

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

Nguyễn Thị Trang^{1,2}, Trần Danh Cường^{1,3}, Đặng Anh Linh³
Đoàn Việt Hà¹, Hoàng Thị Ngọc Lan^{1,3}, Nguyễn Thị Bích Vân^{1,3}
Vũ Thị Huyền^{1,2}, Ngô Toàn Anh³ và Lê Thị Quyên^{1,✉}

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

³Bệnh viện Phụ sản Trung ương

Nghiên cứu được thực hiện nhằm đánh giá vai trò của một số chỉ số siêu âm trong sàng lọc trước sinh hội chứng Down ở quý 1 và quý 2 thai kỳ. Thiết kế nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 487 thai có kết quả chọc ối và xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ từ tế bào trong dịch ối mắc hội chứng Down và 4480 thai bình thường đến khám tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương năm 2012 - 2021. Kết quả nghiên cứu cho thấy tỷ lệ tăng khoảng sáng sau gáy ($\geq 3\text{mm}$) ở thai mắc hội chứng Down là 76%, nguy cơ mắc hội chứng Down ở thai có NT tăng cao gấp 11,29 lần thai bình thường, tỷ lệ giãn não thất bên ở thai mắc hội chứng Down là 6,4%, nguy cơ mắc hội chứng Down ở thai có giãn não thất bên cao gấp 3,82 lần thai bình thường, tỷ lệ bất sản xương sống mủi ở thai mắc hội chứng Down là 11,8%, nguy cơ mắc hội chứng Down ở thai có bất sản xương sống mủi cao gấp 5,46 lần thai bình thường, tỷ lệ thai có nang bạch huyết vùng cổ ở thai mắc hội chứng Down là 1,5%, nguy cơ mắc hội chứng Down ở thai có nang bạch huyết vùng cổ cao gấp 3,33 lần thai bình thường, tỷ lệ mắc dị tật tim ở thai mắc hội chứng Down là 4,9%, tỷ lệ nang đám rối mạch mạc ở thai mắc hội chứng Down là 1,5%, không có sự khác biệt về tỷ lệ nang đám rối mạch mạc giữa thai bình thường và thai mắc hội chứng Down.

Từ khóa: Hội chứng Down, siêu âm thai.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hội chứng Down là tình trạng bệnh lý gây ra bởi sự xuất hiện thêm một hoặc một phần NST số 21. Đây được xem loại bất thường số lượng nhiễm sắc thể hay gặp nhất, ảnh hưởng đến khoảng 0,45% dân số thế giới.¹ Theo thống kê của tổ chức y tế thế giới WHO, trung bình cứ 10.000 trẻ sinh ra sống sẽ có 10 - 11 trẻ mắc hội chứng Down.² Trẻ sinh ra mắc hội chứng Down có thể mang những dị tật hết sức nặng nề như tim bẩm sinh, chậm phát triển trí tuệ...³

ảnh hưởng nghiêm trọng đến chất lượng cuộc sống của người bệnh, và là gánh nặng cho gia đình và xã hội.

Hiện nay, siêu âm là một trong những phương pháp đơn giản, rẻ tiền nhưng vô cùng có giá trị, được áp dụng rộng rãi trong sàng lọc trước sinh hội chứng Down. Nhiều nghiên cứu đã chứng minh siêu âm làm tăng khả năng phát hiện thai có bất thường nhiễm sắc thể và giảm tỷ lệ thai cần chọc ối để chẩn đoán. Theo Nyberg và cộng sự, đối với thai phụ 35 - 39 tuổi, siêu âm có thể làm giảm đáng kể tỷ lệ thai bị chọc ối không cần thiết (12,5%).⁴ Theo Nadel và cộng sự, so với chỉ đánh giá nguy cơ mắc hội chứng Down dựa trên tuổi mẹ, khi phối hợp thêm các chỉ số siêu âm, tỷ lệ thai cần chọc ối giảm từ

