

V. KẾT LUẬN

Mô hình phối hợp EASIX + BISAP cho giá trị tiên lượng tốt hơn có ý nghĩa thống kê so với BISAP đơn lẻ trong dự báo VTC nặng và suy tạng. Việc bổ sung NLR không cải thiện thêm hiệu năng. Mô hình EASIX + BISAP là công cụ đơn giản, khả thi cho phân tầng nguy cơ sớm trong 24 giờ đầu nhập viện.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Nguyễn Công Long, Trần Thị Quỳnh Anh, Đào Việt Hằng, *Khảo sát giá trị của thang điểm haps và bisap trong dự đoán mức độ nặng ở bệnh nhân viêm tụy cấp*. Tạp Chí Y học Việt Nam, 2025. 556(2).
2. Nguyễn Huyền Châu, Trần Văn Huy, *Nghiên cứu giá trị phối hợp tỷ số PLR – NLR với BISAP trong tiên lượng bệnh nhân viêm tụy cấp ở Bệnh viện Chợ Rẫy*. Tạp chí Y Dược học - Trường Đại học Y Dược Huế, 2020. 10(2).
3. Nguyễn Văn Chi, Nguyễn Anh Tuấn, Trần Văn Đồng, *Giá trị của thang điểm bisap trong dự đoán mức độ nặng và tử vong của bệnh nhân viêm tụy cấp*. Tạp Chí Y học Việt Nam, 2024. 539(1B).
4. Azab, B., et al., *Neutrophil-lymphocyte ratio as a predictor of adverse outcomes of acute pancreatitis*. Pancreatology, 2011. 11(4): p. 445-52.
5. Banks, P.A., et al., *Classification of acute pancreatitis--2012: revision of the Atlanta classification and definitions by international consensus*. Gut, 2013. 62(1): p. 102-11.
6. Luft, T., et al., *EASIX in patients with acute graft-versus-host disease: a retrospective cohort analysis*. Lancet Haematol, 2017. 4(9): p. e414-e423.
7. Tenner, S., et al., *American College of Gastroenterology Guidelines: Management of Acute Pancreatitis*. Am J Gastroenterol, 2024. 119(3): p. 419-437.
8. Wang, J., et al., *The endothelial activation and stress index is a potential prognostic indicator for patients with acute pancreatitis managed in the intensive care unit: a retrospective study*. Front Med (Lausanne), 2024. 11: p. 1498148.
9. Wu, B.U., et al., *The early prediction of mortality in acute pancreatitis: a large population-based study*. Gut, 2008. 57(12): p. 1698-703.

NHẬN XÉT HIỆU QUẢ PHỐI HỢP KARYOTYPE VÀ CNV-SEQ TRONG CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN HẢI PHÒNG

Lê Anh Nam¹, Trần Thị Thanh Huyền²

TÓM TẮT

Xét nghiệm chẩn đoán trước sinh đối với những thai phụ có nguy cơ cao sinh con bất thường nhiễm sắc thể là vô cùng quan trọng và cần thiết nhằm phát hiện sớm các bất thường di truyền.

Mục tiêu: Đánh giá kết quả phối hợp Karyotype và CNV-seq trong chẩn đoán trước sinh tại bệnh viện Phụ sản Hải Phòng.

Đối tượng: 80 thai phụ có nguy cơ cao sinh con bất thường nhiễm sắc thể được chọn ới phân tích NST thai nhi tại khoa xét nghiệm bệnh viện Phụ sản Hải Phòng từ tháng 01/2024 đến hết tháng 12/2025.

Kết quả: Tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể là 20%, trong đó bất thường số lượng chiếm 15%, bất thường cấu trúc 3,7% và bất thường phối hợp 1,3%. Hội chứng Edwards chiếm tỷ lệ cao nhất (5/16 trường hợp), tiếp theo là hội chứng Down, Klinefelter và bất thường nhiễm sắc thể X (3/16 trường hợp). Karyotype và CNV-seq cho kết quả tương đồng 100% trong phạm vi phát hiện, đồng thời bổ sung cho nhau trong phát hiện các bất thường ngoài giới hạn. Karyotype phát hiện thêm 1 trường hợp chuyển đoạn cân bằng, CNV-seq xác định được nguồn gốc 1 trường hợp NST Marker và phát hiện 1 trường hợp biến thể chưa rõ chức năng.

