Mục lục

Y HỌC SINH SẢN TẬP 53 – QUÝ I/2020

CHẨN ĐOÁN TIỀN SẢN – Y HỌC BÀO THAI

05 Đánh giá nguy cơ di truyền trước mang thai
BS. Thái Doãn Minh, BS. Hồ Ngọc Anh Vũ

10 Giá trị của siêu âm tầm soát dị tật thai ở quý 3
BS. CKI Lê Phước Hóa

12 Siêu âm đánh giá tuyến ức thai nhi
BS. Nguyễn Văn Hiền, BS. Võ Tá Sơn

19 Giá trị của siêu âm Doppler ống tĩnh mạch trong siêu âm thai
TS. BS. Nguyễn Thị Hồng, PGS. TS. Lê Hoàng, GS. TS. Phan Trường Duyệt

27 NIPT và sàng lọc dị bội đầu tay còn những rào cản nào?
BS. Nguyễn Hà Ngọc Thiên Thanh, ThS. BS. Thân Trọng Thạch

30 Đánh giá sớm nguy cơ đái tháo đường thai kỳ: sàng lọc kết hợp quý một và phòng ngừa
BSNT. Trần Huy Phan, TS. BS. Trần Nhật Thăng

34 Hội chứng truyền máu song thai cho nhận
BS. Trần Doãn Tú

38 Kỹ thuật can thiệp bào thai bằng kẹp tắc dây rốn ở các cặp song thai một nhau có biến chứng
ThS. BS. Phạm Công Toàn, ThS. BS. Trịnh Nhựt Thư Hương, TS. BS. Trần Nhật Thăng, TS. BS. Nguyễn Hồng Hoa

42 Dự phòng tiền sản giật bằng Aspirin liều thấp: khuyến cáo cập nhật BS. CKI Bùi Quang Trung

46 Nhau tiền đạo: chẩn đoán và quản lý lâm sàng dựa trên siêu âm BS. Lê Đức Vĩnh, BS. Võ Tá Sơn

50 Phù thai BS. CKI Lê Tiểu My

53 Chẩn đoán trước sinh hội chứng Joubert
BS. Võ Tá Sơn, TS. Đỗ Ngọc Hân, TS. Giang Hoa, TS. BS. Trần Nhật Thăng

57 PGT-A trên bệnh nhân lớn tuổi: nên hay không nên BS. Lê Khắc Tiến, BS. Lê Thị Hà Xuyên

62 Xét nghiệm tiền sản ở thai kỳ sau chuyển phôi đã được xét nghiệm di truyền tiền làm tổ
ThS. BS. Nguyễn Khánh Linh

65 Phôi khảm trong giai đoạn phát triển tiền làm tổ
CNSH. Hồ Lan Trâm, ThS. Lưu Thị Minh Tâm, ThS. Nguyễn Ngọc Quỳnh

70 Chẩn đoán tiền sản phôi tiền làm tổ không xâm lấn đột phá hay thiếu khả thi?
BS. Nguyễn Hà Ngọc Thiên Thanh, ThS. BS. Thân Trọng Thạch

74 Hỗ trợ sinh sản ở phụ nữ lớn tuổi
BS. Mai Đức Tiến

78 Thượng di truyền (epigenetics) và những vấn đề liên quan đến công nghệ hỗ trợ sinh sản (ART)
ThS. Lê Thị Thu Thảo, CNSH. Nguyễn Thị Minh Anh

83 Việc tuân thủ chế độ ăn Địa Trung Hải và tỷ lệ thành công thụ tinh ống nghiệm ở những phụ nữ mong con không béo phì (kỳ 2)
BS. CKI Tăng Quang Thái, BS. Trần Chiêu Thiên Phúc, ThS. BS. Trần Bảo Ngọc

Journal Club

91 Dự đoán sinh non dựa trên nồng độ dấu chỉ sinh học mới - Endocan huyết thanh

92 Bác sĩ nội tiết sinh sản là "người canh cổng" cho việc chăm sóc sức khỏe sinh sản nam giới ở Bắc Mỹ: Kết quả từ khảo sát về đặc điểm và mô hình tham chiếu của nam giới đến bác sĩ nam khoa để kiểm tra sức khỏe sinh sản

