

KHẢO SÁT BẤT THƯỜNG NHIỄM SẮC THỂ VÀ VI NHIỄM SẮC THỂ TRÊN THAI NHI CÓ DỊ TẬT TIM MẠCH

Vũ Thanh Huyền¹, Vũ Thị Hà¹, Nguyễn Ngân Hà¹,
Nguyễn Thị Duyên¹, Hoàng Thị Ngọc Lan¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả đặc điểm bất thường nhiễm sắc thể và vi nhiễm sắc thể ở thai nhi có dị tật tim mạch hoặc dấu hiệu tim mạch nguy cơ cao được phát hiện trên siêu âm tại Bệnh viện Đại học Y Hà Nội.

Phương pháp: Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 60 thai phụ có thai nhi được phát hiện dị tật tim mạch hoặc dấu hiệu siêu âm tim có ý nghĩa lâm sàng qua siêu âm, được thực hiện chọc ối và phân tích di truyền bằng karyotype và CNVseq tại Bệnh viện Đại học Y Hà Nội từ năm 2022 đến 2024. Thai nhi được phân loại theo loại dị tật tim cụ thể.

Kết quả: Tuổi thai phụ trung bình là $31,3 \pm 5,9$; tuổi thai trung bình khi phát hiện dị tật là 19 tuần 3 ngày. Trong 60 trường hợp có thông liên thất 18,3% (11/60); tứ chứng Fallot 13,3% (8/60), dị tật thân - nón động mạch 10% (6/60), bất thường quai động mạch chủ 8,3% (5/60), dị tật tắc nghẽn đường ra thất trái (3/60) và dấu hiệu tim mạch là nốt tăng âm buồng thất trái nguy cơ cao 25% (15/60). Tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể và vi nhiễm sắc thể khi phối hợp hai phương pháp là 48,3% (29/60). Karyotype phát hiện 23/60 trường hợp (38,3%), bao gồm 2 chuyển đoạn cân bằng và 1 marker chromosome mà CNVseq không phát hiện được. CNVseq phát hiện 26/60 trường hợp (43,3%), trong đó có 6 vi mất/lặp đoạn gây bệnh (10,0%) bị bỏ sót trên karyotype. Tỷ lệ bất thường di truyền được phát hiện bằng cả 2 phương pháp cao nhất ở nhóm nốt tăng âm buồng thất trái nguy cơ cao 12/15 (80%), thông liên thất 54,5% (6/11), dị tật thân - nón động mạch 50% (3/6), bất thường quai động mạch chủ 40% (2/5), dị tật tắc nghẽn đường ra thất trái 33,3% (1/3). Mất đoạn 22q11.21 là CNV gây bệnh thường gặp nhất.

Kết luận: Dị tật tim mạch có mối liên quan chặt chẽ với các bất thường di truyền. Một số dị tật tim đặc biệt nhóm dị tật vùng thân - nón động mạch và các bất thường mạch máu lớn, có liên quan đến bất thường vi nhiễm sắc thể, được phát hiện nhờ CNVseq. Các dấu hiệu siêu âm như nốt tăng âm buồng thất trái nguy cơ cao có thể gợi ý bất thường di truyền. CNVseq giúp phát hiện các vi mất/lặp đoạn nhiễm sắc thể mà karyotype có thể bỏ sót, còn karyotype có giá trị trong phát hiện các bất thường cấu trúc cân bằng hoặc marker chromosome không phát hiện được bằng CNVseq. Phối hợp karyotype và CNVseq giúp nâng cao hiệu quả chẩn đoán trước sinh ở thai nhi có bất thường tim mạch.

Từ khóa: Bất thường nhiễm sắc thể, bất thường vi nhiễm sắc thể, dị tật tim mạch, chẩn đoán trước sinh, CNVseq, karyotype.

SUMMARY

INVESTIGATION OF CHROMOSOMAL AND SUBCHROMOSOMAL ABNORMALITIES IN FETUSES WITH CONGENITAL HEART DEFECTS

Objective: To describe chromosomal and submicroscopic abnormalities in fetuses with congenital heart defects (CHDs) or high-risk cardiac ultrasound markers detected at Hanoi Medical University Hospital.

