

# GIÁ TRỊ CỦA MỘT SỐ CHỈ SỐ SIÊU ÂM TRONG SÀNG LỌC TRƯỚC SINH HỘI CHỨNG EDWARDS

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 tìm hiểu giá trị của một số chỉ số bất thường trên siêu âm hình thái thai nhi trong sàng lọc hội chứng Edwards. Đối tượng nghiên cứu gồm hai nhóm: 29 thai phụ được xét nghiệm ối chẩn đoán trước sinh bằng kỹ thuật QF-PCR có kết quả thai mắc hội chứng Edwards và 2283 thai phụ có kết quả bộ nhiễm sắc thể thai bình thường. Kết quả: Những trường hợp thai mắc hội chứng Edwards trên siêu âm hình thái thai có tỷ lệ dị tật tim là 31,0%, chi kheo 24,1%, sứt môi - chẻ vòm 17,2%, nang đám rối mạng mạch 2 bên 17,2%, tăng khoảng sáng sau gáy 10,3%, giãn bể lớn hố sau 10,3%, thoát vị rốn 6,9%, một động mạch rốn 6,9%, nang bạch huyết vùng cổ 6,9%. Một số chỉ số siêu âm có giá trị tiên đoán dương khá cao trong sàng lọc thai mắc hội chứng Edwards lần lượt như sau: chi kheo (30%), giãn bể lớn hố sau (30%), thoát vị rốn (25%), dị tật tim (24%), nang bạch huyết vùng cổ (15%), thiếu sản thể chai (14%), nang đám rối mạng mạch 2 bên (12%), sứt môi - chẻ vòm (11%).

**Từ khóa:** Chỉ số siêu âm, hội chứng Edwards.

## I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hội chứng Edwards (còn gọi trisomy 18) là một rối loạn dạng lệch bội trên nhiễm sắc thể (NST) thường, gây ra bởi dư thừa một bản sao của NST số 18. Hội chứng Edwards là một trong những bất thường lệch bội NST hay gặp trên thế giới, xếp thứ hai sau hội chứng Down. Theo y văn, tỷ lệ trẻ sinh sống của hội chứng Edwards dao động từ 1/3.600 đến 1/10.000.<sup>1</sup> Tại Hoa Kỳ, tỷ lệ lưu hành chung của hội chứng Edwards là khoảng 1/2500 và tỷ lệ lưu hành ở trẻ sơ sinh là 1/8.600 và tỷ lệ mắc bệnh ở nữ cao hơn nam (3:2).<sup>1</sup> Trẻ sinh ra mắc hội chứng Edwards thường có những dị tật nặng về tim bẩm sinh, các triệu chứng nặng liên quan hệ hô hấp, thần kinh, u tân sinh, tiết niệu, hệ tiêu hóa,

tai mũi họng và chỉnh hình gây ảnh hưởng nặng nề đến chất lượng sống và có khoảng 75% - 95% trẻ chết sớm trong 1 năm đầu sau sinh.<sup>2</sup> Năm 2020 có hai trường hợp hiếm gặp mắc hội chứng Edwards sống lâu dài hơn được báo cáo: một bệnh nhân nữ 8 tuổi vẫn còn sống sót mặc dù có biểu hiện bệnh tim tứ chứng Fallot và biến chứng tim mạch nặng; và một bệnh nhân nữ 26 tuổi vẫn còn duy trì sống khỏe mạnh.<sup>3,4</sup>

Hiện nay, việc sàng lọc hội chứng Edwards 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 có thể bị bỏ sót liên quan giới hạn về kỹ thuật của các xét nghiệm sàng lọc, do đó cần kết hợp thêm phương pháp khác đặc biệt là siêu âm hình thái thai nhi, để tăng khả năng tầm soát hội chứng Edwards. 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

