

ĐẶC ĐIỂM SIÊU ÂM CỦA THAI THOÁT VỊ RỒN VÀ KẾT QUẢ PHÂN TÍCH DI TRUYỀN

Lê Thiệu Quyết¹, Trần Danh Cường^{1,2}, Trần Minh Hiếu²
và Nguyễn Thị Bích Vân^{1,2,✉}

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Phụ sản Trung ương

Nghiên cứu mô tả được thực hiện trên 121 thai phụ có thai được chẩn đoán thoát vị rốn bằng siêu âm tại Trung tâm Chẩn đoán trước sinh - Bệnh viện Phụ sản Trung ương trong giai đoạn từ tháng 01 năm 2020 đến tháng 5 năm 2023. Kết quả cho thấy, tuổi trung bình của thai phụ là $30,23 \pm 6,25$ tuổi. Tuổi thai trung bình khi chẩn đoán là $16,76 \pm 4,76$ tuần. Kích thước trung bình của khối thoát vị là $22,99 \pm 18,60$ mm. Tỷ lệ thoát vị rốn đơn độc chiếm 60,33%, trong khi 39,67% có phối hợp bất thường hình thái kèm theo, chủ yếu là dị tật tim bẩm sinh. Có 52,07% các thai phụ được thực hiện chọc ối làm xét nghiệm di truyền, trong đó phát hiện 26,98% bất thường di truyền, phổ biến nhất là trisomy 18, tiếp theo là trisomy 13 và trisomy 21.

Từ khóa: Thoát vị rốn, chẩn đoán trước sinh, siêu âm tiền sản.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Thoát vị rốn (omphalocele) là một bất thường bẩm sinh ở thành bụng trước, trong đó các tạng trong ổ bụng thoát ra ngoài và được bao phủ bởi một lớp màng mỏng. Tỷ lệ mắc thoát vị rốn ước tính khoảng 0,9 - 3,8/10.000 trẻ sinh sống.¹ Nhiều nghiên cứu cho thấy thoát vị rốn có kèm theo đáng kể đến các bất thường hình thái khác, đặc biệt là bất thường tim bẩm sinh.²⁻⁴ Ngoài ra, thoát vị rốn có kèm theo đến các bất thường di truyền, thường gặp là bất thường số lượng nhiễm sắc thể như trisomy 18, trisomy 13 và trisomy 21, đặc biệt là khi có phối hợp với các bất thường khác.^{2,5-7}

Thoát vị rốn là một bất thường có thể được phát hiện sớm qua siêu âm từ sau 12 tuần. Tại Việt Nam, các nghiên cứu về đặc điểm siêu âm của thai thoát vị rốn kết hợp xét nghiệm di truyền còn tương đối hạn chế. Nhằm bổ sung

dữ liệu thực tiễn và hỗ trợ công tác lâm sàng, chúng tôi thực hiện nghiên cứu với đề tài “Đặc điểm siêu âm của thai thoát vị rốn và kết quả phân tích di truyền”. Mục tiêu của nghiên cứu là mô tả đặc điểm hình ảnh siêu âm của thai thoát vị rốn và các bất thường di truyền hay gặp. Kết quả nghiên cứu được kỳ vọng sẽ góp phần trong công tác tầm soát, tư vấn và quản lý thai kỳ có nguy cơ cao tại các cơ sở chẩn đoán trước sinh.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

1. Đối tượng

Tất cả các thai phụ được chẩn đoán thai thoát vị rốn bằng siêu âm tại Trung tâm chẩn đoán trước sinh Bệnh viện Phụ sản Trung ương, có hội chẩn liên viện vì thoát vị rốn từ tháng 1/2020 đến tháng 05/2023.

Tiêu chuẩn lựa chọn

- Thai được chẩn đoán thoát vị rốn theo tiêu chuẩn: Tại vị trí của dây rốn đi vào ổ bụng thai nhi, trên đường cắt ngang, cắt dọc của bụng thai thấy một khối ranh giới rõ, dây rốn nằm trên đỉnh của khối này.

