

- Itraconazole kết hợp với Ciclopirox 8%. Đại học Y Hà Nội. Luận văn Bác sĩ nội trú. 2017
- Arendrup MC, Patterson TF.** Multidrug-resistant *Candida*: Epidemiology, molecular mechanisms, and treatment. *Clin Microbiol Infect.* 2017;23(6):442-449.
 - Tan TY, Hsu LY, Alejandria MM, et al.** Antifungal susceptibility of invasive *Candida* bloodstream isolates from the Asia-Pacific region. *J Med Microbiol.* 2016;65(3):235-243.
 - Rodrigues CF, Rodrigues ME, Henriques M.** *Candida glabrata*: A review of its features and resistance. *Microorganisms.* 2014;2(4):796-815
 - Pappas PG, Kauffman CA, Andes DR, et al.** Clinical practice guideline for the management of candidiasis: 2016 update by the Infectious Diseases Society of America. *Clin Infect Dis.* 2016;62(4):e1-e50
 - Pfaller MA, Diekema DJ.** Epidemiology of invasive candidiasis: a persistent public health problem. *Clin Microbiol Rev.* 2010;23(1):253-282.
 - Samaneh Halvae, Roshanak Daie-Ghazvini, Seyed Jamal Hashemi et al.** A Mycological and Molecular Epidemiologic Study on Onychomycosis and Determination In Vitro Susceptibilities of Isolated Fungal Strains to Conventional and New Antifungals. Published Jul 15th 2021. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8319826/>

NGHIÊN CỨU ĐẶC ĐIỂM SIÊU ÂM VÀ BIẾN THỂ SỐ BẢN SAO TRONG CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH THAI CÓ BẤT THƯỜNG CẤU TRÚC NÃO

Nguyễn Hữu Đức Anh^{3,4}, Trần Danh Cường^{1,3,4}, Trần Đức Phần⁵, Lương Thị Lan Anh^{3,4}, Đoàn Thị Kim Phượng^{1,3,4}, Hoàng Thị Ngọc Lan^{1,3,4}, Trần Thùy Linh¹, Mai Trọng Hưng², Đinh Thúy Linh², Phạm Thế Vương², Phan Thị Thu Giang¹, Đào Thị Trang^{3,4}, Nguyễn Thị Minh Ngọc³, Đinh Hồng Phúc⁴

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả đặc điểm bất thường cấu trúc não trên siêu âm ở thai và phân tích biến thể số bản sao (CNV) liên quan đến bất thường cấu trúc não của thai trên siêu âm. **Phương pháp:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 207 thai có bất thường não phát hiện qua siêu âm và/hoặc MRI, được chọc ối phân tích CNV tại ba bệnh viện (Bệnh viện Phụ sản Trung ương, Đại học Y Hà Nội, Bệnh viện Phụ sản Hà Nội) từ tháng 01/2023 đến 12/2024. Dữ liệu thu thập bao gồm đặc điểm lâm sàng và kết quả xét nghiệm CNV, được phân tích mô tả bằng phần mềm SPSS 20.0. **Kết quả:** Tuổi trung bình thai phụ 29,6 ± 5,4 tuổi, tuổi thai trung bình 20,3 ± 3,4 tuần; đa số các bất thường não được phát hiện ở quý II. Trong 207 trường hợp, dị tật u/nang não chiếm tỷ lệ cao nhất (39,6%), tiếp theo là các dấu hiệu cần chẩn đoán phân biệt (35,2%), dị tật đường giữa (9,7%), dị tật hố sau (9,2%), nhiều dị dạng (3,9%) và dị tật vỏ não (2,4%). Có 35,7% thai có kèm bất thường cơ quan khác. Tỷ lệ phát hiện CNV bất thường là 26,6% (55/207), tổng cộng có 65 CNV; trong đó 45 trường hợp có 1 CNV và 10 trường hợp có 2 CNV. Nhóm có dị tật kèm có tỷ lệ CNV bất thường cao hơn đáng kể so với nhóm đơn độc ($p < 0,001$). Trong các CNV phát hiện, 70,8% được phân loại gây

bệnh, 7,7% khả năng gây bệnh, 15,4% chưa rõ ý nghĩa và 6,1% lành tính/khả năng lành tính. **Kết luận:** Bất thường cấu trúc não thai là nhóm dị tật đa dạng, trong đó tổn thương dạng u/nang và các dấu hiệu cần chẩn đoán phân biệt thường gặp nhất. Phân tích CNV là công cụ quan trọng trong chẩn đoán trước sinh bất thường não, đặc biệt ở các trường hợp có bất thường cơ quan khác. Hơn 70% CNV phát hiện được phân loại là gây bệnh hoặc có khả năng gây bệnh, nhấn mạnh vai trò của phân loại CNV theo mức độ tác động lâm sàng nhằm tư vấn và chẩn đoán cá thể hóa các dị tật phát hiện qua siêu âm.

