

VAI TRÒ CỦA SIÊU ÂM TRONG CHẨN ĐOÁN BỆNH TIM BẨM SINH TRƯỚC SINH

Role of ultrasound in prenatal diagnosis of congenital heart defects

*Lê Thị Thùy Trang**, *Phạm Minh Thông***, *Trần Danh Cường**,
*Phạm Chi Mai**

SUMMARY

Purpose: Role of prenatal ultrasonographic in diagnostic of congenital heart defects

Subjects and methods: Descriptive study on 98 fetuses diagnosed congenital heart defects (CHDs) from August 2018 to September 2020 at National Obstetric and Gynecology. 50 cases with live birth, 22 cases of pregnancy termination, 4 cases of perinatal mortality, 22 cases of losing follow-up. The patient was performed an prenatal fetal heart ultrasound and follow the outcome.

Result: The mean maternal age was 28.5 ± 9.4 yrs old, the mean gestational age at the time of prenatal diagnosis of CHD was $28 \pm 6,4$ weeks. CHDs accounts for a high proportion on prenatal ultrasound: ventricular septal defect (VSD), atrioventricular septal defect (AVSD) and the double outlet right ventricle (DORV) account for 14-15% of CHDs. The mild CHD account for 27.6%, critical CHD was 72.4%. Accuracy of prenatal echocardiography diagnosis was 88%. The severity of CHDs prenatal ultrasound affects pregnancy outcome ($p < 0.05$).

Conclusion: Fetal echocardiography has high accuracy in prenatal diagnosis of CHDs. The severity of CHDs in prenatal ultrasound has an impact on pregnancy outcome.

Key word: *Fetal echocardiography, congenital heart defects.*

* Bệnh viện Phụ sản
Trung ương

** Trường Đại học Y Hà Nội

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh tim bẩm sinh (BTBS) là dị tật phổ biến nhất trong các dị tật bẩm sinh (DTBS) và là nguyên nhân tử vong chu sinh hàng đầu, chiếm khoảng 8-10/1000 trẻ sinh sống. Từ cuối những năm 1970, siêu âm tim đã là một phương tiện chẩn đoán không xâm nhập và đáng tin cậy trong chẩn đoán bệnh tim bẩm sinh. Chẩn đoán trước sinh giúp phát hiện sớm các dị tật nặng, các bất thường phối hợp có tỷ lệ bệnh tật và tử vong cao cho phép chẩn đoán chính xác và phân loại đúng mức độ nặng tiên lượng bệnh để có kế hoạch theo dõi tiến triển bệnh và chuẩn bị cho cuộc đẻ diễn ra an toàn, đặc biệt đối với nhóm bệnh tim bẩm sinh có chỉ định can thiệp hoặc phẫu thuật kịp thời sau sinh. Tại cơ sở chúng tôi chưa có nghiên cứu nào về đánh giá về vai trò của siêu âm thai chi tiết trong chẩn đoán BTBS trước sinh. Vì thế chúng tôi thực hiện đề tài này với mục tiêu đánh giá vai trò của siêu âm trong chẩn đoán bệnh tim bẩm sinh trước sinh.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

Chúng tôi tiến hành nghiên cứu mô tả cắt ngang, theo dõi dọc trên 98 thai phụ có chẩn đoán bệnh tim bẩm sinh trước sinh từ tháng 8/2018 đến tháng 9/2020 tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương, có 50 trường hợp có kết quả siêu âm sau sinh, 22 trường hợp đình chỉ thai nghén, 4 trường hợp chết ngay sau sinh và 22 trường hợp không theo dõi được.

Tất cả bệnh nhân tham gia được thực hiện siêu âm tim thai chi tiết với 9 mặt cắt theo hướng dẫn của Viện nghiên cứu siêu âm trong y học của Hoa Kỳ (AIUM) [1] và theo dõi diễn biến thai kì. Siêu âm tim sau sinh được thực hiện đối với các trẻ sinh sống và đối chiếu với kết quả siêu âm trước sinh.