Tác giả liên hệ: Lê Thị Quyên

Trường Đại học Y Hà Nội

Email: Le.quyen2494@gmail.com

Ngày nhận: 09/02/2022

Ngày được chấp nhận: 26/04/2022

18,8/1000 thai phụ còn 5,3/1000 thai phụ.⁵ Các chỉ số siêu âm có giá trị trong sàng lọc trước sinh hội chứng Down được chia thành 2 nhóm: các bất thường cấu trúc và các chỉ số siêu âm mềm. Dị tật tim là một trong những bất thường cấu trúc hay gặp nhất trong hội chứng Down, ước tính khoảng 50% trẻ mắc hội chứng Down có dị tật tim phát hiện thấy trên siêu âm trong quá trình mang thai và sau sinh, trong đó kênh nhĩ thất, thông liên thất... là các bất thường hay gặp nhất.⁶ Bên cạnh bất thường cấu trúc, các chỉ số siêu âm mềm cũng là các dấu ấn được quan tâm nghiên cứu trong sàng lọc trước sinh hội chứng Down hiện nay. Chỉ số siêu âm mềm là những bất thường trên siêu âm có tính chất ít đặc hiệu, có thể xuất hiện ở cả thai bình thường và thai mắc hội chứng Down, thường tự mất đi mà không cần can thiệp. Các chỉ số siêu âm mềm được sử dụng phổ biến nhất hiện tại gồm: tăng khoảng sáng sau gáy, bất sản xương sống mũi, nang bạch huyết vùng cổ, giãn não thất bên...⁷ Cho đến nay, đã có nhiều nghiên cứu được tiến hành nhằm đánh giá giá trị của các chỉ số siêu âm này trong sàng lọc hội chứng Down, tuy nhiên kết quả chưa có sự đồng nhất giữa các nghiên cứu, vai trò của các chỉ số siêu âm này vẫn còn nhiều tranh cãi. Do đó, chúng tôi tiến hành nghiên cứu này với mục tiêu: đánh giá vai trò của một số chỉ số siêu âm trong sàng lọc trước sinh hội chứng Down trong quý 1 và quý 2 thai kì.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

1. Đối tượng nghiên cứu

Đối tượng nghiên cứu gồm 4967 thai, được chia thành 2 nhóm: Nhóm thai được chẩn đoán mắc hội chứng Down gồm 487 thai, những thai này được chẩn đoán mắc hội chứng Down bằng phương pháp chọc ối và xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ từ tế bào trong dịch ối, trong đó có 79 thai chỉ có kết quả siêu âm thai quý 1

và 129 thai chỉ có kết quả siêu âm thai quý 2, 279 thai có kết quả siêu âm 2 quý. Nhóm thai không mắc hội chứng Down gồm 4480 thai có kết quả chọc ối bình thường hoặc không có chỉ định chọc ối (dựa trên kết quả xét nghiệm sàng lọc huyết thanh mẹ, xét nghiệm NIPT và siêu âm) trong đó có 1796 thai chỉ có kết quả siêu âm quý 1, 2501 thai chỉ có kết quả siêu âm quý 2, 183 thai có kết quả siêu âm 2 quý, của các thai phụ đến khám tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương từ năm 2012 - 2021.

Các chỉ số siêu âm được đánh giá ở quý 1 gồm: Khoảng sáng sau gáy.

Các chỉ số siêu âm được đánh giá ở quý 2 gồm: Tình trạng giãn não thất bên, nang đám rối mạch mạc, bất sản xương sống mũi, nang bạch huyết vùng cổ và dị tật tim.

Tiêu chuẩn chọc ối trong nghiên cứu

- Siêu âm phát hiện bất thường: phát hiện dị tật tim trên siêu âm, giãn đài bể thận, sứt môi hở hàm ếch, dị tật não như thai vô sọ, giãn não thất...

- Xét nghiệm sàng lọc huyết thanh mẹ/NIPT nguy cơ cao:

+ Kết quả sàng lọc nguy cơ mắc hội chứng Down Double test đạt ngưỡng nguy cơ $> 1/320$.

+ Kết quả sàng lọc nguy cơ mắc hội chứng Down Triple test đạt ngưỡng nguy cơ $> 1/320$.