Từ khóa: dị tật não thai, siêu âm thai, biến thể số bản sao (CNV), chẩn đoán trước sinh.

SUMMARY

RESEARCH ON ULTRASONOGRAPHIC CHARACTERISTICS AND COPY NUMBER VARIATIONS IN FETUSES WITH STRUCTURAL BRAIN ANOMALIES

Objective: To describe the ultrasonographic characteristics of fetal structural brain anomalies and to analyze associated copy number variations (CNVs) detected in these cases. **Methods:** A cross-sectional descriptive study was conducted on 207 fetuses diagnosed with brain anomalies via ultrasound and/or magnetic resonance imaging (MRI). All cases underwent amniocentesis for CNV analysis at three major obstetric centers in Vietnam (National Hospital of Obstetrics and Gynecology, Hanoi Medical University Hospital, and Hanoi Obstetrics and Gynecology Hospital) between January 2023 and December 2024. Clinical and genetic data were collected and statistically analyzed using SPSS version 20.0. **Results:** The mean maternal age was 29.6 ± 5.4 years, and the mean gestational age at diagnosis was 20.3 ± 3.4 weeks. The majority of brain anomalies were identified during the second trimester.

¹Bệnh viện Phụ sản Trung ương

²Bệnh viện Phụ sản Hà Nội

³Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

⁴Trường Đại học Y Hà Nội

⁵Đại học Phenikaa

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Hữu Đức Anh

Email: nguyenuducanh@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 29.10.2025

Ngày phản biện khoa học: 2.12.2025

Ngày duyệt bài: 5.01.2026

Among 207 cases, the most common abnormality was intracranial cystic or mass-like lesions (39.6%), followed by findings requiring differential diagnosis (35.2%), midline developmental anomalies (9.7%), posterior fossa malformations (9.2%), multiple malformations (3.9%), and cortical malformations (2.4%). Extra-central nervous system anomalies were observed in 35.7% of cases. Pathogenic or potentially pathogenic CNVs were identified in 55 fetuses (26.6%), totaling 65 CNVs, including 45 cases with a single CNV and 10 cases with two CNVs. The detection rate of abnormal CNVs was significantly higher in fetuses with additional anomalies compared to isolated brain anomalies ($p < 0.001$). Of the CNVs identified, 70.8% were classified as pathogenic, 7.7% as likely pathogenic, 15.4% as variants of uncertain significance (VUS), and 6.1% as benign or likely benign. **Conclusion:** Fetal brain structural anomalies represent a heterogeneous group of conditions, with cystic/mass lesions and ambiguous findings being the most frequently encountered. CNV analysis plays a pivotal role in the prenatal diagnostic evaluation of brain anomalies, especially in cases accompanied by extracranial malformations. The high proportion (>70%) of pathogenic or likely pathogenic CNVs highlights the clinical relevance of CNV classification for personalized counseling and diagnostic decision-making in prenatal settings. **Keywords:** fetal brain anomalies, prenatal ultrasound, copy number variation (CNV), prenatal diagnosis.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Não bộ là cơ quan quan trọng trong việc hình thành nhận thức, hành vi và điều hành các chức năng sống của con người. Quá trình hình thành và hoàn thiện bộ não bắt đầu từ giai đoạn sớm của phôi, tiếp tục diễn tiến là kết quả của các tương tác di truyền phức tạp trong suốt thai kỳ¹. Bởi vậy, việc phát hiện sớm các bất thường hình thái trước sinh của não có ý nghĩa rất lớn.

Những tiến bộ trong tiếp cận nghiên cứu hệ thần kinh, từ phương pháp nhuộm muối bạc của Golgi đến phân tích hệ gen và tín hiệu phân tử, đã giúp hiểu rõ hơn về cấu trúc và sự phát triển của não². Tuy nhiên, cơ chế phân tử của nhiều bất thường cấu trúc não vẫn chưa được làm sáng tỏ³.

