PRENATAL DIAGNOSIS AND PREGNANCY OUTCOMES OF FETAL CYSTIC HYGROMA AT THE NATIONAL HOSPITAL OF OBSTETRICS AND GYNECOLOGY

Tran Thuy Linh[1], Tran Danh Cuong[2], Nguyen Thi Thuy Duong[1], Nguyen Thi Bich Van[2]

[1]*National Hospital of Obstetrics and Gynecology*
[2]*Hanoi Medical University*

Received: 10/08/2026
Reviced: 24/08/2026; Accepted: 18/10/2026

ABSTRACT

Objective: To describe prenatal diagnostic characteristics and pregnancy outcomes of fetuses with cystic hygroma at the National Hospital of Obstetrics and Gynecology.

Methods: A descriptive cross-sectional study included 227 singleton pregnancies with fetal cystic hygroma managed at the Prenatal Diagnosis Center. Maternal age, gestational age at diagnosis, nuchal translucency (NT), associated structural anomalies, invasive genetic-test findings and pregnancy outcomes were analyzed.

Results: Median maternal age was 30 years (IQR 27-35); 74.4% were diagnosed at 11-13 weeks 6 days. Mean NT was 8.31 mm. Isolated cystic hygroma accounted for 71.8%, and hydrops was the most frequent associated abnormality (39.2%). Amniocentesis was performed in 38/227 cases (16.7%); chromosomal/genetic findings were reported in 18/38 tested cases (47.4%). Pregnancy termination occurred in 87.7%, miscarriage in 2.2%, live birth in 7.9%, and 2.2% remained under follow-up. NT category was associated with a normal live-birth outcome ($p<0.001$), with the highest favorable rate when NT was <6 mm.

Conclusions: Fetal cystic hygroma was usually detected in the first trimester and was associated with frequent adverse pregnancy outcomes. NT thickness and associated fetal anomalies are important for prenatal counseling, genetic testing and pregnancy management.

***Keywords**:* cystic hygroma, nuchal translucency, prenatal diagnosis, chromosomal abnormality, pregnancy outcome.

*Corresponding author
Email: thuylinh4991@gmail.com **Phone**: (+84) 373622621 **DOI:** 10.52163/yhc.v66iCD14.3052

CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH VÀ KẾT QUẢ THAI NGHÉN CỦA NHỮNG TRƯỜNG HỢP DỊ DẠNG BẠCH MẠCH DẠNG NANG TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN TRUNG ƯƠNG

Trần Thùy Linh[1], Trần Danh Cường[2], Nguyễn Thị Thuỳ Dương[1], Nguyễn Thị Bích Vân[2]

[1]Bệnh viện Phụ sản Trung ương
[2]Trường Đại học Y Hà Nội

Ngày nhận bài: 10/08/2026
Ngày chỉnh sửa: 24/08/2026; Ngày duyệt đăng: 18/10/2026

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả một số đặc điểm chẩn đoán trước sinh và kết quả thai nghén của các trường hợp thai nhi được chẩn đoán dị dạng bạch mạch dạng nang tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương.

Phương pháp nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 227 trường hợp đơn thai được chẩn đoán dị dạng bạch mạch dạng nang tại Trung tâm Chẩn đoán trước sinh, Bệnh viện Phụ sản Trung ương.

Kết quả: Tuổi thai phụ trung vị 30 (27-35) tuổi; 74,4% chẩn đoán ở 11-13 tuần 6 ngày. KSSG trung bình 8,31 mm. Dị dạng đơn độc chiếm 71,8%; phù thai thường gặp nhất (39,2%). Chọc ối được thực hiện ở 38/227 trường hợp (16,7%); 18/38 trường hợp được xét nghiệm (47,4%) có phát hiện bất thường NST hoặc biến thể di truyền. Đình chỉ thai nghén chiếm 87,7%, sảy thai 2,2%, trẻ sinh sống 7,9% và tiếp tục theo dõi 2,2%.

KSSG liên quan với tỷ lệ trẻ sinh ra bình thường (p<0,001); nhóm <6 mm có tỷ lệ cao nhất (23,1%).

Kết luận: Dị dạng bạch mạch dạng nang thường được phát hiện sớm trong quý I và có tiên lượng thai nghén dè dặt. KSSG và bất thường hình thái phối hợp là các yếu tố quan trọng trong tư vấn trước sinh, chỉ định xét nghiệm di truyền và theo dõi thai kỳ.