Methods: A cross-sectional study was conducted on 60 pregnant women whose fetuses were diagnosed with CHDs or clinically significant cardiac ultrasound markers. All cases underwent amniocentesis followed by genetic analysis using both karyotype and copy number variation sequencing (CNVseq) at Hanoi Medical University Hospital from 2022 to 2024. Fetuses were classified according to specific types of cardiac anomalies.

Results: The mean maternal age was 31.3 ± 5.9 years and mean gestational age at diagnosis was 19 weeks 3 days. Common cardiac findings included ventricular septal defect (18.3%), tetralogy of Fallot (13.3%), conotruncal defects (10.0%), aortic arch anomalies (8.3%), left ventricular outflow tract obstruction (5.0%), and high-risk echogenic intracardiac focus (25.0%). The combined detection rate was 48.3% (29/60). Karyotype identified abnormalities in 38.3% of cases, including two balanced translocations and one marker chromosome undetectable by CNVseq. CNVseq detected 43.3% and identified six additional pathogenic copy number variants (10.0%) missed by karyotype. The highest detection rate was in the high-risk EIF group (80.0%), with 22q11.21 deletion being the most common pathogenic CNV.

Conclusion: Congenital heart defects are strongly associated with genetic abnormalities. Conotruncal and great vessel anomalies are primarily linked to subchromosomal abnormalities detectable by CNVseq, while karyotype remains essential for identifying balanced rearrangements and marker chromosomes. Combined use of both methods maximizes prenatal genetic diagnostic yield in fetuses with cardiac abnormalities.

Keywords: Chromosomal abnormalities; subchromosomal abnormalities; congenital heart defects; prenatal diagnosis; CNVseq; karyotype.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Dị tật tim bẩm sinh là dị tật cấu trúc thường gặp nhất ở trẻ sơ sinh, với tỷ lệ mắc khoảng 8 - 12/1000 trẻ sinh sống [1,2]. Phổ tổn thương rất đa dạng, từ các dị tật đơn giản như thông liên thất đến các dị tật phức tạp như tứ chứng Fallot hoặc các bất thường vùng thân - nón động mạch. Yếu tố di truyền đóng vai trò quan trọng trong cơ chế bệnh sinh của dị tật tim mạch, như các lệch bội nhiễm sắc thể (NST), các bất thường

¹Trường Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Hoàng Thị Ngọc Lan

Email: hoangthingoclan@hmu.edu.vn

Mã bài: N412

Ngày nhận bài: 20/3/2026

Ngày phản biện khoa học: 17/3/2026

Ngày duyệt bài: 20/4/2026

cấu trúc NST và các biến thể số lượng bản sao (copy number variations - CNVs) gây vi mất/lặp đoạn [3]. Karyotype truyền thống phát hiện bất thường NST lớn với độ phân giải 5–10 Mb, CNVseq có thể phát hiện các bất thường vi NST ở mức 50–100 kb [4]. Nhiều nghiên cứu quốc tế cho thấy CMA/CNVseq phát hiện thêm 6–8,6% bất thường vi NST có ý nghĩa lâm sàng mà karyotype bỏ sót [5,6].

Tại Việt Nam, các nghiên cứu trên thai nhi có dị tật tim mạch đã ghi nhận tỷ lệ bất thường NST đáng kể. Tác giả Bùi Hải Nam ghi nhận tỷ lệ này khoảng 31,5% ở các thai nhi có dị tật tim phát hiện qua siêu âm [7], tác giả Trương Thanh Vĩ tại Bệnh viện Từ Dũ báo cáo tỷ lệ bất thường di truyền khoảng 25% [8]. Nhưng chưa có nhiều nghiên cứu sâu về bất thường di truyền đặc biệt là các bất thường vi NST ở thai nhi có dị tật tim mạch. Bên cạnh đó, nốt tăng âm buồng thất trái (EIF) là dấu hiệu siêu âm “soft marker” thường gặp trong thai kỳ. EIF đơn độc ở thai phụ nguy cơ thấp thường không phải là chỉ định chọc ối thường quy, nhưng khi xuất hiện trong bối cảnh nguy cơ cao như kích thước lớn ($\geq 3,5$ mm), tuổi mẹ cao, NIPT nguy cơ cao hoặc kèm bất thường siêu âm khác, nguy cơ bất thường di truyền có thể tăng lên [9]. Từ thực tiễn trên, chúng tôi thực hiện nghiên cứu này với mục tiêu: Mô tả đặc điểm bất thường NST và vi NST ở thai nhi có dị tật tim mạch hoặc dấu hiệu tim mạch nguy cơ cao phát hiện trên siêu âm tại Bệnh viện Đại học Y Hà Nội.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Thiết kế nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả cắt ngang.