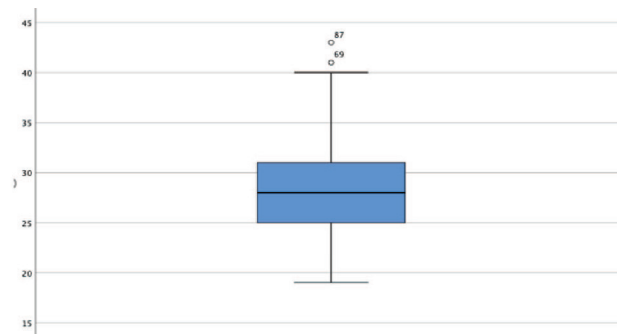
- Diễn biến thai kỳ:
 - Bỏ thai: chấm dứt thai kỳ do bất thường tim thai.
 - Mất sau sinh: tử vong sơ sinh
 - Sống sau sinh: sau sinh trẻ sống và có kết quả siêu âm tim sau sinh
 - Không theo dõi được: bệnh nhân chưa đẻ, không tái khám.
- Chẩn đoán BTBS theo ICD 10 -CM

(International Classification of Disease 10th-Clinical Modification) [2].

- Phân loại BTBS theo mức độ nặng [3]:
 - BTBS nặng: là nhóm gồm các BTBS cần can thiệp thông tim, phẫu thuật điều trị trong một năm đầu sau sinh. Gồm hai nhóm:
 - ❖ Tuần hoàn phụ thuộc ống động mạch: có hẹp nặng van động mạch chủ hoặc phổi.
 - ❖ Tuần hoàn không phụ thuộc ống động mạch: nhóm BTBS phức tạp có hoặc không có hẹp nhẹ van động mạch phổi hoặc chủ
 - BTBS nhẹ: BTBS có huyết động ổn định sau sinh mà không cần can thiệp hoặc phẫu thuật điều trị trong năm đầu.
- Đối chiếu chẩn đoán
 - Chẩn đoán đúng: chẩn đoán trước sinh và sau sinh giống nhau
 - Chẩn đoán không đúng: chẩn đoán trước và sau sinh khác nhau

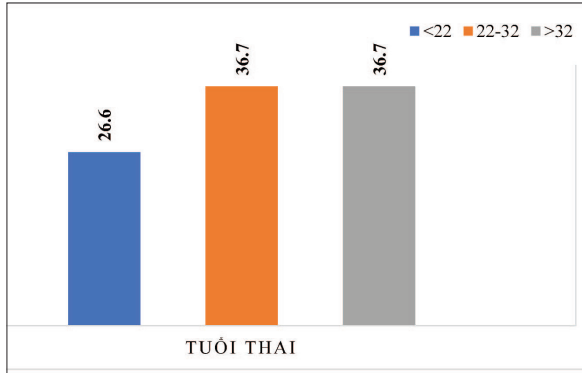
III. KẾT QUẢ

1. Đặc điểm chung (n=98)



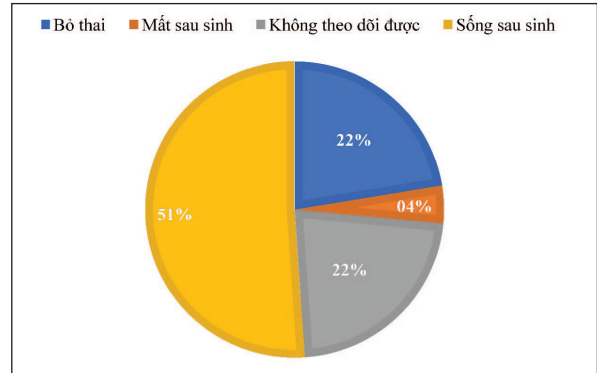
Biểu đồ 1. Phân bố tuổi thai phụ trong nghiên cứu

Tuổi trung bình thai phụ là 28.5±9.4 tuổi. Trong đó nhóm tuổi từ 25-32 chiếm tỉ lệ cao nhất. Ngoài ra có 2 bệnh nhân có tuổi lớn hơn 40 tuổi.