Kết luận: Kết hợp Karyotype và CNV giúp nâng cao khả năng phát hiện và độ chính xác trong chẩn đoán trước sinh các bất thường nhiễm sắc thể.

Từ khóa: bất thường NST, CNV-seq, chẩn đoán trước sinh.

SUMMARY

EVALUATION OF THE COMBINED EFFECTIVENESS OF KARYOTYPE AND CNV-

¹ Trường Đại học Y dược Hải Phòng

² Bệnh viện Phụ sản Hải Phòng

Chịu trách nhiệm chính: Lê Anh Nam

Email: dr.leanhnam@gmail.com

Mã bài: N652

Ngày nhận bài: 11.2.2026

Ngày phản biện khoa học: 11.3.2026

Ngày duyệt bài: 13.4.2026

SEQ IN PRENATAL DIAGNOSIS AT HAI PHONG OBSTETRICS AND GYNECOLOGY HOSPITAL

Prenatal diagnostic testing in pregnant women at high risk of fetal chromosomal abnormalities plays a crucial role in the early detection of genetic disorders.

Objective: To evaluate the results of the combined use of karyotype and CNV-seq in prenatal diagnosis at Hai Phong Obstetrics and Gynecology Hospital.

Subjects and methods: A total of 80 high-risk pregnant women underwent amniocentesis for fetal chromosomal analysis at the Department of Laboratory Medicine, Hai Phong Obstetrics and Gynecology Hospital, from January 2024 to December 2025.

Results: The overall rate of chromosomal abnormalities was 20%, including numerical abnormalities (15%), structural abnormalities (3.7%), and combined abnormalities (1.3%). Edwards syndrome was the most common (5/16 cases), followed by Down syndrome, Klinefelter syndrome, and X chromosome abnormalities (3/16 cases). Karyotype and CNV-seq showed 100% concordance within their respective detection limits and complemented each other in identifying abnormalities beyond the scope of either method. Karyotype additionally detected one case of balanced translocation, while CNV-seq identified the origin of one marker chromosome and detected one variant of uncertain significance.

Conclusion: Combining karyotyping and CNV analysis enhances detection capability and improves the accuracy of prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities.

Keywords: chromosomal abnormalities, CNV-seq, prenatal diagnosis.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Xét nghiệm chẩn đoán trước sinh ở thai phụ có nguy cơ cao sinh con bất thường nhiễm sắc thể đóng vai trò quan trọng trong phát hiện sớm các rối loạn di truyền. Trong đó, việc phối hợp karyotype và CNV-seq giúp đánh giá toàn diện bộ nhiễm sắc thể của thai, vừa phát hiện các bất thường số lượng và cấu trúc lớn, vừa nhận diện các vi mất đoạn, vi lặp đoạn có kích thước nhỏ. Nhờ đó, các cặp vợ chồng có thể được cung cấp thông tin chính xác, đầy đủ để đưa ra quyết định phù hợp đối với thai kỳ, góp phần giảm gánh nặng cho gia đình và xã hội. Tại Việt Nam, các kỹ thuật chẩn đoán trước sinh ngày càng được triển khai rộng rãi tại các trung tâm chuyên sâu, trong đó xu hướng phối hợp nhiều phương pháp xét nghiệm nhằm nâng cao hiệu quả chẩn đoán ngày càng được chú trọng. Tại Bệnh viện Phụ

sản Hải Phòng, việc ứng dụng đồng thời Karyotype và CNV-seq đã giúp nâng cao khả năng phát hiện các bất thường nhiễm sắc thể, đồng thời tạo điều kiện thuận lợi cho thai phụ tại Hải Phòng và các khu vực lân cận trong việc tiếp cận dịch vụ chẩn đoán, giảm thời gian chờ đợi và hỗ trợ can thiệp kịp thời trong những trường hợp thai có bất thường nặng.

