

# BUỐC ĐẦU XÁC ĐỊNH MỘT SỐ NGUYÊN NHÂN GÂY GIÃN NÃO THẤT THAI NHI ĐƯỢC CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN TRUNG ƯƠNG

Trần Thị Sơn Trà<sup>(1)</sup>, Bùi Hải Nam<sup>(2)</sup>, Trần Danh Cường<sup>(3)</sup>

(1) Bệnh viện Việt Nam - Cu Ba Đồng Hới, (2) Trường Đại học Y Dược Thái Nguyên, (3) Trường Đại học Y Hà Nội

**Từ khóa:** Giãn não thất, nhiễm sắc thể đồ, chẩn đoán trước sinh, siêu âm thai.

**Keywords:** Ventriculomegaly, prenatal diagnosis, fetal ultrasound, karyotype.

## Tóm tắt

**Mục tiêu:** Xác định một số nguyên nhân của giãn não thất thai nhi được chẩn đoán trước sinh bằng siêu âm hình thái và làm xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ thai nhi bằng chọc hút nước ối.

**Phương pháp nghiên cứu:** mô tả tiến cứu. Đối tượng gồm 123 sản phụ có tuổi thai từ 20 tuần trở lên được chẩn đoán giãn não thất thai nhi tại trung tâm chẩn đoán trước sinh bệnh viện PSTU trong thời gian từ tháng 10 năm 2015 đến tháng 3 năm 2016.

**Kết quả:** Giãn não thất thai nhi là khi kích thước của não thất bên đo được tại ngã tư não thất từ 10 mm trở lên. Tuổi thai phát hiện giãn não thất chủ yếu 20-28 tuần với giãn não thất nhẹ và 28-32 với giãn não thất nặng. Giãn não thất thai nhi có thể là đơn độc nhưng cũng có thể là triệu chứng của bất thường khác. Giãn não thất nặng thường đi kèm với các bất thường trong hoặc ngoài hệ thần kinh trung ương. Trong số các nguyên nhân tìm thấy được, giãn não thất do bất sản thể trapezium chiếm tỷ lệ cao nhất 8,94%, tiếp theo là Spina Bifida 5,69%, bất sản vách trong suốt 4,07% và thoát vị não màng não 4,07%. Tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể trong nhóm giãn não thất đơn độc có chọc hút dịch ối là 5,6%.

**Kết luận:** Giãn não thất có thể hoàn toàn chẩn đoán được trước sinh bằng siêu âm. Trong đó, giãn não thất đơn độc chiếm tỷ lệ cao nhất và tỷ lệ xác định được nguyên nhân là 51,22%. Tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể trong nhóm giãn não thất đơn độc là 5,6%.

**Từ khóa:** giãn não thất, nhiễm sắc thể đồ, chẩn đoán trước sinh, siêu âm thai.

Tác giả liên hệ (Corresponding author):

Trần Thị Sơn Trà,

email: tratrandr@yahoo.com

Ngày nhận bài (received): 15/03/2016

Ngày phản biện đánh giá bài báo (revised):

10/04/2016

Ngày bài báo được chấp nhận đăng

(accepted): 20/04/2016

## Abstract

THE FIRST STEPS IN ETIOLOGIC DETERMINATION OF FATAL CEREBRAL VENTRICULOMEGALY AT THE NATIONAL HOSPITAL OF OBSTETRIC AND GYNECOLOGY

**Objective:** This study attempts to identify etiologies of fetal cerebral ventriculomegaly.

**Methods:** This is prospective study of one hundred and twenty three pregnant womens whose fetuses diagnosed with fetal cerebral ventriculomegaly at the National hospital of Obstetric and Gynecology from the period starting September 2015 to April 2016.

**Result:** Fetal ventriculomegaly can be isolated or associated with variety of abnormalities. Severe ventriculomegaly usually associates with abnormalities related to the central nerve system. However it can also be sourced to an area outside the central nerve system. There are twelve etiologic groups: agenesis corpus collosum accounted for 8.94%, then Spina Bifida 5.69%, absence septum pelucidum 4.07%, cephalocele 4.07%. Notably, for isolated ventriculomegaly chrosomal abnormalities accounted for 5.6%. In my study, mild ventriculomegaly often found at 20-28 weeks gestation and severe ventriculomegaly at 28-32 weeks gestation.

**Conclusion:** Fetal cerebral ventriculomegaly can be diagnosed by ultrasound. Isolated ventriculomegaly accounted for 51,22%. Isolated ventriculomegaly chrosomal abnormalities accounted for 5.6%.