95 Tỷ lệ phân mảnh DNA tinh trùng của những người đàn ông hiếm muộn

97 Tổng quan mới 2019 cập nhật về hệ thống time-lapse trong nuôi cấy và đánh giá phôi trong điều trị thụ tinh trong ống nghiệm

Mời viết bài Y học sinh sản

Y học sinh sản tập 55 - Quý III/2020
Chủ đề "Các tiến bộ của siêu âm và chẩn đoán hình ảnh trong sản phụ khoa"
Vui lòng nộp bài trước 30/5/2020

Y học sinh sản tập 56 - Quý IV/2020
Chủ đề "Thời điểm và các biện pháp chấm dứt thai kỳ"
Vui lòng nộp bài trước 30/8/2020

HỘI CHỨNG TRUYỀN MÁU SONG THAI CHO NHẬN

BS. Trần Doãn Tú

Đại học Y Dược Huế

GIỚI THIỆU

Hội chứng truyền máu song thai cho nhận hay còn gọi là Twin-twin transfusion syndrome – TTTS, là một biến chứng nặng và thường gặp với tỷ lệ 10 – 15% các trường hợp song thai một bánh nhau, thường xảy ra trong khoảng thời gian từ tuần thứ 16 đến 26 của thai kỳ. Hội chứng này xảy ra khi sản phụ mang đa thai nhưng chỉ có một bánh nhau, cặp song sinh cùng chia sẻ với nhau một bánh nhau và hầu hết tất cả các trường hợp đều có hiện tượng nối thông mạch máu trên bánh nhau chung, kết nối tuần hoàn rốn của hai thai và đó là điều kiện tiên quyết để hình thành nên hội chứng này. Có ba hình thái nối thông mạch máu khác nhau: động mạch – tĩnh mạch (theo cả hai hướng), động mạch – động mạch, tĩnh mạch – tĩnh mạch. Đến nay, người ta vẫn chưa hoàn toàn hiểu lý do vì sao lại có TTTS nhưng loại hình thái, số lượng và đường kính của các mạch máu nối thông sẽ quyết định nguy cơ của thai kỳ. Hội chứng truyền máu song thai (TTTS) được Trung tâm thông tin di truyền và bệnh hiếm gặp GARD thuộc Trung tâm Khoa học Ứng dụng Tiến bộ Quốc gia Hoa Kỳ NCATS xếp vào những nhóm bệnh lý nguy hiểm và hiếm gặp, còn nhiều hạn chế trong điều trị.

CHẨN ĐOÁN VÀ CÁC GIAI ĐOẠN CỦA HỘI CHỨNG TTTS

Theo Hướng dẫn thực hành ISUOG về vai trò của siêu âm trong song thai và các hướng dẫn khác siêu âm sàng lọc cho TTTS nên được thực hiện mỗi 2 tuần từ tuần thứ 16 của thai kỳ trở đi. TTTS được chẩn đoán bằng siêu âm, việc phát hiện kịp thời và chính xác là điều cần thiết cho kết quả chu sinh. Chênh lệch lượng nước ối nghiêm trọng là phát hiện chủ yếu trong thai kỳ. Ở thai nhận cho thấy tình trạng đa ối ngày càng tăng, được xác định là khoang ối lớn nhất > 8 cm trước tuần thứ 20 và > 10 cm sau tuần thứ 20 của thai kỳ. Những điểm cắt này đã được xác định bởi nhóm Eurofoetus (http://www.eurofoetus.org). Ở thai cho có tình trạng thiểu ối hoặc cạn ối, khoang ối lớn nhất < 2 cm và bị mắc kẹt trong màng ối của nó vào thành tử cung hoặc nhau thai do đa ối quá mức của thai nhận gây chèn ép. Tuy nhiên, gần đây Khalil đã đề xuất các tiêu chuẩn chẩn đoán sửa đổi cho TTTS trước tuần thứ 18 của thai kỳ, bởi vì nhiều nghiên cứu gần đây đánh giá lượng nước ối trong song thai một bánh nhau từ tam cá nguyệt thứ nhất cho đến khi sinh cho thấy khoang ối lớn nhất 6 cm tương ứng với bách phân vị thứ 90 và 7 cm tương ứng với bách phân vị thứ 97,5 từ tuần thứ 16 đến 17 của thai kỳ. Do đó, khoang ối lớn nhất 6 cm trước tuần thứ 18 có độ nhạy cao hơn so với điểm cắt 8 cm. TTTS ít phổ biến hơn ở song thai 1 buồng ối (tỷ lệ mắc 6%), do chỗ bám của 2 dây rốn gần nhau và có nhiều mạch máu nối thông giữa bánh nhau chung. Siêu âm cho thấy đa ối và có sự khác biệt trong làm đầy bàng quang thai nhi.