Xuất phát từ những lý do trên, chúng tôi tiến hành nghiên cứu với mục tiêu: *Đánh giá kết quả phối hợp Karyotype và CNV-seq trong chẩn đoán trước sinh tại bệnh viện Phụ sản Hải Phòng từ tháng 01/2024 đến hết tháng 12/2025.*

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu: 80 thai phụ có nguy cơ cao sinh con bất thường nhiễm sắc thể được chọn để phân tích NST thai nhi tại khoa xét nghiệm bệnh viện Phụ sản Hải Phòng từ tháng 01/2024 đến hết tháng 12/2025.

* *Tiêu chuẩn lựa chọn:*

- Một thai, thai sống.
- Thai phụ có chỉ định chọc ối xét nghiệm NST thai nhi và đồng ý tham gia chọc ối, thực hiện đồng thời 2 xét nghiệm Karyotype và CNV-seq:

- + Có tiền sử bất thường: con bị dị tật hoặc đã được chẩn đoán bất thường NST/ chồng hoặc vợ mang bệnh lý về di truyền/ gia đình có người bất thường về mặt di truyền.

- + Kết quả siêu âm thai bất thường nghi ngờ rối loạn NST.

- + Kết quả sàng lọc huyết thanh mẹ (SLHTM) có nguy cơ cao sinh con bị dị tật với một hay nhiều hội chứng: hội chứng Down, hội chứng Edwards, hội chứng Patau, dị tật ống thần kinh.

- Có hồ sơ ghi chép đầy đủ thông tin đáp ứng cho nội dung nghiên cứu.

* *Tiêu chuẩn loại trừ:*

- Đa thai.
- Địa chỉ không rõ ràng, không liên lạc được với thai phụ.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

2.2.1. Thiết kế nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả cắt ngang sử dụng dữ liệu hồi cứu.

2.2.2. Cơ mẫu nghiên cứu: Chọn mẫu thuận tiện.

2.2.3. Cách thức nghiên cứu: Lựa chọn các thai phụ đáp ứng tiêu chuẩn nghiên cứu. Tiến hành chọc ối thực hiện đồng thời hai xét nghiệm Karyotype và xét nghiệm CNV-seq. Tiến hành

thu thập thông tin vào mẫu bệnh án thống nhất và xử lý, phân tích số liệu.

2.3. Xử lý và phân tích số liệu

Số liệu được xử lý bằng phần mềm SPSS 22.0.

2.4. Đạo đức nghiên cứu

Đối tượng tham gia nghiên cứu được tư vấn về quy trình, mục đích, ý nghĩa, ưu điểm và hạn chế cũng như các nguy cơ và tác dụng không mong muốn của xét nghiệm. Đối tượng nghiên cứu đều tự nguyện tham gia xét nghiệm, khi đồng ý tham gia chọc ối đều có ký cam kết đồng ý làm thủ thuật. Đối tượng nghiên cứu được giữ kín bí mật khi cung cấp thông tin.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Kết quả phân tích nhiễm sắc thể từ tế bào ối

Bảng 3.1: Kết quả phân tích nhiễm sắc thể từ tế bào ối

Kết quả	n	%
Bất thường số lượng (BTSL)	12	15
Bất thường cấu trúc (BTCT)	3	3,7
BTSL + BTCT	1	1,3
Tổng bất thường	16	20
Bình thường	64	80
Tổng	80	100

Trong tổng số 80 mẫu dịch ối được phân tích nhiễm sắc thể, phát hiện 16 trường hợp bất thường (20%). Trong nhóm bất thường NST, bất thường số lượng NST chiếm tỷ lệ cao nhất với 12/16 trường hợp, tiếp đến là bất thường cấu trúc (3/16 trường hợp), và 1 trường hợp phối hợp cả bất thường số lượng và cấu trúc.

