-1667.
6. Kagan, K.O., Valencia, C., Livanos, P., Wright, D. and Nicolaides, K.H. (2009), Tricuspid regurgitation in screening for trisomies 21, 18 and 13 and Turner syndrome at 11 + 0 to 13 + 6 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 33: 18-22.
7. Maiz, N., Valencia, C., Kagan, K.O., Wright, D. and Nicolaides, K.H. (2009), Ductus venosus Doppler in screening for trisomies 21, 18 and 13 and Turner syndrome at 11-13 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 33: 512-517.

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ CẬN LÂM SÀNG LỒNG RUỘT Ở TRẺ EM TẠI BỆNH VIỆN NHI ĐỒNG CẦN THƠ

Lê Thị Vi Anh¹, Nguyễn Trọng Nhân¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả đặc điểm lâm sàng, siêu âm, chẩn đoán lồng ruột ở trẻ em tại bệnh viện Nhi đồng Cần Thơ. **Phương pháp:** Thiết kế nghiên cứu là hồi cứu mô tả, trên 88 bệnh nhi dưới 60 tháng tuổi đã được chẩn đoán xác định lồng ruột và đã được điều trị bằng phương pháp tháo lồng bằng hơi tại bệnh viện Nhi đồng Cần Thơ. **Kết quả:** Trẻ em bị lồng ruột tập trung nhiều nhất ở nhóm 25-36 tháng, gặp ở bé trai nhiều hơn bé gái (tỷ lệ 1,31/1). Phần lớn bệnh nhi nhập viện trong 12 giờ đầu sau khởi phát (59,1%). Triệu chứng điển hình là đau bụng từng cơn (97,7%), nôn ói (65,9%) và sờ được khối lồng (80,7%). Siêu âm ổ bụng phát hiện 100% khối lồng hình bìa, chủ yếu cấu trúc đơn giản (83%), đường kính trung bình 29,8 mm, chiều dài trung bình 51,5 mm. **Từ khóa:** lồng ruột, bệnh nhi, lâm sàng, cận lâm sàng.

SUMMARY

CLINICAL AND PARACLINICAL FEATURES OF INTUSSUSCEPTION IN CHILDREN AT CAN THO CHILDREN'S HOSPITAL

Objective: To describe the clinical features, ultrasonographic findings, and diagnosis of intussusception in children at Can Tho Children's Hospital. **Methods:** A descriptive retrospective study was conducted on 88 children under 60 months of age who were definitively diagnosed with intussusception and treated with air enema reduction at Can Tho Children's Hospital. **Result:** Intussusception was most common in children aged 25-36 months and occurred more frequently in boys than girls, with a male-to-female ratio of 1.31:1. Most patients (59.1%) were admitted within the first 12 hours after symptom onset. Typical clinical manifestations included intermittent abdominal pain (97.7%), vomiting (65.9%), and palpable abdominal mass (80.7%). Abdominal ultrasonography detected a target-shaped intussusception in 100% of cases, predominantly with

a simple structure (83%), an average diameter of 29.8 mm, and an average length of 51.5 mm.

Keywords: Intussusception, children, clinical features, paraclinical features.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Lồng ruột là một trong những cấp cứu ngoại khoa thường gặp ở trẻ em, đặc biệt dưới hai tuổi. Bệnh xảy ra khi một đoạn ruột chui vào lòng đoạn ruột kế cận, gây tắc ruột và thiếu máu cục bộ, có thể dẫn đến hoại tử hoặc thủng ruột nếu không được chẩn đoán và xử trí kịp thời [7]. Theo Bộ Y tế, tỷ lệ mắc bệnh dao động 3-5/1.000 trẻ, trong khi tại châu Âu là 0,75-1/1.000 ca cấp cứu, trong đó trẻ trai chiếm khoảng 70% [5]. Việc chẩn đoán chủ yếu dựa vào lâm sàng kết hợp hình ảnh học, đặc biệt là siêu âm - phương tiện có giá trị cao trong phát hiện, đánh giá mức độ và theo dõi kết quả điều trị. Từ thực tiễn trên, nghiên cứu này được thực hiện nhằm mục tiêu: *Mô tả đặc điểm lâm sàng, siêu âm, chẩn đoán lồng ruột ở trẻ em tại Bệnh viện Nhi đồng Cần Thơ.*

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu: Tất cả các bệnh nhi dưới 60 tháng tuổi đã được chẩn đoán xác định lồng ruột và đã được điều trị bằng phương pháp tháo lồng bằng hơi tại bệnh viện Nhi đồng Cần Thơ.

Tiêu chuẩn chọn mẫu: Bệnh nhi từ 0 - 60 tháng tuổi, được chẩn đoán xác định dựa vào các dấu chứng lồng ruột và được điều trị bằng phương pháp bơm hơi, có đầy đủ hồ sơ bệnh án của bệnh.

Tiêu chuẩn loại trừ: Trẻ có tiền sử lồng ruột được tháo hơn hai lần. Những trường hợp lồng ruột có kèm theo bệnh lý nặng như: bại não, nhiễm trùng nặng ở các cơ quan khác.

Thời gian và địa điểm nghiên cứu: Nghiên cứu được thực hiện tại Bệnh viện Nhi Đồng Cần Thơ từ ngày 01/06/2023 đến

¹Trường Đại học Võ Trường Toản

Chịu trách nhiệm chính: Lê Thị Vi Anh

Email: 2634776544@stu.vttu.edu.vn

Ngày nhận bài: 27.10.2025

Ngày phản biện khoa học: 28.11.2025

Ngày duyệt bài: 6.01.2026