

# GIÁ TRỊ CỦA MỘT SỐ DẤU HIỆU CHỈ ĐIỂM TRÊN SIÊU ÂM TRONG SÀNG LỌC THAI TRISOMY 21

Lê Hồng Thịnh<sup>1,✉</sup>, Nguyễn Hữu Dự<sup>1</sup>, Nguyễn Thái Hoàng<sup>1</sup>  
Nguyễn Xuân Mỹ<sup>2</sup>, Võ Tá Sơn<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Bệnh viện Phụ sản Thành phố Cần Thơ

<sup>2</sup>Trường Đại học Y Hà Nội

<sup>3</sup>Bệnh viện Đa khoa Quốc tế Vinmec Times City

Nghiên cứu khảo sát vai trò của một số dấu hiệu chỉ điểm trên siêu âm hình thái thai nhi trong sàng lọc trước sinh hội chứng Down (trisomy 21). Đối tượng nghiên cứu gồm 2 nhóm, nhóm thứ nhất có 118 thai phụ được chọc ối chẩn đoán trước sinh bằng kỹ thuật QF-PCR có kết quả thai trisomy 21 và nhóm thứ hai có 2329 thai phụ có kết quả bình thường. Kết quả: Những trường hợp thai trisomy 21 trên siêu âm hình thái có tỷ lệ xuất hiện dấu hiệu bất sản xương mũi là 16,1%, tăng khoảng sáng sau gáy 11,9%, giãn não thất bên là 9,3%, ruột echo dày là 3,4%, hẹp/tắc tá tràng là 1,7%, nang bạch huyết vùng cổ là 2,5%. Một số dấu hiệu siêu âm có giá trị tiên đoán dương khá cao trong sàng lọc thai trisomy 21 lần lượt như sau: hẹp/tắc tá tràng (40,0%), ruột echo dày (33,3%), bất sản xương mũi (30,6%), nang bạch huyết vùng cổ (21,4%), tăng khoảng sáng sau gáy (15,4%), dị tật tim (15,2%), giãn não thất bên (13,3%).

**Từ khóa:** Dấu hiệu siêu âm, trisomy 21.

## I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Lệch bội nhiễm sắc thể (NST), đặc biệt trường hợp tam NST số 21 gây ra hội chứng Down là một trong những bất thường bẩm sinh chiếm tỷ lệ khá cao trên toàn thế giới, theo y văn tỷ lệ trẻ sinh ra mắc hội chứng Down là 1/800. Trẻ mắc hội chứng Down thường có những dị tật nặng nề như tim bẩm sinh, chậm phát triển trí tuệ và vận động... ảnh hưởng đến chất lượng cuộc sống và để lại những gánh nặng lớn về vật chất, tinh thần cho gia đình và xã hội. Năm 2013, Wright và các cộng sự ở Vương Quốc Anh nghiên cứu trên 87.408 thai phụ, ghi nhận tỉ lệ lệch bội nhiễm sắc thể ở thai khá cao, với 324 thai trisomy 21 (tỉ lệ 1/270), 125 thai trisomy 18 (tỉ lệ 1/700) và 42 thai trisomy 13 (tỉ lệ 1/2081).<sup>1</sup>

Tác giả liên hệ: Lê Hồng Thịnh

Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ

Email: drthinhphusanct@gmail.com

Ngày nhận: 19/07/2024

Ngày được chấp nhận: 16/08/2024

Ngày nay, tỷ lệ trẻ sinh ra mắc hội chứng Down đã giảm do công tác sàng lọc trước sinh thai trisomy 21 ngày càng có hiệu quả. Các phương pháp sàng lọc thai trisomy 21 có thể dựa vào xét nghiệm double test, triple test hoặc xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn (NIPT). Tuy nhiên, vẫn có một số trường hợp thai trisomy 21 nhưng kết quả xét nghiệm rơi vào nhóm nguy cơ thấp có thể sẽ bị bỏ sót, do đó cần kết hợp thêm phương pháp khác đặc biệt là siêu âm hình thái thai nhi, để tăng khả năng phát hiện trisomy 21. Hiện nay, siêu âm là một phương pháp đơn giản, rẻ tiền nhưng có giá trị cao trong sàng lọc trước sinh. Trên thế giới, đã có nhiều nghiên cứu ghi nhận về giá trị của các dấu hiệu trên siêu âm liên quan thai trisomy 21 như tăng khoảng sáng sau gáy, bất sản xương mũi, giãn não thất, ruột echo dày, hẹp/tắc tá tràng và nang bạch huyết vùng cổ.<sup>2-8</sup>