Bảng 3.2: Các dạng bất thường NST tế bào ối được phát hiện

Kết quả phân tích NST tế bào ối	n
47,U,+18	5
47,U,+21	3
47,XXY	3
47,U,+mar	1
45,U,rob(13;21)(q10;q10)	1
46,X,del(X)(p11.2)	1
46,X,del(X)(q24)[6]/46,XX[44]	1
45,X[26]/46,X,del(X)(q23) [24]	1
Tổng	16

Trong nghiên cứu, có 16 trường hợp bất thường NST được phát hiện từ mẫu tế bào ối. Trong đó, hội chứng Edwards chiếm tỷ lệ cao nhất với 5 trường hợp, tiếp theo là hội chứng Down và Klinefelter (3/16 trường hợp). Ngoài ra, ghi nhận 3 trường hợp bất thường liên quan đến nhiễm sắc thể X, 1 trường hợp chuyển đoạn Robertson giữa NST 13 và 21, 1 trường hợp phát hiện nhiễm sắc thể Marker.

3.2. Đối chiếu kết quả NST và kết quả CNV

Bảng 3.3: Đối chiếu kết quả NST và kết quả CNV

Kết quả phân tích NST tế bào ối	Kết quả CNV	n
47,U,+21	SEQ[GRCh38](21)x3 (Trisomy 21)	4
47,U,+18	SEQ[GRCh38](18)x3 (Trisomy 18)	5
47,XXY	SEQ[GRCh38](X)x2,(Y)x1 (Bất thường NST giới tính XXY)	3
47,U,+mar	dup(18)(p11.32-p11.21) (Lặp đoạn trên NST số 18, phân lớp gây bệnh)	1
45,U,rob(13;21)(q10;q10)	Không phát hiện CNV	1
46,X,del(X)(p11.2)	del(X)(p22.33-p11.23) (Mất đoạn trên NST X)	1
46,X,del(X)(q24)[6]/46,XX[44]	Không phát hiện CNV	
45,X[26]/46,X,del(X)(q23) [24]	(X)x2, del(X)(p22.33-q23), del(X)(q23-q28) (Mất đoạn trên nhiễm sắc thể X(del(X)(q23-q28), nghi ngờ mất đoạn trên nhiễm sắc thể X (del(X)(p22.33-q23))(dạng khảm)	1
46,U	dup(21)(q21.1) (Lặp đoạn trên NST 21, phân lớp lành tính)	2
46,U	dup(13)(q12.12), dup(14)(q31.1) (Lặp đoạn trên NST 13,14, phân lớp chưa rõ chức năng)	1
46,U	SEQ[GRCh38](12)x3[0.2] (Nghi ngờ Trisomy 12 dạng khảm tỷ lệ ~ 20%)	1
46,U	Không phát hiện CNV	60

Kết quả đối chiếu cho thấy các lệch bội nhiễm sắc thể thường gặp (trisomy 21, 18 và XXY) đều được hai phương pháp ghi nhận tương đồng. Ở nhóm bất thường cấu trúc, phân tích CNV phù hợp với kết quả nhiễm sắc thể, đồng thời cung cấp thêm thông tin chi tiết về vị trí và phạm vi tổn thương so với karyotype. Đáng chú ý, một số trường hợp có kết quả nhiễm sắc thể bình thường vẫn phát hiện biến đổi số lượng bản sao, trong khi một số bất thường nhiễm sắc thể dạng cân bằng hoặc khảm không được ghi nhận trên CNV.

IV. BÀN LUẬN

Trong nghiên cứu của chúng tôi, tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể phát hiện từ tế bào ối là 20%, trong đó bất thường số lượng chiếm tỷ lệ cao nhất (15%), tiếp theo là bất thường cấu trúc (3,7%) và phối hợp (1,3%). Kết quả này tương đồng với nhiều nghiên cứu gần đây, ghi nhận tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể dao động từ 19,6–23,9% và cao hơn rõ rệt so với các nghiên cứu trong giai đoạn trước năm 2020[1][2][3]. Kết quả này là phù hợp vì trong những năm gần đây, sàng lọc trước sinh ngày càng ưu tiên xét nghiệm NIPT với độ đặc hiệu và khả năng phát hiện cao hơn so với các phương pháp truyền thống như Double test, Triple test, góp phần lựa chọn nhóm thai phụ nguy cơ cao mang thai bất thường nhiễm sắc thể chính xác hơn, từ đó làm tăng tỷ lệ phát hiện bất thường nhiễm sắc thể trong nhóm được chọc ối.

