

3. **Williamson DR, Lesur O, Tétrault JP, Nault V, Pilon D.** Thrombocytopenia in the critically ill: prevalence, incidence, risk factors, and clinical outcomes. *Can J Anaesth J Can Anesth.* 2013; 60(7):641-651. doi:10.1007/s12630-013-9933-7
4. **Vanderschueren S, De Weerd A, Malbrain M, et al.** Thrombocytopenia and prognosis in intensive care. *Crit Care Med.* 2000;28(6):1871-1876. doi:10.1097/00003246-200006000-00031
5. **Venkata C, Kashyap R, Farmer JC, Afessa B.** Thrombocytopenia in adult patients with sepsis: incidence, risk factors, and its association with clinical outcome. *J Intensive Care.* 2013;1(1):9. doi:10.1186/2052-0492-1-9
6. **Sharma B, Sharma M, Majumder M, Steier W, Sangal A, Kalawar M.** Thrombocytopenia in septic shock patients--a prospective observational study of incidence, risk factors and correlation with clinical outcome. *Anaesth Intensive Care.* 2007;35(6):874-880. doi:10.1177/0310057X0703500604
7. **Aird WC.** The hematologic system as a marker of organ dysfunction in sepsis. *Mayo Clin Proc.* 2003; 78(7):869-881. doi:10.4065/78.7.869
8. **Zarychanski R, Houston DS.** Assessing thrombocytopenia in the intensive care unit: the past, present, and future. *Hematol Am Soc Hematol Educ Program.* 2017;2017(1):660-666.
9. **Zhang M ka, Xu T qi, Zhang X jing, et al.** Thrombocytopenia in 737 adult intensive care unit patients: A real-world study of associated factors, drugs, platelet transfusion, and clinical outcome. *SAGE Open Med.* 2020;8:205031212095890. doi:10.1177/2050312120958908
10. **Aird WC.** The hematologic system as a marker of organ dysfunction in sepsis. *Mayo Clin Proc.* 2003;78(7):869-881. doi:10.4065/78.7.869
11. **Kitchens CS.** Thrombocytopenia and thrombosis in disseminated intravascular coagulation (DIC). *Hematol Am Soc Hematol Educ Program.* Published online 2009:240-246. doi:10.1182/asheducation-2009.1.240

## NGHIÊN CỨU ỨNG DỤNG TRÍ TUỆ NHÂN TẠO TRONG SÀNG LỌC TRƯỚC SINH MỘT SỐ LỆCH BỘI NHIỄM SẮC THỂ (DOWN, EDWARD VÀ PATAU)

Nguyễn Thị Trang<sup>1,2</sup>, Trần Danh Cường<sup>1,3</sup>, Đặng Anh Linh<sup>3</sup>,  
Đinh Thuý Linh<sup>4</sup>, Ngô Toàn Anh<sup>3</sup>, Nguyễn Đoàn Trang<sup>1</sup>,  
Nguyễn Việt Anh<sup>1</sup>, Tô Thị Thu Hà<sup>1</sup>, Đoàn Việt Hà<sup>1</sup>,  
Đào Thị Huyền Trang<sup>1</sup>, Vũ Thu Hương<sup>1</sup>, Đỗ Đức Huy<sup>1</sup>,  
Nguyễn Ngọc Sơn<sup>1</sup>, Nguyễn Xuân Đại<sup>1</sup>, Nguyễn Hoàng Nam<sup>2</sup>

### TÓM TẮT

**Mục tiêu:** Đánh giá kết quả thử nghiệm của hệ thống phần mềm trí tuệ nhân tạo hỗ trợ sàng lọc trước sinh đối với một số thể lệch bội nhiễm sắc thể (Down, Edward và Patau) tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương và Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội. **Đối tượng và phương pháp:** Các hồ sơ bệnh án gồm kết quả siêu âm thai, kết quả sàng lọc trước sinh dựa trên sinh hóa máu mẹ (Double test, Triple test) của tối thiểu 100 thai phụ đến khám tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương và Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội từ tháng 05/2022 đến tháng 11/2022, được phân tích bởi hệ thống phần mềm trí tuệ nhân tạo (phần mềm học máy và phần mềm hệ tri thức chuyên gia). Kết quả được so sánh với kết quả xét nghiệm nhiễm sắc thể (NST) đồ từ tế bào dịch ối. **Kết quả:** Hệ thống phần mềm trí tuệ

nhân tạo sàng lọc trước sinh lệch bội nhiễm sắc thể cho kết quả chính xác cao, với độ nhạy 100% và độ đặc hiệu đạt từ 80% đến 100%. **Kết luận:** Do đó, hệ thống phần mềm này là công cụ hiệu quả để đánh giá khả năng sinh con mang lệch bội nhiễm sắc thể phổ biến và có thể hỗ trợ bác sĩ lâm sàng trong sàng lọc bất thường trước sinh trong tương lai.