Ở Việt Nam cũng đã có 1 số nghiên cứu về giá trị của các dấu hiệu siêu âm trong sàng lọc,

chẩn đoán trước sinh, đa số ở các bệnh viện lớn ở Hà Nội.<sup>9,10</sup> Tuy nhiên, tại Bệnh viện Phụ sản Cần Thơ, nơi có Trung tâm Sàng lọc trước sinh của khu vực Đồng bằng sông Cửu Long, mặc dù đã triển khai công tác sàng lọc trước sinh đã nhiều năm nhưng vẫn chưa có một tổng kết nào về vai trò của dấu hiệu siêu âm trong sàng lọc thai trisomy 21. Do đó, chúng tôi thực hiện nghiên cứu này nhằm việc tầm soát thai trisomy 21 cho người dân Cần Thơ nói riêng và khu vực đồng bằng sông Cửu Long nói chung với mục tiêu: *Khảo sát giá trị của một số dấu hiệu siêu âm trong sàng lọc trước sinh thai trisomy 21.*

## II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

### 1. Đối tượng

Đối tượng nghiên cứu gồm 2447 thai phụ được chọn để xét nghiệm chẩn đoán trước sinh thai lệch bội NST bằng kỹ thuật QF-PCR, được chia thành 2 nhóm: Nhóm thai được chẩn đoán trisomy 21 gồm 118 thai phụ. Nhóm thai còn lại có kết quả xét nghiệm ối bình thường gồm 2329 thai phụ.

#### **Tiêu chuẩn chọn mẫu**

Thai phụ được chỉ định chọn để xét nghiệm chẩn đoán trước sinh lệch bội nhiễm sắc thể. Các chỉ định chọn để bao gồm một trong các trường hợp sau đây:

- Kết quả xét nghiệm sàng lọc nguy cơ cao lệch bội nhiễm sắc thể: NIPT nguy cơ cao (chỉ số Z-score cao hơn giá trị tham chiếu) hoặc kết quả xét nghiệm double test hoặc triple test nguy cơ cao ( $> 1:250$ ).

- Siêu âm hình thái thai phát hiện bất thường: trên siêu âm phát hiện dị tật tim, bất sản xương mũi, tăng khoảng sáng sau gáy ( $\geq 3\text{mm}$ ), giãn não thất bên, giãn bể lớn hố sau, thiếu sản thể chai, nang đám rối mạng mạch, ruột echo dày, hẹp/tắc tá tràng, một động mạch rốn, sứt môi - chẻ vòm, chi khoèo, thoát vị rốn, giãn đài - bể thận...

### **Tiêu chuẩn loại trừ**

Nghiên cứu loại trừ những đối tượng sau:

- Thai phụ được chọn để làm xét nghiệm khác không liên quan chẩn đoán lệch bội nhiễm sắc thể (đột biến đơn gen: thalassemia, loạn dưỡng cơ duchene, teo cơ tủy...);

- Thai phụ có kết quả xét nghiệm ối bất thường di truyền khác, không phải hội chứng Edwards, ví dụ: hội chứng Down, hội chứng Patau, các hội chứng liên quan bất thường nhiễm sắc thể giới tính, các đột biến liên quan chuyển đoạn, đảo đoạn, mất đoạn nhiễm sắc thể khác.

### 2. Phương pháp

#### **Thiết kế nghiên cứu**

Mô tả cắt ngang.

#### **Cỡ mẫu**

Tất cả thai phụ được chọn để chẩn đoán trước sinh thai lệch bội nhiễm sắc thể thỏa tiêu chuẩn chọn mẫu.

#### **Địa điểm và thời gian tiến hành nghiên cứu**

Bệnh viện Phụ sản TP Cần Thơ, từ tháng 11/2014 đến tháng 2/2024.

#### **Phương pháp thu thập số liệu**

Hồi cứu hồ sơ bệnh án có sẵn.

#### **Phương pháp xử lý và phân tích số liệu**

Các số liệu được quản lý, lưu trữ bằng phần mềm Microsoft Excel 2019 và được xử lý bằng phương pháp thống kê y học theo chương trình phần mềm SPSS 20.0.

Trung bình, độ lệch chuẩn và tỷ lệ được dùng để mô tả đặc điểm của đối tượng nghiên cứu.