+ Kết quả sàng lọc NIPT nguy cơ cao mắc hội chứng Down (chỉ số Zscore của nhiễm sắc thể 21 cao hơn giá trị tham chiếu).

- Tiền sử sinh con bất thường nhiễm sắc thể.

- Tuổi mẹ > 40 .

2. Phương pháp nghiên cứu

Thiết kế nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả cắt ngang.

Phương pháp thu thập số liệu: Hồi cứu bệnh án có sẵn.

Phương pháp xử lý số liệu: Sử dụng phần mềm xử lý số liệu SPSS 20.0.

Các biến số, chỉ số nghiên cứu sử dụng trong nghiên cứu

Biến số		Chỉ số
Tên biến số	Định nghĩa trên siêu âm	
Tuổi mẹ		Tuổi mẹ trung bình
Phân loại khoảng sáng sau gáy	Tăng khoảng sáng sau gáy: Khoảng sáng sau gáy \geq 3mm	Tỷ lệ thai tăng khoảng sáng sau gáy
Tình trạng giãn não thất bên	Giãn não thất bên: đường kính não thất bên \geq 10mm trên siêu âm	Tỷ lệ thai giãn não thất bên
Phân loại nang đám rối mạch mạc	Có nang đám rối mạch mạc: nang trống âm trong đám rối mạch mạc đường kính \geq 2mm trên siêu âm quý 2	Tỷ lệ thai có nang đám rối mạch mạc
Phân loại bất sản xương sống mũi	Có bất sản xương sống mũi: Không thấy xương sống mũi trên siêu âm.	Tỷ lệ thai có bất sản xương sống mũi
Phân loại nang bạch huyết vùng cổ	Nang bạch huyết vùng cổ: hình ảnh tổn thương dạng nang có nhiều vách ngăn, thành mỏng, không có tín hiệu dòng chảy trên siêu âm Doppler	Tỷ lệ thai có nang bạch huyết vùng cổ
Phân loại dị tật tim	Dị tật tim: Phát hiện thấy có dị tật tim trên siêu âm	Tỷ lệ thai có dị tật tim

3. Đạo đức nghiên cứu

- Các thông tin, số liệu nghiên cứu hoàn toàn chính xác, trung thực và được chấp thuận bởi cơ quan nghiên cứu.

- Mọi thông tin cá nhân của bệnh nhân đều được giữ bí mật và chỉ sử dụng cho mục đích nghiên cứu.

- Thai phụ đã được giải thích tất cả các lợi ích nguy cơ, biến chứng có thể xảy ra trước khi tiến hành chọc ối, thủ thuật chọc ối chỉ thực hiện khi được sự đồng ý của thai phụ.

III. KẾT QUẢ

1. Đặc điểm tuổi của các thai phụ ở 2 nhóm đối tượng nghiên cứu

Ở nhóm có kết quả chọc ối thai mắc hội chứng Down, tuổi trung bình của thai phụ là $31,13 \pm 6,3$. Ở nhóm thai bình thường, tuổi trung bình của thai phụ $131,12 \pm 5,63$, sự khác biệt giữa 2 nhóm là không có ý nghĩa thống kê với $p > 0,05$.

Tỷ lệ thai mắc hội chứng Down và không mắc hội chứng Down ở nhóm thai phụ tuổi < 35 lần lượt là 8,2% và 91,8%. Tỷ lệ thai mắc hội

chứng Down và không mắc hội chứng Down ở nhóm thai phụ tuổi ≥ 35 lần lượt là 13,8% và 86,2%, sự khác biệt là có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$. Nguy cơ mắc hội chứng Down ở thai phụ ≥ 35 tuổi cao gấp 1,79 lần thai < 35 tuổi (OR = 1,79, 95%CI: 1,52 - 2,09).