Từ khóa: dị dạng bạch mạch dạng nang, hygroma kystique, khoảng sáng sau gáy, chẩn đoán trước sinh, kết cục thai nghén.

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Dị dạng bạch mạch dạng nang (cystic hygroma/hygroma kystique) là một bất thường bẩm sinh của hệ bạch huyết thai nhi, thường biểu hiện bằng hình ảnh khoang dịch vùng cổ gáy có vách ngăn trên siêu âm. Cơ chế thường được giải thích bởi sự bất thường trong quá trình dẫn lưu của các túi bạch huyết vùng cổ vào hệ tĩnh mạch, dẫn đến ứ đọng dịch và hình thành các nang bạch huyết.

Trong thực hành chẩn đoán trước sinh, dị dạng bạch mạch dạng nang có ý nghĩa lâm sàng quan trọng vì liên quan chặt chẽ với bất thường nhiễm sắc thể, hội chứng di truyền, dị tật cấu trúc, phù thai, thai lưu và tử vong chu sinh. Tuy nhiên, một số trường hợp có bộ nhiễm sắc thể bình thường, không có dị tật phối hợp và tổn thương thoái triển trong thai kỳ vẫn có thể đạt kết cục thuận lợi. Vì vậy, việc đánh giá hệ thống bằng siêu âm, xét nghiệm di truyền và theo dõi thai nghén là cơ sở quan trọng cho tư vấn trước sinh.

Bệnh viện Phụ sản Trung ương là cơ sở tuyến cuối trong lĩnh vực chẩn đoán trước sinh, nơi các thai kỳ có bất thường nặng được chuyển đến để hội chẩn, tư vấn và quản lý. Dữ liệu trong nước về dị dạng bạch mạch dạng nang còn hạn chế; một nghiên cứu tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương đã mô tả đặc điểm chẩn đoán trước sinh của bệnh lý này [9], nhưng dữ liệu về kết quả di truyền và kết cục thai nghén vẫn chưa nhiều.

Xuất phát từ thực tiễn trên, chúng tôi thực hiện nghiên cứu "Đặc điểm chẩn đoán trước sinh và kết quả thai nghén của những trường hợp dị dạng bạch mạch dạng nang tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương" nhằm: (1) Mô tả một số yếu tố liên quan trong chẩn đoán trước sinh các trường hợp dị dạng bạch mạch dạng nang; và (2) Đánh giá kết quả thai nghén của các trường hợp này.

2. PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Thiết kế nghiên cứu:

Mô tả cắt ngang.

2.2. Địa điểm và thời gian nghiên cứu

Nghiên cứu được tiến hành tại Bệnh viện Phụ Sản Trung ương
Thời gian thu thập số liệu nghiên cứu từ 01/2024 đến 12/2025

2.3. Đối tượng nghiên cứu, cỡ mẫu

Các trường hợp Dị dạng bạch mạch dạng nang (HK) được siêu âm và hội chẩn tại Trung tâm chẩn đoán trước sinh Bệnh viện phụ sản Trung Ương từ năm bắt đầu từ tháng 1 năm 2024 đến tháng 12 năm 2025.

Tiêu chuẩn lựa chọn:

Tiêu chuẩn chẩn đoán HK trên siêu âm

+ Tiêu chuẩn chẩn đoán HK trên siêu âm dựa vào 2 mặt cắt:

Trên mặt cắt dọc giữa thai nhi Thực hiện đường cắt đứng dọc giữa thai, từ phía lưng hoặc từ phía bụng thai, ngưỡng độ dày của da gáy ≥ 3mm.

Trên mặt cắt ngang cổ thai nhi: hình ảnh điển hình dạng nang thưa âm có một hoặc nhiều vách ngăn đậm âm vang, không có tín hiệu Doppler.

*Tác giả liên hệ
Email: thuylinh4991@gmail.com **Điện thoại:** (+84) 373622621 **DOI:** 10.52163/yhc.v66iCD14.3052

Các trường hợp đơn thai được chẩn đoán dị dạng bạch mạch dạng nang (Hygroma Kystique) trên siêu âm, có hồ sơ hội chẩn liên bệnh viện. Đối với các trường hợp được chọc ối làm xét nghiệm di truyền, hồ sơ cần có kết quả xét nghiệm di truyền và phiếu tư vấn di truyền kèm theo và thông tin kết cục thai nghén tại Trung tâm Chẩn đoán trước sinh, Bệnh viện Phụ sản Trung ương.

