

PRENATAL DIAGNOSTIC CONGENITAL HEART AND PREGNANCY OUTCOMES AT NGHE AN OBSTETRICS AND PEDIATRICS HOSPITAL 2022 – 2024

Luong Thi Kim Oanh*, Tang Xuan Hai, Tran Anh Tu, Nguyen Thi Hai Yen,
Ho Thi Thanh Huyen, Ngo Van Canh, Le The Thang, Nguyen Thi Hao

Nghe An Obstetrics and Pediatrics Hospital - 19 Ton That Tung, Hung Dung Ward, Vinh City, Nghe An Province, Vietnam

Received: 07/03/2025

Revised: 28/03/2025; Accepted: 13/04/2025

ABSTRACT

Objective: Review prenatal diagnosis and evaluate pregnancy outcomes of fetuses with congenital heart abnormalities at Nghe An Obstetrics and Pediatrics Hospital in 2022-2024.

Method: Retrospective descriptive study of 185 pregnant women with prenatal ultrasound results of congenital heart abnormalities, pregnancy examination and management at the center. The newborn baby was evaluated by echocardiography at the hospital.

Results: Among 185 cases of congenital heart abnormalities, the most commonly detected gestational age group was from 21 to 25 weeks, accounting for 31.9%. Prenatal ultrasound assessment showed that simple ventricular septal defect was the most common with 19.6%, followed by tetralogy of Fallot accounting for 16.7%. Atrioventricular canal and hypoplastic left heart syndrome were found in 11.5% and 9.3% of the above cases, respectively. 30.8% of pregnant women who had amniocentesis performed genetic testing and recorded abnormal results of 54.4%, of which 77.4% had abnormal chromosome number, 22.6% had abnormal chromosome structure including DiGeorge, deletion on chromosome 2, duplication on chromosome 1 and 22. Congenital heart defects with increased nuchal translucency accounted for 22.2%, of which 82.1% had genetic abnormalities and up to 36.2% had congenital heart defects combined with other organ abnormalities. Postpartum echocardiography recorded 83.8% of cardiac abnormalities. Fetal edema and stillbirth accounted for a low rate of only 1.6%. There were 5 children who died after birth due to severe congenital heart disease, accounting for 2.7%.

Conclusion: Fetal echocardiography has high value in diagnosing cardiac abnormalities. The recommended time for fetal heart examination is between 18 and 22 weeks, although it can be performed earlier.

Keywords: Congenital heart defects.

*Corresponding author

Email: oanhluongkim@gmail.com **Phone:** (+84) 989859147 **Https://doi.org/10.52163/yhc.v66iCD6.2285**

NHẬN XÉT CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH TIM BẨM SINH VÀ KẾT CỤC THAI KỲ TẠI BỆNH VIỆN SẢN NHI NGHỆ AN 2022 – 2024

Lương Thị Kim Oanh*, Tăng Xuân Hải, Trần Anh Tú, Nguyễn Thị Hải Yến,
Hồ Thị Thanh Huyền, Ngô Văn Cảnh, Lê Thế Thắng, Nguyễn Thị Hào

Bệnh viện Sản Nhi Nghệ An - 19 Tôn Thất Tùng, P. Hưng Dũng, Tp. Vinh, Tỉnh Nghệ An, Việt Nam

Ngày nhận bài: 07/03/2025

Chỉnh sửa ngày: 28/03/2025; Ngày duyệt đăng: 13/04/2025

TÓM TẮT

Mục tiêu: Nhận xét chẩn đoán trước sinh bệnh tim bẩm sinh và kết cục thai kỳ tại Bệnh viện Sản Nhi Nghệ An năm 2022-2024.

Phương pháp: Nghiên cứu mô tả hồi cứu 185 thai phụ có kết quả siêu âm thai trước sinh bị dị tật tim bẩm sinh, khám và quản lý thai tại Trung tâm Sàng lọc chẩn đoán trước sinh và sơ sinh.