Có nhiều hệ thống phân loại khác nhau đã được đưa ra để mô tả các giai đoạn của TTTS nặng. Hệ thống phân chia giai đoạn Quintero đã

Bảng 1. Các giai đoạn của TTTS nặng dựa trên các dấu hiệu siêu âm (Quintero sửa đổi).

Giai đoạn	Đa ối/ Thiểu ối	Không thấy bàng quang ở thai cho	Bất thường Doppler nặng ở UA và/hoặc DV (*)	Phù thai nhi	Thai lưu
I	+	–	–	–	–
II	+	+	–	–	–
III	+	+	+	–	–
IV	+	+	+	+	–
V	+	+	+	+	+

(*) Được xác định khi có ít nhất 1 trong những điều sau đây: thiếu vắng hoặc đảo ngược dòng chảy cuối tâm trương (absent or reversed enddiastolic flow: ARED) động mạch rốn (umbilical artery: UA), mất sóng A ở ống tĩnh mạch (ductus venosus: DV).

được công bố vào năm 1999 và cho đến nay hệ thống này vẫn được sử dụng phổ biến nhất. Có 5 giai đoạn được đưa ra, thể hiện ở Bảng 1.

Hai nhóm nghiên cứu đến từ Hoa Kỳ, Bệnh viện Nhi Philadelphia (thang điểm CHOP) và Hệ thống Quintero sửa đổi của Cincinnati đã kết hợp thêm các thông số tim mạch để dự báo kết cục của trẻ sơ sinh. Sở dĩ có sự kết hợp này là dựa trên việc phát hiện những thai nhận có dấu hiệu suy tim ở giai đoạn sớm của TTTS. Wohlmuth và cộng sự đã đánh giá hoạt động tim mạch của thai nhi ở những trường hợp TTTS. Có đến 70% thai nhận có dấu hiệu bất thường về giải phẫu hay chức năng tim mạch trên siêu âm tim. Một nghiên cứu khác cho thấy bất thường chức năng tim của thai nhận thậm chí xuất hiện ở giai đoạn I hay II. Ngược lại, thai cho thường có các thông số tim mạch bình thường. Tuy nhiên, về khía cạnh lâm sàng thì hệ thống phân chia giai đoạn Quintero vẫn được sử dụng rộng rãi, thậm chí nếu nó không thể hiện đúng giai đoạn tiến triển trong mọi trường hợp. Thai chết trong tử cung có thể xảy ra ở giai đoạn I mà không có tiến triển đến giai đoạn nặng hơn. Thêm vào đó, phân chia giai đoạn Quintero cho thấy khả năng dự đoán kém về dự hậu của trẻ sơ sinh sau khi điều trị laser. Yamamoto và cộng sự đã thực hiện một cuộc điều tra dọc về tình trạng bàng quang đầy ở các thai cho. Họ báo cáo theo định nghĩa bàng quang có thể nhìn thấy trong giai đoạn I nhưng lại không thấy chức năng bài tiết trong một nửa các trường hợp, nghĩa là sự khác biệt giữa giai đoạn I và II không phản ánh lượng nước tiểu được sản xuất và theo quan điểm của họ nó không có ý nghĩa lâm sàng.