Bảng 1. Đặc điểm tuổi của nhóm đối tượng tham gia nghiên cứu

Nhóm đối tượng	Nhóm thai mắc hội chứng Down	Nhóm thai không mắc hội chứng Down	Tổng số	p	OR	95%CI
Trung bình						
X \pm SD	31,13 \pm 6,3	31,12 \pm 5,63		> 0,05 (T-test)		
Tuổi < 35	290 (8,2%)	3248 (91,8%)	3538 (100%)	< 0,05	1,79	1,52 - 2,09
Tuổi ≥ 35	197 (13,8%)	1232 (86,2%)	1429 (100%)			

2. Một số đặc điểm hình thái trên siêu âm quý 1

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

Phân loại khoảng sáng sau gáy	Nhóm thai mắc hội chứng Down		Nhóm thai không mắc hội chứng Down		χ^2	p	OR	95%CI
	n	%	n	%				
Khoảng sáng sau gáy ≥ 3 mm	272	76	433	21,9	421,15	< 0,05	11,29	8,67 - 11,72
Khoảng sáng sau gáy < 3mm	86	24,0	1546	78,1				
Tổng số	358	100	1979	100				

Ở nhóm thai có kết quả chọc ối mắc hội chứng Down, có 272 (76%) trường hợp có khoảng sáng sau gáy ≥ 3 mm và 86 trường hợp (24,0%) có khoảng sáng sau gáy < 3mm.

Ở nhóm thai không mắc hội chứng Down, có 433 trường hợp (21,9%) có khoảng sáng sau gáy ≥ 3 mm và 1546 trường hợp (78,1%) có khoảng sáng sau gáy < 3mm. Sự khác biệt giữa 2 nhóm là có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$. Thai có khoảng sáng sau gáy tăng có nguy cơ mắc hội chứng Down cao hơn thai bình thường

11,29 lần.

3. Một số đặc điểm hình thái trên siêu âm thai quý 2

Với ngưỡng 10mm, ở nhóm thai có kết quả chọc ối mắc hội chứng Down, có 26 trường hợp (6,4%) có giãn não thất bên, 382 trường hợp (93,6%) không có giãn não thất bên. Ở nhóm thai không mắc hội chứng Down, có 47 trường hợp (1,7%) có giãn não thất bên, 2639 trường hợp (98,3%) không có giãn não thất bên. Sự

khác biệt giữa 2 nhóm là có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$. Nguy cơ mắc hội chứng Down ở thai có giãn não thất bên cao gấp 3,82 lần thai bình thường.

Ở nhóm thai có kết quả chọc ối mắc hội chứng Down, có 14 trường hợp (3,4%) có nang đám rối mạch mạc, có 394 trường hợp (96,6%) không có nang đám rối mạch mạc trên siêu âm quý 2. Ở nhóm thai không mắc hội chứng Down, có 135 trường hợp (5,0%) có nang đám rối mạch mạc, có 2551 trường hợp (95%) không có nang đám rối mạch mạc trên siêu âm quý 2. Sự khác biệt giữa 2 nhóm là không có ý nghĩa với $p > 0,05$.

Ở nhóm thai có kết quả chọc ối mắc hội chứng Down, 48 trường hợp (11,8%) có bất sản xương sống mũi, 360 trường hợp (88,2%) có xương sống mũi trên siêu âm. Ở nhóm thai không mắc hội chứng Down, có 64 trường hợp (2,4%) bất sản xương sống mũi, 2622 trường hợp (97,6%) có xương sống mũi trên siêu âm, sự khác biệt giữa 2 nhóm là có ý nghĩa thống

kê với $p < 0,05$. Nguy cơ mắc hội chứng Down ở thai có bất sản xương sống mũi cao gấp 5,46 lần thai bình thường.

Ở nhóm thai có kết quả chọc ối mắc hội chứng Down, có 6 trường hợp (1,5%) có nang bạch huyết vùng cổ, 402 trường hợp (98,5%) không có nang bạch huyết vùng cổ. Ở nhóm thai không mắc hội chứng Down, có 12 trường hợp (0,4%) có nang bạch huyết vùng cổ, có 2674 trường hợp (99,6%) không có nang bạch huyết vùng cổ. Sự khác biệt giữa 2 nhóm là có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$. Nguy cơ mắc hội chứng Down ở thai có nang bạch huyết vùng cổ cao gấp 3,33 lần thai bình thường.