Kết quả: Tuổi thai phát hiện tim bẩm sinh phổ biến từ 21 – 25 tuần chiếm 31,9%. Thông liên thất thường gặp nhất với 19,6%. Tiếp theo là tứ chứng Fallot là 16,7%. Thấp hơn là kênh nhĩ thất và hội chứng thiếu sản tim trái tỷ lệ lần lượt là 11,5% và 9,3%. Kèm theo tăng khoảng sáng sau gáy với tỷ lệ 22%. Bất thường di truyền trong nhóm chọc ối chiếm 54,4%: Trong đó, bất thường số lượng nhiễm sắc thể 77,4%; bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể tỷ lệ 22,6%: gồm DiGeorge, mất đoạn, lặp đoạn trên nhiễm sắc thể số 1, số 2. Dị tật tim bẩm sinh kèm tăng khoảng sáng sau gáy, bất thường di truyền chiếm 82,1%. Có 36,2% dị tật tim bẩm sinh phối hợp bất thường cơ quan khác. Phù thai, thai lưu tỷ lệ thấp 1,6%. Có 5 trẻ mất sau sinh vì tim bẩm sinh nặng chiếm 2,7%. Siêu âm tim sơ sinh có 83,8% bất thường tim được ghi nhận.

Kết luận: Siêu âm tim thai có giá trị cao chẩn đoán bất thường tại tim. Thời điểm siêu âm khảo sát tim thai theo khuyến cáo từ 18 – 22 tuần, tuy có thể sớm hơn.

Từ khóa: Dị tật tim bẩm sinh.

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh tim bẩm sinh là một trong các bất thường hay gặp nhất, chiếm khoảng 1% trẻ sơ sinh chào đời [1]. Phần lớn bệnh có thể được chẩn đoán trước khi sinh bằng siêu âm tim thai. Thai nhi sau khi phát hiện nguy cơ bệnh tim nên được đánh giá bằng siêu âm tim thai chuyên sâu. Việc kiểm tra được thực hiện từ cuối quý 1 trở đi, tiếp cận tiêu chuẩn và mang tính hệ thống để chẩn đoán các dạng bệnh tim bẩm sinh.

Tầm soát kịp thời tim bẩm sinh ở thai nhi cho phép có thời gian để đánh giá các dị tật ngoài tim có liên quan, các hội chứng di truyền và đưa ra quyết định liên quan đến việc tiếp tục mang thai hay chấm dứt thai kỳ. Khoảng 25% trẻ sơ sinh mắc bệnh tim bẩm sinh có tình trạng nghiêm trọng cần can thiệp tim mạch ngay sau khi sinh để ngăn ngừa tỷ lệ nặng bệnh hoặc tử vong đáng kể [2]. Chẩn đoán trước sinh bệnh tim bẩm sinh nặng giúp cho việc lập kế chăm sóc bà mẹ và thai nhi phù hợp trước khi sinh nhằm giảm nguy cơ mất ổn định huyết động ở trẻ sơ sinh trước khi chuyển sang quản lý sau

sinh tại trung tâm tim mạch nhi [3].

Trên địa bàn tỉnh Nghệ An, Trung tâm sàng lọc trước sinh và sơ sinh - Bệnh viện Sản Nhi Nghệ An ứng dụng siêu âm sàng lọc và chẩn đoán cho các thai phụ từ năm 2017, đã được giảm nguy cơ tử vong sơ sinh, nguy cơ mắc bệnh. Với mong muốn góp phần nâng cao nhận biết, khả năng chẩn đoán trước sinh tim bẩm sinh và nhằm cung cấp số liệu về bất thường tim bẩm sinh được chuẩn đoán trước sinh tại Trung tâm, chúng tôi thực hiện đề tài: “*Nhận xét chẩn đoán trước sinh bệnh tim bẩm sinh và kết cục thai kỳ tại Bệnh viện Sản Nhi Nghệ An năm 2022 - 2024*” với mục tiêu:

Nhận xét chẩn đoán trước sinh bệnh tim bẩm sinh và kết cục thai kỳ tại Bệnh viện Sản Nhi Nghệ An năm 2022-2024.

*Tác giả liên hệ

Email: oanhluongkim@gmail.com Điện thoại: (+84) 989859147 <https://doi.org/10.52163/yhc.v66iCD6.2285>

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Thiết kế nghiên cứu

Đề tài được thiết kế bằng phương pháp mô tả cắt ngang.

2.2. Địa điểm và thời gian nghiên cứu

- Địa điểm nghiên cứu: Trung tâm Sàng lọc chẩn đoán trước sinh và sơ sinh - Bệnh viện Sản Nhi Nghệ An.