2.2. Đối tượng nghiên cứu: 60 thai phụ có thai nhi được chẩn đoán dị tật tim mạch hoặc có dấu hiệu siêu âm tim có ý nghĩa lâm sàng qua siêu âm thai, đồng ý thực hiện chọc ối để lấy mẫu dịch ối phân tích di truyền tại Bệnh viện Đại học Y Hà Nội từ năm

2022 đến 2024.

Tiêu chí lựa chọn cho dị tật tim của thai qua siêu âm:

(1) Dị tật cấu trúc tim thực sự: thông liên thất (VSD), thông liên nhĩ (ASD), thông sàn nhĩ thất (AVSD), tứ chứng Fallot (TOF), dị tật vùng thân - nón động mạch bao gồm thất phải hai đường ra, bất thường quai động mạch chủ (ĐMC), dị tật tắc nghẽn đường ra thất trái bao gồm thiếu sản thất trái;

(2) Dấu hiệu siêu âm có ý nghĩa lâm sàng bao gồm EIF có kích thước $\geq 3,5$ mm, đa nốt, hoặc xuất hiện ở thai có yếu tố nguy cơ di truyền như tuổi mẹ cao, NIPT nguy cơ cao hoặc kèm các bất thường siêu âm khác.

Tiêu chí loại trừ: Không có đủ hai kết quả di truyền cho mỗi thai nhi (karyotype và CNVseq).

2.3. Phương pháp xét nghiệm di truyền: Tất cả 60 trường hợp đều được thực hiện đầy đủ cả hai phương pháp:

Karyotype (G-banding): Nuôi cấy tế bào từ dịch ối 7 - 14 ngày, thu hoạch, nhuộm băng G tiêu bản. Phân tích và đánh giá karyotype theo tiêu chuẩn ISCN 2020.

CNVseq: Giải trình tự thế hệ mới (NGS) bằng hệ thống Next-Seq Illumina, độ phân giải 50 - 100 kb, phát hiện các lệch bội và các vi mất đoạn, vi lặp đoạn NST (kích thước < 5 Mb). Phân loại CNVs theo ACMG, chỉ báo cáo các CNV pathogenic hoặc likely pathogenic.

2.4. Thu thập và xử lý số liệu: Thông tin lâm sàng được thu thập kết hợp với chọc ối dưới hướng dẫn siêu âm. Kết quả karyotype và CNVseq được ghi nhận và phân tích bằng thống kê mô tả (SPSS 26.0 và Excel).

2.5. Đạo đức nghiên cứu: Nghiên cứu được Hội đồng đạo đức của Trường Đại học Y Hà Nội phê duyệt.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm chung và phân bố bất thường tim

Bảng 1. Đặc điểm của thai phụ và thai có bất thường tim trong nghiên cứu (n=60)

Đặc điểm	Phân loại	Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)
Tuổi thai phụ	< 35 tuổi	42	70,0
	≥ 35 tuổi	18	30,0
	Tuổi trung bình	$31,3 \pm 5,9$	
Tuổi thai khi phát hiện dị tật	< 18 tuần	26	43,3
	18 – 22 tuần	22	36,7
	> 22 tuần	12	20,0
	Tuổi thai trung bình	19 tuần 3 ngày $\pm$ 3 tuần 5 ngày	

Đặc điểm	Phân loại	Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)
Kết quả sàng lọc trước sinh	NIPT NCC T21	15	25,0
	NIPT NCC T18	5	8,3
	NIPT NCC khác (45,X; T13; T9; XXY)	10	16,7
	NIPT bình thường	26	43,3
	Double test NCC Down	4	6,67
	Tổng	60	100,0

Nhận xét: Tuổi thai phụ trung bình trong nghiên cứu là $31,3 \pm 5,9$, 70,0% dưới 35 tuổi. Dị tật tim được phát hiện chủ yếu ở tam cá nguyệt thứ hai, với tuổi thai trung bình 19 tuần 3 ngày. 56,7% trường hợp có kết quả sàng lọc trước sinh nguy cơ cao, NIPT nguy cơ cao trisomy 21 chiếm tỷ lệ cao nhất (25,0%).