Tác giả liên hệ: Nguyễn Thị Bích Vân

Trường Đại học Y Hà Nội

Email: vannhim72@gmail.com

Ngày nhận: 10/06/2025

Ngày được chấp nhận: 04/08/2025

- Đơn thai, thai sống.

- Tuổi thai lớn hơn 12 tuần (được tính theo ngày đầu của kì kinh cuối nếu thai phụ kinh nguyệt đều, hoặc theo ngày dự kiến sinh của siêu âm trong 3 tháng đầu).

- Được hội chẩn bởi Hội đồng hội chẩn liên bệnh viện tại Bệnh viện Phụ Sản Trung ương. Hướng xử trí của Hội đồng và của vợ chồng bệnh nhân được thông tin rõ ràng tại trích Biên bản Hội chẩn liên bệnh viện.

Tiêu chuẩn loại trừ

- Thai bị đình chỉ thai nghén do nguyên nhân từ mẹ.

2. Phương pháp

Thời gian và địa điểm nghiên cứu

- Địa điểm: Trung tâm chẩn đoán trước sinh Bệnh viện Phụ sản Trung ương.

- Thời gian nghiên cứu: từ tháng 01/2024 đến hết tháng 4/2025.

Thiết kế nghiên cứu

Mô tả cắt ngang.

Cỡ mẫu và chọn mẫu

Cỡ mẫu được tính theo công thức “ước tính một tỷ lệ trong quần thể”

$$n = Z_{(1-\alpha/2)}^2 \frac{p(1-p)}{d^2}$$

Trong đó:

n: Số đối tượng tham gia nghiên cứu.

p = 0,62 là tỷ lệ thai nhi thoát vị rốn đơn độc.

$\alpha = 0,05$ là mức ý nghĩa thống kê. Khi α bằng 0,05 (độ tin cậy 95%) thì $Z_{1-\alpha/2}$ bằng 1,96.

d: Độ sai lệch mong muốn giữa mẫu và quần thể, lấy bằng 10%.

Thay số vào công thức tính được n = 92,20

Vậy nghiên cứu, cỡ mẫu tối thiểu 93 đối tượng.

Chọn mẫu: Chọn mẫu thuận tiện, lấy mẫu chủ đích.

Nội dung nghiên cứu

- Tuổi và tiền sử thai phụ có thai thoát vị rốn.

- Tuổi thai chẩn đoán thoát vị rốn.

- Kích thước và thành phần trong khối thoát vị.

- Các bất thường hình thái kèm theo.

- Kết quả di truyền khi nuôi cấy tế bào dịch ối (Dịch ối nuôi cấy sau đó dùng các kỹ thuật để phân tích nhiễm sắc thể đồ thai nhi: *prenatal bobs*, array CGH...).

Quy trình nghiên cứu

- Bước 1: Thu thập các hồ sơ bệnh án đủ tiêu chuẩn.

- Bước 2: Hoàn thiện phiếu nghiên cứu: thu thập các số liệu cần thiết cho nghiên cứu dựa vào hồ sơ bệnh án có sẵn theo bản mẫu.

- Bước 3: Xử lý số liệu.

Phương pháp xử lý số liệu

Các thông tin và số liệu điều tra qua bộ câu hỏi được nhập và xử lý bằng phần mềm SPSS 20.0 và các test thống kê thường dùng trong nghiên cứu Y học.

3. Đạo đức nghiên cứu

Đây là nghiên cứu mô tả, được thực hiện theo phác đồ của Bệnh viện Phụ sản Trung ương. Nghiên cứu chỉ quan sát, ghi nhận dữ liệu, đảm bảo bảo mật thông tin và kết quả chỉ phục vụ mục đích nghiên cứu, chăm sóc sức khỏe cộng đồng.

