

- (2009). "Ventricular arrhythmia in coronary artery disease: limits of a risk stratification strategy based on the ejection fraction alone and impact of infarct localization". *Europace*, 11(12), 1639-1646.
7. **Volpato G, Compagnucci P, Cipolletta L, et al** (2022). "Safety and efficacy of stereotactic arrhythmia radioablation for the treatment of ventricular tachycardia: a systematic review." *Frontiers in Cardiovascular Medicine* 9.
8. **Huizar J. F., Fisher S. G., Ramsey F. V., et al** (2021). "Outcomes of premature ventricular contraction-cardiomyopathy in the veteran population: a secondary analysis of the CHF-STAT Study." *Clinical Electrophysiology*(7.3): 380-390.
9. **Pisani C. F., Romero J., Lara S., et al** (2020). "Efficacy and safety of combined endocardial/epicardial catheter ablation for ventricular tachycardia in Chagas disease: a randomized controlled study." *Heart Rhythm*(17.9): 1510-1518.

GIÁ TRỊ SÀNG LỌC TRƯỚC SINH ĐỂ PHÁT HIỆN THAI TRISOMY 13, TRISOMY 18, TRISOMY 21 TẠI QUẬN THANH KHÊ - ĐÀ NẴNG VÀ THÀNH PHỐ BIÊN HÒA - ĐỒNG NAI

Trương Quang Vinh¹, Lưu Thị Hồng², Trần Đức Phần²

TÓM TẮT

Mục tiêu: Đánh giá giá trị sàng lọc trước sinh để phát hiện thai trisomy 13, trisomy 18, trisomy 21 tại quận Thanh Khê - Đà Nẵng và thành phố Biên Hòa - Đồng Nai. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Những thai phụ có tuổi thai từ 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày được làm double test và những thai phụ có tuổi thai từ 15 tuần đến 22 tuần được làm triple test tại địa điểm nghiên cứu trên. **Kết quả:** Tỷ lệ phát hiện nguy cơ cao chủ yếu từ xét nghiệm huyết thanh mẹ, tính chung cho Thanh Khê - Đà Nẵng và Biên Hòa với double test là 10,24%, với triple test là 11,15%; tỷ lệ nguy cơ cao theo tuổi mẹ với các thai phụ làm double test là 8,36%, với thai phụ làm triple test là 11,15%. Tỷ lệ nguy cơ cao theo siêu âm 3 tháng đầu là 1,32%. Hiệu quả siêu âm thai: ở Thanh Khê - Đà Nẵng: phát hiện thai bất thường hình thái qua siêu âm là 1,43%. Tỷ lệ thai phụ có siêu âm thai là 99,52%; ở Biên Hòa: phát hiện thai bất thường hình thái qua siêu âm là 0,78%. Tỷ lệ thai phụ có siêu âm thai là 99,79%. Hiệu quả chẩn đoán trước sinh: ở Thanh Khê: Tỷ lệ phát hiện bất thường NST là 6,25%; ở Biên Hòa: Tỷ lệ phát hiện bất NST là 3,88%. **Kết luận:** Để giảm bất thường thai sản và dị tật bẩm sinh cần thực hiện một cách có hệ thống các biện pháp sàng lọc trước sinh. Với các điểm nóng với dioxin như Đà Nẵng, Biên Hòa, cần có các biện pháp phòng ngừa dị tật bẩm sinh, triển khai tốt việc sàng lọc, chẩn đoán trước sinh. **Từ khóa:** sàng lọc trước sinh, trisomy 13, trisomy 18, trisomy 21.

SUMMARY

VALUE OF PRENATAL SCREENING TO DETECT PREGNANCY TRISOMY 13, TRISOMY 18, TRISOMY 21 IN THANH KHE DISTRICT - DA NANG AND BIEN HOA CITY - DONG NAI