3.2. Kết quả bất thường nhiễm sắc thể và vi nhiễm sắc thể

Bảng 2. Kết quả bất thường nhiễm sắc thể được chẩn đoán qua nhiễm sắc thể đồ (karyotype) và CNVseq

Kết quả	Karyotype		CNVseq	
	n	%	n	%
47,XX/XY,+21	11	18,3	11	18,3
47,XX/XY,+18	6	10,0	6	10,0
Bất thường NST giới tính (45,X)	1	1,7	1	1,7
Marker chromosome	1	1,7	0	0
Mất/lặp đoạn	1	1,7	6	10,0
Chuyển đoạn tương hỗ*	2	3,3	0	0
Khảm**	2	3,3	2	3,3
Tổng số ca bất thường	23	38,3	26	43,3
Bình thường	36	60,0	34	56,7
Kết hợp 2 phương pháp	29/60 (48,3%)		29/60 (48,3%)	
Tổng	60	100	60	100

Ghi chú: *chuyển đoạn tương hỗ có 1 ca mang hai bất thường, tổng số bất thường karyotype là 24 trên tổng 23 thai; ** khảm có 3 trường hợp trong nghiên cứu.

Nhận xét: Karyotype ghi nhận 24 bất thường trên 23 thai nhi (tỷ lệ 38,3%), chủ yếu là lệch bội lớn (trisomy 21 và 18). CNVseq phát hiện bất thường ở 26/60 (43,3%), trong đó 6 CNV gây bệnh mà karyotype không phát hiện được. Khi phối hợp hai phương pháp, tổng tỷ lệ phát hiện tăng lên 48,3% (29/60).

Bảng 3. Kết quả bất thường nhiễm sắc thể mà kỹ thuật CNVseq không phát hiện được

Kết quả karyotype	Kết quả siêu âm	Số ca
46, XY,t(3;5)(q21;p13)	EIF $\geq$ 3.5mm	01
47,XX,+21, t(11;14) (q25;q24)	Thông liên thất	01
47,XX,+mar	Thông liên thất	01

Nhận xét: Ba trường hợp bất thường chỉ phát hiện bằng karyotype gồm 2 chuyển đoạn cân bằng và 1 marker chromosome, gặp ở thai nhi có EIF hoặc thông liên thất phần màng.

Bảng 4. Kết quả vi mất/lặp đoạn nhiễm sắc thể phát hiện bằng kỹ thuật CNVseq và không phát hiện bằng nhiễm sắc thể đồ

STT	Tuổi thai	Dị tật tim trên siêu âm	Kết quả CNVseq	Loại CNV	Vị trí	Kích thước	Phân loại CNV theo ACMG	Hội chứng
1	20w6d	Quai ĐMC quay phải, tồn tại tĩnh mạch chủ trên trái	arr[GRCh38] 22q11.21x1	L	22q11.21	2,0 Mb	Gây bệnh	DiGeorge
2	21w	Thân chung động mạch	arr[GRCh38] 22q11.21x1	L	22q11.21	1,9 Mb	Gây bệnh	DiGeorge
3	23w1d	Hẹp eo động mạch chủ	arr[GRCh38] 5q23.1x3; 15q24.1q24.2x1	L + G	5q23.1 + 15q24.1q24.2	3,1 Mb + 2,2 Mb	Có khả năng gây bệnh + Gây bệnh	CNV phức hợp gây bệnh
4	16w6d	EIF $\geq 3,5$ mm, dày nếp gấp da gáy 6,1mm	arr[GRCh38] 18p11.31x3	G	18p11.31	2,9 Mb	Gây bệnh	Vi lặp đoạn 18p11.31 (TGIF1)
5	16w	Tim to, thông liên thất	arr[GRCh38] 5p13.3p13.2x1	L	5p13.3p13.2	3,1 Mb	Gây bệnh	Cri-du-chat
6	17w3d	Thông liên thất	arr[GRCh38] 21q22.11x1	L	21q22.11	2,9 Mb	Gây bệnh	Vi mất đoạn 21q22.11