III. KẾT QUẢ

1. Đặc điểm chung của nhóm nghiên cứu

Bảng 1. Đặc điểm chung của nhóm nghiên cứu

	Nhóm	Số lượng	Tỉ lệ%
Tuổi thai phụ	< 20 tuổi	07	5,78
	20 – 30 tuổi	54	44,63
	30 – 40 tuổi	48	39,67
	≥ 40 tuổi	12	9,92
	Tổng	121	100
Số lần sinh con	Con so	43	35,54
	Con rạ	78	64,46
	Tổng	121	100
Tiền sử sinh con bất thường bẩm sinh	Có	3	3,85
	Không	75	96,15
	Tổng	78	100

Nhận xét:

Tuổi trung bình của thai phụ trong nhóm nghiên cứu là $30,23 \pm 6,25$ (17 – 47), trong đó độ tuổi hay gặp nhất là nhóm từ 20 – 30 tuổi chiếm tỉ lệ 44,63%. Ngoài ra, số thai phụ có thai

bị thoát vị rốn gặp ở người sinh con rạ nhiều hơn gặp ở người sinh con so, chiếm 64,46%. Số thai phụ sinh con rạ có tiền sử sinh con bất thường bẩm sinh chiếm tỉ lệ thấp, chiếm 3,85%.

2. Hình ảnh trên siêu âm của thai thoát vị rốn**Bảng 2. Hình ảnh trên siêu âm của thai thoát vị rốn**

	Nhóm	Số lượng	Tỉ lệ %
Tuổi thai chẩn đoán thoát vị rốn	12 - 17 tuần	73	60,33
	18 - 23 tuần	37	30,58
	24 - 29 tuần	8	6,61
	≥ 30 tuần	3	2,48
	Tổng	121	100
Kích thước khối thoát vị rốn	< 50mm	109	90,08
	≥ 50mm	12	9,92
	Tổng	121	100
Thành phần trong khối thoát vị rốn	Ruột	62	51,24
	Mạc nối lớn	35	28,93
	Dạ dày	31	25,62

	Nhóm	Số lượng	Tỉ lệ %
Thành phần trong khối thoát vị rốn	Gan	50	41,32
	Bàng quang	2	1,65
	Tim	1	0,83
	Trống	3	2,48
	Tổng	121	100

Nhận xét:

Tuổi thai phát hiện thoát vị rốn trung bình là $16,76 \pm 4,76$ tuần, sớm nhất là 12 tuần và muộn nhất là 36 tuần. Phần lớn các thai phụ được phát hiện thai thoát vị rốn trước 24 tuần, chiếm tỉ lệ 90,91%. Kích thước trung bình của khối thoát vị rốn là $22,99 \pm 18,60$ mm, phần lớn các

khối thoát vị nhỏ hơn 50mm là 109/121 trường hợp, chiếm 90,08%. Thành phần thường gặp nhất trong khối thoát vị rốn là ruột có 62 trường hợp, chiếm 51,24%. Các thành phần ít gặp hơn gồm bàng quang, tim và trường hợp khối trống.

3. Thoát vị rốn và bất thường hình thái kèm theo**Bảng 3. Thoát vị rốn và bất thường hình thái kèm theo**

	Nhóm	Số lượng	Tỉ lệ%
Phân loại thoát vị rốn	Thoát vị rốn đơn độc	73	60,33
	Thoát vị rốn kết hợp	48	39,67
	Tổng	121	100
Loại bất thường hình thái kèm theo	Não	9	18,75
	Mặt	12	25,00
	Cổ	4	8,33
	Tim	14	29,17
	Phổi	2	4,17
	Cơ quan tiêu hóa	3	6,25
	Cơ quan tiết niệu	5	10,42
	Chi trên	8	16,67
	Chi dưới	5	10,42
	Cột sống	7	14,58
	Phù thai	9	18,75
	Tổng	48	100

Nhận xét:

Trong 121 trường hợp nghiên cứu, có 73/121 trường hợp thoát vị rốn đơn độc, chiếm tỉ lệ 60,33% không kèm theo bất thường hình thái khác. Có 48 trường hợp dị tật kèm theo được ghi nhận, dị tật tim chiếm tỉ lệ cao nhất (29,17%). Các bất thường tim thường gặp bao

gồm thông liên thất, đảo gốc động mạch hoặc thiếu sản tim trái. Ngoài ra, các bất thường khác như bất thường vùng mặt (25,00%), não (18,75%) và phù thai (18,75%) cũng xuất hiện với tỉ lệ cao.

