

CÁC TIỀN BỘ CỦA SIÊU ÂM VÀ CHẨN ĐOÁN HÌNH ẢNH TRONG SẢN PHỤ KHOA

- 04 Tiếp cận siêu âm hình thái học thai nhi ở tam cá nguyệt thứ nhất
BS. Võ Tá Sơn
- 12 Siêu âm tầm soát dị tật quý I thai kỳ
BS. Huỳnh Chính, BS. Nguyễn Việt Hùng, ThS. BS. Hà Tố Nguyên
- 19 Siêu âm bất thường thai trước 11 tuần
BS. Nguyễn Hải Đăng, BS. Võ Tá Sơn
- 27 Thai chậm tăng trưởng trong tử cung: những quan điểm và đồng thuận mới
BS. CKI Lâm Thị Ngọc Ánh, BS. CKI Nguyễn Anh Duy, ThS. BS. Hà Tố Nguyên
- 35 Cơ chế điều hòa mạch máu và siêu âm doppler ở thai giới hạn tăng trưởng trong tử cung
BS. CKI Trần Thị Minh Châu
- 40 Vai trò của cộng hưởng từ trong chẩn đoán bất thường não thai nhi
BS. Nguyễn Thị Thu Trang, ThS. BS. Hà Tố Nguyên
- 49 Vai trò của siêu âm trong chẩn đoán Alpha Thalassemia
BS. CKI Trần Thế Hùng
- 52 Chẩn đoán trước sinh tật cằm nhỏ
BS. Tôn Thanh Tâm, BS. Võ Tá Sơn
- 57 Dấu hiệu “đường xếp chồng” (superimposed line sign – SLS) – một dấu hiệu siêu âm mới giúp chẩn đoán sớm chèn vòm khẩu cái ở thai
BS. CKI Lê Phước Hóa
- 59 Lựa chọn mô hình sàng lọc hội chứng Down trong giai đoạn chuyển giao NIPT
BS. Nguyễn Hoàng Long, ThS. BS. Hà Tố Nguyên
- 65 Vai trò của siêu âm trong chuyển dạ
BS. Nguyễn Thị Tuyết Hà, ThS. BS. Hà Tố Nguyên
- 70 Giá trị của siêu âm nhũ 3D tự động ABVS so với siêu âm nhũ 2D trong phát hiện bất thường tuyến vú tại Bệnh viện Phụ nữ TP Đà Nẵng
ThS. BS. Bùi Thị Như Quỳnh, ThS. BS. Võ Xuân Phúc, ThS. BS. Nguyễn Thị Thùy Trang
- 74 Siêu âm khảo sát khuyết sọ mở lấy thai theo đồng thuận Dephi 2019
BS. CKI Lê Tiểu My
- 78 Vai trò của siêu âm trong chẩn đoán u xơ tử cung và bệnh tuyến cơ tử cung
BS. Nguyễn Hà Ngọc Thiên Thanh, ThS. BS. Thân Trọng Thạch
- 84 Cập nhật một số cơ chế bệnh sinh tiền sản giật
TS. BS. Trương Thị Linh Giang
- 89 U xơ cơ tử cung và thai kỳ
BS. Tô Mỹ Anh, ThS. BS. Hê Thanh Nhã Yến
- 92 Cập nhật bệnh lý cổ tử cung liên quan đến chức năng sinh sản
Hồ Ngọc Lan Nhi, BS. Hồ Ngọc Anh Vũ
- 96 Sử dụng thuốc lá điện tử và sức khỏe sinh sản
BS. Hoàng Lê Trung Hiếu, BS. Hồ Ngọc Anh Vũ
- 100 Đáp án ca lâm sàng liên quan đến nhóm máu Rhesus âm ở phụ nữ có thai
Nhóm bác sĩ bệnh viện Mỹ Đức / GS. Nguyễn Thị Ngọc Phượng

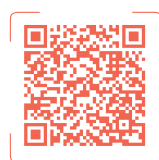
Journal Club

- 103 Tiếp cận xử trí thai chết lưu (Đồng thuận của Hội Sản Phụ khoa Mỹ)
- 106 Ối vỡ trước chuyển dạ (Khuyến cáo thực hành của Hội Sản Phụ khoa Hoa Kỳ)
- 108 Cập nhật Cytomegalovirus và thai kỳ từ Hướng dẫn của ISUOG 2020

Mời viết bài Y học sinh sản



Y học sinh sản tập 57 – Quý I/2021
Chủ đề “Thai lạc chỗ”
Vui lòng nộp bài trước 30/11/2020



Y học sinh sản tập 58 – Quý II/2021
Chủ đề “Thai kỳ và các bệnh lý nội tiết, chuyển hóa”
Vui lòng nộp bài trước 28/02/2021

Hội viên liên kết
Bạch kim năm 2020



Hội viên liên kết
Vàng năm 2020



SIÊU ÂM BẤT THƯỜNG THAI TRƯỚC 11 TUẦN

BS. Nguyễn Hải Đăng¹, BS. Võ Tá Sơn²

¹Bệnh viện Đại học Y Dược Huế, ²Bệnh viện Phụ Sản Nhi Đà Nẵng

GIỚI THIỆU

Siêu âm được sử dụng trong thực hành sản phụ khoa kể từ năm 1958 đã làm thay đổi hoàn toàn việc chăm sóc trong sản khoa, cho phép phát hiện các bất thường lớn của thai và bánh nhau. Điều này nhanh chóng tạo nên lĩnh vực mô tả các dấu hiệu siêu âm bất thường thai nhi trong quý II. Với những tiến bộ trong công nghệ cùng hình ảnh có độ phân giải cao trong những năm gần đây đã cho thấy rõ sự thay đổi theo hướng phát hiện sớm dị dạng thai nhi và các biến chứng của thai kỳ tại thời điểm 11 đến 14 tuần, từ đó việc đánh giá chi tiết hình thái thai nhi trong giai đoạn sớm ngày nay trở thành thường quy với tỷ lệ cao phát hiện các bất thường cấu trúc lớn.