Ghi chú: L: Loss - vi mất đoạn; G: Gain - vi lặp đoạn

Nhận xét: CNVseq phát hiện 6/60 (10,0%) vi mất/lặp đoạn gây bệnh mà karyotype không phát hiện được, kích thước 1,9- 3,1 Mb. Trong đó 2 trường hợp mất đoạn 22q11.21 gây hội chứng DiGeorge liên quan dị tật đường ra động mạch.

Bảng 5. Đối chiếu các bất thường nhiễm sắc thể và vi nhiễm sắc thể theo từng loại dị tật tim cụ thể

Loại BTBS	Tổng n (%)	Chỉ karyotype n (%)	Chỉ CNVseq n (%)	Cả 2 phương pháp phát hiện được n (%)	Tổng phát hiện n (%)	Bình thường n (%)
EIF*	15 (25%)	1 (6,7)	1 (6,7)	10 (66,7)	12 (80,0)	3 (20,0)
Thông liên thất	11 (18,3%)	1 (9,1)	1 (9,1)	4 (36,4)	6 (54,5)	5 (45,5)
Tứ chứng Fallot	8 (13,3%)	0	0	1 (12,5)	1 (12,5)	7 (87,5)
Dị tật vùng thân - nón động mạch	6 (10,0%)	0	2 (33,3)	1 (16,7)	3 (50,0)	3 (50,0)
Bất thường quai ĐMC	5 (8,3%)	0	1 (20,0)	1 (20,0)	2 (40,0)	3 (60,0)
Dị tật tắc nghẽn đường ra thất trái	3 (5,0%)	0	1 (33,3)	0	1 (33,3)	2 (66,7)
Thông sàn nhĩ thất	3 (5,0%)	0	0	1 (33,3)	1 (33,3)	2 (66,7)
Khác**	9 (15,0%)	1 (11,1)	0	2 (22,2)	3 (33,3)	6 (66,7)
Tổng	60 (100%)	3 (5,0)	6 (10,0)	20 (33,3)	29 (48,3)	31 (51,7)

Ghi chú: *EIF $\geq 3,5$ mm, NIPT nguy cơ cao; **Dị tật tim khác bao gồm có tần suất thấp trong nghiên cứu như bệnh van ba lá - Ebstein, hẹp động mạch phổi, u cơ tim và một số dị tật tim khác, được gộp chung để phân tích.

Nhận xét: Các loại dị tật tim khác nhau có liên quan đến bất thường NST hoặc vi NST. EIF là (15/60; 25,0%) với bất thường NST, vi NST là chiếm 80% (12/15), thông liên thất gấp 18,3% (11/60) với bất thường là 64,5% (6/11) và dị tật tim khác theo thống kê ở bảng trên. Dị tật về mạch như dị tật vùng thân - nón động mạch, bất thường quai ĐMC và dị tật tắc nghẽn đường ra thất trái liên quan đến các bất thường ở mức vi NST. Nhóm dị tật tim khác chiếm 15,0% (9/60) là 1 trường hợp bất thường NST chỉ phát hiện bằng karyotype (1/9; 11,1%), 2

trường hợp được phát hiện bởi 2 phương pháp (2/9; 22,2%). Hai phương pháp ghi nhận 48,3% thai nhi có bất NST hoặc vi NST.