- Thời gian nghiên cứu: Từ tháng 01/2022 đến tháng 06/2024.

2.3. Đối tượng nghiên cứu

- Gồm tất cả các thai phụ có kết quả siêu âm trước sinh bệnh tim bẩm sinh, khám thai và quản lý thai kì từ 13 tuần tại viện.

2.4. Cỡ mẫu, phương pháp chọn mẫu

- Cỡ mẫu nghiên cứu: Thuận tiện không xác suất.
- Phương pháp chọn mẫu: chọn tất cả các thai phụ thỏa mãn tiêu chuẩn lựa chọn, loại trừ các trường hợp hồ sơ không đầy đủ và thai phụ không đồng ý tham gia nghiên cứu.

2.5. Các kỹ thuật sử dụng trong nghiên cứu

- Siêu âm thai 4D, siêu âm chi tiết hình thái thai nhi, siêu âm tim thai .
- Bác sỹ chuyên khoa sản phụ khoa có chứng chỉ siêu âm thai nang cao, siêu âm tim thai.
- Máy siêu âm Voluson S6, máy siêu âm Samsung WS80A.
- Sàng lọc trước sinh: Doubletest, NIPT.
- Chọc ối xét nghiệm di truyền: Nuôi cấy tế bào ối xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ thai, CNV, G4500...

2.6. Xử lý và phân tích số liệu

Các số liệu được nhập, phân tích xử lý bằng phần mềm Excel, SPSS 20.0.

2.7. Đạo đức trong nghiên cứu

Đề tài nghiên cứu đã được Hội đồng khoa học thông qua và sự đồng ý của đối tượng nghiên cứu. Nghiên cứu chỉ nhằm mục đích phục vụ cho việc nâng cao chất lượng điều trị bệnh, ngoài ra không nhằm mục đích nào khác; không vi phạm đạo đức xã hội.

3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm tuổi thai khi siêu âm phát hiện bất thường tim

Bảng 1. Phân bố theo tuổi thai khi siêu âm phát hiện bất thường tim

Tuổi thai (tuần)		n	%
< 22 tuần	< 16	19	10,3
	16 – 21	40	21,6
≥ 22 tuần	22 – 25	59	31,9
	26 – 30	38	20,5
	≥ 30	29	15,7
Tổng		185	100
X ± SD (GTNN – GTLN)		21,6 ± 5,4 (13 – 36)	

Nhận xét: Tuổi thai phát hiện bệnh tim bẩm sinh thường là 22– 25 tuần với tỷ lệ 31,9%.

3.2. Kết quả xét nghiệm di truyền

Bảng 2. Phân bố kết quả xét nghiệm chẩn đoán trước sinh cho thai nhi

Xét nghiệm di truyền		n	%
Chọc ối	Bất thường	31	16,8
	Bình thường	26	14,0
	Tổng	57	30,8
Không thực hiện chẩn đoán		128	69,2
Tổng		185	100

Nhận xét: Trong số các thai phụ mang thai tim bẩm sinh có 30,8% chọc ối, bất thường di truyền chiếm 16,8%.

3.3. Liên quan tăng khoảng sáng sau gáy (KSSG) và bất thường di truyền trong tim bẩm sinh

Bảng 3. Liên quan tăng khoảng sáng sau gáy và bất thường di truyền trong tim bẩm sinh

Tim bẩm sinh kèm tăng khoảng sáng sau gáy				
Kết quả chọc ối		n	%	Tổng
Tăng KSSG				
Chọc ối	Bất thường	23	56,1	41 (100)
	Bình thường	5	12,2	
Không thực hiện chẩn đoán		13	31,7	

Tim bẩm sinh kèm tăng khoảng sáng sau gáy			
Kết quả chọc ối	n	%	Tổng
KSSG bình thường			
Chọc ối	Bất thường	3	2,1
	Bình thường	13	9,0
Không chọc ối		128	88,9
Tổng		185	100

Nhận xét: Bất thường nhiễm sắc thể trong nhóm tăng khoảng sáng sau gáy là 56,1%.