**Keyword:** ventriculomegaly, prenatal diagnosis, fetal ultrasound, karyotype.

## 1. Đặt vấn đề

Giãn não thất thai nhi là khi một hoặc cả hai não thất bên có kích thước từ 10mm trở lên được đo bằng siêu âm tại vị trí ngã tư não thất. Giãn não thất nhẹ khi kích thước não thất bên từ 10-15mm. Giãn não thất nặng khi kích thước não thất bên trên 15mm [1]. Các nghiên cứu trên thế giới cho thấy nguyên nhân của giãn não thất có thể là do có bất thường nhiễm sắc thể, có thể là do một số bất thường khác ở trong não (bất sản thể trai, hội chứng Arnold- Chiari, hội chứng Dandy- Walker, Lisencephaly...) hoặc ngoài não (hở ống thần kinh, nhiễm trùng thai...).

Chẩn đoán giãn não thất không khó. Tuy nhiên, chẩn đoán nguyên nhân của giãn não thất là rất khó khăn. Chẩn đoán trước sinh chủ yếu dựa vào siêu âm, chọc hút nước ối làm xét nghiệm. Trong một số trường hợp đòi hỏi phải dựa vào chụp cộng hưởng từ, tiền sử bệnh, các chất đánh dấu chẩn đoán nhiễm trùng như: huyết thanh học hoặc PCR dịch ối.

Vấn đề chẩn đoán nguyên nhân của giãn não thất thai nhi có một vai trò rất quan trọng trong tiên lượng cũng như có những tư vấn cần thiết cho gia đình và sản phụ, giúp họ có thể quyết định xử trí thai nghén một cách thích hợp. Ở Việt Nam, có rất ít các công trình nghiên cứu về giãn não thất và nguyên nhân của nó, vì vậy chúng tôi tiến hành nghiên cứu này nhằm mục tiêu: Xác định một số nguyên nhân của giãn não

thất thai nhi được chẩn đoán trước sinh bằng siêu âm và nhiễm sắc đồ thai nhi bằng chọc hút nước ối.

## 2. Đối tượng và phương pháp nghiên cứu

### 2.1. Đối tượng nghiên cứu

123 thai phụ có chẩn đoán giãn não thất tại trung tâm chẩn đoán trước sinh Bệnh viện Phụ sản Trung ương trong thời gian 10/2015-3/2016, với những tiêu chuẩn sau: Tuổi thai từ 20- 40 tuần tính theo ngày kinh cuối cùng hay theo kết quả siêu âm ở quý I, não thất bên của thai nhi  $\geq 10$ mm.

### 2.2. Phương pháp nghiên cứu

#### 2.2.1. Thiết kế nghiên cứu:

Nghiên cứu tiến cứu mô tả.

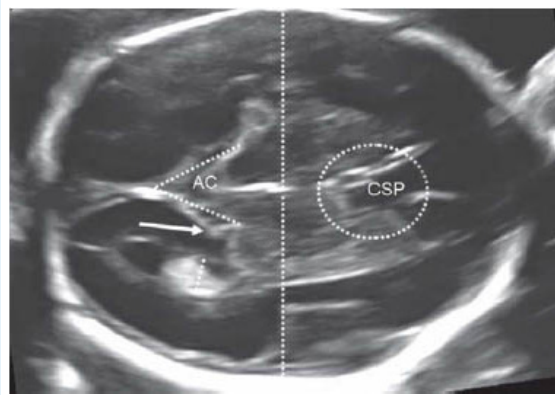
#### 2.2.2. Các bước tiến hành nghiên cứu

Hỏi bệnh: tiền sử bệnh tật, tiền sử sản khoa, tiền sử gia đình

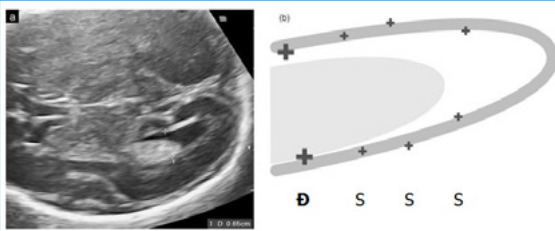
Siêu âm thai: Đo kích thước não thất bên, tìm các bất thường trong sọ (bất sản thể trai, bất sản vách trong suốt, thoát vị não, nhãn não), ngoài sọ (hở cột sống), tìm các bất thường ở các cơ quan khác, tìm dấu hiệu nhiễm trùng.