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: 12/08/2024

hình ảnh bất thường trên siêu âm liên quan thai trisomy 18 như tăng khoảng sáng sau gáy, thai chậm tăng trưởng trong tử cung, bất sản/thiếu sản thể chai, nang đám rối màng mạch, thoát vị rốn, một động mạch rốn, dị tật tim, dẫn hổ sau, sút môi - chẻ vòm.<sup>5-14</sup>

Ở Việt Nam cũng đã có 1 số nghiên cứu về giá trị của các dấu hiệu siêu âm trong sàng lọc trước sinh hội chứng Edwards, đa số ở các bệnh viện lớn tại Hà Nội. Tuy nhiên, tại Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ, vẫn chưa có một tổng kết nào về giá trị của siêu âm hình thái thai trong sàng lọc hội chứng Edwards. Do đó, chúng tôi thực hiện nghiên cứu này với mục tiêu: *Khảo sát giá trị của một số chỉ số siêu âm trong sàng lọc trước sinh hội chứng Edwards.*

## II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

### 1. Đối tượng

Đối tượng nghiên cứu gồm 2312 thai phụ được chọn ối xét nghiệm chẩn đoán trước sinh thai lệch bội NST bằng kỹ thuật QF-PCR, được chia thành 2 nhóm: Nhóm được chẩn đoán thai mắc hội chứng Edwards gồm 29 thai phụ. Nhóm thai còn lại không mắc hội chứng Edwards gồm 2283 thai phụ.

#### **Tiêu chuẩn lựa chọn**

Thai phụ được chỉ định chọn ối xét nghiệm chẩn đoán trước sinh lệch bội nhiễm sắc thể. Các chỉ định chọn ối 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 hổ sau, thiếu sản thể chai, nang đám rối màng mạch, ruột echo dày,

hẹp/tắc tá tràng, một động mạch rốn, sút 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 ối 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**

Nghiên cứu cắt ngang mô tả.

#### **Cỡ mẫu và phương pháp chọn mẫu**

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

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

Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ, từ tháng 01/2015 đến tháng 12/2023.

#### **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  $p < 0,05$ .

### **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.

Tăng khoảng sáng sau gáy:  $\geq 3\text{mm}$

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

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

Ruột echo dày: có hình ảnh ruột echo dày hơn hoặc bằng xương chấu trên siêu âm.

Dị tật tim: có dị tật tim trên siêu âm

Giãn bể lớn hố sau: kích thước bể lớn hố sau  $\geq 10\text{mm}$  trên siêu âm.

Nang đám rối mạng mạch (ĐRMM): Đánh giá là có khi xuất hiện một hay nhiều nang có kích thước  $> 2\text{mm}$  nằm bên trong lớp ĐRMM. Nang ĐRMM  $< 2\text{mm}$  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 và chỉ định chọn ối ở 2 nhóm đối tượng nghiên cứu**

**Bảng 1. Đặc điểm tuổi của 2 nhóm đối tượng nghiên cứu**

Đặc điểm	Nhóm thai mắc hội chứng Edwards	Nhóm thai bình thường	Tổng
$\geq 35$ tuổi	17 (1,7%)	1007 (98,3%)	1024
$< 35$ tuổi	12 (0,9%)	1276 (99,1%)	1288
Tuổi trung bình	$34,76 \pm 7,72$	$32,93 \pm 6,45$	-

**Nhận xét:** Tỷ lệ thai mắc hội chứng Edwards ở nhóm tuổi mẹ  $\geq 35$  tuổi là 6,2%. Tỷ lệ thai mắc hội chứng Edwards ở nhóm tuổi mẹ dưới 35 là 0,9%.

**Bảng 2. Đặc điểm về chỉ định chọn ối của đối tượng tham gia nghiên cứu**

Chỉ định chọn ối	Nhóm thai mắc hội chứng Edwards	Nhóm thai bình thường	Tổng
Siêu âm bất thường	16 (3,1%)	492 (96,9%)	508
NIPT nguy cơ cao	5 (8,2%)	56 (91,8%)	61
Double test/ triple test nguy cơ cao	8 (0,5%)	1735 (99,5%)	1743

Trong nhóm 508 trường hợp chỉ định chọc ối do siêu âm bất thường, có 16 trường hợp thai mắc hội chứng Edwards (3,1%) và 492 trường

hợp thai bình thường (96,9%).