**Từ khoá:** Sàng lọc trước sinh, Trisomy, trí tuệ nhân tạo, phần mềm học máy, phần mềm hệ tri thức chuyên gia.

### SUMMARY

#### RESEARCH ON THE APPLICATION OF ARTIFICIAL INTELLIGENCE IN PRENATAL SCREENING FOR SOME ANEUPLOIDIES (DOWN, EDWARD AND PATAU)

**Objective:** Evaluate the results of a trial of an artificial intelligence software system designed to support prenatal screening for chromosomal abnormalities (Down, Edward, and Patau) at the National hospital of Obstetrics and Gynecology and the Hanoi Obstetrics & Gynecology hospital. **Subjects and methods:** Medical records, including ultrasound results and prenatal screening test results based on maternal blood biochemistry (Double test, Triple test) of at least 100 pregnant women who attended the two hospitals from May 2022 to November 2022, were

<sup>1</sup>Trường Đại học Y Hà Nội

<sup>2</sup>Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

<sup>3</sup>Bệnh viện Phụ sản Trung Ương

<sup>4</sup>Bệnh viện Phụ sản Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Hoàng Nam

Email: hoangnamhmu@gmail.com

Ngày nhận bài: 3.2.2023

Ngày phản biện khoa học: 16.3.2023

Ngày duyệt bài: 7.4.2023

analyzed using an artificial intelligence software system (machine learning software and expert knowledge-based software). The results were compared with the results of the invasive prenatal testing via amniotic fluid chromosomal analysis (karyotype analysis). **Results:** The artificial intelligence software system for prenatal screening of chromosomal abnormalities achieved high accuracy, with a sensitivity of 100% and specificity ranging from 80% to 100%. **Conclusion:** Therefore, this software system is an effective tool for evaluating the risk of common chromosomal abnormalities and has the potential to support clinical decision-making in prenatal screening in the future.

**Keywords:** Prenatal screening, Trisomy, artificial intelligence, machine learning software, expert knowledge system software.

## I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hội chứng Down, Edward, Patau là ba trong số các rối loạn lệch bội nhiễm sắc thể phổ biến nhất [1]. Hội chứng Down là bất thường ba nhiễm sắc thể 21, trong khi hội chứng Edward, Patau là bất thường ba nhiễm sắc thể 18 và 13 tương ứng. Sàng lọc và chẩn đoán trước sinh cho phép xác định thai nhi mắc lệch bội nhiễm sắc thể sớm ngay trong quý 1 và 2 của thai kỳ. Chẩn đoán sớm tạo điều kiện tiếp cận chăm sóc y tế bao gồm kế hoạch điều trị và can thiệp, chăm sóc sau sinh sớm, dịch vụ hỗ trợ và tư vấn cho các gia đình. Các phương pháp sàng lọc được áp dụng phổ biến như siêu âm, sinh hoá máu mẹ (Double test, Triple test), đều là các phương pháp ít xâm lấn. Trong khi để chẩn đoán xác định sớm phải dùng các phương pháp xâm lấn như: chọc ối, sinh thiết gai rau,... Do đó, cần thiết phải cải tiến các phương pháp sàng lọc hiện tại để hạn chế những can thiệp không cần thiết.