Ở nhóm thai có kết quả chọc ối mắc hội chứng Down, có 20 trường hợp (4,9%) có dị tật tim và 388 trường hợp (95,1%) không có dị tật tim trên siêu âm. Ở nhóm thai không mắc hội chứng Down, có 227 trường hợp (8,5%) có dị tật tim và 2459 trường hợp (91,5%) không có dị tật tim trên siêu âm. Sự khác biệt giữa 2 nhóm là có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$.

Bảng 3 Một số chỉ số trên siêu âm thai quý 2

Chỉ số	Nhóm đối tượng	Nhóm thai mắc hội chứng Down		Nhóm thai không mắc hội chứng Down		X ²	p	OR	95%CI
		n	%	n	%				
		Giãn não thất bên	Có	26	6,4				
Không	382	93,6	2639	98,3					
Nang đám rối mạch mạc	Có	14	3,4	135	5,0	1,97	> 0,05	0,671	0,38 - 1,77
Không	394	96,6	2551	95					
Bất sản xương sống mũi	Có	48	11,8	64	2,4	89,4	< 0,05	5,46	3,7 - 8,1
Không	360	88,2	2622	97,6					
Nang bạch huyết vùng cổ	Có	6	1,5	12	0,4	6,42	< 0,05	3,33	1,24 - 8,91
Không	402	98,5	2674	99,6					
Dị tật tim	Có	20	4,9	227	8,5	6,07	< 0,05	0,56	0,35 - 0,89
Không	388	95,1	2459	91,5					
Tổng số		408	100	2684	100				

IV. BÀN LUẬN

Khoảng sáng sau gáy là hình ảnh siêu âm của tình trạng tích tụ dịch dưới da phía sau cổ thai nhi, thường xuất hiện trong 3 tháng đầu thai kỳ. Đây được xem là dấu hiệu siêu âm có giá trị nhất trong sàng lọc hội chứng Down ở quý 1 thai kỳ, khoảng sáng sau gáy đơn độc có khả năng phát hiện đến 80% các trường hợp mắc hội chứng Down và lệch bội với tỷ lệ dương tính giả 5%, đặc biệt khi phối hợp với tuổi mẹ, các chỉ số sinh hóa khả năng phát hiện có thể cao hơn nữa.⁸ Trong nghiên cứu này, khi sử dụng ngưỡng 3mm, chúng tôi xác định được tỷ lệ tăng khoảng sáng sau gáy ở nhóm thai mắc hội chứng Down là 76%. Kết quả này phù hợp với nghiên cứu của Malone F và cộng sự: tỷ lệ phát hiện tăng khoảng sáng sau gáy ở nhóm thai mắc hội chứng Down là 77%, nghiên cứu của K H Nicolaidis và cộng sự: tỷ lệ phát hiện tăng khoảng sáng sau gáy ở nhóm thai mắc hội chứng Down là 76,8%.^{9,10} Khi đánh giá mối liên quan giữa tăng khoảng sáng sau gáy và nguy cơ mắc hội chứng Down ở thai, chúng tôi nhận thấy nguy cơ mắc hội chứng Down ở thai có khoảng sáng sau gáy \geq 3mm cao gấp 11,29 lần thai bình thường (OR = 11,29, 95%CI: 8,67 - 11,72), kết quả này cao hơn so với một số nghiên cứu khác trên thế giới. Theo Westin và cộng sự, so với nhóm thai có khoảng sáng sau gáy bình thường, nguy cơ mắc hội chứng Down ở thai có khoảng sáng sau gáy \geq 3mm cao gấp 6 lần, nguy cơ ở thai có khoảng sáng sau gáy \geq 3,5mm cao gấp 15 lần và nguy cơ ở thai có khoảng sáng sau gáy \geq 4,5mm cao gấp 30 lần.¹¹