Trước đây, siêu âm thai 3 tháng đầu được thực hiện để xác định thai đang phát triển trong buồng tử cung, số lượng thai và loại trừ thai ngoài tử cung. Trong đa thai, số lượng bánh nhau và số lượng túi thai có thể được xác định một cách chính xác ở giai đoạn sớm, tuy nhiên việc xác định số lượng buồng ối trong song thai một bánh nhau có thể gặp khó khăn do khó nhìn thấy màng ối mỏng giữa hai thai, đặc biệt là trước 8 tuần tuổi.

Cùng với việc sử dụng siêu âm ngả âm đạo ngày càng phổ biến, sự phát triển của đầu dò âm đạo có tần số cao và sự hiểu biết về sinh lý bệnh phôi thai học thì ngày nay có thể phát hiện các dị tật thai nhi trước 11 tuần. Thêm vào đó, sử dụng các kỹ thuật siêu âm 3D hỗ trợ quan sát phát hiện càng nhiều các dị tật lớn của phôi và thai sớm. Các dữ liệu gần đây cũng đưa ra các

marker phát hiện lệch bội tại thời điểm 8 đến 10 tuần, bao gồm tăng độ mờ da gáy, phù da, phù thai và tràn dịch màng phổi (8 – 10 tuần) đã chứng minh giá trị của siêu âm trong việc xác định thai có nguy cơ cao cả bất thường nhiễm sắc thể và bất thường cấu trúc.

Với sự hiểu biết chưa từng có trước đây và nhanh chóng được áp dụng vào thực hành lâm sàng của xét nghiệm phân tích DNA tự do thai nhi (cfDNA) cho tỷ lệ chính xác cao trong sàng lọc trisomy 21, 18 và 13 đã dẫn đến việc tăng số lượng các trường hợp siêu âm trước xét nghiệm được thực hiện lúc thai 6 – 10 tuần; đầu tiên là để xác định chắc chắn tuổi thai, thứ hai là loại trừ những trường hợp không nên thực hiện xét nghiệm như sẩy thai hay song thai có một thai lưu. Sự dịch chuyển về quý I trong sàng lọc tiền sản hiện nay tạo ra cơ hội cho việc sàng lọc và chẩn đoán sớm các bất thường giải phẫu thai nhi với các chuyên gia về siêu âm có kinh nghiệm. Việc nghi ngờ sớm thai lưu hoặc bất thường nặng không chỉ cho phép thay đổi phương thức chẩn đoán (xét nghiệm di truyền xâm lấn hoặc cfDNA) mà còn đưa ra hướng lựa chọn kịp thời liệu có nên tiếp tục mang thai và hướng điều trị tối ưu. Ở những bệnh nhân này, đưa ra quyết định sớm lại mang đến thêm lợi ích làm giảm các rối loạn tâm thần lâu dài cho bà mẹ.

Trong bài viết này, những bất thường thai nhi được phát hiện từ tuần thứ 6 đến 10 tuần 6 ngày mô tả bằng hình ảnh siêu âm 2D và 3D.