Test  $\chi^2$  dùng kiểm định sự khác biệt giữa 2 tỷ lệ.

Test "t" dùng kiểm định sự khác biệt giữa 2 trị số trung bình.

Tỉ suất chênh OR (Odds ratio) để đánh giá các yếu tố liên quan.

Khoảng tin cậy 95% được áp dụng cho toàn bộ các test. Nhận định sự khác biệt khi giá trị  $p < 0,05$ .

Tính giá trị của các dấu hiệu siêu âm bất thường: theo bảng 2x2

**Bảng 1. Tính giá trị của các dấu hiệu siêu âm bất thường**

Test chẩn đoán	Tình trạng mắc bệnh		Tổng
	có	không	
(+)	a	b	a+b
(-)	c	d	c+d
Tổng	$n = a+c$	$m = b+d$	$N = n+m$

Sens = Độ nhạy (tỉ lệ dương tính thật) =  $a/n$

Specs = Độ đặc hiệu (tỉ lệ âm tính thật) =  $d/m$

FPR = Tỉ lệ dương tính giả =  $1 - specs$

FNR = Tỉ lệ âm tính giả =  $1 - sens$

PPV = Giá trị tiên đoán dương =  $a/(a+b)$

NPV = Giá trị tiên đoán âm =  $d/(c+d)$

### **Định nghĩa các biến số, chỉ số trong nghiên cứu**

Tuổi mẹ: phải đủ ngày, tháng, năm sinh.

Nhóm tuổi: được phân thành 2 nhóm ( $\geq 35$  tuổi và  $< 35$  tuổi).

Kết quả xét nghiệm sàng lọc nguy cơ cao lệch bội nhiễm sắc thể:

+ NIPT nguy cơ cao (chỉ số Z-score cao hơn giá trị tham chiếu);

+ Xét nghiệm double test/triple test nguy cơ cao ( $> 1:250$ ).

Bất sản xương mũi (BSXM): là khi trên siêu âm thai không quan sát được xương mũi hoặc có mức echo dày bằng hoặc ít hơn phần da bên trên.

Khoảng sáng sau gáy trên siêu âm là hình ảnh

của tích tụ dịch dưới da sau cổ thai nhi, có tính chất sinh lý, xuất hiện ở thời điểm tuổi thai 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày và sẽ biến mất sau đó.

Tăng khoảng sáng sau gáy:  $\geq 3mm$ .

Giãn não thất bên: khi đường kính sừng não thất bên  $\geq 10mm$  đo ở mặt cắt ngang não thất.

Hẹp/tác tá tràng: có hình ảnh tá tràng bóng đôi không thông nhau trong ổ bụng trên siêu âm.

Ruột echo dày: có hình ảnh ruột echo dày trên siêu âm.

Dị tật tim: có dị tật tim trên siêu âm.

Giãn hố sau: kích thước bề lớn hố sau  $\geq 10mm$  trên siêu âm.

Nang đám rối mạng mạch (ĐRMM): Đánh giá là có khi xuất hiện một hay nhiều nang có kích thước  $> 2mm$  nằm bên trong lớp ĐRMM. Nang ĐRMM  $< 2mm$  được xem là bình thường.

### **3. Đạo đức nghiên cứu**

Mọi thông tin về tên tuổi, địa chỉ, nghề nghiệp, bệnh trạng... của thai phụ đều được giữ kín.

Nghiên cứu tuân thủ đầy đủ các nguyên tắc của nghiên cứu y học.

### III. KẾT QUẢ

#### 1. Đặc điểm về tuổi của đối tượng nghiên cứu

**Bảng 2. Đặc điểm tuổi của đối tượng tham gia nghiên cứu**

Đặc điểm	Thai Trisomy 21	Thai bình thường	Tổng	p
Tuổi trung bình	34,78 ± 6,7	32,95 ± 6,5		< 0,005 (t-test)
< 35 tuổi	50 (3,7%)	1298 (96,3%)	1348 (100%)	< 0,05
≥ 35 tuổi	68 (6,2%)	1031 (93,8%)	1099 (100%)	

Tuổi trung bình của thai phụ ở nhóm thai trisomy 21 là 34,78 ± 6,7. Tuổi trung bình của thai phụ ở nhóm thai bình thường là 32,95 ± 6,5.