Dị tật tim là một trong những bất thường cấu trúc hay gặp nhất, đồng thời cũng là nguyên nhân gây tử vong hàng đầu trong 2 năm đầu sau sinh ở trẻ mắc hội chứng Down, ước tính có khoảng 40% - 63,5% trẻ mắc hội chứng Down được phát hiện có dị tật tim.¹² Trong

nghiên cứu này, chúng tôi phát hiện thấy tỷ lệ có dị tật tim ở nhóm thai mắc hội chứng Down là 4,9%. Kết quả này là thấp hơn so với nhiều nghiên cứu khác trên thế giới như nghiên cứu của D. Paladini và cộng sự: tỷ lệ phát hiện dị tật tim trên siêu âm ở nhóm thai mắc hội chứng Down là 56%, nghiên cứu của M W Wessels và cộng sự: tỷ lệ phát hiện dị tật tim trên siêu âm thai mắc hội chứng Down là 53%...^{13,14}

Về giãn não thất bên, chúng tôi phát hiện có 6,4% các trường hợp thai mắc hội chứng Down có giãn não thất bên trên siêu âm, nguy cơ mắc hội chứng Down ở nhóm thai có giãn não thất bên cao gấp 3,82 lần so với thai bình thường (OR = 2,34 - 6,24). Kết quả này là tương đồng với nghiên cứu của Nyberg và cộng sự: tỷ lệ thai mắc hội chứng Down có giãn não thất bên trên siêu âm là 5%, nghiên cứu của Aagaard-Tillery: tỷ lệ thai mắc hội chứng Down có giãn não thất bên trên siêu âm là 5,6%.^{15,16} Một số nghiên cứu khác phát hiện thấy tỷ lệ này ở thai mắc hội chứng Down cao hơn, điển hình như nghiên cứu Wax và cộng sự cho rằng tỷ lệ có giãn não thất bên trên siêu âm ở thai mắc hội chứng Down là 28,6%.¹⁷

Trong nghiên cứu này, chúng tôi phát hiện chỉ 11,8% thai mắc hội chứng Down có bất sản xương sống mũi, nguy cơ mắc hội chứng Down ở nhóm có bất sản xương sống mũi cao gấp 5,46 lần nhóm có xương sống mũi (OR = 5,46, 95%CI: 3,7 - 8,1). Kết quả này thấp hơn nhiều so với một số nghiên cứu khác như nghiên cứu của Bryann Bromley và cộng sự: tỷ lệ bất sản xương sống mũi trên siêu âm thai quý 2 ở thai mắc hội chứng Down là 37%, nghiên cứu của E Viora và cộng sự: tỷ lệ có bất sản xương sống mũi cao ở thai mắc hội chứng Down là khoảng 55% hay Simona Cicero và cộng sự: tỷ lệ có bất sản xương sống mũi ở thai mắc hội chứng Down là 73%.¹⁸⁻²⁰ Nguyên nhân có thể do một số yếu tố ảnh hưởng như cỡ mẫu...

Về nang đám rối mạch mạc, trong nghiên cứu này chúng tôi phát hiện tỷ lệ nang đám rối mạch mạc trên siêu âm quý 2 ở nhóm thai mắc hội chứng Down là 3,4%, không có sự khác biệt về nang đám rối mạch mạc giữa mắc hội chứng Down và thai bình thường. Kết quả này tương đồng với nghiên cứu của R.Smith-Bindman E và cộng sự, nghiên cứu của B Bromley và cộng sự: tỷ lệ phát hiện nang đám rối mạch mạc ở nhóm thai mắc hội chứng Down là 1,47%, không có sự khác biệt về nang đám rối mạch mạc giữa nhóm thai mắc hội chứng Down và thai bình thường.^{21,22} Như vậy có thể thấy rằng nang đám rối mạch mạc đơn độc không phải là một dấu hiệu có nhiều giá trị trong sàng lọc hội chứng Down ở quý 2.

V. KẾT LUẬN

Tăng khoảng sáng sau gáy trên siêu âm quý 1, bất sản xương sống mui, tình trạng giãn não thất bên, có nang bạch huyết vùng cổ trên siêu âm quý 2 là những dấu hiệu có giá trị trong sàng lọc hội chứng Down.

Mối liên quan giữa nang đám rối mạch mạc và nguy cơ mắc hội chứng Down là không có ý nghĩa thống kê.