Song hành với đó, chẩn đoán trước sinh bằng siêu âm cũng phát triển nhanh chóng, giúp phát hiện sớm các dị tật não. Các bất thường hình thái nặng như HPE, não úng thủy... được chẩn đoán và tiên lượng không khó. Trái lại, nhiều dấu hiệu trên siêu âm lại gây ra những thách thức trong việc đưa ra các quyết định lâm sàng. Điều này chỉ ra rằng, siêu âm cung cấp thông tin về mặt hình ảnh, trong khi để tiên lượng cần xác định nguyên nhân, đặc biệt là các bất thường di truyền nhằm cá thể hóa tổn thương.

Nhiều nghiên cứu trên thế giới đã chỉ ra mối liên quan mật thiết giữa các bất thường hình thái hệ TKTW và các rối loạn di truyền, với tỷ lệ bất

thường NST hoặc CNV được phát hiện dao động từ 15–40% tùy theo cách phân loại dị tật và kỹ thuật xét nghiệm áp dụng⁴.

Tuy nhiên, hiểu biết về bệnh sinh của các CNV đối với các bất thường thần kinh ở mức độ phân tử còn hạn chế, độ biểu hiện cũng như các cơ quan bị ảnh hưởng của mỗi CNV rất đa dạng đặc biệt trong bối cảnh chẩn đoán trước sinh và hạn chế của công nghệ chẩn đoán (khó tách biệt tín hiệu CNV với tín hiệu nhiễu; thiếu hệ gen tham chiếu hoàn chỉnh chứa các biến thể có ý nghĩa), tương quan kiểu gen – kiểu hình dẫn tới những khoảng trống trong các nghiên cứu về đặc điểm CNV ở thai có bất thường não⁵. Không những vậy, tác động của các biến thể di truyền trên mỗi quần thể người khác nhau cũng rất thay đổi. Mà cho tới nay, tại Việt Nam chưa có nghiên cứu nào về đặc điểm biến thể số bản sao ở thai có bất thường cấu trúc não. Vì vậy, chúng tôi tiến hành đề tài: Nghiên cứu đặc điểm siêu âm và biến thể số bản sao trong chẩn đoán trước sinh thai có bất thường cấu trúc não nhằm hai mục tiêu:

1. Mô tả các bất thường cấu trúc não trên siêu âm của các thai được chẩn đoán trước sinh.

2. Phân tích đặc điểm biến thể số bản sao liên quan đến bất thường cấu trúc não của thai trên siêu âm.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu. 207 thai có bất thường não qua siêu âm và/hoặc MRI được chọn ồi phân tích biến thể số bản sao tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương, Bệnh viện Đại học Y Hà Nội và Bệnh viện Phụ sản Hà Nội từ tháng 1/2023 đến tháng 12/2024.

2.1.1. Tiêu chuẩn lựa chọn: Thai được chẩn đoán bất thường não qua siêu âm và/hoặc MRI.

Được chọn ồi phân tích biến thể số bản sao từ tế bào dịch ối.

Hồ sơ có đầy đủ thông tin cần thiết cho nghiên cứu.

2.1.2. Tiêu chuẩn loại trừ: Thai phụ và gia đình không đồng ý tham gia nghiên cứu.

Hồ sơ bệnh án không đầy đủ thông tin.

2.2. Thiết kế nghiên cứu. Nghiên cứu được thực hiện theo thiết kế mô tả cắt ngang.

2.3. Các chỉ tiêu nghiên cứu

2.3.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu:

Tuổi thai phụ

Tuổi thai tại thời điểm chẩn đoán trên siêu âm và/hoặc MRI.

2.3.2. Đặc điểm cận lâm sàng:

Đặc điểm bất thường não thai.

Đặc điểm bất thường hình thái khác đi kèm.
Đặc điểm biến thể số bản sao.

2.4. Xử lý số liệu. Số liệu được nhập và xử lý bằng phần mềm thống kê SPSS 20.0. Các biến định tính được trình bày dưới dạng tần số và tỷ lệ phần trăm, biến định lượng được biểu thị bằng giá trị trung bình \pm độ lệch chuẩn.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

Tuổi thai phụ (tuổi): $29,6 \pm 5,4$

Tuổi thai (tuần): $20,3 \pm 3,4$

Nhận xét: Thai được chẩn đoán bất thường não chủ yếu vào quý II của thai kỳ, mốc 20 tuần. Tuổi trung bình của thai phụ trong nghiên cứu là 29,6 tuổi.