Tỷ lệ thai trisomy 21 ở nhóm tuổi mẹ từ 35

trở lên là 6,2%. Tỷ lệ thai trisomy ở nhóm tuổi mẹ dưới 35 là 3,7%.

#### 2. Mối liên quan giữa các dấu hiệu siêu âm và thai trisomy 21

**Bảng 3. Đặc điểm khoảng sáng sau gáy ở 2 nhóm đối tượng nghiên cứu**

Khoảng sáng sau gáy	Thai Trisomy 21	Thai bình thường	$\chi^2$	p	OR	95%CI
≥ 3,0mm	14 (11,9%)	77 (3,3%)	22,974	< 0,05	4,035	2,097-7,763
< 3,0mm	104 (88,1%)	2252 (96,7%)				
Tổng	118 (100%)	2329 (100%)				

Khoảng sáng sau gáy thường được đo trên siêu âm thai ở quý 1 của thai kỳ. Tỷ lệ thai có

dấu hiệu khoảng sáng sau gáy ≥ 3,0mm ở nhóm thai trisomy 21 ở nhóm là 11,9%.

**Bảng 4. Đặc điểm các dấu hiệu siêu âm ở 2 nhóm đối tượng nghiên cứu**

Dấu hiệu		Thai Trisomy 21 n (%)	Thai bình thường n (%)	p	OR	95%CI
Bất sản xương mũi	Có	19 (16,1)	43 (1,8)	< 0,05	9,56	5,17 - 17,68
	Không	99 (83,9)	2286 (98,2)			
Giãn não thất bên	Có	11 (9,3)	72 (3,1)	< 0,05	3,29	1,60 - 6,74
	Không	107 (90,7)	2257 (96,9)			
Ruột echo dày	Có	4 (3,4)	8 (0,3)	< 0,05	5,73	1,32 - 24,87
	Không	114 (96,6)	2321 (99,7)			
Dị tật tim	Có	5 (4,2)	28 (1,2)	0,07	2,76	0,92 - 8,33
	Không	113 (95,8)	2301 (98,8)			

Dấu hiệu	Thai Trisomy 21		Thai bình thường	p	OR	95%CI
	n (%)	n (%)	n (%)			
Hẹp/tắc tá tràng	Có	2 (1,7)	3 (0,1)	< 0,05	15,63	2,44 - 100,13
	Không	116 (98,3)	2326 (9,9)			
Nang bạch huyết vùng cổ	Có	3 (2,5)	11 (0,5)	< 0,05	8,20	2,23 - 30,14
	Không	115 (97,5)	2318 (9,5)			

Nhóm thai trisomy 21 trên siêu âm hình thái thai có tỷ lệ xuất hiện bất sản xương mũi là 16,1%, giãn não thất bên 9,3%, ruột echo dày 3,4%, hẹp/tắc tá tràng 1,7%, nang bạch huyết vùng cổ 2,5%.

Nhóm thai có bộ nhiễm sắc thể bình thường trên siêu âm hình thái thai có tỷ lệ xuất hiện bất sản xương mũi là 1,8%, giãn não thất bên là 3,1%, ruột echo dày 0,3%, hẹp/tắc tá tràng 0,1%, dị tật tim 2,6%.

**Bảng 5. Đặc điểm các giá trị sàng lọc thai trisomy 21 của một số dấu hiệu siêu âm**

Dấu hiệu	n	Thai T21	Thai BT	Sens	Specs	FPR	FNR	PPV	NPV	p	
		n	n								
BSXM	Có	62	19	43	0,161	0,982	0,018	0,839	0,306	0,958	< 0,05
	Không	2385	99	2286							
TKSSG	Có	91	14	77	0,119	0,967	0,033	0,881	0,154	0,956	< 0,05
	Không	2356	104	2252							
GNTB	Có	83	11	72	0,093	0,969	0,031	0,907	0,133	0,955	< 0,05
	Không	2364	107	2257							
Dị tật tim	Có	33	5	28	0,042	0,988	0,012	0,958	0,152	0,953	> 0,05
	Không	2414	113	2301							
Ruột echo dày	Có	12	4	8	0,034	0,997	0,003	0,966	0,333	0,953	< 0,05
	Không	2435	114	2321							
NBHVC	Có	14	3	11	0,025	0,995	0,005	0,975	0,214	0,953	< 0,05
	Không	2433	115	2318							
Hẹp/tắc tá tràng	Có	5	2	3	0,017	0,999	0,001	0,983	0,400	0,952	< 0,05
	Không	2442	116	2326							

*Ghi chú:*

Kh (Không có), BSXM (Bất sản xương mũi), TKSSG (Tăng khoảng sáng sau gáy), GNTB (Giãn não thất bên), NBHVC (Nang bạch huyết vùng cổ), T21 (trisomy 21), Thai BT (thai bình

thường), Sens (độ nhạy), Specs (độ đặc hiệu), FPR (tỷ lệ dương tính giả), FNR (tỷ lệ âm tính giả), PPV (giá trị tiên đoán dương), NPV (giá trị tiên đoán âm).

