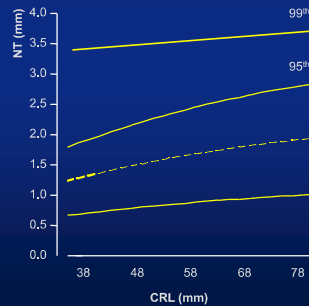


# ĐỘ MỜ DA GÁY DÀY Ở TRƯỜNG HỢP NHIỄM SẮC THỂ BÌNH THƯỜNG

## NHƯ THẾ NÀO LÀ ĐỘ MỜ DA GÁY DÀY?



NT	N	Survivors
≤ 95 <sup>th</sup> centile	6371	6279 (98.6%)
95 <sup>th</sup> – 99 <sup>th</sup> centile	162	159 (98.1%)
≥ 99 <sup>th</sup> centile	73	60 (82.2%)
Total	6606	6498 (98.4%)

Michailidis 2001

“Độ mờ da gáy: đã trải qua 10 năm và vẫn còn là một gánh nặng trên vai”

*Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 18: 5-8

Tin tốt là độ mờ da gáy bình thường ...

và tin xấu cũng là độ mờ da gáy bình thường ...

Yves Ville 2001

## ĐỘ MỜ DA GÁY DÀY HẬU QUẢ TRƯỚC MẮT

ĐỘ MỜ DA GÁY	BẤT THƯỜNG NST	NST BÌNH THƯỜNG		Sống khỏe
		Thai chết	Thai bất thường nặng	
<95 <sup>th</sup> centile	0.2%	1.3%	1.6%	97%
95 <sup>th</sup> -99 <sup>th</sup> centiles	3.7%	1.3%	2.5%	93%
3.5-4.4 mm	21.1%	2.7%	10.0%	70%
4.5-5.4 mm	33.3%	3.4%	18.5%	50%
5.5-6.4 mm	50.5%	10.1%	24.2%	30%
≥6.5 mm	64.5%	19.0%	46.2%	15%

N=4,767; Snijders et al 1998; Souka et al 1998; 2001; Michailidis & Economides 2001

## Độ mờ da gáy dày- NST bình thường HẬU QUẢ LÂU DÀI

Chậm phát triển tâm thần hoặc mắc HC di truyền

68 / 1837 (3.7%)

Maymon 2004, Souka 2005

Nguy cơ hậu quả bất lợi chỉ từ 2- 4% nếu ĐMDG dày là 1 dấu chứng đơn độc

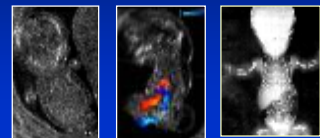
Ville 2001

## ĐMDG dày và bộ NST bình thường: Sự liên quan với những bất thường về cấu trúc

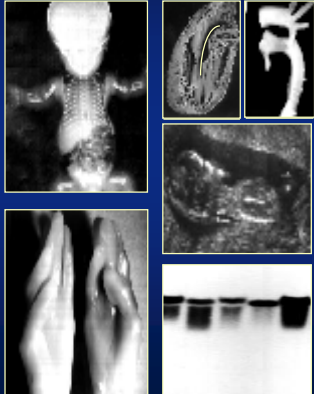
Tổng số: 14.2% (Maymon 2004)

Những bất thường liên quan chặt chẽ với ĐMDG dày

- ✓ Bất thường tim (6%: RR 6.6)
- ✓ Thoát vị hoành
- ✓ Thoát vị rốn
- ✓ Bất thường về hình dáng cơ thể
- ✓ Khối u trong lồng ngực
- ✓ Bất thường cột sống



## Tăng ĐMDG với bộ NST bình thường Bệnh nguyên (1)



- Dị tật tim/ Suy tim
- Sự chèn ép trong lồng ngực
- Bất thường hệ bạch huyết
- Tắc nghẽn tĩnh mạch: đầu & cổ
- Thay đổi cấu tạo của lớp hạ bì