4. Thoát vị rốn và kết quả phân tích di truyền**Bảng 4. Kết quả di truyền nuôi cấy tế bào dịch ối**

Kết quả di truyền		Số lượng	Tỉ lệ%
Không làm		58	47,93
Có làm	Bình thường	46	38,02
	Dị bội	15	12,40
	Đột biến gen	2	1,65
	Tổng	63	52,07
Tổng		121	100

Nhận xét:

Trong 63 trường hợp chọc ối, phát hiện 26,98% (17/63) bất thường di truyền, gồm 23,81% (15/63) dị bội và 3,17% (2/63) đột biến gen. Trong số dị bội, có 8 trường hợp dị bội

ba nhiễm sắc thể số 18 (Trisomy 18), 4 trường hợp dị bội ba nhiễm sắc thể số 13 (Trisomy 13), 3 trường hợp dị bội ba nhiễm sắc thể số 21 (Trisomy 21), 2 trường hợp hội chứng Beckwith - Wiedemann.

Bảng 5. Mối liên quan giữa thoát vị rốn và bất thường di truyền

	Bất thường di truyền	Không bất thường di truyền	p
Thoát vị rốn đơn độc	9 (19,57%)	37 (80,43%)	0,054
Thoát vị rốn kết hợp	8 (47,06%)	9 (52,94%)	
Tổng	17	46	

Nhận xét:

Tỷ lệ bất thường di truyền ở nhóm thoát vị rốn đơn độc là 19,57%, trong khi ở nhóm thoát vị rốn kết hợp là 47,06%. Sự khác biệt này không có ý nghĩa thống kê $p > 0,05$. Tỷ số chênh OR $\approx 2,27$.

IV. BÀN LUẬN

Theo số liệu thu thập được sau khi hồi cứu từ tháng 1/2020 đến tháng 5/2023, tại Bệnh

viện Phụ sản Trung ương, có 121 trường hợp thai phụ có thai thoát vị rốn. Dựa trên kết quả thu được, nghiên cứu được bàn luận theo mục tiêu nghiên cứu.

Theo kết quả nghiên cứu, tuổi trung bình của thai phụ có thai bị thoát vị rốn là $30,23 \pm 6,25$, thấp nhất là 17 tuổi, cao nhất là 47 tuổi. Kết quả này tương đồng với nghiên cứu của Li-Li Xu (2021) tại Trung Quốc với cỡ mẫu 107 ca, ghi nhận tuổi trung bình là $30 \pm 5,77$.² Một

nghiên cứu quy mô lớn của Jennifer Marshall (2015) tại Hoa Kỳ với dữ liệu từ 2308 trường hợp thoát vị rốn trong suốt 11 năm cung cấp giá trị dịch tễ học đáng tin cậy về mối liên hệ giữa tuổi mẹ và nguy cơ dị tật bẩm sinh. Nghiên cứu cho thấy tỷ lệ mắc bệnh ở nhóm mẹ từ 35 tuổi trở lên là 1,77 (95% CI: 1,54 - 2,04) và nhóm dưới 20 tuổi là 1,34 (95% CI : 1,14 - 1,56).⁸ Cả hai kết quả đều có ý nghĩa thống kê, chứng tỏ rằng tuổi mẹ quá trẻ hoặc quá lớn đều là yếu tố nguy cơ độc lập.