Tiêu chuẩn loại trừ: Các trường hợp đa thai, song thai tiêu biến, các trường hợp chỉ có tăng khoảng sáng sau gáy đơn thuần, thai có bất thường vùng cổ sau do các nguyên nhân khác như thoát vị não màng não, u mỡ, những hồ sơ không mô tả rõ ràng và chi tiết các dị dạng, hoặc thai phụ không đồng ý tham gia nghiên cứu.

Cỡ mẫu và chọn mẫu

Cỡ mẫu được tính theo công thức:

$$n = Z^2_{1-\alpha/2} \times \frac{p(1-p)}{(p.\varepsilon)^2}$$

Trong đó:

n là cỡ mẫu tối thiểu cần có

$Z_{1-\alpha/2}$ = 1,96 là hệ số tin cậy, ứng với độ tin cậy 95% (α = 0,05)

p: Theo nghiên cứu của Sumalatha Naraya và cộng sự năm 2022, tỷ lệ dị dạng bạch mạch dạng nang ở những trường hợp có khoảng sáng sau gáy tăng trên siêu âm thai quý I là 22,7% với p=22,7% [10].

ε Trong nghiên cứu này, giả định tỷ lệ dị dạng bạch mạch dạng nang tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương có thể sai khác với tỷ lệ tham khảo trong khoảng sai số tương đối 25%, tương ứng ε = 0,25.

Thay các giá trị vào công thức, tính được cỡ mẫu tối thiểu n = 210.

Thực tế chúng tôi thu thập được 227 bệnh nhân đủ tiêu chuẩn phân tích.

Phương pháp chọn mẫu được áp dụng là chọn mẫu thuận tiện, bao gồm tất cả các bệnh nhân đến khám, được chẩn đoán phù hợp với tiêu chuẩn lựa chọn và không thuộc tiêu chuẩn loại trừ, cho đến khi đạt đủ cỡ mẫu nghiên cứu dự kiến.

2.4. Các biến số nghiên cứu

Các biến số gồm tuổi thai phụ, nhóm tuổi, tiền sử nội/ngoại khoa, tuổi thai tại thời điểm chẩn đoán, độ dày KSSG, dị dạng đơn độc hoặc có bất thường hình thái kèm theo, tình trạng phù thai, kết quả chọc hút dịch ối, kết quả nhiễm sắc thể/di truyền và kết cục thai nghén. Ở các trường hợp chọc ối, kết quả di truyền được trích xuất từ hồ sơ xét nghiệm; các kỹ thuật được ghi nhận gồm phân tích nhiễm sắc thể/aneuploidy (karyotype hoặc Prenatal BoBs), phân tích CNV bằng microarray/CNV-seq và giải trình tự gen/WES khi có chỉ định.

2.5. Kỹ thuật, công cụ và quy trình thu thập số liệu

Phương tiện nghiên cứu gồm máy siêu âm Samsung WS80A với đầu dò convex tần số 2,0–7,0 MHz tại Trung tâm Chẩn đoán trước sinh, phiếu thu thập số liệu và hồ sơ bệnh án lưu trữ tại trung tâm

2.6. Xử lý và phân tích số liệu

Số liệu hồ sơ và siêu âm được mã hóa, nhập bằng EpiData 3.1 và phân tích bằng STATA 14.0. Biến định lượng được trình bày bằng trung vị (IQR) hoặc trung bình và khoảng giá trị tùy phân bố; biến định tính bằng tần số và tỷ lệ phần trăm. So sánh biến định tính sử dụng Chi-square; Fisher exact test được dùng khi tần số kỳ vọng ở ô nhỏ. Biến định lượng giữa hai nhóm được so sánh bằng Mann-Whitney khi phù hợp. Ngưỡng ý nghĩa thống kê là p<0,05. Không bù dữ liệu thiếu; 5 trường hợp đang tiếp tục theo dõi được mô tả ở kết cục chung nhưng loại khỏi phân tích mối liên quan với kết cục thai nghén (n=222).

2.7. Đạo đức nghiên cứu

Nghiên cứu sử dụng số liệu hồ sơ bệnh án phục vụ mục tiêu khoa học, đảm bảo bảo mật thông tin cá nhân của thai phụ và thai nhi. Nghiên cứu không can thiệp vào quá trình điều trị và không làm thay đổi quyết định lâm sàng.