MỘT SỐ PHƯƠNG PHÁP ĐIỀU TRỊ

Giảm ối

Giảm ối là phương pháp làm giảm tình trạng đa ối ở thai nhận, bằng cách chọc hút nước ối trong khoang ối. Được thực hiện ở khoang ối lớn nhất (> 8 cm), với mục đích giảm độ sâu khoang ối này còn lại dưới 8 cm, thường là dưới 6 cm. Đầu kim được sử dụng thường là cỡ 18 hoặc 20. Một số nhà lâm sàng thường hút bằng syringe nhưng cũng có người sử dụng máy hút áp lực chân không. Phương pháp này có thể được thực hiện 1 lần nhằm điều trị giai đoạn I và II, hoặc có thể từng thời điểm nếu khoang ối lớn nhất trên 8 cm. Thời điểm để thực hiện giảm ối là sau 14 tuần. Phương pháp giảm ối dựa trên giả thuyết rằng nó sẽ làm giảm lượng ối, giảm áp lực mạch máu bên trong bánh nhau dẫn đến sự lưu thông dòng chảy mạch máu trong bánh nhau tốt hơn, giảm các biến chứng của đa ối lên thai. Phương pháp này có thể được dùng đến sau 26 tuần khi có tình trạng suy hô hấp ở mẹ và xuất hiện các cơn gò sinh non do đa ối. Kết quả điều trị có thể thành công (tỷ lệ sống của thai) là 50%, có một số nghiên cứu công bố là 65%. Tuy nhiên, các biến chứng có thể gặp là ối vỡ non, nhau bong non, nhiễm trùng, sẩy thai, thai chết.

Phẫu thuật laser quang đông nội soi thai (fetoscopic laser)

Đây là phương pháp sử dụng tia laser để

làm đông, tắc các mạch máu nối thông như đã nêu trên. Dưới hướng dẫn của siêu âm, dụng cụ nội soi sẽ xác định được các vị trí nối thông bất thường và sẽ làm tắc các vị trí đó. Có bằng chứng cho thấy rằng trong TTTS giữa thai kỳ nghiêm trọng, phương pháp gây đông, gây tắc những mạch máu nối thông của nhau thai bằng laser là tốt hơn so với dẫn lưu ối liên tiếp (serial amniodrainages). Senat và đồng nghiệp đã tiến hành một thử nghiệm ngẫu nhiên có kiểm soát đa trung tâm cho thấy trong TTTS nặng từ 15 đến 26 tuần, điều trị bằng phẫu thuật laser trong thai kỳ dẫn đến tỷ lệ sống sót cao hơn ít nhất ở một thai, tuổi thai lớn hơn khi sinh và kết cục về thần kinh tốt hơn so với phương pháp rút bớt nước ối (serial amnioreductions). Tuy nhiên, nghiên cứu này chỉ bao gồm 11 bệnh nhân mắc bệnh giai đoạn I, cỡ mẫu quá nhỏ để đưa ra bất kỳ kết luận nào. Theo tiến triển tự nhiên, 55 – 70% thai kỳ ở giai đoạn I vẫn ổn định hoặc thực sự thoái lui. Một tổng quan hệ thống và phân tích tổng hợp cho thấy tỷ lệ tiến triển từ giai đoạn I sang giai đoạn cao hơn là 27% và tỷ lệ sống chung là 79%, 77%, 68% và 84% nếu được điều trị bằng cách rút bớt nước ối, laser khi có sự tiến triển và laser như điều trị đầu tay. Do đó, nhiều trung tâm y khoa thai nhi khuyến cáo điều trị bảo tồn và theo dõi chặt chẽ ở giai đoạn I để tránh các can thiệp không cần thiết. Tuy nhiên, Mạng lưới Trị liệu Thai nhi Bắc Mỹ (The North American Fetal Therapy Network) đã báo cáo 60% các trường hợp ở giai đoạn I được điều trị bảo tồn sẽ tiến triển và chỉ có phẫu thuật laser thai nhi là bảo vệ chống lại mất thai đôi hoặc sinh non trước 26 tuần. Có sự đồng thuận rằng tất cả các nối thông mạch máu nên được cắt bỏ bằng kỹ thuật laser quang đông nội soi thai. Tuy nhiên, vấn đề này đặt ra câu hỏi: liệu tất cả các mạch máu nối thông có thể được xác định và bị làm đông lại? Đã có báo cáo sau khi thực hiện kỹ thuật fetoscopic laser tiêu chuẩn, những mạch máu nối thông không được làm tắc xuất hiện trong một phần ba của nhau thai. Do đó, một phương pháp laser mới, được gọi là kỹ thuật Solomon đã được phát triển. Sau khi xác định và làm đông các mạch máu nối thông, một đường mỏng được vẽ bằng tia laser từ cạnh nhau này sang cạnh nhau kia nối bằng các điểm laser. Lý luận căn bản của phương pháp này là cắt bỏ toàn bộ đường xích đạo và giảm thiểu nguy cơ mạch máu nối thông còn sót lại mà mắt thường không nhìn thấy được. Trong một RCT, phương pháp laser chọn lọc tiêu chuẩn được so sánh với kỹ thuật Solomon. 274 phụ nữ được chọn ngẫu nhiên, trong đó 139 người được điều trị bằng kỹ thuật Solomon và 135 người được điều trị tiêu chuẩn. Kỹ thuật mới này có liên quan đến việc giảm đáng kể TTTS tái phát và hội chứng song thai thiếu máu đa hồng cầu (TAPS). Tỷ lệ tử vong chu sinh và tỷ lệ mắc bệnh sơ sinh nghiêm trọng không khác biệt đáng kể giữa hai nhóm. Sử dụng thuốc nhuộm màu cho thấy mạch máu nối thông sót lại không giảm đáng kể ($p = 0,12$) trong nhau thai của nhóm Solomon (19%) so với nhóm tiêu chuẩn (30%) trong nghiên cứu ban đầu. Điều này trái ngược với phân tích thứ cấp của thử nghiệm báo cáo rằng giảm đáng kể ($p = 0,04$) mạch máu nối thông sót lại sau khi sử dụng kỹ thuật Solomon (19% so với 34%). Trong nhóm các trường hợp phẫu thuật laser được phẫu thuật viên ghi nhận, sự giảm có ý nghĩa số lượng mạch máu nối thông: 12% ở nhóm Solomon so với 32% ở nhóm chuẩn ($p < 0,01$). Ngay cả khi thời gian thực hiện thủ tục trong nhóm Solomon giống hệt với nhóm tiêu chuẩn, tổng lượng năng lượng laser vẫn cao hơn gấp đôi (9.275 J so với 4.933 J; $p < 0,0001$). Các tác giả khuyến cáo rằng trong trường hợp không có bất kỳ tác dụng phụ nào so với kỹ thuật đông máu tiêu chuẩn, các phẫu thuật viên có thể xem xét thực hiện phương pháp Solomon. Mối quan tâm vẫn còn là liệu laser mô nhau thai khỏe mạnh giữa các mạch máu nối thông có dẫn đến tăng mức độ tổn thương nhau thai không. Hơn nữa, Quintero, Chmait và cộng sự quan sát thấy số mạch máu nối thông không bị làm tắc ít hơn, cụ thể là 3,5% và 5%, tương ứng với khi sử dụng kỹ thuật laser chọn lọc. Ngoài ra, gần đây có báo