¹Trường Đại học Y Dược, Đại học Quốc gia Hà Nội

²Trường Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Trương Quang Vinh

Email: drvinh1277@gmail.com

Ngày nhận bài: 6.9.2023

Ngày phản biện khoa học: 18.10.2023

Ngày duyệt bài: 9.11.2023

18, TRISOMY 21 IN THANH KHE DISTRICT - DA NANG AND BIEN HOA CITY - DONG NAI

Objective: Evaluating the value of prenatal screening to detect trisomy 13, trisomy 18, and trisomy 21 in Thanh Khe district - Da Nang and Bien Hoa city - Dong Nai. **Subjects and methodology:** Cross-sectional descriptive study on pregnant women with gestational age from 11 weeks to 13 weeks and 6 days had a double test and pregnant women with a gestational age from 15 weeks to 22 weeks had a triple test at the above research location. **Results:** The high-risk detection rate is mainly from maternal serum testing, overall for Thanh Khe - Da Nang and Bien Hoa with double test is 10.24%, with triple test is 11.15%. The overall high risk rate according to maternal age for the 2 localities for pregnant women with double test is 8.36%, for pregnant women with triple test is 11.15%. The high risk rate according to ultrasound in the first 3 months is 1.32%. Fetal ultrasound effectiveness: in Thanh Khe - Da Nang: detecting morphologically abnormal fetuses through ultrasound is 1.43%. The rate of pregnant women having a fetal ultrasound is 99.52%; In Bien Hoa: detecting abnormal fetal morphology through ultrasound is 0.78%. The rate of pregnant women having a fetal ultrasound is 99.79%. Efficiency of prenatal diagnosis: in Thanh Khe: The rate of detecting chromosomal abnormalities is 6.25%; in Bien Hoa: The detection rate of aneuploidy is 3.88%. **Conclusion:** For reducing pregnancy abnormalities and birth defects, it is necessary to systematically implement prenatal screening measures. For dioxin hotspots like Da Nang and Bien Hoa, it is necessary to have measures to prevent birth defects and properly implement prenatal screening and diagnosis.

Keywords: prenatal screening, trisomy 13, trisomy 18, trisomy 21.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hiện nay có nhiều phương pháp sàng lọc trước sinh (SLTS) để phát hiện bất thường thai nhi, phương pháp sàng lọc thường làm là định lượng một số chất có trong huyết thanh mẹ, siêu

âm phát hiện bất thường thai nhi.

Ở Việt Nam, đã có một số nghiên cứu đánh giá giá trị của SLTS. Tuy nhiên còn rất ít nghiên cứu đánh giá giá trị của tổng thể các phương pháp sàng lọc xác định nguy cơ các bất thường phôi thai, đặc biệt trong hội chứng trisomy 13, trisomy 18 và trisomy 21.

Theo WHO, tỉ lệ trẻ bị DTBS là 3 - 4% trong đó 2 - 3% trẻ sơ sinh có DTBS nặng [1]. Ở Việt Nam thống kê của bệnh viện Từ Dũ cho thấy tỉ lệ DTBS là 3,56% [2]. Chiến tranh đi qua bao năm nhưng dư âm vẫn lưu dấu trong đất, nước, cỏ cây và con người Việt Nam. Đà Nẵng và Biên Hoà là hai nơi có sân bay quân sự cũ của quân đội Mỹ, là nơi tàng trữ chất diệt cỏ. Sau chiến tranh, các hoá chất độc hại vẫn tiếp tục ảnh hưởng. Tình hình bệnh tật, đặc biệt là DTBS, bất thường thai sản ở Đà Nẵng, Biên Hoà cao hơn các nơi khác [3]. Bất thường thai sản đã có nhiều nghiên cứu song hầu hết là ở bệnh viện, nghiên cứu tại cộng đồng rất ít.

Xuất phát từ thực trạng trên, nghiên cứu này được thực hiện với mục tiêu: Đánh giá giá trị

sàng lọc trước sinh để phát hiện thai trisomy 13, trisomy 18, trisomy 21 tại quận Thanh Khê - Đà Nẵng và thành phố Biên Hoà - Đồng Nai.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu: Những thai phụ tuổi thai từ 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày được làm double test, thai phụ tuổi thai từ 15 đến 22 tuần được làm triple test tại Thanh Khê - Đà Nẵng và Biên Hoà - Đồng Nai. Tại Thanh Khê - Đà Nẵng chúng tôi xét nghiệm double test cho 541 thai phụ, triple test cho 288 thai phụ, siêu âm thai 1466 thai phụ; Tại Biên Hoà - Đồng Nai xét nghiệm double test cho 564 thai phụ, triple test cho 303 thai phụ, siêu âm thai 1402 thai phụ.

2.2. Thiết kế nghiên cứu: mô tả cắt ngang

2.3. Phân tích số liệu: số liệu thu nhập được phân tích bằng phần mềm STATA 10.0.

2.4. Đạo đức nghiên cứu: đối tượng nghiên cứu được giới thiệu mục đích của nghiên cứu, tự nguyện tham gia nghiên cứu. Thông tin về đối tượng được giữ bí mật và đối tượng có thể ngừng tham gia bất kỳ khi nào.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Thông tin chung về đối tượng nghiên cứu

Bảng 3.1. Tỷ lệ các phụ nữ có thai tham gia sàng lọc trước sinh

Địa điểm	Tổng số PN có thai	Siêu âm		Double test		Triple test	
		SL	%	SL	%	SL	%
Đà Nẵng	1466	1459	99,52	541	36,90	288	19,73
Biên Hoà	1402	1399	99,79	564	40,23	303	21,61
Σ	2868	2858	99,65	1105	38,66	591	20,68

Hầu hết các thai phụ đều có sàng lọc bằng siêu âm (99,52% ở Thanh Khê - Đà Nẵng, 99,79% ở Biên Hoà). Tỷ lệ thai phụ có làm SLTS bằng xét nghiệm huyết thanh mẹ còn ít, làm sàng lọc double test ở cả 2 địa phương chỉ là 38,66%, làm triple test còn thấp hơn chỉ là 20,68%.