## 2. Đặc điểm và giá trị của các chỉ số siêu âm trong sàng lọc hội chứng Edwards

**Bảng 3. Đặc điểm các chỉ số siêu âm khác ở 2 nhóm đối tượng nghiên cứu**

Chỉ số	Nhóm thai mắc hội chứng Edwards		Nhóm thai bình thường		
	n	%	n	%	
Bất sản xương mũi	Có	2	6,9	41	1,8
	Không	27	93,1	2242	98,2
Tăng khoảng sáng sau gáy	Có	3	10,3	74	3,2
	Không	26	89,7	2209	96,8
Ruột echo dày	Có	1	3,4	8	0,4
	Không	28	96,6	2275	99,6
Dị tật tim	Có	9	31,0	28	1,2
	Không	20	69,0	2255	98,8
Nang bạch huyết vùng cổ	Có	2	6,9	11	0,5
	Không	27	93,1	2272	99,5
Một động mạch rốn	Có	2	6,9	28	1,2
	Không	27	93,1	2255	98,8
Nang đám rối mạng mạch 2 bên	Có	5	17,2	37	1,6
	Không	24	82,8	2246	98,4
Chi khoèo	Có	7	24,1	16	0,7
	Không	22	75,9	2267	99,3
Giãn bể lớn hố sau	Có	3	10,3	7	0,3
	Không	26	89,7	2276	99,7
Sút môi - chẻ vòm	Có	5	17,2	42	1,8
	Không	24	82,8	2241	98,2
Thoát vị rốn	Có	2	6,9	6	0,3
	Không	27	93,1	2277	99,7
Thiếu sản thể chai	Có	1	3,4	6	0,3
	Không	28	6,9	2277	1,8

Nhóm thai mắc hội chứng Edwards trên siêu âm hình thái thai có tỷ lệ dị tật tim là 31,0%, chi khoèo 24,1%, sứt môi - chẻ vòm 17,2%, nang đám rối mạng mạch 2 bên 17,2%, tăng khoảng sáng sau gáy 10,3%, giãn bể lớn hố sau 10,3%, thoát vị rốn 6,9%, một động mạch rốn 6,9%, nang bạch huyết vùng cổ 6,9%, bất sản xương mũi 6,9%.

Nhóm thai có bộ nhiễm sắc thể bình thường trên siêu âm hình thái thai có tỷ lệ dị tật tim là 1,2%, chi khoèo 0,7%, sứt môi - chẻ vòm 1,8%, nang đám rối mạng mạch 2 bên 1,6%, tăng khoảng sáng sau gáy 3,2%, giãn bể lớn hố sau 0,3%, thoát vị rốn 1,2%, một động mạch rốn 1,2%, nang bạch huyết vùng cổ 0,5%, bất sản xương mũi 1,8%.