3.2. Đặc điểm siêu âm của thai có bất thường cấu trúc não

Bảng 3.1. Phân loại các dạng bất thường cấu trúc não thai

STT	Phân loại	Số lượng	Tỷ lệ (%)
1	Bất thường đường giữa	20	9,7
2	Bất thường vỏ não	5	2,4
3	Bất thường hố sau	19	9,2
4	Bất thường dạng nang/u	82	39,6
5	Bất thường cần chẩn đoán phân biệt	73	35,2
6	Nhiều dị dạng	8	3,9
	Tổng	207	100

Nhận xét: Trong tổng số 207 thai có bất thường não, dạng bất thường hay gặp nhất là bất thường dạng u/nang não chiếm 39,6%. Trong khi đó, dạng bất thường ít nhất là bất thường vỏ não, chỉ chiếm 2,4%. Những bất thường cần đặt vấn đề chẩn đoán phân biệt chẳng hạn như giãn não thất đơn độc hay đầu nhỏ cũng chiếm một tỷ lệ cao.

Bảng 3.2. Phân loại dựa theo có bất thường cơ quan khác

STT	Phân loại	Số lượng	Tỷ lệ
1	Có bất thường cơ quan khác đi kèm	75	35,7
2	Không có bất thường cơ quan khác đi kèm	132	64,3
	Tổng	207	100

Nhận xét: Các trường hợp có bất thường ở cơ quan khác đi kèm chiếm 35,7%. Phần lớn là các trường hợp không có bất thường ở cơ quan khác, chiếm 64,3%.

3.3. Đặc điểm biến thể số bản sao ở thai có bất thường cấu trúc não. Phát hiện 55 trường hợp mang biến thể số bản sao bất thường, chiếm 26,6%. Trong đó, 45 trường hợp

phát hiện 1 CNV và 10 trường hợp phát hiện 2 CNV dẫn đến việc phát hiện tất cả 65 CNV trong nghiên cứu của chúng tôi.

3.3.1. Đặc điểm CNV theo phân loại có bất thường khác đi kèm:

Bảng 3.3. Đặc điểm CNV theo phân loại có bất thường cơ quan khác đi kèm

Phân loại	CNV bình thường	CNV bất thường	Tổng	p
Không kèm theo	109	23	132	<0,001
Có kèm theo	43	32	75	
Tổng	152	55	207	

Nhận xét: Nhóm có bất thường ở cơ quan khác đi kèm có tỷ lệ phát hiện CNV cao hơn đáng kể so với nhóm không có bất thường ở cơ quan khác đi kèm, với $p < 0,001$.

3.3.2. Phân loại theo mức độ gây bệnh của CNV:

Bảng 3.4. Phân loại CNV theo mức độ gây bệnh

Phân loại CNV	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Gây bệnh	46	70,8
Có khả năng gây bệnh	5	7,7
Chưa rõ chức năng	10	15,4
Lành tính/Có khả năng lành tính	4	6,1
Tổng	65	100

Nhận xét: Các CNV được phân lớp gây bệnh chiếm tỷ lệ cao nhất với 70,8%. Trong khi đó, các CNV được phân lớp lành tính/có khả năng lành tính chiếm tỷ lệ nhỏ nhất, chỉ 6,1%. Và một số lượng đáng kể các CNV chưa rõ chức năng, chiếm 15,4%.

IV. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm siêu âm của thai có bất thường cấu trúc não. Tỷ lệ các nhóm bất thường cấu trúc não trong nghiên cứu cho thấy sự phức tạp trong việc tiếp cận dị dạng não thai bằng siêu âm trước sinh. Nhóm bất thường dạng nang/u chiếm tỷ lệ cao nhất (39,6%), phù hợp với các báo cáo trước đây cho thấy nang đám rối mạch mạc, nang màng nhện hoặc các tổn thương dạng khối trong sọ là những bất thường dễ phát hiện nhất bằng siêu âm ở quý II thai kỳ. Đặc điểm hình thái rõ rệt giúp nhóm này thường được chẩn đoán sớm, đồng thời theo dõi tương đối thuận lợi trong diễn biến tiếp theo của thai kỳ. Tuy nhiên, cần lưu ý rằng phân nhóm "dạng nang/u" bao gồm nhiều thực thể bệnh khác nhau, với mức độ liên quan di truyền không đồng nhất. Do đó, việc tỷ lệ cao ở nhóm này chưa thể hiện mức nguy cơ di truyền tương xứng mà cần đánh giá trong mối quan hệ với các bất

thường phối hợp và kết quả phân tích CNV.