Hiện nay, trí tuệ nhân tạo học máy (Machine learning – ML) đang là một lĩnh vực rất phát triển trong y học, là sự kết hợp giữa khoa học máy tính và thống kê vào các vấn đề trong y tế [2,3]. Sự phát triển của công nghệ trí tuệ nhân tạo đã mở ra nhiều cơ hội cho việc phát triển và cải tiến các công cụ sàng lọc trước sinh. Trên thế giới, nhiều nhà khoa học đã quan tâm, nghiên cứu ứng dụng trí tuệ nhân tạo trong sàng lọc trước sinh và bước đầu đưa ra những kết quả nhất định, ví dụ mô hình học máy Framework (Machine learning Framework), mô hình rừng ngẫu nhiên (Random forest) [4,5]. Tại Việt Nam, hiện tại chưa có ứng dụng trí tuệ nhân tạo nào trong sàng lọc trước sinh áp dụng cho các phương pháp phổ biến như siêu âm, double test, triple test, ..., đặc biệt với các xét nghiệm huyết thanh máu mẹ là phương pháp đơn giản, giá thành hợp lý và đem lại hiệu quả cao. Vì vậy,

ứng dụng các mô hình học máy trong tầm soát trước sinh lần đầu tiên được nghiên cứu tại Việt Nam là cần thiết, giúp tăng hiệu quả của việc tầm soát thai sản và các bất thường bẩm sinh trên lâm sàng.

## II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

**2.1. Đối tượng nghiên cứu:** Các hồ sơ bệnh án của thai phụ tương ứng đến khám tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương và Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội từ tháng 05/2022 đến tháng 11/2022. Hồ sơ thu thập bao gồm tuổi mẹ, kết quả siêu âm thai, kết quả sàng lọc sinh hóa máu mẹ (Double test, Triple test) trong quý 1 và quý 2 thai kỳ.

### 2.2. Phương pháp nghiên cứu

**Thiết kế nghiên cứu:** Nghiên cứu thử nghiệm thực hiện trên hồ sơ bệnh án của tối thiểu 100 phụ nữ mang thai đến khám tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương và Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội.

### Hệ thống phần mềm trí tuệ nhân tạo:

Hệ thống phần mềm trí tuệ nhân tạo được sử dụng gồm phần mềm học máy và phần mềm hệ thống chuyên gia, do nhóm nghiên cứu của PGS.TS. Trần Danh Cường, PGS. TS. Nguyễn Thị Trang và cs. xây dựng từ đề tài cấp nhà nước "Nghiên cứu ứng dụng trí tuệ nhân tạo tầm soát một số bất thường bẩm sinh hay gặp tại Việt Nam" thuộc chương trình KC4.0/19-25.

**Quy trình thực hiện:** Các kết quả từ hồ sơ bệnh án bao gồm kết quả siêu âm thai, kết quả sàng lọc trước sinh dựa trên sinh hóa máu mẹ (Double test, Triple test) được phân tích bởi hệ thống phần mềm trí tuệ nhân tạo. Kết quả sau đó được so sánh với kết quả xét nghiệm nhiễm sắc thể (NST) đồ từ tế bào dịch ối.

**Phân tích kết quả:** Độ nhạy và độ đặc hiệu của hệ thống phần mềm trí tuệ nhân tạo sàng lọc trước sinh lệch bội nhiễm sắc thể được tính toán bằng phương pháp thống kê.

**2.3. Đạo đức nghiên cứu:** Tất cả các đối tượng nghiên cứu được giải thích về mục đích và nội dung của nghiên cứu rõ ràng. Quá trình thu thập thông tin chỉ được tiến hành khi có sự đồng ý của đối tượng. Thông tin thu thập chỉ được phục vụ cho mục đích của nghiên cứu không nhằm mục đích khác. Đối tượng có quyền dừng tham gia hoặc rút khỏi nghiên cứu tại bất kì thời điểm nào.

## III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

**Tổng quan kết quả:** Hệ thống phần mềm trí tuệ nhân tạo sàng lọc trước sinh lệch bội nhiễm sắc thể cho kết quả chính xác cao, với độ nhạy 100% và độ đặc hiệu đạt từ 80% đến 100%.

**Chi tiết kết quả:****1. Tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương****Bảng 1: Kết quả sàng lọc của hệ thống phần mềm dựa trên kết quả siêu âm sinh hóa quý 1**

Hội chứng	Down		Edwards, Patau	
	Học máy	Hệ tri thức chuyên gia	Học máy	Hệ tri thức chuyên gia
Dương tính thật	1	1	1	1
Dương tính giả	2	1	0	0
Âm tính thật	15	16	17	17
Âm tính giả	0	0	0	0
Độ nhạy (%)	100	100	100	100
Độ đặc hiệu (%)	88,24	94,12	100	100
Độ chính xác (%)	88,89	94,44	100	100
Giá trị dự báo dương tính (%)	33,33	50	100	100
Giá trị dự báo âm tính (%)	100	100	100	100
N	18	18	18	18

**Nhận xét:** Kết quả sàng lọc dựa trên kết quả siêu âm sinh hóa quý 1 đạt độ chính xác cao trên 88%, độ nhạy 100%, độ đặc hiệu trên 94%. Đối với hội chứng Down, độ chính xác của phần mềm học máy và phần mềm hệ tri thức chuyên gia dựa trên kết quả siêu âm và sàng lọc sinh hóa máu mẹ quý 1 lần lượt là 88,89% và 94,44%, trong khi hội chứng Edwards và hội chứng Patau đều đạt 100% với cả 02 phần mềm.