Trong nghiên cứu này, tuổi thai trung bình khi chẩn đoán là $16,76 \pm 4,37$ tuần, sớm nhất là 12 tuần và muộn nhất là 36 tuần. Đáng chú ý, 90,91% trường hợp được chẩn đoán trước 24 tuần tuổi thai, các thai phụ chuẩn đoán thoát vị rốn sau 24 tuần thường gặp trong các trường hợp thoát vị rốn rất nhỏ hoặc ở các tình khác đến siêu âm sau khi được siêu âm tại các cơ sở y tế. So với các nghiên cứu trước, tuổi thai trung bình trong nghiên cứu này thấp hơn rõ rệt. Theo Amina Porter (2009) và Trương Quang Vinh (2013) ghi nhận lần lượt là $21,40 \pm 6,50$ tuần và $20,09 \pm 6,03$ tuần.^{7,9} Sự khác biệt này phản ánh hiệu quả cải thiện trong tuân thủ lịch siêu âm và quy trình sàng lọc trước sinh tại cơ sở nghiên cứu. Ngoài ra, theo Li-Li Xu tại Trung Quốc (2021) ghi nhận tuổi thai trung bình khi phát hiện thoát vị rốn thấp hơn, tương ứng $14,00 \pm 5,87$ tuần. Tuy nhiên, chẩn đoán quá sớm đòi hỏi thiết bị hiện đại và chuyên môn cao để đảm bảo độ chính xác. Sự khác biệt về tuổi thai phát hiện có thể do nhiều yếu tố như cỡ mẫu, kỹ thuật siêu âm, kinh nghiệm bác sĩ và mức độ tiếp cận y tế. Theo kết quả nghiên cứu, kích thước trung bình của khối thoát vị được ghi nhận là $22,99 \pm 18,60$ mm, trong đó phần lớn các trường hợp (90,08%) có kích thước dưới 50 mm. Ruột là thành phần phổ biến nhất, phù hợp với đặc điểm phôi thai học, do trong giai đoạn đầu (tuần 6 - 11), quai ruột sinh lý thoát vị ra ngoài ổ bụng và có thể

không quay trở lại hoàn toàn trong các trường hợp dị tật. Kích thước và thành phần trong khối thoát vị là một yếu tố quan trọng trong đánh giá tiên lượng và lập kế hoạch theo dõi thai kỳ.

Trong nghiên cứu của chúng tôi, tỷ lệ thoát vị rốn đơn độc chiếm 60,33% (73/121 trường hợp), tương đương với các nghiên cứu trước đây như Trương Quang Vinh (2013) tại Việt Nam (61,7%) và Kamal Nain (2018) tại Ấn Độ (60%).^{7,11} Li-Li Xu (2019) tại Trung Quốc cũng ghi nhận tỷ lệ tương tự là 56,1%.² Ngược lại, 39,67% (48/121) trường hợp có ít nhất một bất thường hình thái phổi hợp trên siêu âm, trong đó nhóm bất thường tim chiếm tỷ lệ cao nhất (29,17%), chủ yếu là các bất thường nặng như thông liên thất, đảo gốc động mạch và thiếu sản tim trái. Tỷ lệ này tương đồng với các nghiên cứu quốc tế cho thấy rằng bất thường tim chiếm tỷ lệ cao nhất: Ayhan (2023) ghi nhận 42%, Roux (2019) là 44%, Tassin (2019) là 39%, và Marshall (2015) là 32%.^{3,4,8,12}

Trong nghiên cứu của chúng tôi, tỷ lệ được thực hiện chọc ối làm xét nghiệm di truyền là 52,07% (63/121 trường hợp) và có 58 trường hợp không thực hiện chọc ối làm xét nghiệm đa phần do thai lớn, hoặc những thai đa dị tật. Trong số 63 trường hợp này, phát hiện 17/63 trường hợp chiếm 26,98% có bất thường di truyền, chủ yếu là lệch bội gồm trisomy 18 (12,70%), trisomy 13 (6,35%), trisomy 21 (4,76%) và hai trường hợp hội chứng Beckwith–Wiedemann (3,17%) do đột biến gen. Tỷ lệ bất thường di truyền ở nhóm thoát vị rốn đơn độc là 19,57%, thấp hơn đáng kể so với nhóm có bất thường phổi hợp (47,06%), với tỷ số chênh OR = 2,27. Mặc dù $p = 0,054$ chưa đạt ý nghĩa thống kê, nhưng kết quả cho thấy siêu âm có vai trò quan trọng trong phát hiện nguy cơ và chỉ định xét nghiệm di truyền phù hợp. Kết quả của chúng tôi phù hợp với nhiều nghiên cứu trong và ngoài nước. Tại Việt Nam, Trương Quang Vinh