3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 1. Đặc điểm chung của thai phụ (n= 227)

Tuổi thai phụ	Trung bình	Nhỏ nhất	Lớn nhất	< 35 tuổi	≥ 35 tuổi
	30	18	45	70,9% (161/227)	29.1% (66/227)
Tuổi thai được chẩn đoán	**Trung bình**	**Nhỏ nhất**	**Lớn nhất**	**Quý I**	**Quý II**
	13,5	11,0	23,2	74,4% (169/227)	25,6% (58/227)
Độ dày da gáy	**Trung bình**	**Nhỏ nhất**	**Lớn nhất**	**< 6 mm**	**≥ 6 mm**
	8,31	3,3	22,7	24,2% (55/227)	75,8% (172/227)
Bất thường kèm theo			**N=227**		**%**
	Phù thai		89		39,2
	Dị tật ngực		34		14,9
	Dị tật bụng		19		8,4
	Dị tật chi		13		5,7
	Dị tật đầu		7		3,1
	Dị tật mặt		1		0,4

Tuổi trung bình của thai phụ là 30 tuổi, trong đó đa số dưới 35 tuổi (70,9%). Dị dạng bạch mạch dạng nang được chẩn đoán chủ yếu trong quý I thai kỳ (74,4%), với tuổi thai chẩn đoán trung bình là 13,5 tuần. Độ dày da gáy trung bình là 8,31 mm và phần lớn trường hợp có độ dày da gáy ≥ 6 mm (75,8%), phản ánh nguy cơ bất thường thai nhi cao. Các bất thường hình thái phối hợp thường gặp nhất là phù thai (39,2%), tiếp theo là dị tật ngực (14,9%) và dị tật bụng (8,4%). Các bất thường vùng đầu, mặt và chi ít gặp hơn.

Bảng 2. Tỷ lệ chọc hút dịch ối và kết quả nhiễm sắc thể/ di truyền

Đặc điểm	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Đồng ý chọc hút dịch ối	38/227	16,7
Không đồng ý chọc hút dịch ối	189/227	83,3
Có phát hiện bất thường NST/biến thể di truyền trong nhóm chọc ối	18/38	47,4
Không ghi nhận bất thường NST/biến thể di truyền trong nhóm chọc ối	20/38	52,6
Monosomy X (hội chứng Turner)	4	22,2
Trisomy 21 (hội chứng Down)	4	22,2
Trisomy 18 (hội chứng Edwards)	1	5,5
Hội chứng Noonan (gen LZTR1, gen RAF1)	3	16,7
46XX, (dup(18)(q12.3)	1	5,5
46XX, -10q26	1	5,5

Đặc điểm	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Biến thể dị hợp trên gen MYH3 c.1003A>G,kiểu di truyền trội/lặn, phân loại chưa rõ chức năng trên cơ sở dữ liệu ClinVar, 46XY	1	5,5
Biến thể dị hợp tử trên gen SRSF1 c.478G>A, kiểu di truyền trội, phân loại gây bệnh trên cơ sở dữ liệu Clinvar, 46XX	1	5,5
Biến thể dị hợp tử trên gen COL7A1 c.4519-2del, kiểu di truyền lặn, phân loại có khả năng gây bệnh trên cơ sở dữ liệu ClinVar, 46XX	1	5,5
Biến thể dị hợp tử trên gen NPHS1 c.1250G>A, kiểu di truyền lặn, phân loại có khả năng gây bệnh trên cơ sở dữ liệu ClinVar, 46XX	1	5,5

Có 38/227 trường hợp được chọc hút dịch ối (16,7%). Trong 38 trường hợp được xét nghiệm, 18 trường hợp (47,4%) có ghi nhận bất thường nhiễm sắc thể hoặc biến thể di truyền. Các phát hiện gồm Turner 22,2%, Down 22,2%, Noonan 16,7%, Edwards 5,5%, hai bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể và bốn biến thể gen. Trong bốn biến thể gen, MYH3 c.1003A>G được phân loại chưa rõ ý nghĩa; COL7A1 c.4519-2del và NPHS1 c.1250G>A là biến thể dị hợp trên gen di truyền lặn, do đó cần thận trọng khi quy kết nguyên nhân; SRSF1 c.478G>A được ghi nhận là biến thể gây bệnh theo hồ sơ.