Kết quả bảng 3.3 cho thấy các bất thường nhiễm sắc thể phát hiện từ tế bào ối khá đa dạng, bao gồm cả bất thường số lượng và cấu trúc. Trong đó, nhóm bất thường số lượng chiếm ưu thế, với trisomy 18 (5/12), trisomy 21 (3/12) hội chứng Klinefelter (47,XXY) (3/12) là các dạng thường gặp nhất. Tỷ lệ trisomy 18 cao hơn trisomy 21 trong nghiên cứu của chúng tôi khác với xu hướng chung, khi hội chứng Down thường chiếm tỷ lệ cao nhất trong nhiều nghiên cứu [1][4][5]. Sự khác biệt này có thể liên quan đến đặc điểm chọn mẫu và cỡ mẫu còn hạn chế, chưa phản ánh đầy đủ phân bố các bất thường nhiễm sắc thể trong quần thể. Bên cạnh đó, nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận 17 trường hợp có bất thường hình thái trên siêu âm, trong đó có 4 trường hợp đa dị tật - nhóm đối tượng thường có mối liên quan chặt chẽ với trisomy 18, do đó, có thể góp phần làm tăng tỷ lệ phát hiện bất thường này.

Bên cạnh các bất thường số lượng nhiễm sắc thể, nghiên cứu của chúng tôi còn ghi nhận một số bất thường cấu trúc như chuyển đoạn Robertson (45,U,rob(13;21)(q1.0;q1.0)), marker chromosome (47,U,+mar) và các mất đoạn trên nhiễm sắc thể X. Đặc biệt, các trường hợp khảm như 45,X/46,X,del(X) hay 46,X,del(X)/46,XX cho thấy sự phức tạp trong bất thường nhiễm sắc thể và có thể liên quan đến biểu hiện lâm sàng đa dạng. Những bất thường này thường ít gặp hơn nhưng có ý nghĩa quan trọng trong tư vấn di truyền và tiên lượng thai.

Trong nghiên cứu, karyotype và CNV-seq cho kết quả tương đồng hoàn toàn trong phạm vi phát hiện của mỗi phương pháp. Cụ thể, tất cả các trường hợp lệch bội nhiễm sắc thể thường gặp như trisomy 21, trisomy 18 và hội chứng Klinefelter (47,XXY) đều được xác nhận bởi CNV-seq. Bên cạnh đó, các bất thường cấu trúc dạng không cân bằng cũng cho thấy sự phù hợp cao giữa hai kỹ thuật, đồng thời CNV-seq cung cấp thêm thông tin chi tiết về vị trí và kích thước đoạn bất thường, góp phần hoàn thiện chẩn đoán. Kết quả này phù hợp với nhiều nghiên cứu trong và ngoài nước. Nghiên cứu Yan Huang và cộng sự (2025) trên 1001 trường hợp chẩn đoán trước sinh cũng ghi nhận CNV-seq phát hiện đầy đủ tất cả các bất thường do karyotype xác định, đặc biệt là các lệch bội nhiễm sắc thể và bất thường nhiễm sắc thể giới tính [6]. Tương tự, nghiên cứu phối hợp phân tích nhiễm sắc thể đồ, giải trình tự CNV và QF-PCR của Jia-pei Liu (2025) cũng cho thấy sự phù hợp hoàn toàn giữa các phương pháp trong phát hiện trisomy 21 và trisomy 18, khẳng định độ tin cậy cao của CNV-seq trong nhận diện các bất thường số lượng nhiễm sắc thể [7]. Nghiên cứu của Tăng Xuân Hải (2024) trên 177 mẫu dịch ối tại bệnh viện Sản Nhi Nghệ An cho thấy CNV-seq có độ tương đồng 100% với karyotype trong phát hiện các lệch bội thường gặp như trisomy 21, trisomy 18, trisomy 13 và các bất thường nhiễm sắc thể giới tính [8].