(2013) ghi nhận 31,25% bất thường nhiễm sắc thể trong số thai thoát vị rốn.⁷ Ở Thụy Điển, Peter Connert (2018) báo cáo tỷ lệ này là 29%, còn tại Trung Quốc, Li-Li Xu (2019) ghi nhận 29,9%.^{2,5} Tương tự, các nghiên cứu của Çelik (2023), Shi (2021), Nietzsche (2021), Abbasi (2021) và Marshall (2015) cũng ghi nhận tỷ lệ bất thường di truyền dao động từ 27 – 47%, với trisomy 18 là loại phổ biến nhất, theo sau là trisomy 13 và 21.^{6,8,13-15} Tóm lại, trisomy 18 là bất thường phổ biến nhất, tiếp theo là trisomy 13, trisomy 21. Việc tích hợp siêu âm hình thái học với xét nghiệm di truyền có vai trò then chốt trong đánh giá nguy cơ và lập kế hoạch quản lý thai kỳ.

V. KẾT LUẬN

Khi nghiên cứu 121 trường hợp thai thoát vị rốn, kết quả nghiên cứu cho thấy, tuổi trung bình của thai phụ có thai bị thoát vị rốn là $30,23 \pm 6,25$. Tuổi thai trung bình tại thời điểm chẩn đoán là $16,76 \pm 4,76$ tuần. Kích thước trung bình của khối thoát vị là $22,99 \pm 18,60$ mm, thành phần chủ yếu trong khối thoát vị là ruột. Có 39,67% trường hợp thoát vị rốn có kèm bất thường hình thái, phổ biến nhất là bất thường tim bẩm sinh. Có 52,07% trường hợp thực hiện chọc ối làm xét nghiệm di truyền, trong đó tỷ lệ bất thường di truyền phát hiện được là 26,98%, trisomy 18 là loại thường gặp nhất.

LỜI CẢM ƠN

Chúng tôi xin gửi lời cảm ơn đến Ban giám đốc và Trung tâm chẩn đoán trước sinh Bệnh viện Phụ sản Trung ương đã tạo điều kiện, giúp đỡ chúng tôi thực hiện thành công nghiên cứu này.

XUNG ĐỘT LỢI ÍCH

Chúng tôi xin khẳng định và cam kết rằng không có xung đột lợi ích nào liên quan đến nghiên cứu này.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Gong TT, Wu QJ, Chen YL, et al. Evaluating the time trends in prevalence of exomphalos in 14 cities of Liaoning province, 2006 to 2015. *Sci Rep.* 2016; 6(1): 32901. doi:10.1038/srep32901.
2. Xu LL, Zhen L, Lou JW, et al. Can cell-free DNA testing be used in pregnancies with isolated fetal omphalocele? Preliminary evidence from cytogenetic results of prenatal cases. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine.* 2021; 34(4): 624-628. doi:10.1080/14767058.2019.1611769.
3. Ayhan I, Demirci O, Uygur L, et al. An analysis of factors affecting survival in prenatally diagnosed omphalocele. *Journal of Perinatal Medicine.* 2023; 51(9): 1189-1196. doi:10.1515/jpm-2023-0197.
4. Tassin M, Desciaud C, Elie C, et al. Omphalocele in the first trimester: prediction of perinatal outcome. *Prenatal Diagnosis.* 2013; 33(5): 497-501. doi:10.1002/pd.4102.
5. Conner P, Vejde JH, Burgos CM. Accuracy and impact of prenatal diagnosis in infants with omphalocele. *Pediatr Surg Int.* 2018; 34(6): 629-633. doi:10.1007/s00383-018-4265-x.
6. Yucel Celik O, Keles A, Obut M, et al. Pregnancy outcomes and prenatal traditional karyotype analysis with fetal omphalocele. *Minerva Obstet Gynecol.* 2023; 75(2). doi:10.23736/S2724-606X.21.04917-4.
7. Trương Quang Vinh, Lưu Thị Hồng, Đàm Thị Quỳnh Liên. Nhận xét thái độ xử trí thoát vị rốn, khe hở thành bụng chẩn đoán trước sinh tại Bệnh viện Phụ Sản Trung ương. *Tạp chí Phụ Sản.* 2014; 12(2): 164-167. doi:10.46755/vjog.2014.2.949.
8. Marshall J, Salemi JL, Tanner JP, et al. Prevalence, Correlates, and Outcomes of Omphalocele in the United States, 1995-2005.