**Bảng 4. Đặc điểm các giá trị sàng lọc thai mắc hội chứng Edwards của một số chỉ số trên siêu âm**

Chỉ số	n	Thai Edwards n(%)	Thai bình thường n(%)	Sens	Specs	PPV	LR+	p
Chi khoèo	23	7 (30,4)	16 (69,6)	0,24	0,99	0,30	34,44	< 0,001
Giãn bể lớn hố sau	10	3 (30,0)	7 (70,0)	0,10	1,00	0,30	33,74	< 0,001
Thoát vị rốn	8	2 (25,0)	6 (75,0)	0,07	1,00	0,25	26,24	< 0,001
Dị tật tim	37	9 (24,3)	28 (75,7)	0,31	0,99	0,24	25,30	< 0,001
Nang bạch huyết vùng cổ	13	2 (15,4)	11 (84,6)	0,07	1,00	0,15	14,31	< 0,001
Thiếu sản thể chai	7	1 (14,3)	6 (85,7)	0,03	1,00	0,14	13,12	0,017
Nang đám rối mạng mạch 2 bên	42	5 (11,9)	37 (88,1)	0,17	0,98	0,12	10,64	< 0,001
Sứt môi - chẻ vòm	47	5 (10,6)	42 (89,4)	0,17	0,98	0,11	9,37	< 0,001
Một động mạch rốn	30	2 (6,7)	28 (93,3)	0,07	0,99	0,07	5,62	0,018
Tăng khoảng sáng sau gáy	77	3 (3,9)	74 (96,1)	0,10	0,97	0,04	3,19	0,046
Ruột echo dày	9	1 (11,1)	8 (88,9)	0,03	1,00	0,11	9,84	0,31
Bất sản xương mũi	43	2 (4,7)	41 (95,3)	0,07	0,98	0,05	3,84	0,62

**Ghi chú:**

Sens (độ nhạy), ĐĐH (độ đặc hiệu), PPV (giá trị tiên đoán dương), LR+ (likelihood ratio+ / tỷ số dương tính khả dĩ).

**Nhận xét:**

Trong 23 trường hợp có hình ảnh chi khoèo trên siêu âm, có 7 trường hợp thai hội chứng Edwards (30,4%), và 16 trường hợp thai bình thường (69,6%).

Trong 10 trường hợp có hình ảnh giãn bể lớn hố sau trên siêu âm, có 3 trường hợp thai hội chứng Edwards (30,0%), và 7 trường hợp thai bình thường (70,0%).

Trong 8 trường hợp có hình ảnh thoát vị rốn trên siêu âm, có 2 trường hợp thai hội chứng Edwards (25,0%), và 6 trường hợp thai bình thường (75,0%).

Trong 37 trường hợp có hình ảnh dị tật tim

trên siêu âm, có 9 trường hợp thai hội chứng Edwards (24,3%), và 28 trường hợp thai bình thường (75,7%).

Trong 13 trường hợp có hình ảnh nang bạch huyết vùng cổ trên siêu âm, có 2 trường hợp thai hội chứng Edwards (15,4%), và 11 trường hợp thai bình thường (84,6%).

Trong 7 trường hợp có hình ảnh thiếu sản thể chai trên siêu âm, có 1 trường hợp thai hội chứng Edwards (14,3%), và 6 trường hợp thai bình thường (85,7%).

Trong 42 trường hợp có hình ảnh nang đám rối mạng mạch trên siêu âm, có 5 trường hợp thai hội chứng Edwards (11,9%), và 37 trường hợp thai bình thường (88,1%).

Trong 47 trường hợp có hình ảnh sứt môi – chẻ vòm trên siêu âm, có 5 trường hợp thai hội chứng Edwards (10,6%), và 42 trường hợp thai bình thường (89,4%).

Trong 77 trường hợp có hình ảnh tăng khoảng sáng sau gáy trên siêu âm, có 3 trường hợp thai hội chứng Edwards (3,9%), và 74 trường hợp thai bình thường (96,1%).

Một số chỉ số siêu âm có giá trị tiên đoán dương khá cao trong sàng lọc thai mắc hội chứng Edwards lần lượt như sau: chi khoèo (30%), giãn bể lớn hố sau (30%), thoát vị rốn (25%), dị tật tim (24%), nang bạch huyết vùng cổ (15%), thiếu sản thể chai (14%), nang đám rối mạng mạch 2 bên (12%), sứt môi - chẻ vòm (11%).