3.4. Kết quả bất thường nhiễm sắc thể (NST) của thai nhi dị tật tim bẩm sinh

Bảng 4. Phân bố tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể

Kết quả nhiễm sắc thể		n	%
Kết quả bất thường			
Bất thường số lượng NST	Trisomy 13	3	9,6
	Trisomy 18	14	45,2
	Trisomy 21	6	19,4
	Bất thường số lượng NST khác	1	3,2
	Tổng	24	77,4
Bất thường cấu trúc NST	Mất đoạn	4	12,9
	Lặp đoạn	1	3,2
	Bất thường cấu trúc NST khác	2	6,5
	Tổng	7	22,6
Tổng		31	100

Nhận xét: Bất thường nhiễm sắc thể: số lượng chiếm 77,4%; bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể chiếm 22,6%.

3.5. Kết quả siêu âm tim thai chẩn đoán trước sinh và siêu âm tim trẻ sau sinh

Bảng 5. Phân bố kết quả siêu âm tim thai chẩn đoán trước sinh và siêu âm tim trẻ sau sinh

Các loại bệnh tim bẩm sinh	Siêu âm trước sinh	Siêu âm sau sinh
	N (%)	N (%)
Thông liên thất đơn thuần	36 (19,6)	34 (94,4)
Chuyển vị đại động mạch	31 (16,7)	11 (91,6)
Bệnh tim phối hợp	31 (16,7)	26 (83,8)
Tứ chứng Fallot	21 (11,5)	19 (61,3)
Hẹp van ĐMP	17 (9,3)	1 (50)
Nghi ngờ hẹp eo ĐMC	12 (6,5)	1 (50)
Ebstein	10 (5,4)	1 (33,3)
Thất phách 2 đường ra	8 (4,3)	2 (20)
U cơ tim	5 (2,7)	1 (20)
Teo van ĐMP	5 (2,7)	1 (20)
Kênh nhĩ thất	3 (1,6)	4 (19)
Hội chứng thiếu sản tim trái	2 (1)	3 (17,6)
Tâm thất độc nhất	2 (1)	1 (12,5)
Hẹp van ĐMC	1 (0,5)	0
Không lỗi van ĐMP	1 (0,5)	0

Nhận xét: Siêu âm trước sinh bệnh tim bẩm sinh thường gặp nhất là thông liên thất đơn thuần chiếm tỷ lệ 19,6%. Sau sinh thông liên thất đơn thuần và chuyển vị đại động mạch chiếm tỉ lệ cao, 94,4% và 91,6%.

3.6. Dị tật tim bẩm sinh phối hợp bất thường cơ quan khác

Bảng 6. Phân bố tỷ lệ các bất thường hệ cơ quan ở dị tật tim bẩm sinh

Đặc điểm	N	%
Không phối hợp cơ quan khác	118	63,8
Có phối hợp cơ quan khác	67	36,2
Tổng	185	100

Nhận xét: Có 63,8% thai chỉ có dị tật tại tim và 67/185 (36,2%) thai có bất thường phối hợp.

3.7. Kết cục thai kỳ

Bảng 7. Kết cục thai kỳ

Diễn biến		N	%	Tổng
Theo dõi đến khi sinh	Sinh sống	107	57,8	112 (60,5%)
	Mất sau sinh	5	2,7	
Ngừng thai nghén	Chấm dứt thai kỳ	70	37,8	73 (39,5%)
	Thai lưu, phù thai	3	1,6	
Tổng		185 (100)		

Nhận xét: Trẻ sinh ra sống chiếm tỷ lệ 57,8%, 70 trường hợp chấm dứt thai kỳ chiếm 37,8%.

4. BÀN LUẬN

Kết quả nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận được thai nhi được chẩn đoán dị tật tim bẩm sinh tại tuổi thai trung bình $21,6 \pm 5,4$ (13 tuổi – 36 tuần). Tuổi thai phát hiện sớm dị tật tim bẩm sinh cao nhất từ (21- 25 tuần) là 31,9%. Thời điểm tối ưu để siêu âm tim thai từ 16 đến 25 tuần. Theo tác giả Bùi Hải Nam 2023 thời điểm khảo sát phát hiện bất thường tim thai phổ biến 18 - 22 tuần [4]. Vì vậy, nên kiểm tra tim thai lần đầu vào giữa tuần 18 và đầu tuần thứ 20 và lặp lại vào khoảng tuần thứ 30 của thai kỳ [5].