**Nhận xét:**

Trong 62 trường hợp có bất sản xương mũi trên siêu âm, có 19 trường hợp thai trisomy 21 (30,6%), và 43 trường hợp thai bình thường (69,4%).

Trong 91 trường hợp có tăng khoảng sáng sau gáy trên siêu âm, có 14 trường hợp thai trisomy 21 (15,4%), và 77 trường hợp thai bình thường (84,6%).

Trong 83 trường hợp có giãn não thất bên trên siêu âm, có 11 trường hợp thai trisomy 21 (13,3%), và 72 trường hợp thai bình thường (86,7%).

Trong 33 trường hợp có dị tật tim trên siêu âm, có 5 trường hợp thai trisomy 21 (15,2%), và 28 trường hợp thai bình thường (84,8%).

Trong 12 trường hợp có ruột echo dày trên siêu âm, có 4 trường hợp thai trisomy 21 (33,3%), và 8 trường hợp thai bình thường (66,7%).

Trong 14 trường hợp có nang bạch huyết vùng cổ trên siêu âm, có 3 trường hợp thai trisomy 21 (21,4%), và 11 trường hợp thai bình thường (78,6%).

Trong 5 trường hợp có hẹp tá tràng trên siêu âm, có 2 trường hợp thai trisomy 21 (40,0%), và 3 trường hợp thai bình thường (60,0%).

Một số dấu hiệu siêu âm có giá trị tiên đoán dương khá cao trong sàng lọc thai trisomy 21 lần lượt như sau: hẹp/tắc tá tràng (40,0%), ruột echo dày (33,3%), bất sản xương mũi (30,6%), nang bạch huyết vùng cổ (21,4%), tăng khoảng sáng sau gáy (15,4%), dị tật tim (15,2%), giãn não thất bên (13,3%).

**IV. BÀN LUẬN**

Khoảng sáng sau gáy trên siêu âm là hình ảnh của tích tụ dịch dưới da sau cổ thai nhi, có tính chất sinh lý, xuất hiện ở thời điểm tuổi thai 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày và sẽ biến mất sau

đó. Đây được xem là dấu hiệu siêu âm có giá trị sớm nhất trong sàng lọc hội chứng Down trong tam cá nguyệt thứ nhất, khoảng sáng sau gáy đơn độc có thể phát hiện được 80% các trường hợp thai trisomy 21 với tỷ lệ dương tính giả 5%.<sup>7</sup> Trong nghiên cứu này, chúng tôi ghi nhận thai có dấu hiệu khoảng sáng sau gáy  $\geq 3,0\text{mm}$  trên siêu âm có nguy cơ mắc hội chứng Down cao gấp 4,035 lần so với thai bình thường (OR = 4,035, 95%CI: 2,097 - 7,763), kết quả này thấp hơn so với một số nghiên cứu khác. Theo tác giả N.T Trang và cộng sự tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương (2022), so với nhóm thai có khoảng sáng sau gáy  $< 3,0\text{mm}$ , nguy cơ mắc hội chứng Down ở thai có khoảng sáng sau gáy  $\geq 3,0\text{mm}$  cao gấp 11,29 lần.<sup>10</sup>

Nghiên cứu ghi nhận tỷ lệ bất sản xương mũi ở thai trisomy 21 là 16,1%. Trong 62 trường hợp có bất sản xương mũi trên siêu âm, có 19 trường hợp thai trisomy 21 (30,6%), và 43 trường hợp thai bình thường (69,4%). Gia strij tiên đoán dương thai trisomy 21 của dấu hiệu bất sản xương mũi khá cao với PPV = 30,6%. Tỷ lệ bất sản xương mũi ở thai trisomy 21 trong nghiên cứu này cao hơn so với nghiên cứu của N.T Trang và cộng sự (11,8%) nhưng thấp hơn so với các nghiên cứu khác trên thế giới, như nghiên cứu của Bryann Bromley và cộng sự (3,7%).<sup>3,10</sup>