#### IV. BÀN LUẬN

Khoảng sáng sau gáy trên siêu âm là hình ảnh của tích tụ dịch dưới da sau cổ thai nhi, thường được phát hiện sớm trong 3 tháng đầu thai kỳ. Đây được xem là dấu hiệu siêu âm có giá trị sớm nhất trong sàng lọc các lệch bộ NST hay gặp trong tam cá nguyệt thứ nhất. Trong nghiên cứu này, chúng tôi ghi nhận ở nhóm

thai mắc hội chứng Edwards (trisomy 18), tỷ lệ thai có tăng khoảng sáng sau gáy ( $\geq 3,0\text{mm}$ ) là 10,3%. Một số nghiên cứu khác cho thấy tỷ lệ này còn cao hơn nghiên cứu của chúng tôi. Nghiên cứu của Sepulveda W và cộng sự trong 12 năm từ 1997 đến 2009 trên 53 thai trisomy 18, có 48,91% thai có dấu hiệu tăng khoảng sáng sau gáy ( $\geq 3,0\text{mm}$ ).<sup>5</sup>

Trong 37 trường hợp có hình ảnh dị tật tim trên siêu âm, có 9 trường hợp thai hội chứng Edwards (24,3%), và 28 trường hợp thai bình thường (75,7%), hình ảnh dị tật tim có giá trị cao trong sàng lọc thai mắc hội chứng Edwards với giá trị tiên đoán dương 24%. Ở nhóm thai mắc hội chứng Edwards, tỷ lệ thai có dị tật tim là 31,0%. Điều này cũng khá phù hợp với một số y văn là dị tật tim chiếm tỷ lệ cao ở nhóm thai bị trisomy 18. Nghiên cứu của Papp và cộng sự trên 70 thai trisomy 18 cho thấy dị tật tim chiếm tỉ lệ cao nhất với 47,1%.<sup>6</sup> Nghiên cứu của Acevedo và cộng sự (2013) ghi nhận dị tật tim là dấu hiệu thường gặp ở thai trisomy 18 với 57,1%.<sup>7</sup> Nghiên cứu của Sepulveda W và cộng sự trên 53 thai trisomy 18 ghi nhận có 2 trường hợp (4%) bất thường 4 buồng tim và 4 trường hợp nhịp tim chậm (8%).<sup>5</sup> Nghiên cứu của Nowakowska A (2023) trên 41 thai trisomy 18, có 73% trường hợp có dấu hiệu dị tật tim trên siêu âm, trong đó phổ biến nhất là dạng kênh nhĩ thất (43%) và thông liên thất 43%.<sup>8</sup>

Trên siêu âm, giãn bể lớn hố sau thường gặp các kiểu hình sau: nang túi Blake, giãn bể lớn hố sau đơn thuần, bất thường Dandy-Walker, thiếu sản thùy nhộng tiểu não và thiếu sản tiểu não. Năm 1989, Thurmond và cộng sự đề nghị dấu hiệu giãn bể lớn hố sau  $>10\text{mm}$  trên siêu âm là manh mối đầu tiên để chẩn đoán thai trisomy 18.<sup>9</sup> Nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận hình ảnh giãn bể lớn hố sau có giá trị tiên đoán dương trong sàng lọc hội chứng Edwards khá cao (PPV = 30%), trong 10 trường hợp có

hình ảnh giãn bề lớn hố sau trên siêu âm, có 3 trường hợp thai hội chứng Edwards (30,0%), và 7 trường hợp thai bình thường (70,0%). Điều này cũng phù hợp với nghiên cứu của Nyberg và cộng sự: trong 33 trường hợp thai có hình ảnh giãn bề lớn hố sau trên siêu âm > 10mm, có 12/33 trường hợp thai trisomy 18 chiếm tỷ lệ 36,36%.<sup>10</sup>