HẠN CHẾ NGHIÊN CỨU

Trong nghiên cứu này, tỷ lệ phát hiện dị tật tim ở nhóm thai mắc hội chứng Down là khá thấp so với nhiều nghiên cứu khác, nguyên nhân giải thích cho hạn chế này có thể do nhiều trường hợp có tuổi thai nhỏ tại thời điểm siêu âm, ảnh hưởng của một số yếu tố chủ quan từ người thực hiện siêu âm như kinh nghiệm của bác sĩ siêu âm.

Lời cảm ơn

Nghiên cứu được tiến hành tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương trong thời gian từ tháng 2/2021 đến tháng 2/2022, với sự hỗ trợ của các đồng nghiệp tại Khoa Chẩn đoán trước sinh,

Bệnh viện Phụ sản Trung Ương. Nghiên cứu là kết quả thực hiện đề tài cấp Nhà nước "Nghiên cứu ứng dụng trí tuệ nhân tạo trong sàng lọc một số bất thường hay gặp tại Việt Nam" thuộc chương trình KC4.0/2016-2020.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Hassold T, Abruzzo M, Adkins K, et al. Human aneuploidy: incidence, origin, and etiology. *Environ Mol Mutagen.* 1996;28(3):167-175. doi: 10.1002/(SICI)1098-2280(1996)28:3<167:AID-EM2>3.0.CO;2-B.
2. Caban-Holt A, Head E, Schmitt F. Down syndrome. In: *Rosenberg's Molecular and Genetic Basis of Neurological and Psychiatric Disease.* Elsevier; 2015:163-170. doi: 10.1016/B978-0-12-410529-4.00015-2.
3. Agarwal Gupta N, Kabra M. Diagnosis and management of Down syndrome. *Indian J Pediatr.* 2014;81(6):560-567. doi: 10.1007/s12098-013-1249-7.
4. Nyberg DA, Luthy DA, Resta RG, Nyberg BC, Williams MA. Age-adjusted ultrasound risk assessment for fetal Down's syndrome during the second trimester: description of the method and analysis of 142 cases. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1998;12(1):8-14. doi: 10.1046/j.1469-0705.1998.12010008.x.
5. Nadel AS, Bromley B, Frigoletto FD, Benacerraf BR. Can the presumed risk of autosomal trisomy be decreased in fetuses of older women following a normal sonogram? *J Ultrasound Med Off J Am Inst Ultrasound Med.* 1995;14(4):297-302. doi: 10.7863/jum.1995.14.4.297.
6. Sanaa B, Abdenasser D, Ayoub EH. Congenital heart disease and Down syndrome: various aspects of a confirmed association. *Cardiovasc J Afr.* 2016;27(5):287-290. doi: 10.5830/CVJA-2016-019.
7. Raniga S, Desai PD, Parikh H. Ultrasonographic soft markers of Aneuploidy in

second trimester: Are we lost? *Medscape Gen Med.* 2006;8(1):9.

8. Nuchal translucency scan. FMF Certification. Welcome to the Fetal Medicine Foundation. Accessed August 24, 2021. <https://fetalmedicine.org/fmf-certification-2/nuchal-translucency-scan>.

9. Malone FD. Nuchal translucency-based Down syndrome screening: barriers to implementation. *Semin Perinatol.* 2005;29(4):272-276. doi: 10.1053/j.semperi.2005.05.002.

10. Nicolaides KH. Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol.* 2004;191(1):45-67. doi: 10.1016/j.ajog.2004.03.090.

11. Westin M, Saltvedt S, Bergman G, Almström H, Grunewald C, Valentin L. Is measurement of nuchal translucency thickness a useful screening tool for heart defects? A study of 16,383 fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol Off J Int Soc Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006;27(6):632-639. doi: 10.1002/uog.2792.

12. Sanaa B, Abdenasser D, Ayoub EH. Congenital heart disease and Down syndrome: various aspects of a confirmed association. *Cardiovasc J Afr.* 2016;27(5):287-290. doi: 10.5830/CVJA-2016-019.