HÌNH ẢNH SỬ DỤNG

Việc phát hiện dị tật thai trước 11 tuần

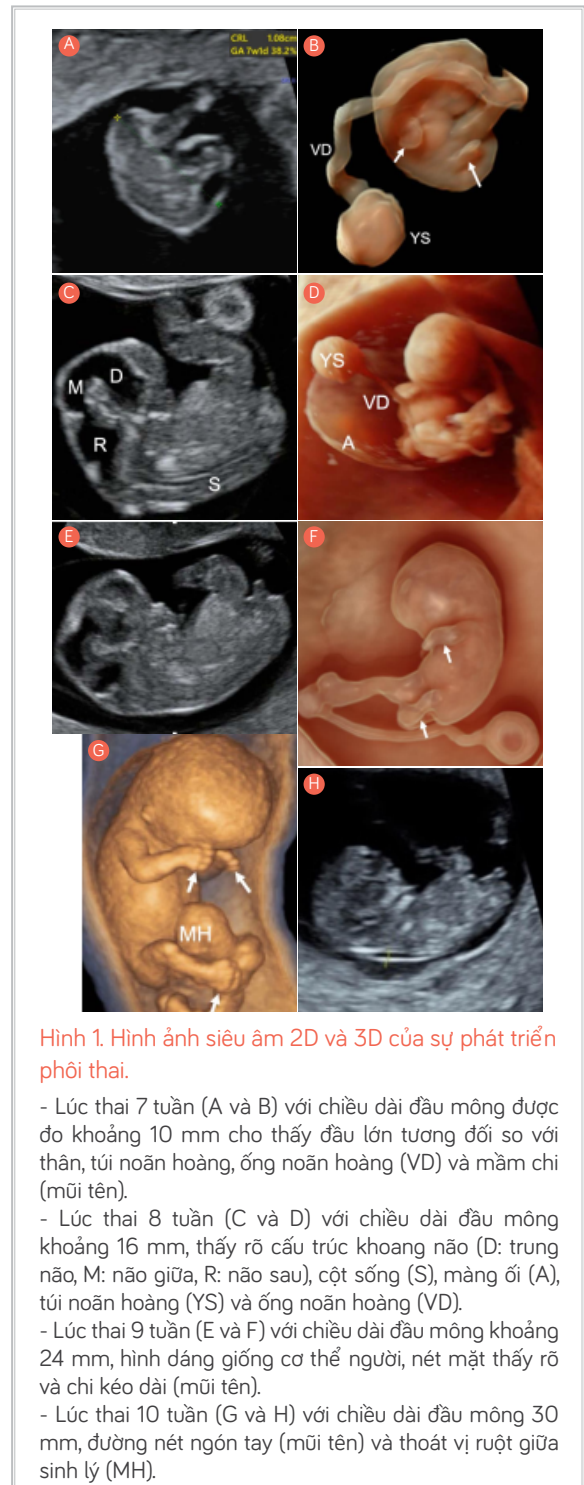
không chỉ dựa vào kinh nghiệm của người siêu âm mà còn dựa vào hình ảnh độ phân giải cao qua ngả âm đạo. Các phương thức siêu âm 3D khác nhau có thể cũng làm tăng độ chính xác trong chẩn đoán. Những hình ảnh phát triển bình thường của phôi (đến 9 tuần 6 ngày) và thai (từ sau 10 tuần) cũng như các bất thường nghi ngờ được ghi lại bởi các chuyên gia siêu âm có kinh nghiệm ở thai sớm cả ngả bụng và ngả âm đạo. Hầu hết các trường hợp, chẩn đoán được thực hiện qua ngả âm đạo. Gần như tất cả các trường hợp có sử dụng siêu âm 3D và được phân tích tức thì hoặc lưu trữ để phân tích hồi cứu. Tất cả các hình ảnh thu được bởi cùng một tác giả trong suốt quá trình mang thai hoặc siêu âm trước khi làm cfDNA. Máy siêu âm được sử dụng để thu nhận hình ảnh là Voluson E8, E10 với đầu dò cong ngả bụng tần số cao, thời gian thực (4 – 8 MHz và 5 – 9 MHz), đầu dò tiếp tuyến (9 MHz) và đầu dò ngả âm đạo 3D/4D tần số cao (5 – 9 MHz và 6 – 12 MHz).

Những trường hợp nghi ngờ có bất thường thì thai nhi sẽ được đánh giá kỹ lại lúc 11 – 14 tuần bởi cùng một chuyên gia ở hầu hết các trường hợp và thường thay đổi việc điều trị lâm sàng liên quan đến phương pháp sàng lọc bất thường nhiễm sắc thể (từ cfDNA đến sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối). Trong tất cả các trường hợp, kết quả được xác định bằng những lần siêu âm sau đó hoặc quan sát đại thể sau sinh hoặc sau chấm dứt thai kỳ.

SỰ PHÁT TRIỂN BÌNH THƯỜNG CỦA PHÔI VÀ THAI TỪ 7 TUẦN 0 NGÀY ĐẾN 10 TUẦN 6 NGÀY

Khoảng từ 7 đến 8 tuần, phôi trải qua quá trình phát triển và lớn nhanh (hình 1), các cơ quan đa phần hoàn thành lúc khoảng 10 tuần. Tại thời điểm 7 tuần, phôi dài khoảng 10 mm, buồng ối bao quanh phôi, đầu gập mạnh ra trước. Khoảng 8 tuần, phôi khoảng 16 mm, các phần riêng biệt của cơ thể có thể thấy trên siêu âm: đầu có thể tách biệt với thân và mầm chi có thể thấy rõ ràng. Các túi não và phần vỏ não

trước có thể thấy được. Lúc 9 tuần tuổi, thân kéo dài và thẳng, chi nhú ra phía bụng và thoát vị ruột giữa vào trong nền của cuống rốn thấy rõ. Ở 10 tuần, chiều dài đầu mông (CRL) 30 – 35 mm, thai nhi giống cơ thể người rõ ràng, xương trán vôi hóa, thoát vị ruột giữa sinh lý vẫn còn, hai bàn tay và bàn chân đối nhau tương



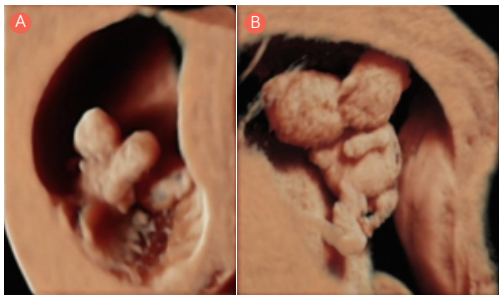
Hình 1. Hình ảnh siêu âm 2D và 3D của sự phát triển phôi thai.

- Lúc thai 7 tuần (A và B) với chiều dài đầu mông được đo khoảng 10 mm cho thấy đầu lớn tương đối so với thân, túi noãn hoàng, ống noãn hoàng (VD) và mầm chi (mũi tên).
- Lúc thai 8 tuần (C và D) với chiều dài đầu mông khoảng 16 mm, thấy rõ cấu trúc khoang não (D: trung não, M: não giữa, R: não sau), cột sống (S), màng ối (A), túi noãn hoàng (YS) và ống noãn hoàng (VD).
- Lúc thai 9 tuần (E và F) với chiều dài đầu mông khoảng 24 mm, hình dáng giống cơ thể người, nét mặt thấy rõ và chi kéo dài (mũi tên).
- Lúc thai 10 tuần (G và H) với chiều dài đầu mông 30 mm, đường nét ngón tay (mũi tên) và thoát vị ruột giữa sinh lý (MH).