Biểu đồ 2. Thời điểm chẩn đoán BTBS trước sinh

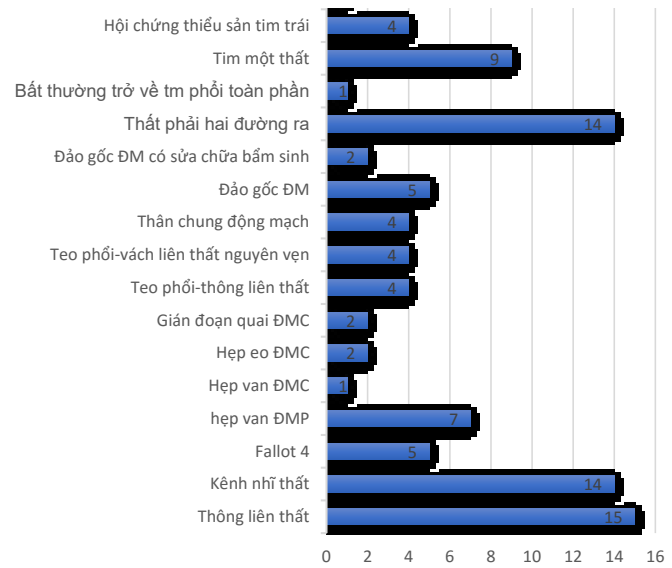
Thời điểm chẩn đoán BTBS trung bình là $28 \pm 6,4$ tuần, sớm nhất là 17 tuần và muộn nhất là 39 tuần.



Biểu đồ 3. Diễn biến thai kỳ

Diễn biến thai kỳ có hơn 50% trẻ sống sau sinh, 22% bỏ thai

2. Đặc điểm các BTBS trên siêu âm tim trước sinh (n=98)

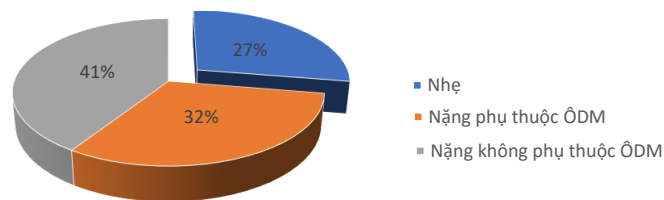


Biểu đồ 4. Phân bố bệnh tim bẩm sinh trên siêu âm trước sinh.

Thông liên thất, kênh nhĩ thất, thất phải hai đường ra chiếm tỉ lệ cao nhất trên siêu âm trước sinh, từ 14 đến 15%

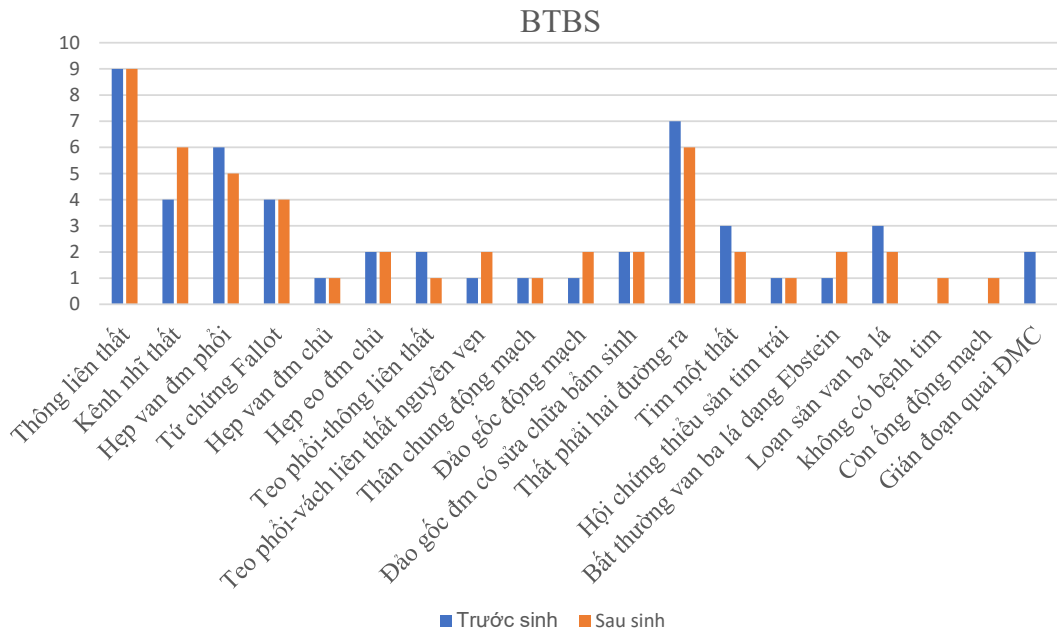
3. Vai trò của siêu âm tim thai trong chẩn đoán BTBS trước sinh (n=50)

Mức độ nặng của BTBS



Biểu đồ 5. Phân bố mức độ nặng của bệnh tim trên siêu âm trước sinh.