Bệnh tim bẩm sinh kèm tăng khoảng sáng sau gáy trong nghiên cứu có 41 trường hợp chiếm 22,2%, trong đó có 28 trường hợp tham gia chọc ối chiếm tỷ lệ 68,1%. Có 23/28 ca chọc ối có kết quả bất thường về di truyền chiếm 82,1%. Trong 13 ca tim bẩm sinh kèm tăng khoảng sáng sau gáy không chọc ối thì có 6 ca đình chỉ thai nghén do bất thường tim bẩm sinh nặng: 2 ca thất phải hai đường ra, 2 ca thiếu sản tim trái, 2 ca bệnh ống nhĩ nhất dạng tim một thất; và 2 ca sau đẻ mất do thất phải hai đường ra kèm đa dị tật và hội chứng thiếu sản tim trái. Còn lại 5 ca sau đẻ được kiểm tra cho em bé có kèm tim bẩm sinh gồm chuyển vị đại động mạch, hẹp động mạch phổi, bệnh ống nhĩ thất, tồn tại tĩnh mạch chủ trên bên trái, tứ chứng Fallot.

Tỷ lệ các loại dị tật tim bẩm sinh thường gặp: thông liên thất 36 trường hợp chiếm tỷ lệ cao với 19,6%, các dị tật khác chiếm tỷ lệ lần lượt là Tứ chứng Fallot (16,7%), kênh nhĩ thất (11,5%), hội chứng tiểu sản tim trái (9,3%), chuyển vị đại động mạch (6,5%), thất phải 2 đường ra (5,4%) và tâm thất độc nhất 4,3%.... Tác giả Phan Quang Anh về dị tật tim bẩm sinh trong báo năm 2010 tại Bệnh viện Phụ Sản Trung ương, ghi nhận trong số 276 thai nhi có dị tật tim bẩm sinh, thông liên thất có tỷ lệ cao nhất (32,2%), các dị tật khác có số lượng thấp

hơn lần lượt là: thiếu sản tâm thất (21,4%), tứ chứng Fallot (11,9%), thông sản nhĩ thất (9,4%).... [6]. Trong kết quả của tác giả Lê Kim Tuyền (2014), nghiên cứu trong 553 thai có dị tật tim bẩm sinh, dị tật thông sản nhĩ thất chiếm tỷ lệ cao nhất (21,9%), tiếp sau lần lượt là thông liên thất 14,8%, thiếu sản tâm thất 8,5%, tứ chứng Fallot 7,2%, bệnh Ebstein 7,1% [7]. Đối tượng nghiên cứu của chúng tôi là toàn bộ thai phụ phát hiện thai bệnh tim bẩm sinh. Có nhiều thai phụ đồng ý đình chỉ thai nghén, không làm xét nghiệm di truyền khi biết thai có dị tật tim bẩm sinh, đặc biệt là những trường hợp tim bẩm sinh nặng. Vì vậy, tỷ lệ thông liên thất trong nghiên cứu của chúng tôi là cao nhất, dị tật này đơn giản, có thể điều trị sớm và cho kết quả tốt sau sinh.

Nghiên cứu ghi nhận 21 thai dị tật kênh nhĩ thất chiếm 11,5%. Nghiên cứu Lê Kim Tuyền (2014) báo cáo thông sản nhĩ thất chiếm tỉ lệ 21,9%, ở vị trí thứ 2 sau hội chứng thiếu sản tim trái [7]. Quá trình hình thành tim thời kỳ phôi thai, vách ngăn ống nhĩ thất được hình thành sớm, và vách này là điểm để những vách ngăn tim phát triển, lan tới và hình thành các vách ngăn trong tim, vì vậy khi bất thường hình thành vách ngăn ống nhĩ thất thì tường kèm theo các dị tật hở vách ngăn nhĩ, vách ngăn thất [8]. Kênh nhĩ thất là một dị tật phức tạp, kèm theo những dị tật tim loại phức tạp khác nữa, nên đa số những trường hợp này thai phụ đã lựa chọn đình chỉ thai nghén trước khi chọc hút dịch ối.

Trong kết quả của nghiên cứu chúng tôi ghi nhận tỷ lệ thai có dị tật chuyển vị đại động mạch là 6,5%. Mỗi liên quan giữa dị tật tim bẩm sinh với bất thường nhiễm sắc thể, chúng tôi ghi nhận thấy, trong số những bệnh nhân chọc ối có kết quả di truyền, có 26/57 bệnh nhân chọc ối có kết quả di truyền bình thường chiếm 46% và 31/57 bệnh nhân chọc ối có kết quả di truyền bất thường chiếm 54%.