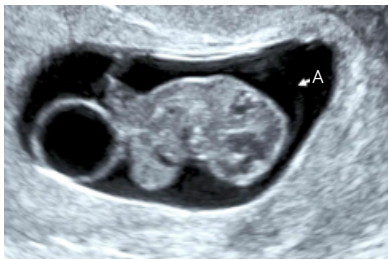
đôi, các ngón có thể thấy được. Với sự cải tiến hình ảnh của đầu dò có độ phân giải cao và kỹ thuật 3D nhiều mặt cắt thì việc đánh giá cấu trúc giải phẫu sớm 3 tháng đầu đã đưa ra những phương pháp thú vị trong siêu âm phôi thai học (embryosono), dẫn đến phát hiện được những thai phụ có nguy cơ cao dị dạng phôi và thai, do đó có khả năng phát hiện sớm các dị tật.

BẤT THƯỜNG TOÀN THỂ LỚN

Một vài bất thường phôi thai nặng có thể thấy được lúc phôi 7 đến 8 tuần. Hình 2 mô tả



Hình 2. Hình ảnh siêu âm 3D của song thai dính nhau lúc 7 tuần (A) và 8 tuần (B).



Hình 3. Một trường hợp ối vỡ thời điểm sớm lúc thai 8 tuần thấy được túi noãn hoàng và một phần thai nằm trong khoang ngoài cơ thể.

Màng ối (A) có thể chỉ thấy rõ ở gần chi trên, và chi dưới của phôi có bất thường về hình thái.



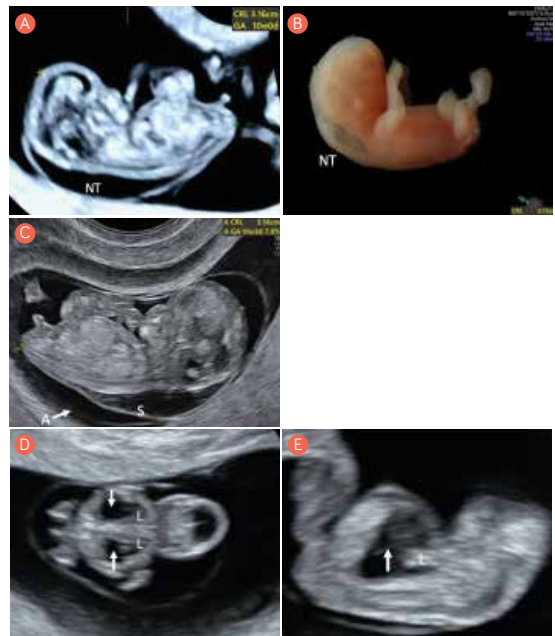
Hình 4. Song thai 1 bánh nhau lúc thai 10 tuần với 1 thai bị TRAPS (chuỗi bơm máu động mạch đảo ngược trong song thai), có hình ảnh một thai bình thường (trái) và một thai vô tim (phải).

hình ảnh siêu âm 3D song thai dính đầu lúc thai 7 tuần và 8 tuần.

Việc xác định dạng bất thường nặng này cho phép lựa chọn sớm hình thức chấm dứt thai kỳ và tránh phát hiện muộn dẫn đến khó khăn trong điều trị do khối thai lớn sẽ làm tăng nguy cơ bệnh suất cho mẹ. Những trường hợp ối vỡ trong giai đoạn sớm có thể gây ra dải sợi ối đưa đến các hậu quả như đứt phần thai, cụt chi xuất hiện trong giai đoạn sớm của thai kỳ (Hình 3).

Ở hình 4, trong song thai một bánh nhau, TRAPS (chuỗi bơm máu động mạch đảo ngược trong song thai) có thể được phát hiện tại thời điểm này giúp đưa ra các lựa chọn điều trị sớm như thuyên tắc mạch máu rốn trong song thai vô tim.

TĂNG ĐỘ MỜ DA GÁY VÀ PHÙ DƯỚI DA (hình 5)



Hình 5. Phù dưới da toàn thân và phù da gáy lúc thai 10 tuần.

Hình A và B. Có tăng độ mờ da gáy (NT) lúc thai 10 tuần trên 2D (hình A) và 3D (hình B). Độ mờ da gáy lúc thai 10 tuần ở bách phân vị thứ 95 là 2,2 mm.

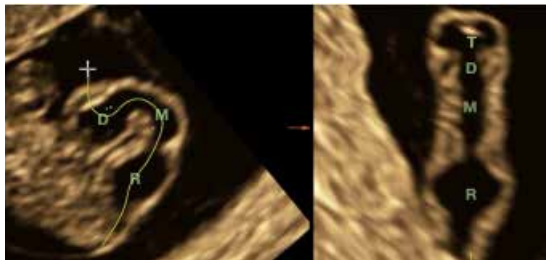
Hình C. Phù dưới da lúc thai 10 tuần. Cần phân biệt màng ối (A) và da (S) để tránh chẩn đoán sai.

Hình D và E tràn dịch màng phổi hai bên (mũi tên) ở dưới phổi (L) trên mặt cắt đứng ngang và đứng dọc lúc phôi 8 tuần.