Tỷ lệ thai có dấu hiệu ruột echo dày ở nhóm thai trisomy 21 là 3,4%. Kết quả này khá tương đồng với nghiên cứu của Aagaard-Tillery và cộng sự: Tỷ lệ thai có dấu hiệu ruột echo dày ở thai trisomy 21 là 3,6%.<sup>2</sup> Nghiên cứu của chúng tôi cũng cho thấy thai có dấu hiệu ruột echo dày trên siêu âm có nguy cơ mắc hội chứng Down cao gấp 5,73 lần so với thai bình thường. Tỷ lệ này cũng khá tương đồng với nghiên cứu của Nyberg và cộng sự: nguy cơ mắc hội chứng Down ở thai có ruột echo dày tăng gấp 6,7 lần so với thai bình thường.<sup>6</sup>

Với tiêu chuẩn 10mm trở lên, chúng tôi ghi nhận tỷ lệ thai có dấu hiệu giãn não thất bên ở nhóm thai trisomy 21 là 9,3%, thai có dấu hiệu giãn não thất bên trên siêu âm có nguy cơ mắc hội chứng Down cao gấp 3,29 lần so với thai bình thường. Kết quả này khá tương đồng với một số nghiên cứu khác ở Việt Nam và trên thế giới. Nghiên cứu của tác giả N.T. Trang và cộng sự: Tỷ lệ thai có giãn não thất bên ở thai trisomy 21 là 6,4% và nguy cơ mắc hội chứng Down ở thai có giãn não thất bên cao gấp 3,82 lần so với thai bình thường. Nghiên cứu của Aagaard-Tillery và cộng sự ghi nhận tỷ lệ thai trisomy 21 có dấu hiệu giãn não thất bên là 5,6%.<sup>2,10</sup>

Về hẹp/tắc tá tràng, nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận tỷ lệ thai trisomy 21 ở nhóm thai có dấu hiệu hẹp/tắc tá tràng là 1,7%. Trong 5 trường hợp có hẹp tá tràng trên siêu âm, có 2 trường hợp thai trisomy 21 (40,0%), và 3 trường hợp thai bình thường (60,0%). Một số nghiên cứu trên thế giới cũng ghi nhận mối liên quan giữa hẹp/tắc tá tràng và thai trisomy 21. Nghiên cứu của Xiaoqing Wu và cộng sự, ghi nhận có 43 trường hợp hẹp/tắc tá tràng, trong đó có 10 trường hợp thai trisomy 21, chiếm tỷ lệ 23,3%.<sup>8</sup> Hẹp/tắc tá tràng cũng là dấu hiệu siêu âm có giá trị tiên đoán dương cao nhất với PPV = 40,0%, điều này cho thấy khi xuất hiện dấu hiệu hẹp/tắc tá tràng trên siêu âm, khả năng thai sẽ có nguy cơ mắc hội chứng Down cao hơn so với các dấu hiệu còn lại.

Dị tật tim là một trong những bất thường cấu trúc hay gặp nhất và ảnh hưởng nghiêm trọng đến sức khỏe ở trẻ sinh ra mắc chứng Down. Nghiên cứu này chúng tôi phát hiện tỷ lệ thai có dị tật tim ở nhóm thai trisomy 21 là 4,2%, kết quả này khá tương đồng với nghiên cứu của tác giả N.T. Trang và cộng sự với tỷ lệ có dị tật tim ở nhóm thai trisomy 21 là 4,9%.<sup>10</sup> Nghiên cứu của Chaoui và cộng sự (1999) ghi nhận có 9/13 (69,23%) trường hợp thai trisomy 21 có

dấu hiệu dị tật tim.<sup>4</sup>

## V. KẾT LUẬN

Một số dấu hiệu siêu âm có giá trị tiên đoán dương khá cao trong sàng lọc thai trisomy 21 lần lượt như sau: hẹp/tắc tá tràng (40,0%), ruột echo dày (33,3%), bất sản xương mũi (30,6%), nang bạch huyết vùng cổ (21,4%), tăng khoảng sáng sau gáy (15,4%), dị tật tim (15,2%), giãn não thất bên (13,3%).