Karyotype và CNV-seq có tính bổ sung cho nhau trong phát hiện các bất thường di truyền. Karyotype có ưu thế trong phát hiện các bất thường cấu trúc dạng cân bằng và thể khảm tỷ lệ thấp, trong khi CNV-seq có độ phân giải cao, cho phép phát hiện các vi mất đoạn và vi lặp đoạn mà karyotype không phát hiện được với kích thước từ khoảng 400 kb. Trong nghiên cứu của chúng tôi, CNV-seq phát hiện thêm một số biến

thể mà karyotype không ghi nhận, bao gồm 02 trường hợp lặp đoạn trên nhiễm sắc thể 21 thuộc phân lớp lành tính và 01 trường hợp lặp đoạn trên nhiễm sắc thể 13,14 thuộc phân lớp chưa rõ chức năng. Các trường hợp này đều có karyotype bình thường và chưa ghi nhận bất thường trên lâm sàng, cho thấy vai trò của CNV-seq trong phát hiện các biến thể dưới ngưỡng của karyotype, đồng thời đặt ra nhu cầu theo dõi sau xét nghiệm để đánh giá tương quan kiểu gen – kiểu hình.

Đối với các bất thường cấu trúc không cân bằng, CNV-seq thể hiện ưu thế rõ rệt trong việc xác định chính xác vị trí và kích thước đoạn bất thường so với karyotype. Trong nghiên cứu của chúng tôi, trường hợp karyotype ghi nhận 46,X,del(X)(p11.2) được CNV-seq làm rõ là mất đoạn từ Xp22.33 đến Xp11.23, giúp xác định chính xác phạm vi tổn thương. Tương tự, một trường hợp phát hiện nhiễm sắc thể marker chưa rõ nguồn gốc trên karyotype đã được CNV-seq xác định là lặp đoạn NST 18 dup(18)(p11.32–p11.21), thuộc phân lớp gây bệnh. Những kết quả này cho thấy CNV-seq không chỉ bổ sung thông tin chi tiết về bản chất bất thường mà còn có giá trị quan trọng trong tư vấn di truyền và tiên lượng thai. Đáng chú ý, một trường hợp CNV-seq phát hiện trisomy 12 dạng khảm (~20%) trong khi karyotype bình thường đã được kiểm chứng bằng kỹ thuật FISH và không ghi nhận trisomy 12. Sự không tương đồng này có thể liên quan đến sự khác biệt về độ nhạy của các kỹ thuật, sự phân bố không đồng đều của dòng tế bào khảm và đã được ghi nhận trong thực hành chẩn đoán trước sinh.

Kết quả của chúng tôi phù hợp với các nghiên cứu trong và ngoài nước. Nguyễn Thị Hào (2022) ghi nhận kỹ thuật CNV-seq giúp tăng khả năng phát hiện bất thường nhiễm sắc thể thêm 4,5% so với karyotype truyền thống [2]. Tương tự, Vũ Thị Thu Chang và cộng sự (2025) cho thấy CNV-seq phát hiện thêm 9,2% trường hợp vi mất/lặp đoạn mà karyotype không phát hiện được do kích thước dưới ngưỡng, trong đó 3,1% được xác định là có ý nghĩa bệnh lý, bao gồm các trường hợp liên quan đến hội chứng DiGeorge và các rối loạn thần kinh [3]. Nghiên cứu tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội giai đoạn 2021-2024 cũng cho thấy việc áp dụng các kỹ thuật có độ phân giải cao giúp tăng tỷ lệ phát hiện bất thường di truyền, đặc biệt trong các

trường hợp siêu âm bất thường nhưng karyotype bình thường [4].