Trong một loạt 104 trường hợp phù dưới da, phù da gáy và phù thai của một nhóm tác giả gần đây (dữ liệu chưa được công bố), thì phù thai, phù dưới da và phù da gáy có khoảng 80% sẩy thai sớm tại thời điểm 11 – 14 tuần siêu âm. Tuy nhiên, tỷ lệ này ở các trường hợp bất thường nhiễm sắc thể và dị tật cấu trúc lớn là khoảng 21,5%, đòi hỏi cần có siêu âm chi tiết lúc thai 11 – 14 tuần điều này đã thay đổi phương thức sàng lọc và chẩn đoán. Tỷ lệ cao kết cục thai kỳ xấu này ở những trường hợp phù dưới da giống với nghiên cứu báo cáo bởi Votino và cộng sự. Hình 5 cho thấy những trường hợp có phù dưới da toàn thân và phù da gáy lúc thai 10 tuần.

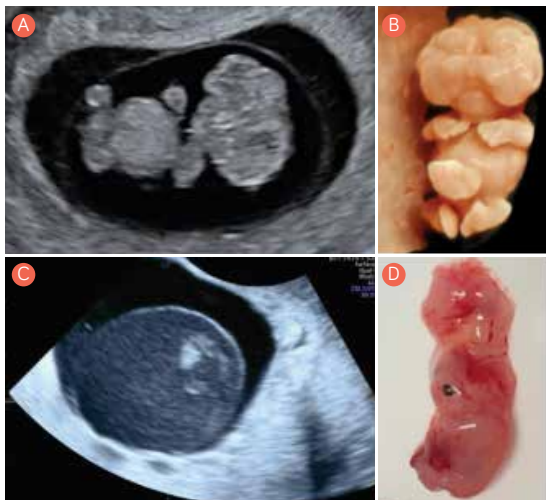
CÁC BẤT THƯỜNG HỆ THẦN KINH TRUNG ƯƠNG

Các bất thường lớn của hệ thần kinh trung



Hình 6. Siêu âm 3D mô phỏng kéo dài cho thấy sự phát triển bình thường của các khoang não lúc thai 8 tuần.

T não trước, D gian não, M não giữa và R não sau.



Hình 7. Hình ảnh 2D và 3D (A và B), nước ối tăng âm (C), hình ảnh sau sẩy (D) với một thai có chiều dài đầu mông 22 mm kèm vô sọ.

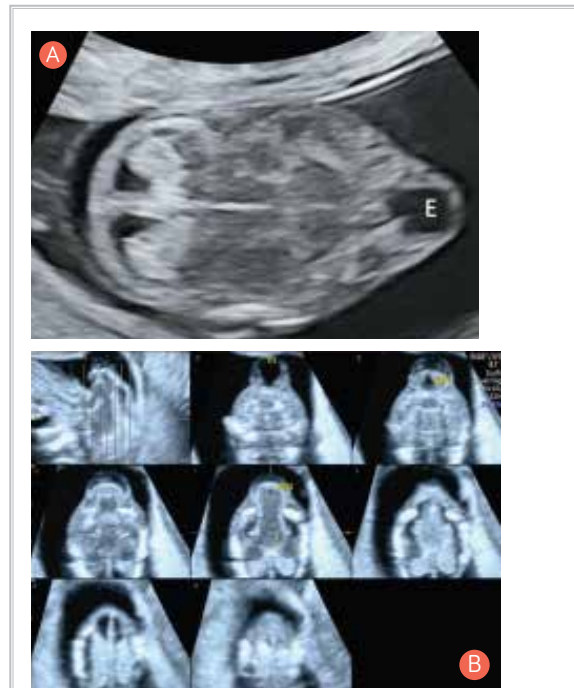
ương có thể được phát hiện sớm lúc thai 8 tuần. Với hình ảnh có độ phân giải cao bằng đầu dò âm đạo và sự hiểu biết về phát triển của các khoang não từ tuần thứ 6 đến tuần thứ 10 là những yếu tố chính để phát hiện các bất thường giải phẫu não bộ trong giai đoạn sớm. Hình 6 cho thấy sự phát triển bình thường của các khoang não (não trước, gian não, não giữa và não sau) lúc thai 8 tuần. Khi sự vôi hóa của xương trán diễn ra lúc thai 10 tuần, thì các hình dáng bất thường và không đều của đầu có thể gợi ý đến bất thường vô sọ – thoát vị não – vô não giai đoạn sớm. Ở những trường hợp này, nước ối thường biểu hiện tăng âm hơn khoảng ngoài cơ thể (hình 7).

Toàn bộ chiều dài liềm đại não có thể thấy lúc thai 8 – 10 tuần. Những bất thường lớn khác như holoprosencephaly alobar có hai đồi thị và hai sừng trước não thất bên dính vào nhau có thể nhìn thấy được trong giai đoạn này (hình 8), việc phát hiện sớm đã được báo cáo trước đây. Liên quan chặt chẽ giữa holoprosencephaly alobar và trisomy 13 cùng kết cục sơ sinh xấu có thể dẫn đến sự thay đổi trong việc lựa chọn sàng lọc và chẩn đoán cho người mẹ, từ đó thay đổi phương thức điều trị. Cũng giống như vậy, trong một vài trường hợp thoát vị não màng não có thể được phát hiện trước 11 tuần (hình 9). Những nghiên cứu trước đây đã cho thấy mối liên quan quan trọng giữa não thất 4 bị dẫn trong quý I với bất thường nhiễm sắc thể, siêu âm đầu dò âm đạo độ phân giải cao ngày nay cho phép thấy



Hình 8. Holoprosencephaly alobar có biến mất liềm đại não, hai sừng trước não thất bên và đồi thị hòa lại với nhau (V) trên mặt cắt đứng ngang và mặt cắt ngang ở thai 9 tuần.