Nhóm bệnh nhân làm xét nghiệm chẩn đoán có kết quả bất thường số lượng nhiễm sắc thể có 24 trường hợp: bao gồm trisomy 13, trisomy 18, trisomy 21, trisomy 5 dạng khảm chiếm 77,4%. Trong đó có 14/31 trường hợp trisomy 18 chiếm tỷ lệ cao nhất 45,2%. Có 6/31 trường hợp trisomy 21 chiếm 19,4%. và 3/31 trường hợp trisomy 13 chiếm 9,6%. Một trường hợp bất thường nhiễm sắc thể Trisomy 5 dạng khảm.

Và nhóm có bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể gồm DiGeorge, mất đoạn cánh dài nhiễm sắc thể số 2, lặp đoạn trên nhiễm sắc thể số 22, lặp đoạn trên NST số 1: hội chứng DiGeorge chiếm tỷ lệ 12,9%, cũng là bất thường cấu trúc hay gặp nhất, liên quan đến bất thường thường tim như: tứ chứng Fallot, chuyển vị đại động mạch, thất phải hai đường ra. Trong nghiên cứu có 1 trường hợp lặp đoạn trên nhiễm sắc thể số 22, trường hợp này bất thường tim bẩm sinh chẩn đoán trước sinh là thất phải hai đường ra. Trường hợp lặp đoạn trên NST số 1 có kết quả CNV là: Phát hiện lặp đoạn trên NST số 1 (dup (1)(q44)), đây là trường hợp bất thường tim bẩm sinh được chẩn đoán trước sinh lúc thai 24 tuần là kênh nhĩ thất, thai phụ quyết định chấm dứt thai kỳ

sau khi có kết quả bất thường di truyền. Trong nghiên cứu có 1 trường hợp chuyển đoạn giữa nhiễm sắc thể 16 và nhiễm sắc thể 18. Các bất thường nhiễm sắc thể liên quan đến dị tật tim bẩm sinh rất đa dạng, và cần có nhiều nghiên cứu hơn nữa về các vấn đề này, để có thêm các bằng chứng di truyền giúp cho bác sỹ lâm sàng có tư vấn phù hợp cho thai phụ về lựa chọn theo dõi thai kỳ hay nên chấm dứt thai kỳ ở những trường hợp thai có dị tật tim bẩm sinh như vậy.

Nghiên cứu có 112 trường hợp theo dõi đến lúc sinh chiếm 60,5%, trong đó có 107 trẻ sinh sống chiếm 57,8%; có 70 trường hợp quyết định chấm dứt thai kỳ vì dị tật tim bẩm sinh nặng và bất thường di truyền chiếm tỷ lệ là 37,8%. Và 3 trường hợp phù thai, thai lưu chiếm tỷ lệ ít 1,6%. Đặc biệt có 5 trẻ mất sau sinh vì tim bẩm sinh nặng và bất thường cơ phối hợp chiếm 2,7%: Thiếu sản tim trái, bệnh ống nhĩ thất – tim một thất, hẹp van động mạch phổi nặng, thất phải hai đường ra kèm theo nhiều bất thường. Mặc dù hiện nay các phương pháp điều trị tương đối phát triển, các phương pháp phẫu thuật tim cho nhiều kết quả tốt và tỉ lệ cao trẻ sống tốt sau phẫu thuật, nhưng với nhiều lý do khác nhau mà sau khi được nghe tư vấn thai phụ vẫn quyết định đình chỉ thai nghén như: số con đã đủ, tình hình kinh tế gia đình, áp lực có thể gặp trong điều trị và chăm sóc con dị tật tim, thai có nhiều bất thường phối hợp khác.... Qua thống kê chúng tôi thấy rằng chủ yếu các trường hợp thai dị tật tim đơn giản có phối hợp bất thường cơ quan khác ngoài tim: hội chứng Dandy Wanker, cằm nhỏ, khe hở môi, bất thường tư thế chi trên, không dấu hiệu bàn tay mở, giãn bạch mạch cổ, Hygroma kystique, tạng khoảng sáng sau gáy, tràn dịch ổ bụng, tràn dịch màng phổi, ruột tăng âm vang, tắc tá tràng bẩm sinh.