Tuy nhiên, CNV-seq cũng có những hạn chế nhất định như không phát hiện được các bất thường cấu trúc dạng cân bằng (chuyển đoạn cân bằng, đảo đoạn), nhiễm sắc thể cùng nguồn gốc và các trường hợp khảm tỷ lệ thấp. Trong nghiên cứu, một số trường hợp bất thường trên karyotype như chuyển đoạn Robertson 45,U,rob(13;21)(q10;q10); mất đoạn trên NST X dạng khảm 46,X,del(X)(q24)[6]/46,XX[44] không được phát hiện bằng CNV-seq. Trường hợp kết quả CNV-seq nghi ngờ mất đoạn trên nhiễm sắc thể X (del(X)(p22.33-q23))(dạng khảm) cũng được khẳng định bằng kết quả karyotype. Đối với những trường hợp bất thường cấu trúc dạng cân bằng, về lý thuyết, thai có thể tồn tại và không bị đào thải, chúng tôi khuyên thai phụ nên tiếp tục giữ thai và theo dõi sát trên siêu âm để phát hiện kịp thời những bất thường hình thái. Tuy nhiên những trường hợp này nên kiểm tra NST của bố mẹ để xác định nguyên nhân bất thường có nguồn gốc từ bố mẹ hay là đột biến mới phát sinh. Điều này còn có ý nghĩa trong tư vấn di truyền cho những lần mang thai sau. Đối với hai trường hợp mất đoạn NST X thể khảm không có chỉ định đình chỉ thai nghén, việc tư vấn di truyền cần được cá thể hóa dựa trên kết quả kết hợp giữa karyotype và CNV-seq, nhằm đánh giá đầy đủ nguy cơ và định hướng theo dõi phù hợp cho thai kỳ.

Như vậy, việc kết hợp karyotype và CNV-seq không chỉ nâng cao khả năng phát hiện bất thường di truyền của thai nhi mà còn cung cấp thêm dữ liệu di truyền có giá trị trong tư vấn di truyền và tiên lượng tình trạng thai.

V. KẾT LUẬN

1. Tỷ lệ bất thường NST của thai từ tế bào ối nuôi cấy là 20%. Trong đó BTSL là 15 %; BTCT là 3,7 %, BTSL phối hợp BTCT là 1,3%.

2. Các dạng bất thường NST được phát hiện: Hội chứng Edwards chiếm tỷ lệ cao nhất (5/16 trường hợp), tiếp theo là hội chứng Down, Klinefelter và bất thường NST X (3/16 trường hợp). Các dạng bất thường NST khác gặp với tỷ lệ thấp.

3. Karyotype và CNV-seq cho kết quả tương đồng 100% trong phạm vi phát hiện, đồng thời bổ sung cho nhau trong phát hiện các bất thường ngoài giới hạn. Karyotype phát hiện thêm 1 trường hợp chuyển đoạn cân bằng, CNV-seq