cáo về sự tăng nguy cơ bị vỡ nhau thai sau khi điều trị bằng laser Solomon. Trong nghiên cứu hồi cứu này, 287 trường hợp bị đông máu bằng laser chọn lọc so với 86 trường hợp sau khi áp dụng kỹ thuật Solomon vào năm 2012. Tỷ lệ sống sót sau sinh ở nhóm Solomon cao hơn đáng kể so với kỹ thuật chọn lọc (77% so với 54%, $p < 0,001$). Tuy nhiên, nguy cơ phá vỡ nhau thai cao hơn đáng kể với phương pháp Solomon so với nhóm chọn lọc (14% so với 3%, HOẶC 13,5; KTC 95%, 3,7 – 49,2). Các tác giả đưa ra một lời giải thích có thể là do một tổn thương mô rộng hơn của các khu vực mỏng hơn ở các cạnh nhau thai. Theo kinh nghiệm lâm sàng của chúng tôi, chúng tôi ủng hộ kỹ thuật Solomon một phần bằng cách đông máu một vùng mạch máu nối thông lân cận dọc theo đường xích đạo để tránh sự tổn thương không cần thiết của mô nhau thai trong đó không phát hiện thấy mạch máu trên tấm màng đệm. Có một số bằng chứng cho thấy điều trị bằng laser trong TTTS trước 16 tuần và sau 26 tuần là khả thi, an toàn và có thể cải thiện kết quả chu sinh.