3.2. Giá trị SLTS để phát hiện thai trisomy 13, trisomy 18, trisomy 21

Bảng 3.2. Bất thường trên siêu âm

Địa điểm	Tổng số PN có thai	Bình thường		Bất thường	
		SL	%	SL	%
Đà Nẵng	1466	1114	75,99	21	1,43
Biên Hoà	1402	1290	92,01	11	0,78
Σ	2868	2404	83,82	32	1,12

Nhận xét: Tỷ lệ bất thường phát hiện qua siêu âm thấp (ở Đà Nẵng là 1,43% và ở Biên Hoà 0,78%). Các bất thường thường gặp là nang đám rối mạng mạch, độ mờ da gáy cao, bất thường mũi (xương mũi ngắn, da trước xương mũi dày), bất thường tim.

Bảng 3.3. Kết quả double test ở Đà

Nẵng, Biên Hoà

Các chỉ số	Đà Nẵng	Biên Hoà	Tổng
Số lượng	500	564	1064
Số nguy cơ Down cao theo XN từ huyết thanh mẹ	39	70	109
% nguy cơ Down cao theo XN từ huyết thanh mẹ	7,80	12,41	10,24
Số nguy cơ cao theo tuổi mẹ	36	53	89
% nguy cơ cao theo tuổi mẹ	7,2	9,40	8,36
Số nguy cơ cao theo siêu âm	13	1	14
% nguy cơ cao theo siêu âm	2,6	0,18	1,32
Số nguy cơ cao trisomy 13/18	8	2	10
% nguy cơ cao trisomy 13/18	1,6	0,35	0,94

Nhận xét: Tỷ lệ phát hiện nguy cơ cao chủ yếu từ xét nghiệm từ huyết thanh mẹ, tính chung cho 2 địa phương là 10,24%. Tỷ lệ nguy cơ cao theo tuổi mẹ chung cho 2 địa phương là 8,36. Tỷ lệ nguy cơ cao theo siêu âm là 1,32%.

Bảng 3.4. Kết quả triple test ở Thanh Khê - Đà Nẵng, Biên Hoà

Các chỉ số	Đà Nẵng	Biên Hòa	Tổng
Số lượng	288	277	565
Số nguy cơ Down cao theo XN tử huyết thanh mẹ	25	38	63
% nguy cơ cao theo XN tử huyết thanh mẹ	8,68	13,72	11,15
Số nguy cơ cao theo tuổi mẹ	33	30	63
% nguy cơ cao theo tuổi mẹ	11,46	10,83	11,15
Số nguy cơ cao trisomy 18	8	1	9
% nguy cơ cao trisomy 18	2,78	0,36	1,59
Số nguy cơ cao trisomy 13	0		0
% nguy cơ cao trisomy 13	0		0
Số nguy cơ cao dị tật ống thần kinh	12	1	13
% nguy cơ cao dị tật ống thần kinh	4,17	0,36	2,30

Nhận xét: Tỷ lệ phát hiện nguy cơ cao chủ yếu từ xét nghiệm tử huyết thanh mẹ, tính chung cho 2 địa phương là 11,15%. Tỷ lệ nguy cơ cao theo tuổi mẹ chung cho 2 địa phương là 11,15%. Tỷ lệ nguy cơ cao dị tật ống thần kinh là 2,30%. Tỷ lệ nguy cơ cao trisomy 18 là 1,59%.

Các trường hợp thai phụ nguy cơ cao sinh con bất thường (Down, trisomy 13, trisomy 18) do các test sàng lọc tử huyết thanh mẹ hoặc/và thai nhi có khoảng sáng sau gáy cao được chẩn đoán trước sinh. 2 kỹ thuật được dùng cho chẩn đoán trước sinh gồm:

- Phân tích nhiễm sắc thể (NST) thai từ tế bào ối.
- QF-PCR.

QF-PCR phần lớn được áp dụng với những thai có tuần thai lớn, tuy nhiên để chẩn đoán xác định, chúng tôi vẫn cần kết quả của phân tích NST. Sử dụng kỹ thuật QF-PCR cho 30 trường hợp, chúng tôi phát hiện 2 trường hợp thai bất thường là trisomy 21, khi phân tích NST từ tế bào ối thì cũng thấy thai bị Down.