**Bảng 2: Kết quả sàng lọc của hệ thống phần mềm dựa trên kết quả siêu âm sinh hóa quý 2**

Hội chứng	Down		Edwards, Patau	
	Học máy	Hệ tri thức chuyên gia	Học máy	Hệ tri thức chuyên gia
Dương tính thật	1	1	0	0
Dương tính giả	19	4	11	14
Âm tính thật	163	178	172	169
Âm tính giả	0	0	0	0
Độ nhạy (%)	100	100	/	/
Độ đặc hiệu (%)	89,56	97,8	93,99	92,35
Độ chính xác (%)	89,62	97,81	93,99	92,35
Giá trị dự báo dương tính (%)	5	20	0	0
Giá trị dự báo âm tính (%)	100	100	100	100
N	183	183	183	183

**Nhận xét:** Kết quả sàng lọc dựa trên kết quả siêu âm sinh hóa quý 1 đạt độ chính xác trên 89%, độ nhạy 100%, độ đặc hiệu trên 89%. Đối với hội chứng Down, độ chính xác của phần mềm học máy và phần mềm hệ tri thức chuyên gia dựa trên kết quả siêu âm và sàng lọc sinh hóa máu mẹ quý 2 lần lượt là 89,62% và 97,81%, trong khi hội chứng Edwards và hội chứng Patau lần lượt là 93,99% và 92,35%.

**2. Tại Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội****Bảng 2: Kết quả sàng lọc của hệ thống phần mềm dựa trên kết quả siêu âm sinh hóa quý 2**

Hội chứng	Down		Edwards, Patau	
	Học máy	Hệ tri thức chuyên gia	Học máy	Hệ tri thức chuyên gia
Dương tính thật	1	1	0	0
Dương tính giả	0	0	2	1
Âm tính thật	9	9	8	9
Âm tính giả	0	0	0	0
Độ nhạy (%)	100	100	/	/
Độ đặc hiệu (%)	100	100	80	90
Độ chính xác (%)	100	100	80	90
Giá trị dự báo dương tính (%)	100	100	0	0
Giá trị dự báo âm tính (%)	100	100	100	100
N	10	10	10	10

**Nhận xét:** Kết quả sàng lọc dựa trên kết quả siêu âm sinh hóa quý 2 đạt độ chính xác trên 80%, độ nhạy 100%, độ đặc hiệu trên 80%. Đối với hội chứng Down, độ chính xác của phần mềm học máy và phần mềm hệ tri thức chuyên gia dựa trên kết quả siêu âm và sàng lọc sinh hóa máu mẹ quý 2 đều đạt 100%. Trong khi hội chứng Edwards và hội chứng Patau lần lượt là 80% và 90%.

Trong cả hai đơn vị kiểm định, độ nhạy của hệ thống phần mềm đều lên tới 100%, như vậy không bỏ sót các trường hợp mắc hội chứng trisomy thật sự.

Trong quá trình thử nghiệm phần mềm học máy và phần mềm hệ tri thức chuyên gia hỗ trợ sàng lọc trước sinh hội chứng trisomy, ghi nhận 5 trường hợp hai phần mềm đưa ra hai kết luận khác nhau trên cùng một hồ sơ thai phụ, trong đó hội chứng Down có 3 trường hợp. Cụ thể như sau:

1. Thai phụ 38 tuổi, thai 20 tuần 3 ngày. Khi sử dụng hệ thống phần mềm dựa trên kết quả siêu âm thai quý 2 thai kỳ để đánh giá nguy cơ mắc hội chứng Down, phần mềm hệ tri thức

chuyên gia cho ra kết quả thai mang nguy cơ thấp, trong khi phần mềm học máy đưa ra kết quả thai mang nguy cơ cao mắc hội chứng Down. Kết quả chẩn đoán trước sinh bằng phương pháp phân tích nhiễm sắc thể đồ từ dịch ối cho thấy thai nhi chưa phát hiện bất thường ở cấp độ nhiễm sắc thể. Như vậy, so với nhãn chẩn đoán trước sinh, phần mềm hệ tri thức chuyên gia đã đưa ra kết quả nguy cơ đúng. Tuy nhiên, phần mềm học máy đưa ra kết quả nguy cơ cao lại đúng với kết luận của bác sĩ lâm sàng với tuổi mẹ cao (38 tuổi) là một yếu tố nguy cơ cao dẫn đến hội chứng Down cho thai. Ngoài ra, hệ thống phần mềm hệ tri thức chuyên gia dựa trên kết quả siêu âm quý 2 thai kỳ chưa sử dụng luật dựa trên tuổi mẹ cũng như chưa xét đến yếu tố tuổi thai, do đó, chúng tôi nhận thấy cần cải thiện thêm, bổ sung thêm một số luật đối với phần mềm hệ tri thức chuyên gia nhằm nâng cao hiệu quả của hệ thống phần mềm.

2. Thai phụ 25 tuổi, thai 12 tuần 2 ngày. Sử dụng hệ thống phần mềm dựa trên kết quả siêu âm thai quý 1 và sàng lọc Double test, phần mềm hệ tri thức chuyên gia đưa ra kết quả thai mang nguy cơ cao mắc hội chứng Down, trong khi phần mềm học máy đưa ra kết quả thai mang nguy cơ thấp. Kết quả chẩn đoán trước sinh cho thấy thai chưa phát hiện bất thường ở cấp độ nhiễm sắc thể. Như vậy, phần mềm học máy đã đưa ra kết quả dự báo đúng. Tuy nhiên, phần mềm hệ tri thức chuyên gia đã dựa vào luật dựa trên cơ sở tri thức của chuyên gia y tế với "Nếu MoM PAPP-A > 0,97 thì thai mang nguy cơ cao mắc hội chứng Down" là hoàn toàn có cơ sở.

3. Thai phụ 39 tuổi, thai 18 tuần 3 ngày. Khi sử dụng hệ thống phần mềm dựa trên kết quả siêu âm thai quý 2 và sàng lọc Triple test, phần mềm hệ tri thức chuyên gia đưa ra dự báo thai mang nguy cơ thấp mắc hội chứng Down, trong khi phần mềm học máy đưa ra dự báo thai mang nguy cơ cao. Kết quả chẩn đoán trước sinh cho thấy thai mắc hội chứng Down. Như vậy, trong trường hợp này, phần mềm học máy đã đưa ra dự báo chính xác. Đối với phần mềm hệ tri thức chuyên gia, chúng tôi nhận thấy việc hệ thống phần mềm chưa sử dụng yếu tố tuổi mẹ trong mô hình cần được khắc phục để nâng cao hiệu quả sàng lọc của phần mềm. Ngoài ra, việc kết hợp các chỉ số siêu âm thai và sinh hóa máu mẹ trong phần mềm học máy cũng đã cho thấy hiệu quả trong việc hỗ trợ sàng lọc trước sinh hội chứng Down

**Với hội chứng Edwards và hội chứng Patau chúng tôi ghi nhận 2 trường hợp**

#### **tương tự:**

1. Thai phụ 21 tuổi, thai 17 tuần 2 ngày. Sử dụng hệ thống phần mềm dựa trên kết quả siêu âm thai ở quý 2 để đánh giá nguy cơ bất thường hội chứng Edwards và hội chứng Patau cho kết quả: phần mềm hệ tri thức chuyên gia cho kết quả thai mang nguy cơ cao mắc hội chứng Edwards, hội chứng Patau, trong khi phần mềm học máy đưa ra kết quả thai mang nguy cơ thấp mắc các hội chứng này. Kết quả chẩn đoán trước sinh bằng phương pháp phân tích nhiễm sắc thể đồ từ dịch ối cho thấy thai chưa phát hiện bất thường ở cấp độ nhiễm sắc thể. Có thể giải thích sự khác biệt ở đây là do ở phần mềm hệ chuyên gia, ngưỡng nguy cơ đánh giá dựa vào tập luật thì chỉ liệt kê một số những chỉ số siêu âm, và có thể những chỉ số đó chiếm phần trăm không lớn. Còn đối với phần mềm học máy, ngưỡng nguy cơ dựa vào sự phân bố đồng thời trên nhiều chỉ số và xác định được hệ số đóng góp của từng chỉ số dựa vào bộ số liệu huấn luyện, nên sẽ có khả năng dự đoán chính xác nguy cơ bị bệnh hơn.