Obstetrics & Gynecology. 2015; 126(2): 284-293. doi:10.1097/AOG.0000000000000920.

9. Porter A, Benson CB, Hawley P, Wilkins-Haug L. Outcome of fetuses with a prenatal ultrasound diagnosis of isolated omphalocele. *Prenatal Diagnosis*. 2009; 29(7): 668-673. doi:10.1002/pd.2241.

10. Kleinrouweler CE, Kuijper CF, Van Zalen-Sprock MM, Mathijssen IB, Bilardo CM, Pajkrt E. Characteristics and Outcome and the Omphalocele Circumference/Abdominal Circumference Ratio in Prenatally Diagnosed Fetal Omphalocele. *Fetal Diagn Ther*. 2011; 30(1): 60-69. doi:10.1159/000323326.

11. Rattan K, Singh J, Jakhar R, Dalal P, Sonika P. Omphalocele: 15-years experience from a single center in developing country. *J Clin Neonatol*. 2018; 7(3): 125. doi:10.4103/jcn.JCN_124_17.

12. Roux N, Grangé G, Salomon LJ, Rousseau V, Khen-Dunlop N, Beaudoin S.

Omphalocèle au premier trimestre : valeur pronostique du contenu extériorisé pour le risque d'anomalie associée. *Gynécologie Obstétrique Fertilité & Sénologie*. 2019; 47(9): 637-642. doi:10.1016/j.gofs.2019.06.013.

13. Shi X, Tang H, Lu J, Yang X, Ding H, Wu J. Prenatal genetic diagnosis of omphalocele by karyotyping, chromosomal microarray analysis and exome sequencing. *Annals of Medicine*. 2021; 53(1): 1286-1292. doi:10.1080/07853890.2021.1962966.

14. Nitzsche K, Fitze G, Rüdiger M, Wimberger P, Birdir C. Prenatal diagnosis of exomphalos and prediction of outcome. *Sci Rep*. 2021; 11(1): 8752. doi:10.1038/s41598-021-88245-0.

15. Abbasi N, Moore A, Chiu P, et al. Prenatally diagnosed omphaloceles: Report of 92 cases and association with Beckwith-Wiedemann syndrome. *Prenatal Diagnosis*. 2021; 41(7): 798-816. doi:10.1002/pd.5930.

Summary

ULTRASOUND CHARACTERISTICS OF FETAL OMPHALOCELE AND RESULTS OF GENETIC ANALYSIS

A retrospective descriptive study was conducted on 121 pregnant women with fetuses diagnosed with omphalocele via prenatal ultrasound at the Prenatal Diagnosis Center – National Hospital of Obstetrics and Gynecology, from January 2020 to May 2022. The results showed that the mean maternal age was 30.23 ± 6.25 years old. The mean gestational age at diagnosis was 16.76 ± 4.76 weeks old. The average size of the omphalocele was 22.99 ± 18.60 mm. Isolated omphalocele accounted for 60.33% of cases, while 39.67% were associated with additional structural anomalies, predominantly congenital heart defects. Genetic testing by amniocentesis was performed in 52.07% of patients, where chromosomal abnormalities were detected in 26.98%, most commonly trisomy 18, followed by trisomy 13 and trisomy 21.

Keywords: Omphalocele, prenatal diagnosis, fetal ultrasound.