Cách đo não thất bên: Mặt cắt đo kích thước não thất bên nên đạt đầy đủ các tiêu chuẩn sau: Cấu trúc đường giữa được cách đều bởi vòm sọ gần và vòm sọ xa, vách trong suốt được nhìn thấy như là mốc trước và hố quanh là mốc sau; thước đo

đặt vị trí đối diện với rãnh đỉnh- chẩm trong; thước đo đặt thẳng góc với thành trong và thành ngoài của não thất (trục dọc của não thất bên); thước đo đặt ở mép trong của thành não thất [2].



Hình 1. Một cắt đo kích thước não thất bên, CSP: vách trong suốt ở phía trước và AC: hố quanh ở phía sau [3]



Hình 2. Cách đo đường kính não thất bên [4]

Giãn não thất nhẹ: số đo não thất bên từ 10-15mm.  
Giãn não thất nặng: số đo não thất bên > 15 mm.  
Chọc hút dịch ối

Được tiến hành sau khi siêu âm chẩn đoán. Kỹ thuật chọc hút kinh điển được thực hiện tại trung tâm Chẩn đoán trước sinh, dưới sự hướng dẫn của siêu âm. Dịch ối được nuôi cấy tại labo của trung tâm, làm nhiễm sắc thể của thai nhi kinh điển.

**2.2.3. Xử lý số liệu**

Số liệu được xử lý bằng phần mềm EpiData 3.1.

**3. Kết quả nghiên cứu**

**3.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu**

Bảng 1. Tuổi thai phát hiện giãn não thất

Tuổi thai	GNT nhẹ		GNT nặng	
	Số lượng	Tỷ lệ (%)	Số lượng	Tỷ lệ (%)
20-28 tuần	37	30	13	10,5
>28-32 tuần	13	10,5	27	22
> 32 tuần	21	17	12	10
Tổng	71		52	

Nhận xét: Giãn não thất nhẹ được phát hiện

nhieu nhất trong nhóm tuổi 20-28 tuần với tỷ lệ 30%. Tuy nhiên giãn não thất nặng được phát hiện nhiều nhất trong nhóm tuổi thai 28-32 tuần.

**3.2. Mức độ giãn não thất**

Bảng 2. Phân bố giữa mức độ giãn não thất với các bất thường đi kèm

	Đơn độc	Bất thường khác	p
GNT nhẹ	47 (38%)	24 (16%)	
GNT nặng	13 (11%)	39 (31%)	0,003
Tổng	60	63	

Nhận xét: Tỷ lệ giãn não thất nặng ở nhóm đơn độc chiếm 11%, trong khi đó ở nhóm kèm theo bất thường khác chiếm tới 31%. Sự khác biệt này có nghĩa thống kê với p < 0,003.

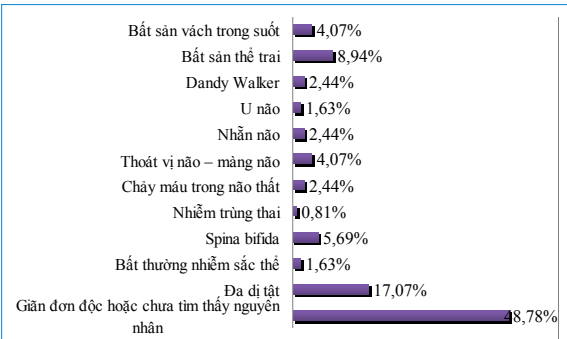
**3.3. Kết quả chọc hút nước ối ở 21 trường hợp giãn não thất**

Bảng 3. Kết quả chọc hút nước ối ở 21 trường hợp giãn não thất.

	Giãn não thất đơn độc	Giãn NT đi kèm bất thường
NSĐ bình thường	17 (94,4%)	2 (66,7%)
NSĐ bất thường	1 (5,6%)	1 (33,3%)
Tổng	18 (100%)	3 (100%)

Nhận xét: Tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể trong nhóm giãn não thất đơn độc là 5,6% (trường hợp này giãn não thất nhẹ đơn độc có karyotype 47, XY, +21).

**3.4. Phân bố một số nguyên nhân gây giãn não thất được xác định**



Biểu đồ 4. Phân bố một số nguyên nhân của giãn não thất thai nhi

Nhận xét: Trong 123 bệnh nhân giãn não thất đi kèm với bất thường khác chiếm tỷ lệ khoảng 51%.