Kết quả phân tích NST từ tế bào ối cho các thai phụ được thể hiện ở bảng sau:

Bảng 3.5. Kết quả phân tích nhiễm sắc thể từ tế bào ối ở Thanh Khê-Đà Nẵng và Biên Hòa

Các chỉ số	Đà Nẵng	Biên Hòa	Tổng
Số mẫu được phân tích NST	258	103	361
Số mẫu có NST bất thường	18	4	22
% mẫu có NST bất thường	6,98	3,88	6,09
Số thai bị Down	11	3	14
% thai bị Down	4,26	2,91	5,93
Số thai bị trisomy 18	7		7
% thai bị trisomy 18	2,71		1,94

Số thai bị Klinefelter		1	
% thai bị Klinefelter		0,97	

Tính chung ở cả 2 địa phương Biên Hòa - Đồng Nai và Thanh Khê - Đà Nẵng: phân tích NST tế bào ối của 361 thai phụ, đã phát hiện 11 trường hợp thai hội chứng Down, 7 thai mắc hội chứng trisomy 18 và 1 trường hợp thai Klinefelter. Tỷ lệ bất thường được phát hiện qua phân tích NST tế bào ối là 6,09%.

Giá trị của sàng lọc trước sinh

Bảng 3.6. Giá trị của sàng lọc 3 tháng đầu để phát hiện thai bất thường NST ở Thanh Khê - Đà Nẵng và Biên Hòa

Số lượng	Nguy cơ cao theo			Karyotype
	Tuổi mẹ	HTM	Siêu âm	
58	(+)	(-)	(-)	1 (47,+21) 1(47,XXY)
73	(-)	(+)	(-)	2 (47,+21)
1	(+)	(-)	(+)	1 (47,+21)
6	(-)	(+)	(+)	2 (47,+21)
2	(+)	(+)	(+)	1 (47,+21)
5	(-)	(-)	(+)	Bình thường
28	(+)	(+)	(-)	Bình thường

(+): Nguy cơ cao; (-): Nguy cơ thấp

Dựa vào sàng lọc 3 tháng đầu cho 173 thai phụ có nguy cơ cao các loại, chúng tôi phát hiện có 8 thai bất thường NST. Có 5 trường hợp khoảng sáng sau gáy tăng, 28 trường hợp vừa có tuổi mẹ cao, vừa có xét nghiệm Double test có nguy cơ cao nhưng khi xét nghiệm NST thai từ tế bào ối, không thấy bất thường NST của thai.

Bảng 3.7. Giá trị của sàng lọc 3 tháng giữa để phát hiện thai bất thường NST ở Thanh Khê - Đà Nẵng và Biên Hòa

Số lượng	Nguy cơ cao theo			Karyotype
	Tuổi mẹ	HTM	Siêu âm	
41	(+)	(-)	(-)	2 (47,+21)
31	(-)	(+)	(-)	2 (47,+21)
36	(+)	(+)	(-)	1 (47,XXY) 1 tim bẩm sinh
9	(-)	(-)	(+)	Bình thường
0	(+)	(+)	(+)	0
0	(-)	(+)	(+)	0
0	(+)	(-)	(+)	0

(+): Nguy cơ cao; (-): Nguy cơ thấp

Nhận xét: Dựa vào sàng lọc 3 tháng giữa cho 117 thai phụ có nguy cơ cao các loại, chúng tôi phát hiện có 6 thai bất thường. Có 9 trường hợp khoảng sáng sau gáy tăng, nhưng khi xét nghiệm NST thai từ tế bào ối, không thấy bất thường NST của thai.

IV. BÀN LUẬN

Về thực trạng áp dụng và giá trị của

sàng lọc trước sinh bằng huyết thanh mẹ.

Nghiên cứu của chúng tôi cho thấy: tỷ lệ thai phụ có SLTS bằng xét nghiệm huyết thanh mẹ còn ít, làm double test ở cả 2 địa phương Thanh Khê - Đà Nẵng và Biên Hòa chỉ là 38,66%, làm triple test chỉ là 20,68%. Các xét nghiệm SLTS phần lớn có sự hỗ trợ của đề tài nghiên cứu "Nghiên cứu và ứng dụng các biện pháp chẩn đoán trước sinh, tư vấn sinh sản và DTBS tại các vùng ô nhiễm chất da cam/dioxin".