IV. BÀN LUẬN

Trong nghiên cứu này, 60 thai nhi có dị tật tim mạch hoặc dấu hiệu siêu âm tim có ý nghĩa lâm sàng được phân tích di truyền bằng cả hai phương pháp karyotype và CNVseq. Dị tật tim được phát hiện chủ yếu ở tam cá nguyệt thứ hai (tuổi thai trung bình 19 tuần 3 ngày), phù hợp với thời điểm siêu âm hình thái thai nhi thường quy. Tỷ lệ 56,7% thai phụ có kết quả sàng lọc trước sinh nguy cơ cao, đặc biệt NIPT nguy cơ cao trisomy 21 chiếm 25%, cho thấy quần thể nghiên cứu có nguy cơ di truyền cao hơn so với dân số chung, cho thấy hiệu quả của các chỉ định chẩn đoán trước sinh.

Tỷ lệ bất thường NST và vi NST trong nghiên cứu đạt 48,3% (29/60) khi kết hợp hai phương pháp xét nghiệm. Tỷ lệ này cao hơn so với các nghiên cứu trước đây tại Việt Nam (25 - 31,5%) [7,8], nhưng vẫn nằm trong phổ ghi nhận của các nghiên cứu quốc tế [3,5]. Sự khác biệt có thể được giải thích bởi đặc điểm chọn mẫu của nghiên cứu, chỉ gồm các thai có dị tật tim bao gồm cả nhóm nốt tăng âm buồng thất trái nguy cơ cao. Lệch bội NST vẫn là nguyên nhân phổ biến nhất, với trisomy 21 (18,3%) và trisomy 18 (10,0%) thường gặp trong các dị tật vách tim và dị tật tim phức tạp [3]. Karyotype phát hiện 38,3% trường hợp, bao gồm 2 chuyển đoạn cân bằng và 1 marker chromosome mà CNVseq không phát hiện được. Đáng lưu ý, kết quả CNVseq bình thường ở trường hợp 47,XX,+mar giúp làm sáng tỏ rằng marker chromosome này không gây mất hoặc lặp đoạn có ý nghĩa lâm sàng, từ đó cải thiện tiên lượng cho thai, đây là ưu điểm của việc kết hợp hai kỹ thuật. Tuy nhiên, karyotype bố mẹ vẫn cần thiết để xác định nguồn gốc marker chromosome và đánh giá nguy cơ tái phát [10]. CNVseq phát hiện bổ sung 6 CNV gây bệnh (10,0%) với kích thước 1,9 - 3,1 Mb, dưới ngưỡng phân giải của karyotype, phù hợp với các báo cáo quốc tế ghi nhận microarray/CNVseq phát hiện thêm 6 - 8,6% bất thường vi NST so với karyotype đơn thuần [5,6]. Kết quả cho thấy hai phương pháp có vai trò bổ sung rõ rệt: karyotype cần thiết để phát hiện bất thường cấu trúc cân bằng, trong khi CNVseq mở rộng khả năng phát hiện ở mức độ phân tử.

Mất đoạn 22q11.21 là CNV gây bệnh thường gặp nhất, liên quan đến các dị tật vùng thân - nón động mạch và đường ra tim như bất thường quai ĐMC [3]. Kết quả này nhấn mạnh các dị tật vùng đường ra tim cần được ưu tiên chỉ định CNVseq ngay cả khi karyotype bình thường.

Nhóm EIF nguy cơ cao có tỷ lệ bất thường di truyền cao (80,0%; 12/15). Nhưng tỷ lệ này không phản ánh nguy cơ của EIF trong quần thể chung mà

phản ánh đặc điểm chọn lọc của nhóm EIF được chỉ định chọc ối tại trung tâm di truyền tuyến cuối, khi EIF xuất hiện kèm NIPT nguy cơ cao hoặc các bất thường siêu âm bổ sung [9]. Thông liên thất có tỷ lệ bất thường di truyền 54,5%; tử chứng Fallot thấp hơn, có thể do cỡ mẫu nhỏ.

Việc xác định bất thường di truyền có ý nghĩa quan trọng không chỉ cho tiên lượng tim mạch mà còn đối với các bệnh lý đi kèm. Hội chứng mất đoạn 22q11.2 liên quan rối loạn miễn dịch, phát triển thần kinh và nguy cơ tim mạch tiền triển sau sinh. Với các trường hợp bất thường di truyền có nguồn gốc từ bố mẹ, nguy cơ tái phát ở lần mang thai sau có thể tăng đáng kể. Do vậy, phối hợp karyotype và CNVseq giúp tối ưu hóa chẩn đoán, hỗ trợ tư vấn di truyền và quản lý thai kỳ toàn diện.