**4. Bàn luận**

Giãn não thất có thể là đơn độc nhưng cũng có thể là triệu chứng của bất thường khác. Các bất thường có thể là: tại hệ thần kinh trung ương (trong sọ và ngoài sọ) hoặc cơ quan khác. Trong nhóm giãn não thất có nguyên nhân ở hệ thần kinh trung ương gặp nhiều nhất là bất sản thể trai 8,94%,

tiếp theo là khe hở cột sống 5,69% , thoát vị não màng não và bất sản vách trong suốt (4,07%). Bất thường ở các cơ quan khác bao gồm: tim, thận, khe hở môi, khe hở thành bụng, thoát vị hoành, bất thường chi, bất tương xứng các thành phần của thai, thai chậm phát triển và phù thai.

Giãn não thất nhẹ hay nặng đều có thể là triệu chứng của các bất thường khác cần phải xác định. Tuy nhiên giãn não thất nặng có tỷ lệ bất thường đi kèm cao hơn giãn não thất nhẹ. Trong nghiên cứu này, nhóm nguyên nhân giãn não thất đơn độc chiếm tỷ lệ 48,78%, nhóm giãn não thất có nguyên nhân chiếm 51,22%. Tỷ lệ này cũng gần như kết quả nghiên cứu của tác giả Yamasaki và cộng sự trên 156 ca giãn não thất, tỷ lệ giãn não thất đơn độc là 37% và 50% là phối hợp với bất thường khác [6].

Tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể trong nhóm giãn đơn độc là 5,6% và trong nhóm đi kèm bất thường khác là 66,7%. So với kết quả nghiên cứu của tác giả Gerze C năm 2014 tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể trong nhóm giãn đơn độc là 8,6% và nhóm đi kèm bất thường là 3,8% [5]. Sở dĩ có sự khác biệt này là do tại Trung tâm Chẩn đoán trước sinh Bệnh viện Phụ sản Trung ương, đa số các bệnh nhân được chẩn đoán giãn não thất đi kèm bất thường từ chối không chọc hút nước ối

làm xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ. Do đó tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể trong nhóm giãn não thất đi kèm bất thường khác cao hơn kết quả nghiên cứu của tác giả Gerze. Cũng theo tác giả này, tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể trong nhóm giãn não thất đơn độc cao hơn nhóm đi kèm bất thường [5]. Chính vì vậy, cho dù là giãn não thất nhẹ đơn độc cũng có thể do nguyên nhân bất thường nhiễm sắc thể, do đó cần tư vấn chọc ối cho tất cả các trường hợp giãn não thất.

Giãn não thất nhẹ thường phát hiện nhóm tuổi 20-28 tuần 30%, tuy nhiên có đến 11% giãn não thất nhẹ được phát hiện sau 32 tuần. Giãn não thất nặng được phát hiện nhiều nhất ở nhóm tuổi 28-32. Tuy nhiên có nhiều trường hợp phát hiện muộn thậm chí tới 37-38 tuần. Đó là những trường hợp chảy máu não thất, spinabifida hay bất sản thể trau. Một số trường hợp phát hiện muộn này lẽ ra có thể phát hiện sớm hơn từ tuần thứ 20.

## 5. Kết luận

Giãn não thất có thể hoàn toàn chẩn đoán được trước sinh bằng siêu âm. Trong đó, giãn não thất đơn độc chiếm tỷ lệ cao nhất và tỷ lệ xác định được nguyên nhân là 51,22%. Tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể trong nhóm giãn não thất đơn độc là 5,6%.

## Tài liệu tham khảo

1. Cardoza JD, Goldstein RB, Filly RA. Exclusion of fetal ventriculomegaly with a single measurement: the width of the lateral ventricular atrium. *Radiology* 1988; 169, 711.
2. Guibaud L. Fetal cerebral ventricular measurement and ventriculomegaly: time for procedure standardization. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. 2009; 34(2), 127-130.
3. Vincenzo D, Angela C. Mild Ventriculomegaly: Diagnosis Work-up and Management, *Donald School Journal of Ultrasound in Obstetric and Gynecology*. 2011; 5(2), 119-126.
4. ISUOG. Sonographic examination of the fetal central nervous system: guidelines for performing the "basic examination" and the "fetal neurosonogram". *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. 2007; 29(1), 109-169.
5. Gezer C, A. Ekin, et al. Chromosomal abnormality incidence in fetuses with cerebral ventriculomegaly, *J Obstet Gynaecol*. 2014; 34(5): 387- 91.
6. Yamasaki M, Nonaka M, et al. Diagnosis, treatment, and long-term outcomes of fetal hydrocephalus. *Semin Fetal Neonatal Med*. 2012; 17(6): 330-5.