Nhóm bất thường vỏ não chiếm tỷ lệ thấp nhất (2,4%). Tỷ lệ này phù hợp với thực tế lâm sàng, bởi phần lớn bất thường vỏ não – đặc biệt các rối loạn phát triển như đa hồi não nhỏ, nhân não hoặc bất thường di trú tế bào thần kinh – rất khó xác định ở giai đoạn 20–22 tuần. Siêu âm hạn chế trong đánh giá các cấu trúc vi mô của vỏ não, do đó tỷ lệ phát hiện thấp không phản ánh tỷ lệ thật của nhóm bệnh trong quần thể mà chủ yếu thể hiện giới hạn của phương pháp. Những hạn chế này nhấn mạnh vai trò của MRI thai trong các trường hợp nghi ngờ, đặc biệt khi cấu trúc hồi – rãnh bắt đầu hình thành rõ hơn ở giai đoạn muộn của thai kỳ.

Một điểm đáng chú ý khác là nhóm bất thường cần chẩn đoán phân biệt chiếm tỷ lệ khá lớn (35,2%). Đây là nhóm bao gồm các biểu hiện như giãn não thất mức độ nhẹ, đầu nhỏ, hoặc các dấu hiệu không đặc trưng khác. Đây cũng là nhóm thường gây khó khăn nhất trong tư vấn thai phụ, bởi hình thái chưa đủ đặc hiệu để đưa ra tiên lượng nhưng lại có khả năng liên quan đến bất thường di truyền, nhất là trong bối cảnh chưa loại trừ được các nguyên nhân phân tử. Việc tỷ lệ của nhóm này cao là phù hợp với các kết quả nghiên cứu trước đây, chứng tỏ “vùng xám” trong chẩn đoán thần kinh thai nhi là một khu vực cần nhiều công cụ nâng cao hơn, trong đó phân tích CNV là một lựa chọn quan trọng⁴.

Bên cạnh đó, 35,7% thai có kèm bất thường cơ quan khác ngoài hệ thần kinh trung ương. Điều này có ý nghĩa tiên lượng cũng như vai trò trong thực hành lâm sàng quan trọng bởi dị tật đa cơ quan làm tăng đáng kể nguy cơ bất thường di truyền.

4.2. Đặc điểm CNV ở thai có bất thường cấu trúc não. Tỷ lệ phát hiện CNV bất thường trong nghiên cứu là 26,6%, tương đồng với nhiều nghiên cứu trước đây trên Thế giới⁶. Điều này cho thấy rằng các bất thường cấu trúc não ở thai trong quần thể Việt Nam mang tính chất di truyền không khác biệt đáng kể so với các quần thể khác, từ đó khẳng định giá trị của xét nghiệm CNV-seq trong chẩn đoán trước sinh.

Tỷ lệ CNV bất thường ở nhóm thai có kèm dị tật cơ quan khác cao hơn đáng kể so với nhóm chỉ có bất thường não đơn độc ($p < 0,001$). Điều này chỉ ra vai trò quan trọng của việc phân tích biến thể số bản sao trong cách tiếp cận chẩn đoán. Đặc biệt đề cao giá trị của việc kết hợp siêu âm khảo sát chi tiết hình thái thai với phân tích CNV từ tế bào dịch ối. Đây cũng chính là hướng tiếp cận chủ yếu đối với các thai bất thường, được đề xuất bởi các hiệp hội Y học bào

thai uy tín⁷.

Trong số 65 CNV được phát hiện, nhóm CNV gây bệnh chiếm 70,8%, cho thấy phần lớn các biến thể được phát hiện có khả năng giải thích trực tiếp cơ chế sinh bệnh của các bất thường quan sát được trên siêu âm. Điều này thể hiện sự phù hợp giữa rối loạn di truyền và biểu hiện lâm sàng, đồng thời củng cố vai trò của phân tích CNV trong việc cố gắng cá thể hóa chẩn đoán.