được khoang và cấu trúc hồ sau. Sử dụng siêu âm 3D đặt chế độ lọc mờ, dẫn các khoang não có thể thấy rõ đặc biệt dẫn não thất 4 và hai túi não bên (hình 10).



Hình 9. Thoát vị não.

Thoát vị não rõ thấy được ở thai 10 tuần trên mặt cắt 2D (A) và trên hình ảnh siêu âm cắt lớp TUI (B), não thất 4, M: thoát vị màng não, AOS: cống Sylvius.



Hình 10.

(A) Khoang não bình thường trên siêu âm chế độ lọc mờ. (B) Não úng thủy thấy được trên thai 10 tuần. (C) Dẫn não thất 4 thấy được ở thai lệch bội lúc 9 tuần 4 ngày bằng cách sử dụng siêu âm 3D chế độ lọc mờ.

BẤT THƯỜNG CỘT SỐNG

Trước 10 tuần, cột sống là các đường song song giảm âm và sau giai đoạn này thì quá trình vôi hóa bắt đầu. Cột sống vôi hóa có thể thấy được trên mặt cắt đứng ngang qua tủy sống sau 10 tuần, tuy nhiên chẩn đoán sớm tật chẻ đôi cột sống trước 16 tuần thông qua nhìn trực tiếp là một thách thức. Việc chẩn đoán tật chẻ đôi cột sống dạng hở có thể được gợi ý bằng các hình ảnh bất thường vùng hồ sọ sau trên mặt cắt đứng dọc và mặt cắt ngang đầu thai nhi. Khi có thoát vị màng não tủy lớn ở thai sớm thì có khả năng thấy được lúc khoảng 9 đến 10 tuần, chủ yếu là sử dụng đầu dò âm đạo có độ phân giải cao (hình 11).



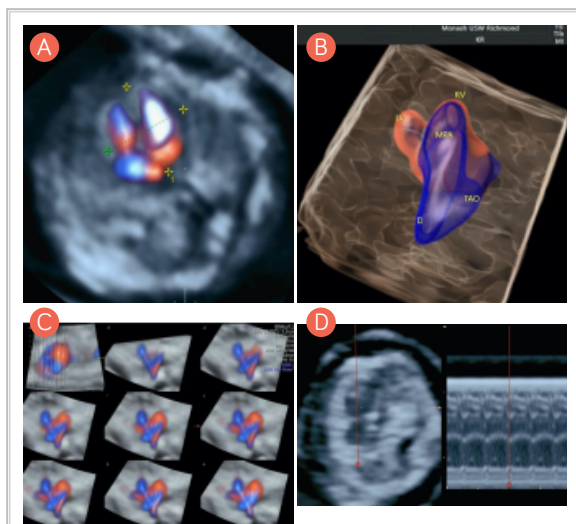
Hình 11.

(A) Hình ảnh bình thường của cột sống thai lúc 8 tuần, có 3 đường tăng âm thẳng xen lẫn 2 đường giảm âm. (B) Thoát vị màng não tủy của thai 9 tuần. (C) Sau khi sẩy thai thấy tật chẻ đôi cột sống hở lúc thai 10 tuần.

CÁC BẤT THƯỜNG TIM THAI

Hoạt động tim thai có thể thấy được lần đầu tiên lúc thai 5 – 6 tuần. Mặt cắt bốn buồng tim, đường thoát tim trái và phải có thể thấy được giữa tuần thứ 8 – 10 ở phần lớn trường hợp, đặc biệt đối với người siêu âm có kinh nghiệm, sử dụng đầu dò âm đạo có độ phân giải cao và sử dụng chế độ siêu âm 4D như STIC. Những

trường hợp bất thường tim thai lớn như hội chứng thiếu sản tim trái có khả năng thấy lúc thai 10 tuần (hình 12).



Hình 12.

(A) Mặt cắt 4 buồng bình thường lúc thai 10 tuần bằng siêu âm 2D và doppler màu.
 (B) và (C) Thấy được đường ra thất phải và dấu bất chéo đường ra tim phải, trái trên siêu âm 3D STIC và TUI ở thai 10 tuần.
 (D) Trường hợp thiếu sản tim trái với hai thất không cân bằng và phù dưới da trên siêu âm 2D.

CÁC BẤT THƯỜNG THÀNH BỤNG

Giữa tuần thứ 9 và 11, thoát vị ruột sinh lý vào nền của dây rốn thấy được rõ và xảy ra do tốc độ phát triển của ruột nhanh hơn tốc độ phát triển của thành bụng trong giai đoạn phôi. Thoát vị này thường biến mất lúc thai 12 tuần (CRL 54 mm). Dạ dày có thể đã thấy được lúc thai 8 tuần trong 80% trường hợp. Khi thoát vị ruột này đo được trên 7 mm ở đường kính lớn nhất hoặc tồn tại kéo dài cuối tuần thứ 12 thì bất thường thành bụng có thể được nghi ngờ. Khối nhô lên trong thoát vị rốn (omphalocele) được đặc trưng bởi bề mặt trơn láng, đường bờ tròn vì thành phần chứa trong khối thoát vị được bao bọc bởi màng phúc mạc, trong khi đó, một khối nhô lên có bờ không đều thì có khả năng là hở thành bụng (gastroschisis) do các quai ruột thoát vị không được bao bọc bởi màng phúc mạc và trôi tự do trong khoang ổ.

Hình 13 cho thấy một thai bình thường với thoát vị sinh lý lúc thai 10 tuần, cùng với các bất

thường khác nhau của thành bụng như thoát vị rốn, thoát vị ổ nhớp và bất thường phức hợp cơ thể.