Nhóm nặng chiếm chủ yếu với 72.4%, trong đó nhóm BTBS phụ thuộc ống động mạch sau sinh chiếm tỷ lệ cao nhất với 40.8% .



Biểu đồ 6. Đối chiếu kết quả chẩn đoán bệnh tim bẩm sinh trước và sau sinh

Tỷ lệ chẩn đoán đúng các BTBS trên siêu âm trước sinh là 88%. Có 6 trường hợp chẩn đoán sai BTBS trên siêu âm trước sinh.

Bảng 1. Đối chiếu phân loại BTBS theo mức độ nặng trước và sau sinh

| | | Phân loại đúng | | Tỷ lệ phân loại đúng | |
|-------------|------|---------------------|-------|----------------------|-------|
| | | Có | Không | | |
| | | n % | n % | | |
| Mức độ nặng | Nhẹ | 22 | 0 | 100% | |
| | Nặng | không phụ thuộc ÔĐM | 10 | 0 | 100% |
| | | phụ thuộc ÔĐM | 16 | 2 | 88,9% |
| Tổng | | 48 | 2 | 96% | |

Bảng 2. Mối liên quan giữa phân loại nặng BTBS trước sinh và diễn biến thai kì (n=76)

| | | Diễn biến thai kỳ | | | p<0,05 |
|---------------------------|------|-------------------|--------------|---------------|--------|
| | | Bỏ thai | Mất sau sinh | Sống sau sinh | |
| Phân loại nặng trước sinh | Nặng | 21 38.2% | 4 7.3% | 30 54.5% | p<0,05 |
| | Nhẹ | 1 4.8% | 0 0.0% | 20 95.2% | |

Chi-Squared test

Trong 76 thai phụ được theo dõi diễn biến thai kì, tỉ lệ bỏ thai và chết sau sinh ở nhóm BTBS nặng cao hơn so với nhóm BTBS nhẹ. Có mối liên quan giữa diễn biến thai kỳ với phân loại nặng trước sinh, sự khác biệt này có ý nghĩa thống kê, với p<0.05.

III. BÀN LUẬN

1. Đặc điểm chung

Theo biểu đồ 1, tuổi thai phụ trung bình là 28,5 ± 9.4, trong đó nhóm tuổi hay gặp nhất là 25-32 tuổi

chiếm 50% . Kết quả này khá tương đồng với kết quả nghiên cứu của Đặng Tuấn Anh là $28,1 \pm 4,1$ [4] và Lê Kim Tuyền là $28,5 \pm 5,3$ [3]. Đây là độ tuổi sinh đẻ của phụ nữ Việt Nam nói chung. Hai thai phụ có tuổi trên 40 trong nghiên cứu đều có thai mang BTBS nặng, kết cục thai kì bỏ thai và trẻ tử vong sau sinh.

Thời điểm khuyến cáo cho việc sàng lọc BTBS theo ISOUG (2013) là 18-22 tuần, lúc này có thể đánh giá được gần như đầy đủ các cấu trúc giải phẫu tim thai một cách thuận lợi nhất [5]. Tuổi thai trung bình trong nhóm nghiên cứu là $28 \pm 6,4$ tuần tương đồng với các nghiên cứu của tác giả Lee, J.E [6] (2010), Lê Kim Tuyền ở nhóm có BTBS.

Trong nghiên cứu của chúng tôi, có 22 trường hợp bỏ thai chiếm gần $\frac{1}{4}$ các BTBS. Trong số này chỉ có 1 trường hợp là phân loại BTBS mức độ nhẹ (thông liên thất) nhưng lại có kết quả chọc ối bất thường (hội chứng Digeorge), còn lại 21 trường hợp đều là BTBS nặng. Tuy nhiên phần lớn trong số 50% bệnh nhân quyết định giữ theo dõi thai là các trường hợp nặng, điều này là do bệnh nhân hiểu và tuân theo hướng dẫn của bác sĩ sau khi nghe tư vấn đầy đủ về độ nặng và khả năng cứu chữa của bệnh.