Trong 8 trường hợp có hình ảnh thoát vị rốn trên siêu âm, có 2 trường hợp thai hội chứng Edwards (25,0%), và 6 trường hợp thai bình thường (75,0%), hình ảnh thoát vị rốn có giá trị tiên đoán dương sàng lọc thai mắc hội chứng Edwards với 25%. Nghiên cứu của chúng tôi cũng khá phù hợp với một số nghiên cứu trên thế giới. Nghiên cứu của Sepulveda W và cộng sự ghi nhận tỷ lệ thai trisomy 18 có hình ảnh siêu âm thoát vị rốn khá cao với 21% (11/53).<sup>5</sup>

Nghiên cứu ghi nhận trong 47 trường hợp có hình ảnh sứt môi - chẻ vòm trên siêu âm, có 5 trường hợp thai hội chứng Edwards (10,6%), và 42 trường hợp thai bình thường (89,4%). Tỷ lệ tiên đoán dương thai hội chứng Edwards của hình ảnh sứt môi - chẻ vòm là 11%. Theo Nghiên cứu của Martinez NCM và cộng sự (2024) trên 66 trường hợp trẻ em mắc hội chứng Edwards, ghi nhận 5 trường hợp (7,8%) có sứt môi - chẻ vòm.<sup>11</sup>

Trên siêu âm, nang đám rối mạng mạch là một hoặc nhiều nang có kích thước  $\geq 2\text{mm}$  nằm bên trong lớp đám rối mạng mạch, nang có đường kính < 2mm được xem là bình thường. Nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận trong 42 trường hợp có hình ảnh nang đám rối mạng mạch trên siêu âm, có 5 trường hợp thai hội chứng Edwards (11,9%), và 37 trường hợp thai bình thường (88,1%). Một số nghiên cứu khác cũng cho thấy có mối liên quan giữa nang đám rối mạng mạch 2 bên và hội chứng Edwards. Năm 2004, Bronsteen nghiên cứu trên 49435 trường hợp, có 25/50 trường hợp thai trisomy 18 có nang đám rối mạng mạch 2 bên, chiếm tỉ

lệ 50%. Năm 2007, nghiên cứu của Papp trên 70 trường hợp thai trisomy 18 ghi nhận tỉ lệ này thấp hơn với 38,6% trường hợp.<sup>12,13</sup>

## V. KẾT LUẬN

Một số chỉ số siêu âm hình thái thai có giá trị trong sàng lọc trước sinh hội chứng Edwards với giá trị tiên đoán dương lần lượt như sau: chi khoèo (30%), giãn bề lớn hố sau (30%), thoát vị rốn (25%), dị tật tim (24%), nang bạch huyết vùng cổ (15%), thiếu sản thể chai (14%), nang đám rối mạng mạch 2 bên (12%), sứt môi - chẻ vòm (11%). Cần chỉ định chọc ối xét nghiệm di truyền để chẩn đoán trước sinh hội chứng Edwards khi kết quả siêu âm có bất thường như trên.

## 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. Cereda, A., Carey, J.C. The trisomy 18 syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2012; 7: pp 81. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-7-81>. <https://link.springer.com/article/10.1186/1750-1172-7-81>
2. Kepple JW, Fishler KP, Peoples ES. Surveillance guidelines for children with trisomy 18. *Am J Med Genet A.* 2021; 185(4): 1294-1303. doi:10.1002/ajmg.a.62097.
3. Alshami A, Douedi S, Guida M, et al. Unusual Longevity of Edwardss Syndrome: A Case Report. *Genes (Basel).* 2020; 11(12): 1466. doi:10.3390/genes11121466.