Bảng 3. Một số yếu tố liên quan với bất thường NST/di truyền trong nhóm chọc ối

Biến số	NST bất thường (n=18)	NST bình thường (n=20)	p
KSSG, trung vị (IQR)	4,9 (4,2-7,8)	9,2 (5,4-10,1)	0,08
Tuổi thai phụ, trung vị (IQR)	31 (28-33)	32 (25-36)	0,82
Tuổi thai trên siêu âm, trung vị (IQR)	13,1 (12,4-14,1)	14,3 (12,3-17,6)	0,47
Có bất thường hình thái kèm theo	5 (71,4%)	2 (28,6%)	0,47
Không có bất thường hình thái kèm theo	13 (41,9%)	18 (58,1%)	0,47
Có phù thai	3 (75%)	1 (25%)	0,63
Không phù thai	15 (44,1%)	19 (55,9%)	0,63

Trong nhóm chọc ối, chưa ghi nhận khác biệt có ý nghĩa thống kê giữa nhóm có và không có phát hiện bất thường theo tuổi thai phụ hoặc tuổi thai trên siêu âm. Các kết quả chi tiết về KSSG, bất thường hình thái và phù thai được trình bày ở Bảng 5.

Bảng 4. Mối liên quan giữa độ dày khoảng sáng sau gáy với chọc ối và bất thường NST

Đặc điểm	<6 mm	6-<10 mm	≥10 mm	p
Số trường hợp	55	115	57	
Tỷ lệ chọc ối	18/55 (32,7%)	12/115 (10,4%)	8/57 (14,0%)	0,001
Tỷ lệ bất thường NST trong nhóm chọc ối	6/18 (33,3%)	7/12 (58,3%)	5/8 (62,5%)	0,17

Tỷ lệ thực hiện chọc ối khác biệt có ý nghĩa giữa các nhóm KSSG (p=0,001), cao nhất ở nhóm <6 mm (32,7%) và thấp hơn ở hai nhóm KSSG từ 6 mm trở lên (10,4% và 14,0%)

Bảng 5. Kết cục thai nghén

Kết cục thai nghén	Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)
Đình chỉ thai nghén	199	87,7
Sảy thai	5	2,2
Trẻ sinh sống	18	7,9
Đang tiếp tục theo dõi	5	2,2

Phần lớn trường hợp kết thúc bằng đình chỉ thai nghén, chiếm 87,7%. Tỷ lệ trẻ sinh sống là 7,9%, trong khi sảy thai tự nhiên và tiếp tục theo dõi chiếm tỷ lệ thấp.

Bảng 6. Mối liên quan giữa đặc điểm trước sinh và kết cục thai nghén

Đặc điểm trước sinh	Trẻ sinh ra bình thường (n=18)	Kết cục bất lợi (n=204)	p
Tuổi thai chẩn đoán 11-13 tuần 6 ngày	13 (7,9%)	151 (92,1%)	0,51
Tuổi thai chẩn đoán 14-21 tuần 6 ngày	4 (7,6%)	49 (92,4%)	
Tuổi thai chẩn đoán ≥22 tuần	1 (20,0%)	4 (80,0%)	
KSSG <6,0 mm	12 (23,1%)	40 (76,9%)	<0,001
KSSG 6,0-<10 mm	4 (3,5%)	110 (96,5%)	
KSSG ≥10 mm	2 (3,6%)	54 (96,4%)	
HK đơn thuần	18 (11,0%)	145 (89,0%)	
Có bất thường hình thái kèm theo	0	59 (100%)	

Độ dày KSSG có mối liên quan có ý nghĩa thống kê với tỷ lệ trẻ sinh ra bình thường (p<0,001). Nhóm KSSG <6 mm có tỷ lệ kết cục thuận lợi cao nhất (23,1%). Tất cả trường hợp có bất thường hình thái kèm theo đều thuộc nhóm kết cục bất lợi.

4. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm phát hiện trước sinh và hình ảnh siêu âm

Phần lớn thai nhi dị dạng bạch mạch dạng nang được phát hiện ở 11-13 tuần 6 ngày, phù hợp với giai đoạn sàng lọc quý I. Hướng dẫn ISUOG 2023 mô tả các khoang dịch vùng cổ bên liên quan với giãn túi bạch huyết cảnh và cystic hygroma, đồng thời nhấn mạnh đánh giá KSSG và hình thái thai ở 11-14 tuần [1].