Hình 13. Bất thường thành bụng.

(A) Thoát vị ruột giữa sinh lý vào nền của dây rốn (mũi tên) trên siêu âm 3D lúc thai 10 tuần.
 (B) và (C) Hình ảnh siêu âm 2D (B) và 3D (C) của thoát vị ruột lớn (> 7 mm) lúc thai 10 tuần 4 ngày, có khả năng tồn tại bệnh lý thoát vị rốn sau tuần thứ 12.
 (D) Thoát vị ổ nhớp trên siêu âm 2D mặt cắt đứng dọc thai 10 tuần 6 ngày.
 (E) Bất thường phức hợp cơ thể với hở thành bụng lớn và dây rốn ngắn (UC) trên siêu âm 3D lúc thai 8 tuần.
 (F) Hình dáng phôi bất thường ở trường hợp OEIS (thoát vị rốn, thoát vị ổ nhớp, không có lỗ hậu môn và bất thường cột sống) lúc thai 8 tuần.

CÁC BẤT THƯỜNG HỆ TIẾT NIỆU

Hai thận có thể thấy được lúc thai 9 tuần trong khoảng 50% trường hợp và biểu hiện là một cấu trúc tăng âm hình bầu dục nằm ở hai bên cột sống trên mặt cắt đứng ngang.

Sử dụng chế độ 3D như VCI và chế độ lọc gương với độ mờ tối thiểu có thể hỗ trợ việc quan sát thận. Bàng quang cho hình ảnh vùng echo nghèo nhỏ nằm trong hố chậu và chiều dài của nó đo được dưới 6 mm ở đường kính

lớn nhất. Toàn bộ những bất thường của thành bụng và thoát vị bàng quang có thể thấy được trong giai đoạn sớm này. Hình 14 cho thấy một trường hợp tồn tại ống niệu nang nối giữa bàng quang và dây rốn.



Hình 14.
Các bất thường hệ tiết niệu.

(A) Mặt cắt ngang bàng quang (B) cho thấy có sự thông thương với nang dây rốn (qua ống niệu nang - mũi tên) lúc thai 10 tuần 5 ngày.
(B) Hình ảnh của cùng một thai sau đó 2 tuần trên mặt cắt dọc giữa.

CÁC BẤT THƯỜNG CHI NẶNG

Mầm chi được thấy lần đầu tiên khoảng 7 đến 8 tuần và các ngón vẫn khó thấy được trong giai đoạn này. Đánh giá các ngón chân thường khó khăn do lòng bàn chân nằm hướng mặt vào nhau lúc thai 9 – 10 tuần, trong khi đó thì ngón tay có thể thấy được rõ khi cánh tay có tư thế gập cổ định chéo trước ngực và bàn tay đã tách rời trong giai đoạn này. Tật đa ngón có thể thấy được trong giai đoạn sớm (hình 15).

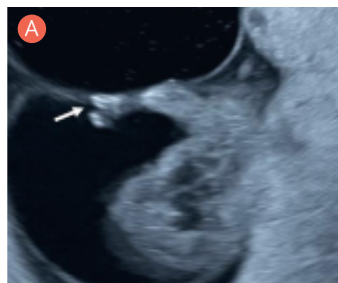
Tất cả các xương dài có thể thấy được lúc thai 10 tuần. Những bất thường chi lớn như tật chẻ bàn tay và tật dính chi dưới hoàn toàn hoặc bán phần có thể nghi ngờ lúc thai 9 đến 10 tuần (hình 16).

BÀN LUẬN

Với sự xuất hiện của xét nghiệm cfDNA, thai phụ sẽ có thêm lựa chọn trong việc đánh giá siêu âm trước xét nghiệm. Sàng lọc bằng đầu dò âm đạo có độ phân giải cao cùng với kỹ thuật 3D/4D cung cấp những chẩn đoán chắc chắn các bất



Hình 15. Tật đa ngón chân trên siêu âm 3D lúc thai 10 tuần 6 ngày.



Hình 16.
Các bất thường về chi nặng.



Trường hợp tật chẻ bàn tay (chẻ bàn tay - mũi tên) thấy được trên siêu âm 2D (A) và 3D (B) lúc thai 9 tuần 4 ngày.

Một trường hợp dính chi (dính hai chi dưới) thấy trên siêu âm 2D (C) và 3D (D) lúc thai 9 tuần.

thường thai nhi ở những trường hợp nhất định (như vô sọ, song thai dính nhau). Mặt khác, một chẩn đoán nghi ngờ lúc thai 6 tuần đến 10 tuần sẽ được xác định lại sau đó 11 – 14 tuần hoặc các thời điểm khác của thai kỳ. Đối với những thai phụ này có thể cân nhắc hoãn thực hiện cfDNA và chờ siêu âm đánh giá lại giải phẫu thai nhi lúc 11 – 14 tuần cùng với làm xét nghiệm chẩn đoán như sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối sau đó. Trong một nghiên cứu trước đây của Vora

và cộng sự thì siêu âm trước khi làm xét nghiệm cfDNA đối với phụ nữ trên 35 tuổi có thể làm thay đổi chỉ định điều trị ở 16% các trường hợp. Cũng giống như vậy, một nghiên cứu tổng quan khác đã báo cáo với hơn 6.000 trường hợp được siêu âm trước khi làm cfDNA, thì các phát hiện có khả năng đưa đến thay đổi phương thức điều trị trong 10% các thai phụ, thậm chí tỷ lệ có thể còn cao hơn ở nhóm phụ nữ có độ tuổi cao hơn (dữ liệu chưa được công bố).