13. Paladini D, Tartaglione A, Agangi A, et al. The association between congenital heart disease and Down syndrome in prenatal life. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000;15(2):104-108. doi: 10.1046/j.1469-0705.2000.00027.x.

14. Wessels MW, Los FJ, Frohn-Mulder IME, Niermeijer MF, Willems PJ, Wladimiroff JW. Poor outcome in Down syndrome fetuses with cardiac anomalies or growth retardation. *Am J Med Genet A.* 2003;116A(2):147-151. doi: 10.1002/ajmg.a.10823.

15. Nyberg DA, Luthy DA, Cheng EY,

Sheley RC, Resta RG, Williams MA. Role of prenatal ultrasonography in women with positive screen for Down syndrome on the basis of maternal serum markers. *Am J Obstet Gynecol.* 1995;173(4):1030-1035. doi: 10.1016/0002-9378(95)91322-x.

16. Role of second-trimester genetic sonography after Down syndrome screening. Abstract - Europe PMC. Accessed September 19, 2021. <https://europepmc.org/article/med/19935018>

17. Efficacy of community-based second trimester genetic ultrasonography in detecting the chromosomally abnormal fetus. - Wax - 2000 - Journal of Ultrasound in Medicine - Wiley Online Library. Accessed September 19, 2021. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.7863/jum.2000.19.10.689>

18. 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.

19. Viora E, Errante G, Sciarrone A, et al. Fetal nasal bone and trisomy 21 in the second trimester. *Prenat Diagn.* 2005;25(6):511-515. doi: 10.1002/pd.848.

20. Cicero S, Curcio P, Papageorghiou A, Sonek J, Nicolaides K. Absence of nasal bone in fetuses with trisomy 21 at 11-14 weeks of gestation: an observational study. *Lancet Lond Engl.* 2001;358(9294):1665-1667. doi: 10.1016/S0140-6736(01)06709-5.

21. Smith-Bindman R, Chu P, Goldberg JD. Second trimester prenatal ultrasound for the detection of pregnancies at increased risk of Down syndrome. *Prenat Diagn.* 2007;27(6):535-544. doi: 10.1002/pd.1725.

22. Bromley B, Lieberman R, Benacerraf BR. Choroid plexus cysts: not associated with

Down syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996;8(4):232-235. doi: 10.1046/j.1469-0705.
Off J Int Soc Ultrasound Obstet Gynecol. 1996.08040232.x.

Summary

INVESTIGATION OF SEVERAL CHARACTERISTIC ULTRASOUND MARKERS FOR DOWN SYNDROME SCREENING IN THE 1ST AND 2ND TRIMESTER AT THE NATIONAL HOSPITAL OF OBSTETRICS AND GYNECOLOGY

The purpose of this research is to investigate several ultrasound markers for Down syndrome screening in the first and second trimester. A descriptive cross-sectional study was conducted on 487 pregnancies diagnosed with Down syndrome by amniocentesis and karyotyping, and 4480 unaffected pregnancies at the National Hospital of Obstetrics and Gynecology from 2012 to 2021. The obtained results showed that the rate of increased nuchal translucency in fetuses with Down syndrome was 76%, the risk of Down syndrome in fetuses with increased nuchal translucency was 11.29 times as high as in fetuses without Down syndrome. The rate of ventriculomegaly in fetuses with Down syndrome was 6.4%, the risk of Down syndrome in fetuses with ventriculomegaly was 3.82 times as high as in fetuses without Down syndrome. The absence of nasal bone was detected in 11.8% of fetuses with Down syndrome, the risk of Down syndrome in fetuses with absent nasal bone was 5.46 times higher than fetuses without Down syndrome. The rate of Cystic lymphangioma in fetuses with Down syndrome was 1.5%, the risk of Down syndrome in fetuses with Cystic lymphangioma was 3.33 times as high as in fetuses without Down syndrome. The rate of fetuses with heart defects was 4.9%, the rate of choroid plexus cyst in fetuses with Down syndrome was 3.4%; there was no difference in the rate of choroid plexus cyst between fetuses with Down syndrome and fetuses without Down syndrome.

Keywords: Down syndrome, fetal ultrasound.