KSSG trung bình là 8,31 mm (3,3-23,7 mm), phản ánh quần thể nguy cơ cao tại bệnh viện tuyến cuối. Trong nghiên cứu FASTER, cystic hygroma có vách ở quý I liên quan với tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể cao và kết cục nhi khoa bình thường khoảng 17% [2]. Trong nghiên cứu hiện tại, nhóm KSSG <6 mm có tỷ lệ trẻ sinh ra bình thường cao hơn rõ rệt so với các nhóm KSSG >=6 mm (p<0,001), cho thấy giá trị tiên lượng của mức độ dày vùng gáy.

Dị dạng đơn độc chiếm 71,8%, trong khi phù thai được ghi nhận ở 39,2% tổng số trường hợp. Phù thai, bất thường tim và các dị tật cấu trúc phối hợp đã được ghi nhận là những dấu hiệu tiên lượng bất lợi trong nhiều nghiên cứu [3],[4],[6],[7].

4.2. Bất thường nhiễm sắc thể/di truyền và ý nghĩa tư vấn trước sinh

Trong 38 trường hợp được chọc ối, 18 trường hợp (47,4%) có phát hiện bất thường nhiễm sắc thể hoặc biến thể di truyền. Con số này là tỷ lệ phát hiện trong nhóm đã được xét nghiệm, không phải tỷ lệ bất thường di truyền của toàn bộ 227 trường hợp, vì chỉ 16,7% quần thể nghiên cứu được chọc ối và việc lựa chọn xét nghiệm có thể không ngẫu nhiên. Kết quả vẫn phù hợp với nhận định

chung rằng hygroma kystique có gánh nặng bất thường di truyền đáng kể [2],[3],[6].

Các phát hiện gồm hội chứng Turner, hội chứng Down, hội chứng Noonan, hội chứng Edwards, hai bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể và bốn biến thể gen. Cần phân biệt phát hiện có ý nghĩa chẩn đoán với biến thể chưa rõ ý nghĩa hoặc trạng thái mang gen: MYH3 c.1003A>G được ghi nhận là VUS, còn COL7A1 c.4519-2del và NPHS1 c.1250G>A là biến thể dị hợp ở các gen di truyền lặn. Vì vậy, các biến thể này không nên được diễn giải như nguyên nhân xác định nếu thiếu bằng chứng bổ sung.

Nghiên cứu của Chen và cộng sự cũng cho thấy hygroma kystique liên quan với bất thường nhiễm sắc thể, phù thai và thai lưu, trong khi tiên lượng tốt hơn ở nhóm không có bất thường nhiễm sắc thể và không có dị tật cấu trúc [4].

Tỷ lệ chọc hút dịch ối chỉ đạt 16,7%. Nghiên cứu hồi cứu này không thu thập lý do từ chối hoặc không thực hiện thủ thuật, vì vậy không thể kết luận nguyên nhân của tỷ lệ thấp. Theo hướng dẫn ISUOG về thủ thuật xâm lấn, các thai kỳ có nguy cơ bất thường nhiễm sắc thể hoặc dị tật nặng cần được tư vấn xét nghiệm chẩn đoán phù hợp [8]. Trong thực hành, đánh giá có thể bao gồm xét nghiệm lệch bội/karyotype, phân tích CNV và xét nghiệm gen khi chỉ định lâm sàng phù hợp.

4.3. Kết cục thai nghén và so sánh với các nghiên cứu khác

Kết cục thai nghén nhìn chung bất lợi: đình chỉ thai nghén 87,7%, sảy thai 2,2% và trẻ sinh sống 7,9%. Xu hướng này phù hợp với các nghiên cứu cho thấy tiên lượng xấu hơn khi cystic hygroma có KSSG dày, phù thai hoặc dị tật cấu trúc [2],[3].

Tỷ lệ trẻ sinh sống trong nghiên cứu thấp hơn một số báo cáo quốc tế. Khác biệt có thể liên quan đến đặc điểm quần thể tại cơ sở tuyến cuối và mô hình lựa chọn ca bệnh; nghiên cứu không thu thập đầy đủ các yếu tố quyết định đình chỉ thai nghén nên không thể xác định nguyên nhân. Yakıştıran và cộng sự ghi nhận kết cục thuận lợi chủ yếu ở nhóm không có bất thường nhiễm sắc thể và không có dị tật phối hợp [5]. Trong nghiên cứu hiện tại, tất cả trường hợp có bất thường hình thái kèm theo đều có kết cục bất lợi.