V. KẾT LUẬN

Các loại dị tật tim khác nhau đều có thể liên quan đến bất thường NST hoặc vi NST. Với 60 thai có dị tật tim mạch hoặc dấu hiệu tim mạch nguy cơ cao, đã phát hiện 48,3% (29/60) thai bất thường NST/vi NST. Lệch bội NST vẫn là nguyên nhân phổ biến nhất chiếm 62,1% (18/29), liên quan với dị tật tim mạch. Bên cạnh đó, các bất thường vi NST cũng có liên quan với bất thường tim mạch, CNV seq phát hiện thêm 6 trường hợp vi mất/lặp đoạn gây bệnh (10,0%) mà karyotype không phát hiện được. Karyotype phát hiện 2 trường hợp chuyển đoạn tương hỗ mà CNVseq không phát hiện được.

Đáng chú ý, một số dị tật tim, đặc biệt nhóm dị tật vùng thân - nón động mạch và các bất thường mạch máu lớn, thường liên quan với các bất thường vi NST và được phát hiện chủ yếu nhờ CNVseq. Ngoài ra, các dấu hiệu siêu âm như nốt tăng âm buồng thất trái (EIF) kích thước $\geq 3,5\text{mm}$ kèm nguy cơ cao cũng ghi nhận tỷ lệ bất thường NST/vi NST cao (80,0%), nên cần được chẩn đoán trước sinh.

Karyotype và CNVseq có vai trò bổ sung và không thể thay thế nhau trong chẩn đoán di truyền trước sinh ở thai nhi có dị tật tim mạch hoặc dấu hiệu tim mạch nguy cơ cao. Việc phối hợp hai phương pháp giúp nâng cao hiệu quả chẩn đoán trước sinh, đồng thời cung cấp thông tin quan trọng cho tư vấn di truyền, tiên lượng và quản lý thai kỳ.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. van der Linde D, Konings EE, Slager MA, et al. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. *Journal of the American College of Cardiology*. 2011;58(21):2241-2247.
2. Liu Y, Chen S, Zühlke L, et al. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970–2017: updated systematic review and meta-analysis of 260 studies. *International Journal of Epidemiology*. 2019;48(2):455-463.

3. Pierpont ME, Brueckner M, Chung WK, et al. Genetic basis for congenital heart disease: revisited. A scientific statement from the American Heart Association. *Circulation*. 2018;138(21):e653-e711.
4. Wapner RJ, Martin CL, Levy B, et al. Chromosomal microarray versus karyotyping for prenatal diagnosis. *New England Journal of Medicine*. 2012; 367(23): 2175-2184.
6. Wang Y, Cao L, Liang D, et al. Prenatal chromosomal microarray analysis in fetuses with congenital heart disease: a prospective cohort study. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*. 2018;218(2):244.e1-244.e17.
7. Hillman SC, McMullan DJ, Hall G, et al. Use of prenatal chromosomal microarray: prospective cohort study and systematic review and meta-analysis. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 2013;41(6):610-620.
8. Bùi Hải Nam, Trần Danh Cường và cộng sự. Bất thường nhiễm sắc thể ở thai nhi có dị tật tim mạch phát hiện trên siêu âm. *Tạp chí Phụ sản*. 2018;16(1):52-57.
9. Trương Thanh Vị, Đỗ Thị Mỹ Khanh, Cao Hữu Thịnh và cộng sự. Khảo sát bất thường di truyền bằng các kỹ thuật chẩn đoán trước sinh trên thai nhi mắc tim bẩm sinh tại Bệnh viện Từ Dũ. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2023;529(1):278-283.
10. Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM); Prabhu M, Kuller JA, Biggio JR. SMFM Consult Series #57: Evaluation and management of isolated soft ultrasound markers for aneuploidy in the second trimester. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*. 2021;225(4):B2-B15.
11. American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics. Committee Opinion No. 581: The use of chromosomal microarray analysis in prenatal diagnosis. *Obstetrics & Gynecology*. 2013;122(6):1374-1377.