2. Thai phụ 37 tuổi, thai 12 tuần 5 ngày. Sử dụng hệ thống phần mềm dựa trên kết quả sinh hóa để đánh giá nguy cơ, phần mềm hệ tri thức chuyên gia cho kết quả thai mang nguy cơ cao mắc hội chứng Edwards và Patau, trong khi phần mềm học máy đưa ra kết quả là nguy cơ thấp. Kết quả chẩn đoán trước sinh bằng phương pháp phân tích nhiễm sắc thể đồ từ dịch ối cho thấy thai chưa phát hiện bất thường ở cấp độ nhiễm sắc thể. Như vậy, phần mềm học máy đã đưa ra kết quả nguy cơ đúng, tuy nhiên, phần mềm hệ chuyên gia đưa ra kết quả nguy cơ cao lại đúng với kết luận của bác sĩ lâm sàng với tuổi mẹ cao (38 tuổi) là một yếu tố nguy cơ cao trong các luật suy diễn cho Hội chứng Edwards và Patau.

#### **IV. BÀN LUẬN**

Trong 02 phần mềm của hệ thống, phần mềm hệ tri thức chuyên gia đưa ra kết quả giải thích được dựa trên guideline, hướng dẫn cùng với kinh nghiệm thực tế của những chuyên gia đầu ngành trong sàng lọc trước sinh, siêu âm, di truyền và sản khoa. Không chỉ vậy, phần mềm tri thức chuyên gia có thể được cập nhật theo những sửa đổi, guideline mới nhất trên thế giới. Mặc dù vậy, xây dựng tập luật trong phần mềm này lại gặp khó khăn do cần sự phân tích và thống nhất giữa các chuyên gia. Ngược lại, phần mềm học máy dù tự rút ra quy luật riêng nhưng không giải thích được tại sao có quy luật đó, đổi lại được tích hợp công nghệ, kỹ thuật mới, có thể bao phủ rất nhiều chỉ số từ kết quả siêu âm, tuổi

mẹ, tiền sử sinh con bất thường, kết quả các xét nghiệm sinh hoá, ... Ưu điểm của phần mềm học máy là không ngừng thu thập thêm thông tin để sửa đổi quy luật do phần mềm tự rút ra và ngày càng hoàn thiện, thông minh, chính xác hơn. Sự bổ sung, hỗ trợ nhau từ 02 phần mềm này có thể đưa ra kết quả có độ tin cậy cao, giúp ích trong việc đánh giá rủi ro về sinh lệch bội nhiễm sắc thể ở phụ nữ mang thai có nguy cơ cao muốn sàng lọc. Được kỳ vọng sẽ trở thành công cụ hỗ trợ quan trọng của bác sĩ lâm sàng trong sàng lọc bất thường trước sinh trong tương lai.

Nghiên cứu này chỉ được thực hiện số lượng thai phụ đến khám nhỏ tại 2 bệnh viện tại Việt Nam là Bệnh viện Phụ sản Trung Ương và Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội. Do đó, kết quả nghiên cứu này có thể không áp dụng được cho cả nước. Nghiên cứu cần được mở rộng hơn, với một mẫu lớn hơn và nhiều bệnh viện khác nhau để kiểm tra tính khả thi và độ chính xác của phần mềm trí tuệ nhân tạo sàng lọc trước sinh lệch bội nhiễm sắc thể. Nghiên cứu cũng có thể được thực hiện trên các nhóm phụ nữ mang thai khác nhau để kiểm tra tính đa dạng của kết quả. Bên cạnh đó, các nhà nghiên cứu có thể đánh giá cách sử dụng phần mềm trí tuệ nhân tạo này để tối ưu hóa quy trình sàng lọc trước sinh tại Việt Nam.