Tỷ lệ phát hiện nguy cơ cao chủ yếu từ xét nghiệm huyết thanh mẹ, tính chung cho 2 địa phương với double test là 10,24%, với triple test là 11,15%; Tỷ lệ nguy cơ cao theo tuổi mẹ với các thai phụ làm double test là 8,36%, với triple test là 11,15%. Tỷ lệ nguy cơ cao theo siêu âm 3 tháng đầu là 1,32%. Số lượng thai phụ làm xét nghiệm SLTS chưa cao, đặc biệt số lượng các thai phụ làm triple test còn rất ít. DTBS có thể do nhiều nguyên nhân trong đó nguyên nhân do bất thường NST chiếm tỷ lệ cao và hậu quả thường là xấu hoặc rất xấu. 3 loại bất thường NST thường gặp là Down, trisomy 18 và trisomy 13.

Tỷ lệ phát hiện nguy cơ cao hơn ở Thanh Khê - Đà Nẵng và Biên Hòa cũng lớn là do chúng tôi đã chủ động chọn đối tượng nghiên cứu là những thai phụ có nguy cơ cao sinh con bị trisomy 13, trisomy 18 và trisomy 21. Tỷ lệ nguy cơ cao phát hiện qua xét nghiệm sinh hóa (25,08%) cao hơn nhiều so với nguy cơ cao theo tuổi mẹ (1,09%), lý do cũng do chúng tôi chọn người đã có nguy cơ, mà nguy cơ cao lại chủ yếu được xác định bởi xét nghiệm sinh hóa từ máu mẹ. Nguy cơ cao chủ yếu phát hiện qua xét nghiệm sinh hóa chứ không phải chỉ do tuổi mẹ nên nguy cơ sinh con bị bất thường nói chung, bất thường NST 13, 18 và 21 nói riêng không chỉ có ở những bà mẹ tuổi cao, việc sàng lọc trước sinh cần làm cho tất cả thai phụ kể cả tuổi cao và tuổi không cao.

So sánh việc sàng lọc ở Thanh Khê- Đà Nẵng và Biên hòa với một nghiên cứu khác của chúng tôi tại bệnh viện Phụ sản Hà Nội giai đoạn 2016 - 2019 ở 2491 thai phụ cho thấy [4]: Các test sàng lọc từ huyết thanh mẹ bên cạnh việc xác định nguy cơ Down, trisomy 18 và trisomy 13, triple test còn cho biết nguy cơ dị tật ống thần kinh. Tỷ lệ sàng lọc từ huyết thanh mẹ ở Thanh Khê, Biên Hòa vẫn còn thấp, cần nâng cao tỷ lệ làm sàng lọc, góp phần hạn chế dị tật.

Tỷ lệ phát hiện nguy cơ cao chủ yếu từ xét nghiệm từ huyết thanh mẹ:

- Ở Thanh Khê - Đà Nẵng: với double test tỷ lệ nguy cơ cao mắc Down là 10,24%, nguy cơ mắc trisomy 13/18 là 1,6%; với triple test nguy cơ

cao mắc Down là 8,68%, nguy cơ mắc trisomy 18 là 2,78% và nguy cơ cao dị tật ống thần kinh là 4,17%. Ở 3 tháng đầu tỷ lệ nguy cơ cao theo siêu âm (khoảng sáng sau gáy cao là 2,6%).

- Ở Biên Hòa: với double test tỷ lệ nguy cơ cao mắc Down là 12,41%, nguy cơ mắc trisomy 13/18 là 0,35%; với triple test nguy cơ cao mắc Down là 13,72%, nguy cơ mắc trisomy 18 là 0,36% và nguy cơ cao dị tật ống thần kinh là 0,36%. Ở 3 tháng đầu tỷ lệ nguy cơ cao theo siêu âm (khoảng sáng sau gáy cao) là 0,18%.

Kết quả xét nghiệm sinh hóa từ huyết thanh của mẹ của chúng tôi cũng tương tự như của một số tác giả khác. Tuy nhiên, tỷ lệ phát hiện bất thường qua siêu âm ở Biên Hòa có thấp hơn một số tác giả khác 1,81 - 5,11%. Tỷ lệ này cũng gần giống như của một vài tác giả [5], [6]. Rõ ràng với những nơi có yếu tố nguy cơ cao như ở Biên Hòa và Thanh Khê - Đà Nẵng là nơi có tác động của các tác nhân độc hại, việc sàng lọc, chẩn đoán trước sinh cần được làm tốt hơn.

Về giá trị của sàng lọc trước sinh. SLTS là xét nghiệm xác định nguy cơ sinh con bất thường, nếu kết quả của sàng lọc xác định thai có nguy cơ cao với một số bệnh tật di truyền thì thai phụ được chỉ định làm xét nghiệm chẩn đoán trước sinh để chẩn đoán bệnh cho thai nhi.