Trẻ sơ sinh có chẩn đoán trước sinh bị tim bẩm sinh được gửi kiểm tra siêu âm tim sau sinh: Kết quả ghi nhận tỷ lệ thông liên thất đơn thuần và chuyển vị đại động mạch chiếm tỷ lệ lần lượt là 94,4% và 91,6%. Tứ chứng Fallot, hẹp van ĐMP, nghẽn eo ĐMC có tỷ lệ sinh âm sau sinh so với trước sinh 61,3%, 50% và 50%. Thấp hơn dưới 20% là các bệnh kênh nhĩ thất, u cơ tim, hội chứng thiếu sản tim trái, thất phải 2 đường ra, tâm thất độc nhất, teo van ĐMP. Các bệnh tim khác như tồn tại tĩnh mạch chủ trên trái, phình vách liên nhĩ, loạn sản van ba lá, động mạch dưới đòn phải lạc chỗ, thiếu sản van thất phải, cung động mạch chủ quay phải, thiếu sản van ba lá, teo van hai lá, thân chung động mạch... siêu âm sau sinh so với trước sinh là 83,8%.

5. KẾT LUẬN

Tuổi thai phát hiện tim bẩm sinh phổ biến từ 21 – 25 tuần chiếm 31,9%. Thông liên thất thường gặp nhất với 19,6%. Tiếp theo là tứ chứng Fallot là 16,7%. Thấp hơn là kênh nhĩ thất và hội chứng thiếu sản tim trái tỷ lệ lần lượt là 11,5% và 9,3%. Kèm theo tăng khoảng sáng sau gáy với tỷ lệ 22%. Bất thường di truyền trong nhóm chọn lọc chiếm 54,4%: Trong đó, bất thường số lượng

nhiễm sắc thể 77,4%; bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể tỷ lệ 22,6%: hội chứng DiGeorge hay gặp nhất. Dị tật tim bẩm sinh kèm tăng khoảng sáng sau gáy thường gặp bất thường di truyền với tỷ lệ 82,1%. Có 36,2% dị tật tim bẩm sinh phối hợp bất thường cơ quan khác. Phù thai, thai lưu tỷ lệ thấp 1,6%. Có 5 trẻ mất sau sinh vì tim bẩm sinh nặng chiếm 2,7%. Siêu âm tim sơ sinh có 83,8% bất thường tim được ghi nhận.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1] Meller C.H., Grinenco S., Aiello H. và cộng sự. (2020). Congenital heart disease, prenatal diagnosis and management. Arch Argent Pediatr, 118(2), e149–e161.
- [2] Oster M.E., Lee K.A., Honein M.A. và cộng sự. (2013). Temporal trends in survival among infants with critical congenital heart defects. Pediatrics, 131(5), e1502-1508.
- [3] Berkley E.M.F., Goens M.B., Karr S. và cộng sự. (2009). Utility of fetal echocardiography in postnatal management of infants with prenatally diagnosed congenital heart disease. Prenat Diagn, 29(7), 654–658.
- [4] Bùi Hải Nam (2023), Nghiên cứu chẩn đoán trước sinh trong dị tật tim bẩm sinh thường gặp, Luận án tiến sỹ y Học, Trường Đại học y Hà Nội, Hà Nội.
- [5] Satomi G. (2015). Guidelines for fetal echocardiography. Pediatr Int, 57(1), 1–21.
- [6] Phan Quang Anh (2010), Nghiên cứu về dị tật tim bẩm sinh thai nhi được chẩn đoán bằng siêu âm tại bệnh viện Phụ Sản Trung Ương, Luận văn Thạc sỹ, Trường Đại học y Hà Nội, Hà Nội.
- [7] Lê Kim Tuyền (2014), Vai trò của siêu âm trong chẩn đoán bệnh tim bẩm sinh, Luận án Tiến sỹ Y học, Đại học Y Dược Thành phố Hồ Chí Minh, Hà Nội.
- [8] Nguyễn Trí Dũng (2018). Sự tạo hệ tim mạch. Phôi thai Y học Langman bản dịch Tiếng Việt. Thành phố Hồ Chí Minh, Thành phố Hồ Chí Minh.