xác định được nguồn gốc 1 trường hợp NST Marker và phát hiện 1 trường hợp biến thể chưa rõ chức năng. Kết hợp Karyotype và CNV giúp nâng cao khả năng phát hiện và độ chính xác trong chẩn đoán trước sinh các bất thường nhiễm sắc thể.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Phạm Huy Cường** (2025). Đánh giá bất thường di truyền của thai nhi ở thai phụ có nguy cơ cao ở bệnh viện Sản nhi Bắc Ninh. Tạp chí Y học Việt Nam, 548(3), 165-168.
2. **Nguyễn Thị Hào** (2022). Chẩn đoán trước sinh các bất thường nhiễm sắc thể bằng kỹ thuật CNV-seq tại Bệnh viện Sản Nhi Nghệ An. Tạp chí Phụ sản, 20(3), 26-31.
3. **Vũ Thị Thu Chang, Hoàng Thị Ngọc Lan, Lương Thị Lan Anh** (2025). Đánh giá hiệu quả kỹ thuật CNV-Seq trong chẩn đoán trước sinh các bất thường nhiễm sắc thể ở thai nhi tại Bệnh viện Đại học Y Hà Nội. Tạp chí Y học Việt Nam, 552(3), 72-76.
4. **Đinh Thúy Linh** (2024). Nghiên cứu các bất thường số lượng nhiễm sắc thể của thai tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội giai đoạn 2021–2024. Tạp chí Y học Việt Nam, 549(2), 289-293.
5. **Nguyễn Mạnh Thắng** (2021). Rối loạn nhiễm sắc thể ở thai phụ có kết quả sàng lọc nguy cơ cao tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương. Tạp chí Y học Việt Nam, 503(1), 91–95.
6. **Huang Y.** (2025). Comprehensive chromosomal abnormality detection: integrating CNV-Seq with traditional karyotyping in prenatal diagnostics. BMC Med Genomics, 18, 81-86.
7. **Liu JP, Wang SB, Luo L, Guo YM** (2025). Improving prenatal diagnosis with combined karyotyping, CNV-seq and QF-PCR: a comprehensive analysis of chromosomal abnormalities in high-risk pregnancies. Front Genet, 13, 15:1517270.
8. **Tang, H. X., Pham, H. V., Nguyen, C. X., Nguyen, H. T., & Luu, H. T.** (2024). Comparative Efficacy of CNV-Sequencing and Karyotyping in Prenatal Genetic Diagnosis. Biomedical Research and Therapy, 11(7), 6622-6632.

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ MÔ BỆNH HỌC POLYP ĐẠI TRỰC TRÀNG DƯỚI 1 CM TẠI BỆNH VIỆN HỮU NGHỊ VIỆT TIỆP HẢI PHÒNG NĂM 2023

Phạm Thị Mai¹, Vũ Thị Ngọc Lương¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả đặc điểm lâm sàng và mô bệnh học của bệnh nhân có polyp đại trực tràng dưới 1 cm tại Bệnh viện Việt Tiệp Hải Phòng năm 2023.

Phương pháp: Nghiên cứu mô tả cắt ngang với phương pháp chọn mẫu thuận tiện, phiếu thu thập thông tin được thiết kế sẵn.

Kết quả: 74% người bệnh trong nghiên cứu thuộc nhóm trên 50 tuổi, với tiền sử có polyp đại trực tràng chiếm tỷ lệ cao nhất 38%. Tổng số 150 bệnh nhân cắt được 513 polyp, tỷ lệ bệnh nhân có từ 3 polyp trở lên chiếm 53,3% và kích thước trung bình của polyp là $4,4 \pm 1,63$ mm. Hình thái không cuống (Type 0-Is) chiếm tỷ lệ cao nhất 62% và phân loại theo JNET chủ yếu là JNET 1 88,7%. Về mô bệnh học u tuyến loạn sản độ

thấp chiếm ưu thế 51,3%, tiếp đến là polyp tăng sản 46,3%.

Kết luận: Đặc điểm polyp dưới 1 cm phần lớn là tổn thương đa ổ, dạng không cuống, tương ứng với hình ảnh JNET 1 và bản chất mô bệnh học chủ yếu là u tuyến loạn sản độ thấp hoặc polyp tăng sản trên nhóm bệnh nhân trung cao tuổi.

Từ khóa: polyp đại trực tràng, lâm sàng, mô bệnh học

SUMMARY

CLINICAL AND HISTOPATHOLOGICAL CHARACTERISTICS OF LOWER COLORECTAL POLYPS 1 CM AT VIET TIEP FRIENDSHIP HOSPITAL, HAI PHONG, 2023

Objectives: Description of the clinical and histopathological characteristics of patients with colorectal polyps under 1 cm at Viet Tiep Hospital, Hai Phong in 2023.

Methods: This is a descriptive cross-sectional study using a convenient sampling method and a pre-designed questionnaire.

¹ Trường Đại học Điều dưỡng Nam Định

Chịu trách nhiệm chính: Phạm Thị Mai

Email: ptmai307@gmail.com

Mã bài: N653

Ngày nhận bài: 12.2.2026

Ngày phản biện khoa học: 12.3.2026

Ngày duyệt bài: 14.4.2026