KẾT LUẬN

Hội chứng truyền máu song thai cho nhận là một trong những biến chứng của song thai một bánh nhau, thường xảy ra trong khoảng thời gian từ tuần thứ 16 đến 26 của thai kỳ. Siêu âm đóng một vai trò rất quan trọng trong việc chẩn đoán sớm bệnh lý này. Chênh lệch lượng nước ối nghiêm trọng là phát hiện chủ yếu trong thai kỳ. Hệ thống phân chia giai đoạn Quintero cho đến nay vẫn được sử dụng phổ biến nhất. Tùy từng trường hợp để có các phương pháp điều trị khác nhau, phụ thuộc vào mức độ nghiêm trọng của bệnh và tình trạng sức khỏe của thai phụ. Điều trị bằng phẫu thuật laser khi ở giai đoạn II – IV Quintero tuổi thai 16 – 26 tuần được coi là phương pháp tối ưu trong điều trị hội chứng truyền máu song thai. Tuy nhiên, cũng có một số bằng chứng cho thấy việc điều trị bằng phương pháp này vào thời điểm trước 16 tuần và sau 26 tuần là có thể cải thiện kết quả chu sinh. Trong tương lai, để góp phần làm sáng tỏ hơn về khía cạnh điều trị bệnh lý này thì cần có nhiều bằng chứng cũng như dữ liệu lâm sàng với cỡ mẫu lớn hơn được báo cáo.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Benirschke K, Masliah E. The placenta in multiple pregnancy: outstanding issues. Reprod Fertil Dev 2001;13:615e22.
2. Lewi L, Jani J, Blickstein I, Huber A, Gucciardo L, Van Mieghem T, et al. The outcome of monochorionic diamniotic twin gestations in the era of invasive fetal therapy: a prospective cohort study. Am J Obstet Gynecol 2008;199. 514 e511-518
3. Oepkes D, Sueters M. Antenatal fetal surveillance in multiple pregnancies. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol 2016;38:59e70.
4. Simpson LL. Twin-twin transfusion syndrome. Am J Obstet Gynecol 2013;208:3e18.
5. Khalil A. Modified diagnostic criteria for twin-to-twin transfusion syndrome prior to 18 weeks' gestation: time to change? Ultrasound Obstet Gynecol 2017;49:804e5.
6. Dekoninck P, Deprest J, Lewi P, Richter J, Galjaard S, Van Keirsbilck J, et al. Gestational age-specific reference ranges for amniotic fluid assessment in monochorionic diamniotic twin pregnancies. Ultrasound Obstet Gynecol 2013;41:649e52
7. Michelfelder E, Gottliebson W, Border W, Kinsel M, Polzin W, Livingston J, et al. Early manifestations and spectrum of recipient twin cardiomyopathy in twin-twin transfusion syndrome: relation to quintero stage. Ultrasound Obstet Gynecol 2007;30:965e71.
8. Rychik J, Tian Z, Bebbington M, Xu F, McCann M, Mann S, et al. The twin-twin transfusion syndrome: spectrum of cardiovascular abnormality and development of a cardiovascular score to assess severity of disease. Am J Obstet Gynecol 2007;197:392 e391e398
9. Berghella V, Kaufmann M. Natural history of twin-twin transfusion syndrome. J Reprod Med 2001;46:480e4.
10. Senat MV, Deprest J, Boulvain M, Paupe A, Winer N, Ville Y. Endoscopic laser surgery versus serial amnioreduction for severe twin-to-twin transfusion syndrome. N Engl J Med 2004;351:136e44.
11. Salomon LJ, Ortqvist L, Aegerter P, Bussieres L, Staracci S, Stirnemann JJ, et al. Long-term developmental follow-up of infants who participated in a randomized clinical trial of amniocentesis vs laser photocoagulation for the treatment of twin-to-twin transfusion syndrome. Am J Obstet Gynecol 2010;203. 444 e441-447.
12. Dickinson JE, Evans SF. The progression of disease stage in twin-twin transfusion syndrome. J Matern Fetal Neonatal Med 2004;16:95e101.
13. O'Donoghue K, Cartwright E, Galea P, Fisk NM. Stage I twin-twin transfusion syndrome: rates of progression and regression in relation to outcome. Ultrasound Obstet Gynecol 2007;30:958e64.