Thực tế double test và triple test cũng gợi ý các bất thường cần theo dõi vì nồng độ AFP có thể tăng hoặc giảm khi thai có bất thường: AFP tăng trong dị tật ống thần kinh, AFP giảm trong một số bệnh di truyền, đặc biệt trong một số bệnh có rối loạn NST. Một số tác giả đã xác định AFP trong huyết thanh mẹ giảm trong một số bất thường NST: hội chứng Down, hội chứng Turner, trisomy 18 [6]; tương tự, hCG, uE₃, PAPP-A cũng thay đổi trong một số các bất thường di truyền khác, đồng thời khoảng sáng sau gáy tăng cũng gặp trong một số các bất thường NST khác, vì vậy các trường hợp sàng lọc huyết thanh mẹ có nguy cơ cao hoặc/và khoảng sáng sau gáy tăng thì khi xét nghiệm NST từ tế bào ối còn có thể phát hiện các bất thường khác [8].

Trong nghiên cứu này, ở những trường hợp có nguy cơ cao theo xét nghiệm từ huyết thanh mẹ hoặc có khoảng sáng sau gáy cao, chúng tôi cũng phát hiện một số các bất thường NST khác như turner, Klinefelter.

Ngày nay người ta đã phát triển kỹ thuật SLTS dựa và phân tích DNA tự do của con trong máu mẹ với độ chính xác cao, giảm việc phải xét nghiệm chẩn đoán xâm lấn cho thai trước sinh. Tuy nhiên, vẫn có đến 5% trường hợp NIPT nguy cơ cao nhưng thai không có bất thường. Vì

vậy, NIPT vẫn là xét nghiệm sàng lọc, không được coi là chẩn đoán; Khi xét nghiệm NIPT cho thấy thai nguy cơ cao thì vẫn phải tiến hành xét nghiệm chẩn đoán. Việc phối hợp giữa test sàng lọc truyền thống, siêu âm thai với NIPT sẽ giảm số người phải xét nghiệm NIPT vì giá thành của NIPT vẫn cao. Đây là mô hình tốt trong thực hành lâm sàng.

Trisomy 13, 18 và 21 là 3 hội chứng bất thường NST hay gặp nhất, để lại hậu quả nặng nề, việc sàng lọc 3 hội chứng này cũng được triển khai sớm nhất và đến hiện nay thì test sàng lọc truyền thống cũng mới chỉ có giá trị cao cho sàng lọc 3 loại bất thường NST này.

Giá trị của chẩn đoán trước sinh. Cho đến hiện nay, phương pháp chẩn đoán trước sinh được thực hiện nhiều nhất vẫn là xét nghiệm NST thai từ tế bào ối. Các trường hợp thai phụ nguy cơ cao sinh con bất thường (Down, trisomy 13, trisomy 18) do các test sàng lọc từ huyết thanh mẹ hoặc/và thai nhi có khoảng sáng sau gáy cao được chẩn đoán trước sinh. 2 kỹ thuật được dùng cho chẩn đoán trước sinh gồm: phân tích NST thai từ tế bào ối và QF-PCR, trong đó QF-PCR phần lớn áp dụng với những thai có tuần thai lớn. Sử dụng kỹ thuật QF-PCR cho 30 trường hợp ở Thanh Khê - Đà Nẵng và Biên Hòa, chúng tôi phát hiện 2 trường hợp thai bất thường là trisomy 21. 2 trường hợp này khi phân tích NST từ tế bào ối thì cũng thấy thai bị Down.

Tỷ lệ phát hiện bất thường NST qua nuôi cấy tế bào ối của chúng tôi là 6,98% ở Thanh Khê - Đà Nẵng, 3,88% ở Biên Hòa tỷ lệ này cũng tương tự một số tác giả khác [7], [8]. Theo một số tác giả [7], [8], nếu chỉ dựa theo tuổi mẹ để sàng lọc thì tỷ lệ phát hiện thai có nguy cơ cao bất thường thấp hơn sàng lọc theo xét nghiệm từ huyết thanh mẹ và dựa vào siêu âm.

Tỷ lệ DTBS ở Thanh Khê - Đà Nẵng và Biên Hòa năm 2015 có thấp hơn năm 2013. Chúng tôi nghĩ, số lượng phát hiện các thai bất thường NST ở Thanh Khê - Đà Nẵng và Biên Hòa cũng là một trong các yếu tố góp phần làm giảm tỷ lệ DTBS ở các địa phương nghiên cứu. Tỷ lệ DTBS khoảng 2%, trong 3 năm mỗi địa phương có gần 1500 trẻ ra đời thì số DTBS khoảng 30 mỗi địa phương, số bất thường phát hiện qua chọc ối là 22, qua siêu âm phát hiện 1 thai bị tim bẩm sinh. Việc đình chỉ thai dị tật này là một trong những lý do làm giảm tỷ lệ DTBS.