## Tăng ĐMDG với bộ NST bình thường Bệnh nguyên (2)

Thiếu máu thai nhi

Protid máu thai nhi thấp

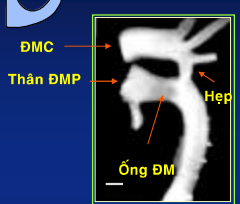
Nhiễm trùng bào thai

Bộ NST bình thường, NT $\geq$ 3.5 mm	426
xét nghiệm TORCH máu mẹ (+)	6 (1.4%)
Nhiễm trùng bào thai	NONE

Phù thai "không mong đợi" $\geq$ 16 Tuần	63
xét nghiệm TORCH máu mẹ (+)	6 (9.5%)
Nhiễm trùng bào thai	Tất cả

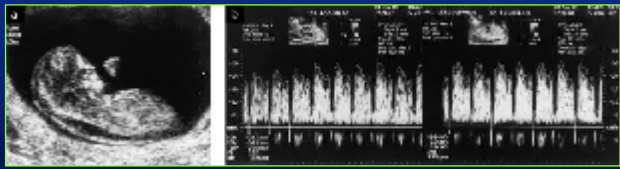
Sebire et al 1996

## Bất thường tim + nhiễm sắc thể bình thường



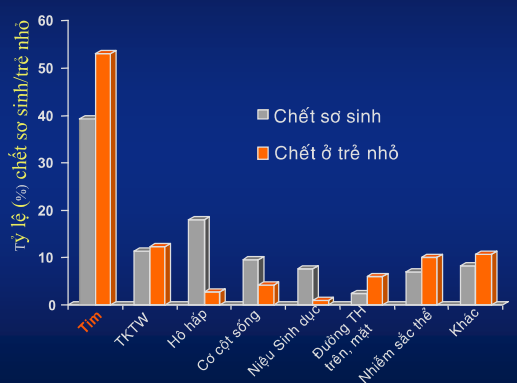
Thông liên thất thể quanh màng được van 3 lá che phủ 1 phần

Hyett 1996 / 7



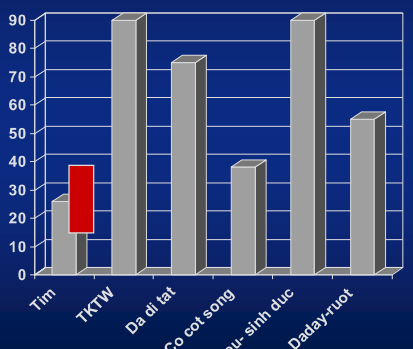
ĐMDG 6 mm, đảo ngược sóng a cục dòng máu qua ống tĩnh mạch Bilardo 2001

## Bệnh tim bẩm sinh ở trẻ nhỏ



OPCS: 1996 data

## Độ nhạy cảm của siêu âm thường qui (Qua hình ảnh tim 4 buồng)

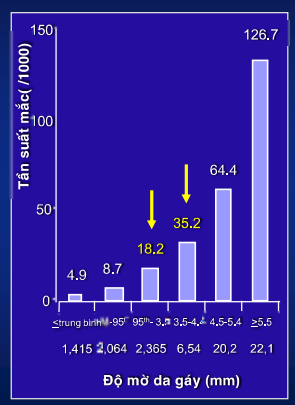


Grandjean et al. 1998 Eurofetus project

## ĐMDG dày với bộ NST bình thường

### Tầm soát những dị tật tim chính

Tác giả	N	BTBS n (/1,000)	FPR	DR
Josefsson 1998	1,460	13 (8.9)	8.9%	38.5%
Bilardo et al 1998	1,590	4 (2.5)	2.8%	50.0%
Hyett et al 1999	29,154	50 (1.7)	6.2%	56.0%
Schwarzler 1999	4,474	9 (2.0)	2.6%	11.1%
Michailidis 2001	6,606	11(1.7)	3.5%	36.4%
Mavrides 2001	7,339	26 (3.5)	3.5%	15.4%
Ovros et al 2002	3,655	20 (5.5)	2.5%	45.0%
Hafner et al 2003	12,978	27 (2.1)	5.0%	25.9%
Tổng	67,256	160 (2.4)	4.9%	37.5%