Việc sử dụng các mô hình trí tuệ nhân tạo (AI) để phát hiện sự bất thường bẩm sinh đã thu hút được sự chú ý đáng kể trong những năm gần đây. Ngày càng có nhiều nghiên cứu trên toàn thế giới áp dụng các mô hình AI để xác định nhiều loại dị tật bẩm sinh khác nhau. Một nghiên cứu của Aoyagi và cs (2019) cho kết quả tương tự rằng việc sử dụng mô hình trí tuệ nhân tạo có thể giúp phát hiện hội chứng Down trong quá trình sàng lọc trước sinh với độ chính xác cao hơn bất kỳ phương pháp truyền thống nào. Mô hình này có khả năng xác định 85% trường hợp hội chứng Down, đây là một cải tiến đáng kể so với phương pháp truyền thống [6]. Tương tự, He Falin và cộng sự đã sử dụng mô hình rừng ngẫu nhiên (Random forest) với tập dữ liệu gồm 58972 phụ nữ mang thai, trong đó có 49 trường hợp thai nhi mắc hội chứng Down. Dữ liệu đầu vào cho mô hình bao gồm các kết quả xét nghiệm double test và triple test, tuổi, cân nặng của thai phụ và số tuần tuổi của thai. Mô hình đã được đánh giá trên một bộ dữ liệu khác gồm 27170 phụ nữ mang thai và cũng đạt được độ chính xác 85,2% và tỷ lệ dương tính giả 5%. Những nghiên cứu này nêu bật tiềm năng của các mô hình AI trong việc phát hiện các dị tật

bẩm sinh, từ đó có thể dẫn đến chẩn đoán chính xác hơn và cải thiện kết quả điều trị, giảm thiểu những can thiệp xâm lấn không cần thiết. Tuy nhiên, cần nghiên cứu thêm để tối ưu hóa nâng cao tỉ lệ chính xác của các mô hình này và đảm bảo độ chính xác cũng như độ tin cậy của chúng trong các ứng dụng trong thực tiễn lâm sàng.

Tóm lại, việc sử dụng các mô hình AI trong sàng lọc phát hiện bất thường bẩm sinh là một lĩnh vực nghiên cứu đầy hứa hẹn đã thu hút được sự chú ý ngày càng tăng trên toàn thế giới. Các nghiên cứu được đề cập ở trên cung cấp những hiểu biết có giá trị về tiềm năng của các mô hình AI trong việc phát hiện các dị tật bẩm sinh khác nhau và tạo cơ sở cho các nghiên cứu sâu hơn trong lĩnh vực này.

## V. KẾT LUẬN

Phần mềm trí tuệ nhân tạo sàng lọc trước sinh lệch bội nhiễm sắc thể có kết quả chính xác cao, với độ nhạy 100% và độ đặc hiệu đạt từ 80% đến 100%. Phần mềm kỳ vọng có thể trở thành công cụ hữu ích cho bác sĩ lâm sàng trong việc đánh giá rủi ro về sinh lệch bội nhiễm sắc thể cho phụ nữ mang thai có nguy cơ. Tuy nhiên, cần tiếp tục nghiên cứu để kiểm tra tính khả thi và độ chính xác của phần mềm trí tuệ nhân tạo này trên một mẫu lớn hơn và nhiều bệnh viện khác nhau.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Zhang Y, et al.** 2020. "Prevalence and Clinical Characteristics of Edwards and Patau Syndromes: A Population-Based Study." *Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*.
2. **Choi RY, Coyner AS, Kalpathy-Cramer J, Chiang MF, Campbell JP.** Introduction to Machine Learning, Neural Networks, and Deep Learning. (2164-2591 (Print))
3. **Handelman GS, Kok HK, Chandra RV, Razavi AH, Lee MJ, Asadi H.** eDoctor: machine learning and the future of medicine. *J Intern Med.* Dec 2018;284(6):603-619. doi:10.1111/joim.12822
4. **Li L, Liu W, Zhang H, Jiang Y, Hu X, Liu R.** Down Syndrome Prediction Using a Cascaded Machine Learning Framework Designed for Imbalanced and Feature-correlated Data. *IEEE Access.* 2019;7:97582-97593. doi:10.1109/ACCESS.2019.2929681
5. **He F, Lin B, Mou K, Jin L, Liu J.** A machine learning model for the prediction of down syndrome in second trimester antenatal screening. *Clin Chim Acta Int J Clin Chem.* 2021;521:206-211. doi:10.1016/j.cca.2021.07.015
6. **Aoyagi, K., Ross, M. G., & Nakanishi, Y. (2019).** Artificial intelligence detects Down syndrome in prenatal screening. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*, 32(16), 2801-2806.