## LỜI CẢM ƠN

Nhóm nghiên cứu xin trân trọng gửi lời cảm ơn đến Bệnh viện Phụ sản Thành phố Cần Thơ, nơi đã giúp đỡ chúng tôi thu thập mẫu thực hiện nghiên cứu này và cam kết không xung đột lợi ích từ kết quả nghiên cứu. Chúng tôi cũng gửi lời cảm ơn chân thành đến các quý đồng nghiệp, thầy cô đã tham gia hỗ trợ và đóng góp những ý kiến quý báu giúp nghiên cứu của chúng tôi được tốt hơn.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Wright D, Syngelaki A, Bradbury I, Akolekar R, Nicolaides K H. First-Trimester screening for trisomies 21, 18 and 13 by ultrasound and biochemical testing. *Fetal Diagnosis and Therapy*. 2014; 35: 118 - 126.
2. Aagaard-Tillery KM, et al. Role of second-trimester genetic sonography after Down syndrome screening. *Obstetrics and Gynecology*, 2009; 114(6): 1189-1196.
3. Bromley B, Lieberman E, Shipp TD, Benacerraf BR. Fetal nose bone length: a marker for Down syndrome in the second trimester. *J Ultrasound Med Off J Am Inst Ultrasound Med*. 2002; 21(12): 1387-1394. doi:10.7863/jum.2002.21.12.1387.
4. Chaoui R, Korner H, Bommer C, et al. "Prenatal diagnosis of heart defects and associated chromosomal aberrations",

*Ultraschall in der Medizin Journal*. 1999; 20 (5), pp 177-184.

5. Chen CP. Prenatal Diagnosis of Euploid Increased Nuchal Translucency on Fetal Ultrasound (II): RASopathy Disorders – Prenatal Ultrasound Findings and Genotype-phenotype Correlations. *J Med Ultrasound*. 2023; 31(1): 13-16.

6. Nyberg DA, Souter VL, El-Bastawissi A, Young S, Luthhardt F, Luthy DA. Isolated sonographic markers for detection of fetal Down syndrome in the second trimester of pregnancy. *Journal of Ultrasound in Medicine*. 2001; 20(10): 1053-1063.

7. Simona Anzhei, Zhivko Zhekov, Boyan Georgiev. Increased Nuchal Translucency in Fetuses with Normal Karyotype. *Open Access*

*Maced J Med Sci*. 2024; 12(1): 83-87.

8. Xiaoqing Wu, et al. Chromosomal Abnormalities and Pregnancy Outcomes for Fetuses with Gastrointestinal Tract Obstructions. *Frontiers in Pediatrics*. 2022; 10:91813.

9. Hoàng Thị Ngọc Lan, Phạm Minh Đức, Đoàn Thị Kim Phượng và cs. Chẩn đoán di truyền với thai có tăng khoảng sáng sau gáy hoặc Cystic Hygroma vùng gáy bằng kỹ thuật SNP Array. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2023;528(7):97-104.

10. Nguyễn Thị Trang, Trần Danh Cường và cộng sự. Khảo sát một số chỉ số siêu âm đặc trưng trong sàng lọc hội chứng Down ở quý 1 và quý 2 thai kỳ tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương. *Tạp chí Nghiên cứu Y học*. 2022; 155(7): 92-100.

## Summary

### ROLE OF ULTRASOUND MARKERS FOR DETECTION OF FETAL TRISOMY 21

The purpose of this research was to investigate the role of various ultrasound markers in fetal morphology ultrasound in prenatal screening for Down syndrome (trisomy 21). The study subjects included two groups: the first group consisted of 118 pregnant women who underwent prenatal diagnostic testing using QF-PCR technique with results indicating trisomy 21, and the second group consisted of 2329 pregnant women who underwent prenatal testing with normal fetal results. The results are as follow Trisomy 21 Group (Ultrasound Findings): Absent nasal bone:16.1%, increased nuchal translucency: 11.9%, ventriculomegaly: 9.3%, echogenic bowel: 3.4%, duodenal atresia: 1.7% and cystic hygroma: 2.5%. Ultrasound markers with a high positive predictive value in screening for trisomy 21 fetuses were duodenal atresia (40.0%), echogenic bowel (33.3%), nasal bone aplasia (30.6%), cystic hygroma (21.4%), increased nuchal translucency (15.4%), cardiac abnormalities (15.2%), and ventriculomegaly (13.3%).

**Keywords:** Ultrasound markers, trisomy 21.