Tuy nhiên, có tới 15,4% CNV chưa rõ ý nghĩa (VUS) cho thấy vẫn còn khoảng trống nghiên cứu lớn trong dữ liệu tham chiếu. Vai trò của VUS trong từng bệnh cảnh lâm sàng cũng là những khó khăn chung, vấn đề lớn trong chẩn đoán trước sinh, không chỉ ở Việt Nam mà còn trên toàn Thế giới⁸. Từ những trường hợp VUS đặt ra yêu cầu cần có các nghiên cứu sâu hơn kết hợp phân tích tiền sử gia đình, tìm hiểu nguồn gốc biến thể hoặc nghiên cứu chức năng để làm sáng tỏ giá trị trong cơ chế bệnh sinh của các biến thể này.

Ngoài ra, trong nghiên cứu của chúng tôi có 10 trường hợp mang hai CNV tạo nên thách thức trong việc giải tương quan kiểu gen – kiểu hình, đặc biệt là quá trình hình thành các bất thường thần kinh. Mặc dù quy mô nghiên cứu chưa đủ lớn để phân tích sâu về cơ chế tương tác giữa các CNV, phát hiện này mở ra hướng nghiên cứu mới về vai trò của tương tác nhiều biến thể số bản sao trong các dị tật bẩm sinh, đặc biệt là hệ thần kinh trung ương.

V. KẾT LUẬN

Nghiên cứu cho thấy bất thường não thai là một nhóm các bất thường được phân loại phức tạp. Trong đó, thường gặp nhất trong chẩn đoán trước sinh là các tổn thương dạng u/nang và các dấu hiệu cần có thêm các chẩn đoán phân biệt, chẳng hạn như giãn não thất đơn độc hay đầu nhỏ. Phân tích biến thể số bản sao là một cách tiếp cận quan trọng trong thực hành chẩn đoán trước sinh các bất thường não, đặc biệt trong các trường hợp có bất thường ở cơ quan khác đi kèm. Hơn 70% các biến thể trong nghiên cứu là gây bệnh/có khả năng gây bệnh cho thấy việc phân loại các CNV theo mức độ ảnh hưởng trên lâm sàng là hết sức có ý nghĩa trong việc cá thể hóa các loại bất thường được phát hiện bằng chẩn đoán hình ảnh.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Wälchli T, Ghobrial M, Schwab M, et al. Single-cell atlas of the human brain vasculature across development, adulthood and disease. *Nature*. 2024;632(8025):603-613. doi:10.1038/s41586-024-07493-y

- The Nobel Prize in Physiology or Medicine** 1906. NobelPrize.org. Accessed August 22, 2024. https://www.nobelprize.org/prizes/medicine/1906/golgi/facts/?fbclid=IwY2xjawEz2NjleHRuA2FibQIxMAABHRKMUT1XKFTcpvexNUMXSj0DDnZg814oocmmaY7qaKm8LSo6ab9BLzZ9dw_aem_vGx07Duuq3qC8E5n2f66_Q
- Sha Z, Francks C.** Large-scale genetic mapping for human brain asymmetry. *Handb Clin Neurol.* 2025;208:241-254. doi:10.1016/B978-0-443-15646-5.00029-4
- Zhuang J, Zhang N, Chen Y, et al.** Prenatal diagnosis and molecular cytogenetic characterization of fetuses with central nervous system anomalies using chromosomal microarray analysis: a seven-year single-center retrospective study. *Sci Rep.* 2024;14(1):2271. doi:10.1038/s41598-024-52831-9
- Commission on Novel Technologies for Neurodevelopmental Copy Number Variants.** Neurodevelopmental copy-number variants: A roadmap to improving outcomes by uniting patient advocates, researchers, and clinicians for collective impact. *Am J Hum Genet.* 2022;109(8):1353-1365. doi:10.1016/j.ajhg.2022.07.003
- Wang X, Sha J, Han Y, et al.** Efficiency of copy number variation sequencing combined with karyotyping in fetuses with congenital heart disease and the following outcomes. *Mol Cytogenet.* 2024;17(1):12. doi:10.1186/s13039-024-00681-5
- The Fetal Medicine Foundation.** Accessed November 25, 2025. <https://fetalmedicine.org/education/fetal-abnormalities>
- Shi P, Liang H, Hou Y, et al.** The uncertainty of copy number variants: pregnancy decisions and clinical follow-up. *American Journal of Obstetrics and Gynecology.* 2023;229(2):170.e1-170.e8. doi:10.1016/j.ajog.2023.01.022