2. Đặc điểm các BTBS trên siêu âm trước sinh

Từ biểu đồ 4 cho thấy thông liên thất, kênh nhĩ thất, thất phải hai đường ra chiếm tỉ lệ cao nhất trên siêu âm trước sinh, từ 14 đến 15%. Nhóm bệnh này dễ phát hiện trước sinh trên mặt cắt 4 buồng, giải thích cho tỷ lệ phát hiện trước sinh cao hơn các bệnh khác.

Nhóm BTBS nặng trong nhóm nghiên cứu của chúng tôi chiếm hơn 70%. Theo nghiên cứu của Reller [7], BTBS nặng chiếm khoảng 20-25% các BTBS. Tỷ lệ BTBS nặng trong nghiên cứu của chúng tôi cao hơn nhiều điều này có thể do một số các BTBS nhẹ không được phát hiện, đặc thù cơ sở nghiên cứu là bệnh viện tuyến cuối trong sàng lọc bệnh lí trước sinh nhận nhiều trường hợp nặng từ các cơ sở khác.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Abuhamad AZ. A Practical Guide to Fetal Echocardiography: Normal and Abnormal Hearts. Published online 2016:49–66.
2. Qiu X, Weng Z, Liu M, và c.s. Prenatal diagnosis and pregnancy outcomes of 1492 fetuses with congenital

3. Vai trò của siêu âm tim thai trong chẩn đoán BTBS trước và sau sinh

Tỷ lệ chẩn đoán đúng các BTBS trên siêu âm trước sinh là 88%. Trong nghiên cứu này chúng tôi thực hiện đầy đủ các mặt cắt siêu âm tim thai chi tiết theo AIUM trong phần lớn các trường hợp. Chỉ có một vài trường hợp do được phát hiện bất thường tim lần đầu trên thai gần đủ tháng, tư thế thai không thuận lợi dẫn đến chẩn đoán sai đó là hai trường hợp dương tính giả với chẩn đoán trước sinh là gián đoạn quai động mạch chủ. Hai trường hợp này được chẩn đoán thời điểm 33 tuần và 38 tuần với dấu hiệu bất cân xứng buồng tim, với tư thế thai không thuận lợi. Theo Sharland, dấu hiệu mất cân xứng bốn buồng tim ở thai quý 3 có thể là một hiện tượng bình thường [8]. Việc bỏ sót chẩn đoán trước sinh đối với bệnh lí này dẫn đến hậu quả nghiêm trọng, trong khi nếu chẩn đoán ra sẽ cải thiện tiên lượng một cách đáng kể [9].

Tỷ lệ phân loại đúng mức độ nặng trong nghiên cứu của chúng tôi là 96% cao hơn tỷ lệ chẩn đoán đúng bệnh là 88%. Điều này là do có một số BTBS có đặc điểm giải phẫu gần giống nhau dẫn đến chẩn đoán sai nhưng cùng tiên lượng mức độ nặng. Như trường hợp chẩn đoán trước sinh là teo phổi, thông liên thất tại thời điểm 34 tuần, chẩn đoán sau sinh là kênh nhĩ thất toàn phần, đảo gốc , teo phổi. Tuy nhiên việc chẩn đoán sai không làm thay đổi đáng kể tiên lượng về mức độ cần thiết can thiệp sau sinh vì cả hai bệnh này đều là thuộc nhóm BTBS có tuần hoàn phụ thuộc ống động mạch. Trường hợp khác là tim một thất, teo phổi chẩn đoán thời điểm 30 tuần có chẩn đoán sau sinh là kênh nhĩ thất không cân bằng, teo phổi. Hai trường hợp này cũng đều là BTBS có tuần hoàn phụ thuộc ống động mạch và đều chỉ phẫu thuật sửa chữa thành tim một thất nên cũng không làm thay đổi tiên lượng bệnh.