Sau 3 năm có can thiệp khuyến khích dự phòng bằng acid folic và tăng cường dùng các chất chống oxy hóa, sàng lọc và chẩn đoán trước

sinh, tư vấn di truyền phòng ngừa dị tật, tỷ lệ các bất thường thai sản ở Thanh Khê - Đà Nẵng và Biên Hòa đã giảm rất rõ.

Tỷ lệ BTTS ở Thanh Khê - Đà Nẵng từ 5,32%, Biên Hòa 9,40% xuống còn 2,84% và 4,07%, đặc biệt tỷ lệ DTBS từ 2,40% ở Thanh Khê - Đà Nẵng, 3,40% ở Biên Hòa sau 3 năm chỉ còn 0,29% và 0,34%. Sự giảm rất đáng kể các BTTS cho thấy mô hình phòng chống dị tật bằng acid folic, bằng sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và tư vấn di truyền đã thực sự có hiệu quả.

V. KẾT LUẬN

➤ **Hiệu quả sàng lọc.** Tỷ lệ phát hiện nguy cơ cao chủ yếu từ xét nghiệm huyết thanh mẹ, tính chung cho Thanh Khê - Đà Nẵng và Biên Hòa với double test là 10,24%, với triple test là 11,15%. Tỷ lệ nguy cơ cao theo tuổi mẹ chung cho 2 địa phương với các thai phụ làm double test là 8,36%, với thai phụ làm triple test là 11,15%. Tỷ lệ nguy cơ cao theo siêu âm 3 tháng đầu là 1,32%.

➤ **Hiệu quả siêu âm thai.** Ở Thanh Khê - Đà Nẵng: phát hiện thai bất thường hình thái qua siêu âm là 1,43%. Tỷ lệ thai phụ có siêu âm thai là 99,52%. Ở Biên Hòa: phát hiện thai bất thường hình thái qua siêu âm là 0,78%. Tỷ lệ thai phụ có siêu âm thai là 99,79%.

➤ **Hiệu quả chẩn đoán trước sinh.** Ở Thanh Khê: Tỷ lệ phát hiện bất thường NST là 6,25%. Ở Biên Hòa: Tỷ lệ phát hiện bất NST là 3,88%.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. WHO. "Birth defects", Sixty-Third World Health Assembly, 2010;1 - 7
2. **Nguyen Thi Ngoc Phuong** (2002). Long-term effects of dioxin/agent orange on reproductive health of Vietnamese women. Vietnam- United States scientific conference on Human health and Environmental effects of Agent Orange / dioxin, 430-442
3. **Nguyễn Văn Nguyễn**, Những biến đổi y - sinh học ở một cộng đồng sống trong vùng còn chất độc da cam/dioxin. Hội nghị khoa học Việt - Mỹ về ảnh hưởng của chất độc da cam/ dioxin lên sức khoẻ con người và môi trường, 2002: 116 - 126
4. **Trương Quang Vinh, Nguyễn Duy Ánh, Trần Đức Phân, Lưu Thị Hồng, Nguyễn Thị Mai Anh**. Sàng lọc NIPT cho thai phụ để phát hiện thai trisomy 13, trisomy 18 và trisomy 21 tại bệnh viện Phụ sản Hà Nội năm 2019. Tạp chí Y học Việt Nam, tập 497,12/2020: 238-244
5. **Palomaki G. E., Eklund E. E., Neveux L. M., Lambert Messerlian G. M.** Evaluating first trimester maternal serum screening combinations for Down syndrome suitable for use with reflexive secondary screening via sequencing of cell free DNA: high detection with low rates of invasive procedures. Prenat. Diagn. 2015;35(8): 789 - 796.
6. **Tran Duc Phan** (2010). Health status and

reproductive health surveillance in Viet Nam. 9th annual scientific congress of Asia Pacific association of medical toxicology collaboration against poisoning from regional experience to global vision, 45.

7. **Trần Danh Cường** (2009), "Một số nhận xét về kết quả chọc hút nước ối trong chẩn đoán trước

sinh tại Bệnh viện phụ sản Trung Ương". Hội nghị sản phụ khoa Việt - Pháp, 297 - 331.

8. **Hasegawa J., Nakamura M., Sekizawa A.** How do the trends in the prenatal diagnosis of aneuploidy change after a non-invasive prenatal test becomes available? A Japanese single center study. *J. Med. Ultrason.* 2015;42(2): 195 - 198.