ĐỐI CHIẾU ĐẶC ĐIỂM MÔ BỆNH HỌC VỚI HÌNH ẢNH X QUANG VÀ MỘT SỐ YẾU TỐ LIÊN QUAN KHÁC Ở BỆNH NHÂN SARCOM XƯƠNG TRẺ EM

Nguyễn Thị Như Quỳnh¹, Nguyễn Thuý Hương²,
Nguyễn Thị Tuyền¹, Đặng Thị Huệ¹, Phạm Nguyên Cường³

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Sarcom xương là một loại u ác tính nguyên phát của xương, đặc trưng bởi khả năng tổng hợp các chất nền xương trực tiếp từ các tế bào u. X quang giúp xác định có hay không có u để hướng tới tiến hành sinh thiết phục vụ chẩn đoán mô bệnh học. Mô bệnh học giúp xác định chẩn đoán và phânтип mô bệnh nhằm phục vụ cho công tác điều trị. Chúng tôi thực hiện nghiên cứu này nhằm đối chiếu đặc điểm mô bệnh học với hình ảnh X quang và một số yếu tố liên quan khác ở bệnh nhân Sarcom xương trẻ em. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang thực hiện trên 78 bệnh nhân dưới 16 tuổi có kết quả chẩn đoán mô bệnh học là sarcom xương theo phân loại của TCYTTG năm 2013 tại Trung tâm Giải phẫu bệnh và Sinh học phân tử, Bệnh viện K cơ sở Tân Triều từ tháng 06 năm 2015 đến tháng 06 năm 2020. **Kết quả:** Sarcom xươngтип thông thường: ưu thế ở nam, thường gặp ≥10 tuổi, hay gặp ở vùng hành xương các xương dài, hình ảnh X quang: chủ yếu là thể hỗn hợp hủy và tạo xương, tỉ lệ di căn xa: 15,1%. Тип giãn mạch: ưu thế ở nam, thường gặp ≥10 tuổi, hay gặp ở vùng hành xương các xương dài, hình ảnh X quang: một khối hủy xương đơn thuần. Тип tế bào nhỏ: nam:nữ là 1/1, gặp ở độ

tuổi <10 tuổi, hay gặp ở vùng hành xương các xương dài, hình ảnh X quang: chủ yếu là thể hỗn hợp hủy và tạo xương. Тип bề mặt độ cao: gặp ở nữ, thường gặp ≥10 tuổi, hay gặp ở vùng thân xương các xương dài, hình ảnh X quang: một khối nằm trên bề mặt xương với hình ảnh tạo xương được khoáng hóa. **Kết luận:** Sarcom xương thường gặp ở lứa tuổi ≥10, ưu thế nam giới, hay khu trú tại hành xương các xương dài. Тип thông thường và tế bào nhỏ có hình ảnh X quang hỗn hợp hủy – tạo xương; тип giãn mạch là khối hủy xương đơn thuần; тип bề mặt độ cao gặp ở nữ, hình ảnh tạo xương nằm trên bề mặt xương. Phân biệt đặc điểm từngтип có giá trị trong chẩn đoán và định hướng điều trị. **Từ khóa:** Mô bệnh học, X-quang, sarcom xương trẻ em.

SUMMARY

CORRELATION BETWEEN HISTOPATHOLOGICAL CHARACTERISTICS, RADIOGRAPHIC FINDINGS, AND OTHER RELATED FACTORS IN CHILDREN WITH OSTEOSARCOMA

Introduction: Osteosarcoma is a primary malignant bone tumor characterized by the direct production of osteoid or immature bone by tumor cells. Radiography plays a crucial role in detecting the presence of a tumor and guiding the biopsy for histopathological diagnosis. Histopathology helps confirm the diagnosis and classify tumor subtypes, which is essential for treatment planning. This study was conducted to correlate the histopathological features with radiographic findings and several related factors in pediatric osteosarcoma patients. **Subjects and Methods:** This was a cross-sectional descriptive

¹Trường Đại học Kỹ Thuật Y - Dược Đà Nẵng

²Đại học Y Hà Nội

³Bệnh viện Trung ương Huế

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Như Quỳnh

Email: ntnquynh@dhktyduocdn.edu.vn

Ngày nhận bài: 29.10.2025

Ngày phản biện khoa học: 28.11.2025

Ngày duyệt bài: 6.01.2026