IV. KẾT LUẬN

Siêu âm tim thai có độ chính xác cao trong chẩn đoán bệnh tim bẩm sinh. Qua đó xác định mức độ nặng của BTBS, một yếu tố có sự liên quan tới kết cục thai kỳ.

heart disease: role of multidisciplinary-joint consultation in prenatal diagnosis. *Sci Rep.* 2020;10(1):1–11. doi:10.1038/s41598-020-64591-3

3. Tuyền LK. Vai trò của siêu âm tim thai trong chẩn đoán BTBS trước sinh. *đề tài nghiên cứu sinh*. Published online 2014.
4. Đặng Tuấn A. Đối chiếu kết quả chẩn đoán trước sinh và sau sinh bệnh tim bẩm sinh ở trẻ sơ sinh tại bệnh viện Phụ Sản Trung Ương. Luận văn thạc sỹ. Trường Đại học Y Hà Nội. Published online 2018.
5. The International Society of Ultrasound in Obstetrics. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013;41(3):348–359. doi:10.1002/uog.12403
6. Lee JE, Jung KL, Kim SE, và c.s. Prenatal diagnosis of congenital heart disease: Trends in pregnancy termination rate, and perinatal and 1-year infant mortalities in Korea between 1994 and 2005. *J Obstet Gynaecol Res.* 2010;36(3):474–478. doi:10.1111/j.1447-0756.2010.01222.x
7. Dolk H, Loane M, Garne E. Congenital heart defects in Europe: Prevalence and perinatal mortality, 2000 to 2005. *Circulation.* 2011;123(8):841–849. doi:10.1161/CirculationAHA.110.958405
8. G.K.Sharrland. Normal fetal cardiac measurement derived by cross-sectional echocardiography (1992). Published online 1992.
9. Hashim ST, Alamri RA, Bakraa R, Rawas R, Farahat F, Waggass R. The Association Between Maternal Age and the Prevalence of Congenital Heart Disease in Newborns from 2016 to 2018 in Single Cardiac Center in Jeddah, Saudi Arabia. *Cureus.* 2020;12(3). doi:10.7759/cureus.7463

TÓM TẮT

Mục tiêu: Đánh giá vai trò của siêu âm trong chẩn đoán bệnh tim bẩm sinh trước sinh.

Đối tượng và phương pháp nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả trên 98 thai **được chẩn đoán** bệnh tim bẩm sinh từ tháng 8/2018 đến tháng 9/2020 tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương. Trong đó 50 trường hợp có kết quả siêu âm sau sinh, 22 trường hợp **đình** chỉ thai nghén, 4 trường hợp chết ngay sau sinh, 22 trường hợp mất theo dõi. Bệnh nhân **được** thực hiện siêu âm tim thai trước sinh và theo dõi diễn biến thai kì.

Kết quả nghiên cứu: Trong 98 thai phụ tham gia nghiên cứu, chúng tôi thấy: Tuổi mẹ trung bình là 28.5 ± 9.4 tuổi, tuần thai trung bình tại thời điểm chẩn đoán là $28 \pm 6,4$ tuần. Các bệnh tim bẩm sinh (BTBS) chiếm tỷ lệ cao trên siêu âm trước sinh: thông liên thất, kênh nhĩ thất và thất phải hai đường ra chiếm 14-15%. Phân loại BTBS nhẹ trên siêu âm trước sinh thể nhẹ chiếm 27.6%, thể nặng chiếm 72.4%. Sau khi đối chiếu với kết quả siêu âm sau sinh, kết quả siêu âm tim thai trước sinh có tỉ lệ chẩn đoán đúng đạt 88%. Mức độ nặng của bệnh tim bẩm sinh trên siêu âm tim thai ảnh hưởng đến kết cục thai kì.

Kết luận: Siêu âm tim thai có độ chính xác cao trong chẩn đoán BTBS trước sinh. Mức độ nặng của bệnh tim bẩm sinh trên siêu âm tim thai ảnh hưởng đến kết cục thai kì.

Từ khóa: Bệnh tim bẩm sinh, siêu âm trước sinh, siêu âm tim thai.

Người liên hệ: Trịnh Hà Châu, Email: chau.trinhha@gmail.com

Ngày nhận bài: 6/8/2020. Ngày chấp nhận đăng: 8/9/2020