Một lợi ích khác trong sàng lọc giai đoạn này là để phát hiện sự tăng tụ dịch vùng da gáy, phù dưới da hay phù thai, xuất hiện trong 1% trường hợp. Do đó, các dữ kiện gợi ý rằng nhóm bệnh nhân này nguy cơ cao có kết cục thai kỳ xấu với 1/5 nguy cơ bất thường lệch bội hoặc bất thường thai nhi (dữ liệu chưa được công bố). Nhờ đó, việc siêu âm sàng lọc thai sớm đưa ra thường quy cho tất cả các bệnh nhân có thể tạo ra một nấc thang mới trong sàng lọc dị tật thai và lệch bội trong tương lai.

Phân tích cfDNA máu mẹ được thực hiện tốt nhất lúc thai 10 tuần hơn là 8 hay 9 tuần, khi mà các tế bào từ thai nhi xuất hiện cao hơn trong thời điểm này, điều này giúp làm giảm tỷ lệ xét nghiệm bị sai và làm tăng độ chính xác. Trong mối tương quan chặt chẽ với thời điểm phát hiện độ mờ da gáy tăng, phù dưới da, phù thai và dị dạng thai, thì thời điểm 10 tuần phát hiện cao hơn so với 6 đến 9 tuần. Tỷ lệ dịch ở trong khoang ối và khoang cơ thể lúc thai 6 đến 10 tuần là cao nhất nếu so sánh với các thời điểm khác nhau trong thai kỳ, điều này cung cấp một ý tưởng sử dụng siêu âm 3D và 4D để phân tích. Hơn thế nữa, thai nhi tương đối ít cử động ở thời điểm này so với những giai đoạn sau giúp hỗ trợ đánh giá giải phẫu thai bằng siêu âm 2D và 3D tốt hơn. Việc sàng lọc lệch bội và bất thường thai nhi lúc thai 8 đến 10 tuần là cần thiết, tuy nhiên cần được xem xét thận trọng do hạn chế các bằng chứng về thời điểm phát hiện vì có nhiều hệ cơ quan vẫn chưa phát triển hoặc khó khảo sát. Tương tự, không có bằng chứng cho thấy rằng việc sàng lọc trong thời điểm này mang lại hiệu quả về chi

phí và cần có những nghiên cứu trong tương lai để đánh giá một cách cẩn thận liệu việc phát hiện bất thường sớm trước 11 tuần có mang lại lợi ích kinh tế ở mức độ cộng đồng. Cảnh báo có thể được đưa ra tại thời điểm thai rất sớm và cần được khẳng định bất thường ở thời điểm khác sau đó, điều này rất quan trọng khi chúng ta tiến tới nghiên cứu về siêu âm phôi thai học, như đã diễn ra trong lịch sử siêu âm chẩn đoán cả quý II và gần đây là quý I lúc 11 đến 14 tuần. Một lý do khác để thận trọng đó là các thai phụ có thể chấm dứt thai kỳ bằng nạo hút thai, do đó việc chẩn đoán và kiểm chứng sau sinh sẽ rất khó khăn. Do lo ngại khả năng tác động về mặt sinh học của siêu âm và tác động nhiệt lên mô, các nhà siêu âm nên dựa vào nguyên tắc ALARA (as low as reasonably achievable). Mặc dù việc tăng nhiệt độ dương như không đáng kể trong siêu âm quý I, nhưng phơi nhiễm nhiệt này nên được giảm tối đa với hệ thống theo dõi trên màn hình (ODS) mục đích là để duy trì chỉ số nhiệt thấp dưới 1,0 (TIS – chỉ số nhiệt cho mô mềm – trước 10 tuần và chỉ số nhiệt cho xương – TIB – những tuần sau đó).

Cuối cùng, bệnh nhân cần được tư vấn cẩn thận vì có vài bất thường nghi ngờ mà cần phải xác định lại trong những lần siêu âm sau đó và điều này có thể làm kéo dài sự lo lắng cho tới thời điểm xác định chẩn đoán trong quý I và quý II.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Rolnik, DL., Wertaschnigg, D., Benoit, B. and Meagher, S. (2020), Sonographic detection of fetal abnormalities before 11weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 55: 565-574. doi:10.1002/uog.21921
2. Salomon LJ, Alfirevic Z, Bilardo CM, Chalouhi GE, Ghi T, Kagan KO, Lau TK, Papageorgiou AT, Raine-Fenning NJ, Stirnemann J, Suresh S, Tabor A, Timor-Tritsch IE, Toi A and Yeo G. ISUOG practice guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013; 41: 102-113.
3. Syngelaki A, Hammami A, Bower S, Zidere V, Akolekar R and Nicolaidis KH. Diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities on routine ultrasound examination at 11-13 weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2019; 54: 468-476.
4. Votino C, Guizani M, Gayraud D, Condorelli M, Votino R, Votino A, Gubana F and Cos T. OC19.04: Ultrasonographic factors predicting a poor outcome in pregnancies between 8 and 10 + 6 week's gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2014; 44: 44-45.
5. Benoit B, Hafner T, Kurjak A, Kupesic S, Bekavac I and Bozek T. Threedimensional sonoembryology. *J Perinat Med* 2002; 30: 63-73.
6. Vora NL, Robinson S, Hardisty EE and Stamilio DM. Utility of ultrasound examination at 10-14 weeks prior to cell-free DNA screening for fetal aneuploidy. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2017; 49: 465-469.