KẾT QUẢ ĐIỀU TRỊ PHẪU THUẬT U SAO BÀO LÔNG VÙNG DƯỚI LỀU TIỂU NÃO

Vương Quang Uyên¹, Nguyễn Thanh Xuân²,
Trần Trung Kiên³, Nguyễn Thành Nam²

TÓM TẮT

Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:

Nghiên cứu mô tả cắt ngang hồi cứu và tiến cứu trên 32 trường hợp được phẫu thuật và chẩn đoán u sao bào lông vùng dưới lều tại bệnh viện Việt Đức từ tháng 01/2021 đến tháng 12/2022. **Kết quả:** tuổi trung bình 19 ± 9,73, tỉ lệ nam/nữ: 1,67/1. Trong đó nhóm tuổi thanh thiếu niên và trẻ em chiếm 84,4%, tuổi trên 30 chiếm 15,6%. Vị trí u ở thùy nhộng và bán cầu tiểu não chiếm 65,6% cho kết quả phẫu thuật lấy toàn bộ u cao nhất 90%. Nhóm u ở vị trí thân não có kết quả lấy hết u thấp nhất. **Kết luận:** U sao bào lông thường gặp ở lứa tuổi trẻ, vị trí u thường nằm ở tiểu não và thùy nhộng, đây cũng là vị trí có kết quả phẫu thuật tốt nhất. **Từ khóa:** u sao bào lông, U vùng dưới lều tiểu não

SUMMARY

RESULTS OF SURGERY FOR PILOCYTIC ASTROCYTOMA IN THE SUBTENTORIAL CEREBELLAR

Methods: Retrospective and prospective study on 32 cases of surgery and diagnosis of pilocytic astrocytoma in the subtentorial cerebellar at Viet Duc hospital from January 2021 to December 2022. **Results:** the mean age was 19 years; the male to ratio of female: 1.67/1. In which, the age group of adolescents and children accounted for 84,4%, the age of over 30 years accounted for 15,6%. The tumor location is located in the pupal lobe and cerebellar hemisphere, accounting for 65.6% for surgical results ,taking the whole tumor was the highest 90%. The group of tumors in the brain stem location had the lowest results of removing all tumors. **Conclusion:** Pilocytic Astrocytoma is common in young age. The tumor location is usually located in the cerebellum and

vermis, this is also the location with the best surgical results. **Keywords:** pilocytic astrocytoma, subtentorial cerebellar tumor

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

U sao bào lông là một loại trong nhóm u sao bào, được xếp loại độ I theo tổ chức y tế thế giới và là loại u lành tính, phát triển chậm, ranh giới rõ, có tiên lượng tốt. U thường xuất hiện ở vùng tiểu não, gần cuống não, vùng dưới đồi, giao thoa thị giác, ngoài ra cũng có thể xuất hiện ở các vị trí khác có sao bào hiện diện, chẳng hạn như đại não hay tủy sống.¹ U sao bào lông chiếm tỉ lệ nhỏ trong các u nội sọ (0,6 đến 6%) và chiếm 18-23,5 % u sao bào,^{2,3} chủ yếu gặp ở độ tuổi thanh thiếu niên, ít gặp ở người lớn. Ở Mỹ, tỉ lệ u sao bào lông chiếm khoảng 0,37 /100.000 người / năm.⁴

Phẫu thuật là phương pháp điều trị chính u sao bào lông dưới lều. Vai trò của xạ trị sau phẫu thuật u sao bào lông còn nhiều tranh cãi. Brown và cộng sự đã nghiên cứu tiến cứu điều trị u sao bào lông trên lều ở người lớn với thời gian trung bình 10 năm, nhận thấy 95% bệnh nhân sống sau 5 năm và tình trạng bệnh ổn định sau phẫu thuật cắt bỏ toàn bộ hoặc gần toàn bộ u mà không cần tia xạ⁵. Trái lại Kidd và cộng sự (2006) đã nghiên cứu 19 bệnh nhân u sao bào lông ở tuổi thanh thiếu niên được xạ phẫu sau sinh thiết hoặc phẫu thuật với thời gian theo dõi trung bình 6,4 năm, 100% sống sau 5 năm, 68% không tiến triển bệnh sau 5 năm theo dõi.

Những năm trở lại đây, với những trang thiết bị hiện đại, phẫu thuật điều trị u sao bào lông mang lại kết quả tốt, tuy nhiên phẫu thuật u vùng dưới lều đặc biệt vùng liên quan thân não luôn là một phẫu thuật khó, đòi hỏi kinh nghiệm và độ chính xác cao. Chính vì vậy, chúng tôi tiến hành nghiên cứu "Kết quả điều trị phẫu thuật u sao bào lông vùng dưới lều tiểu não tại bệnh viện Hữu Nghị Việt Đức".

¹Bệnh viện Đa khoa tỉnh Phú Thọ

²Bệnh viện Việt Đức

³Bệnh viện Bạch Mai

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thanh Xuân

Email: drxuan.vd@gmail.com

Ngày nhận bài: 7.9.2023

Ngày phản biện khoa học: 18.10.2023

Ngày duyệt bài: 9.11.2023