ĐỘ LỆCH CỦA IMPLANT THẲNG VÀ IMPLANT NGHIÊNG TRONG PHẪU THUẬT ĐẶT IMPLANT VỚI HƯỚNG DẪN ĐỘNG CHO PHỤC HÌNH CỔ ĐỊNH TOÀN HÀM

Trần Cao Nhiệm¹, Đâu Cao Lượng¹, Phạm Thị Hương Loan¹, Lê Đức Lánh²

TÓM TẮT

Mục tiêu: Đánh giá độ lệch của implant thẳng và implant nghiêng trong phẫu thuật đặt implant với hướng dẫn động cho phục hình cổ định toàn hàm khi sử dụng điểm mốc tham chiếu là các vít cổ định trên xương ở hàm cần đặt implant.

Đối tượng và phương pháp nghiên cứu: Nghiên cứu thực hiện đánh giá độ lệch của 98 implant (38 implant thẳng, 60 implant nghiêng) được đặt trên trên 16 bệnh nhân (17 hàm mất răng) với sự hỗ trợ của hệ thống hướng dẫn động và điểm mốc tham chiếu là các vít được cố định trên xương hàm mất răng. Độ lệch implant được đánh giá thông qua các biến số về độ lệch góc, độ lệch toàn thể tại cổ và chóp implant và độ lệch theo chiều đứng tại cổ và chóp implant thực tế so với implant kế hoạch.

Kết quả: Đối với các implant thẳng, trung vị [khoảng tứ phân vị] của độ lệch góc ghi nhận là 2,20 [1,90; 2,73] độ, trung bình độ lệch toàn thể tại cổ và chóp là 0,98 ± 0,30 mm và 1,09 ± 0,33 mm. Độ lệch theo chiều đứng tại cổ và chóp của các implant thẳng lần lượt là 0,34 [-0,27; 0,80] mm và 0,34 [-0,27; 0,81] mm. Đối với implant nghiêng, trung vị độ lệch góc là 2,05 [1,70; 2,58] độ, độ lệch toàn thể tại cổ và chóp là 1,11 ± 0,30 mm và 1,22 ± 0,42 mm, độ lệch

theo chiều đứng tại cổ và chóp là 0,24 [-0,57; 0,72] và 0,26 [-0,57; 0,73] mm.

Kết luận: Implant được đặt trong phẫu thuật đặt implant cho phục hình cổ định toàn hàm với hướng dẫn động vẫn có độ sai lệch nhất định, dù là implant thẳng hay implant nghiêng. Tuy nhiên, các độ lệch vẫn nằm trong giới hạn chấp nhận được trên lâm sàng.

Từ khóa: hướng dẫn động, phục hình cổ định toàn hàm, implant thẳng, implant nghiêng

SUMMARY

DEVIATIONS OF AXIAL AND TILTED IMPLANTS IN DYNAMIC COMPUTER-ASSISTED IMPLANT SURGERY FOR FULL-ARCH FIXED PROSTHETIC REHABILITATION

Objectives: To evaluate the deviation of axial and tilted implants placed using dynamic navigation for full-arch fixed prosthetic rehabilitation when bone-anchored fixation screws are used as reference markers in the edentulous jaw.

Materials and methods: This study assessed the deviation of 98 implants (38 axial implants and 60 tilted implants) placed in 16 patients (17 edentulous jaws) using a dynamic navigation system with bone-anchored fixation screws as reference markers. Implant deviation was evaluated using the following variables: angular deviation; global deviation at the implant neck and apex; and vertical deviation at the implant neck and apex, comparing the actual implant position with the planned position.

Results: For axial implants, the median [interquartile range] angular deviation was 2,20 [1,90; 2,73] degrees.

¹Khoa Răng Hàm Mặt, Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh

²Đại học Quốc tế Hồng Bàng

Chịu trách nhiệm chính: Phạm Thị Hương Loan

Email: phamthuongloan@ump.edu.vn

Mã bài: N462

Ngày nhận bài: 2/1/2026

Ngày phản biện khoa học: 31/1/2026

Ngày duyệt bài: 2/3/2026