Alzei et al 2004, n=6,921

## Thế nào là 1 chương trình tầm soát thành công?

Tác giả	n	BTBS	Tần suất	DR (NT ≥ 3.5mm)
Mavrides 01	7339	26	3,5 / 1000	11,5 %
Hyett 99	29154	50	1,7 / 1000	40 %
Michailidis 01	6650	11	1,7 / 1000	27,3 %

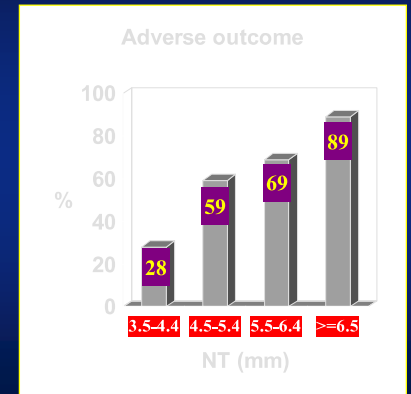
## 1 lý do để chỉ định siêu âm tim

Tác giả	BTBS / n (NT ≥ 3.5)	PPV
Mavrides	3 / 60	1 / 20 (5%)
Hyett	20 / 315	1 / 16 (6.3%)
Michailidis	3 / 60	1 / 20 (5%)

## Siêu âm cho phụ nữ ở Sydney

➤ N = 23,912 , có:

- ĐMDG ≥ 3.5mm :251 (1.05%), có:
- Bất thường NST: 91 (36.3%)



## SUFW – ĐMDG dày và bộ nhiễm sắc thể bình thường

NT	n	Thai chết khi sinh	Sinh sống (+ abn)	Sinh sống (no defects)
3.5-4.4	107	13	5 (2 CHD)	89 (83.2%)
4.5-5.4	29	11	2 (2 CHD)	16 (55.9%)
5.5-6.4	14	5	1 (1 CHD)	8 (57.1%)
≥ 6.5	10	5	0	5 (50%)
<b>Tổng cộng</b>	<b>160</b>	<b>34 (21.3%)</b>	<b>8 (5.0%)</b>	<b>118 (73.7%)</b>

Souka 2001

FMF	n	Thai chết khi sinh	Sinh sống (+ abn)	Sinh sống (no defects)
FMF	1320	240 (18.2%)	60 (4.5%)	1020 (77.3%)

## Bất thường tim

Loại bất thường	ĐMDG(mm)	Kết quả
HVĐM/ TLT/Hẹp dưới van ĐMP	3.5	Tốt/ sửa chữa
AVSD (Thất P trội)	3.6	CDTK
Hẹp ĐMC/ Hẹp van 2 lá	3.9	Tốt/ sửa chữa
Kém cơ bóp thất trái	4.0	CDTK
Hẹp quai ĐMC	4.2	Tốt/ sửa chữa
AVSD (dominant RV)	4.3	CDTK
Bệnh cơ tim phì đại / PS	4.9	HC Noonan
Thiếu sản van 3 lá	5.5	CDTK
Thông liên thất phần cơ	5.6	Tốt/ sửa chữa
Dãn rộng thất P	6.2	FDIU 17wks

BTBS chính 10/160 1/16 (6.3%) McLennan & Sholler

## Quản lý sự tăng ĐMDG



## Kết luận

Nếu ĐMDG vượt quá 3.5 mm .....

- Khoảng 1/3 có bất thường nhiễm sắc thể
- Số còn lại:
  - 1/4 sẽ có 1 kết quả bất lợi
  - 1/16 sẽ có 1 bất thường tim lớn
  - Kết quả bất lợi từ 2-4% nếu ĐMDG tăng đơn độc
- Cần siêu âm tim thai (Quý 1/ Quý 2)
- Rất hữu hiệu khi có 1 chương trình tầm soát bệnh tim bẩm sinh được thiết lập
- Nó đóng vai trò như là 1 thành phần trong 1 chuỗi kiểm tra để phát hiện thai kỳ có nguy cơ cao