4. López-Ríos V, Grajales-Marín E, Gómez-Zambrano V, Barrios-Aroyave FA. Prolonged survival in Edwardss syndrome with congenital heart disease: a case report and literature review. Síndrome de Edwardss con cardiopatía congénita de larga supervivencia: reporte de caso y revisión de literatura. *Medwave*. 2020; 20(8): e8015. doi:10.5867/medwave.2020.08.8015.
5. Sepulveda W, Wong AE, Dezerega V. First-trimester sonographic findings in trisomy 18: a review of 53 cases. *Prenat Diagn*. 2010; 30(3): 256-259. doi:10.1002/pd.2462.
6. Papp C, B. A., Mezei G and et al. Chorionic villus sampling in multiple gestations. *Prenatal Diagnosis*. 2002; (12): 377.
7. Acevedo GS, Garcia M, Benavides S A, Camargo M L, Aguinaga R M, Ramirez C J, Velazquez T B, Gallardo G J, Guzman H M. Association between selected structural defects and chromosomal abnormalities. *Revista De Investigacion Clinica*, 2013; 65(3): 248-254.
8. Nowakowska A, Sylwestrzak O, Strzelecka I, Oszukowski P, Responek-Liberska M, Zalinska A. Prenatal echocardiography in Trisomy 18 - the key to diagnosis and further management in the second half of pregnancy. *Ginekol Pol*. 2023; 94(5): 366-373. doi:10.5603/GP.a2023.0035.
9. Thurmond AS, Nelson DW, Lowensohn RI, Young WP, Davis L. Enlarged cisterna magna in trisomy 18: prenatal ultrasonographic diagnosis. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*. 1989; 161: 83-85.
10. Nyberg DA, Mahony BS, Hegge FN, Hickok D, Luthy DA, Kapur R. Enlarged cisterna magna and the Dandy-Walker malformation: factors associated with chromosome abnormalities. *Obstetrics and Gynecology*. 1991; 77 (3), pp.436 – 442.
11. Martinez NCM, Almeida ST, Rosa RFM, Zen PRG. Prevalence and clinical characterization of oral clefts in patients with chromosome trisomy 18. *Rev Paul Pediatr*. 2024; 42:e2023169. doi:10.1590/1984-0462/2024/42/2023169.
12. Bronsteen R, Lee W, Vettraino IV, Huang R, Comstock CH. Second trimester sonography and trisomy 18: The significance of isolated choroid plexus cysts after an examination that includes the fetal hands. *Journal of Ultrasound in Medicine*. 2004; 23:241–245.
13. Papp C, Ban Z, Szigeti Z, Csaba A, Beke A, Papp Z. Role of second trimester sonography in detecting trisomy 18: a review of 70 cases. *Journal of Clinical Ultrasound*, 2007; 35(2): 68 – 72.
14. Chen CP. Rapid detection of maternal origin of trisomy 18 by quantitative fluorescent polymerase chain reaction in a fetus associated with increased nuchal translucency thickness and omphalocele on first-trimester prenatal ultrasound. *Taiwan J Obstet Gynecol*. 2024; 63(2): 272-275. doi:10.1016/j.tjog.2024.01.031.



## Summary

### THE VALUE OF ULTRASOUND INDICES IN PRENATAL SCREENING FOR EDWARDS'S SYNDROME

This research was conducted to investigate the value of various abnormal indices on fetal ultrasound in screening for Edwards syndrome. The study included two groups: 29 pregnant women who underwent prenatal diagnosis using QF-PCR and were confirmed to have Edwards syndrome, and 2283 pregnant women with normal fetal karyotypes. Via ultrasound, the Edwards Syndrome Group has cardiac abnormalities at 31.0%, clubfoot: 24.1%, cleft lip/palate: 17.2%, bilateral choroid plexus cysts: 17.2%, increased nuchal translucency: 10.3%, posterior fossa cyst: 10.3%, vascular anomaly was 17.2%, diaphragmatic hernia: 6.9%, single umbilical artery: 6.9%, cystic hygroma: 6.9% and choroid plexus. Predictive Ultrasound Indices for Edwards Syndrome are Clubfoot: 30%, posterior fossa cyst: 3.4%, diaphragmatic hernia: 25%, cardiac abnormalities: 24%, cystic hygroma: 15%, short femur length: 14%, bilateral choroid plexus cysts: 12%, and cleft lip/ palate: 11%.

**Keywords:** Ultrasound indices, Trisomy 18, Edwards's syndrome.