Tuổi thai tại thời điểm chẩn đoán không liên quan có ý nghĩa với kết cục thai nghén (p=0,51), trong khi KSSG có liên quan rõ rệt (p<0,001). Kết quả gợi ý mức độ biểu hiện hình thái của tổn thương có giá trị tiên lượng hơn thời điểm phát hiện đơn thuần.

Trong tư vấn lâm sàng, ngoài tuổi thai, cần nhấn mạnh KSSG, sự tồn tại hoặc thoái lui của tổn thương, phù thai, bất thường cấu trúc và kết quả di truyền.

5. KẾT LUẬN

Dị dạng bạch mạch dạng nang trong nghiên cứu chủ yếu được phát hiện sớm ở quý I, với KSSG trung bình cao. Gần một phần ba trường hợp có bất thường hình thái phối hợp và phù thai là biểu hiện nổi bật. Trong 38 trường hợp được chọc ối, 18 trường hợp có phát hiện bất thường nhiễm sắc thể hoặc biến thể di truyền; kết quả này chỉ phản ánh nhóm được xét nghiệm. Kết cục thai nghén nhìn chung bất lợi, với tỷ lệ đình chỉ thai nghén cao và tỷ lệ trẻ sinh sống thấp. KSSG và bất thường hình thái kèm theo là các yếu tố quan trọng trong tư vấn trước sinh, chỉ định xét nghiệm di truyền và theo dõi thai kỳ.

6. TÀI LIỆU THAM KHẢO

[1] International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, Bilardo CM, Chaoui R, Hyett JA, Kagan KO, Karim JN, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): performance of 11-14-week ultrasound scan. Ultrasound Obstet Gynecol. 2023;61(1):127-143. doi:10.1002/uog.26106.

[2] Malone FD, Ball RH, Nyberg DA, Comstock CH, Saade GR, Berkowitz RL, et al. First-trimester septated cystic hygroma: prevalence, natural history, and pediatric outcome. Obstet Gynecol. 2005;106(2):288-294. doi:10.1097/01.AOG.0000173318.54978.1f.

[3] Wang MJ, Bazan M, Hsieh T, Mita C, Ferrés MA, Oyelese Y. Perinatal outcomes of cystic hygroma: a systematic review and meta-analysis. Am J Obstet Gynecol MFM. 2025;7(7):101704. doi:10.1016/j.ajogmf.2025.101704.

[4] Chen YN, Chen CP, Lin CJ, Chen SW. Prenatal ultrasound evaluation and outcome of pregnancy with fetal cystic hygromas and lymphangiomas. J Med Ultrasound. 2017;25(1):12-15. doi:10.1016/j.jmu.2017.02.001.

[5] Yakıştıran B, Altınboğa O, Canpolat E, Çakar EŞ, Çelen Ş, Çağlar AT, Üstün YE. Analysis of cystic hygroma diagnosed in the first trimester: single-center experience. J Turk Ger Gynecol Assoc. 2020;21(2):107-110. doi:10.4274/jtgga.galenos.2019.2019.0032.

[6] Aymelek HS, Oğur G, Tosun M, Abur U, Altundağ E, Çelik H, et al. Genetic burden and outcome of cystic hygromas detected antenatally: results of 93 pregnancies from a single center in the northern region of Turkey. J Med Ultrasound. 2019;27(4):181-186.

[7] Molina FS, Avgidou K, Kagan KO, Poggi S, Nicolaides KH. Cystic hygromas, nuchal edema, and nuchal translucency at 11-14 weeks of gestation. Obstet Gynecol. 2006;107(3):678-683.

[8] Ghi T, Sotiriadis A, Calda P, et al. ISUOG Practice Guidelines: invasive procedures for prenatal diagnosis. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016;48(2):256-268. doi:10.1002/uog.15945.

[9] Phạm Xuân Minh, Trần Danh Cường. Nghiên cứu chẩn đoán trước sinh dị dạng bạch mạch dạng nang tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương. Tạp chí Phụ sản. 2017;15(2):95-99. doi:10.46755/vjog.2017.2.335.

[10] Narava S, Balbir Singh S, Barpanda S, Bricker L. Outcome of pregnancies with first-trimester increased nuchal translucency and cystic hygroma in a tertiary maternity hospital in United Arab Emirates. Int J Gynaecol Obstet. 2022;159(3):841-849. doi:10.1002/ijgo.14222.