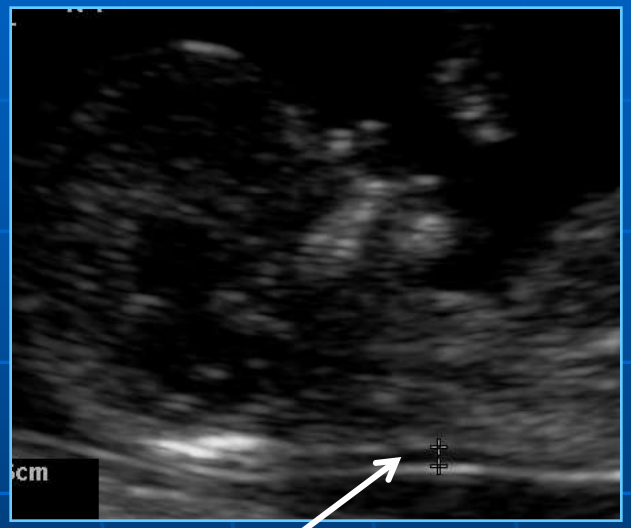
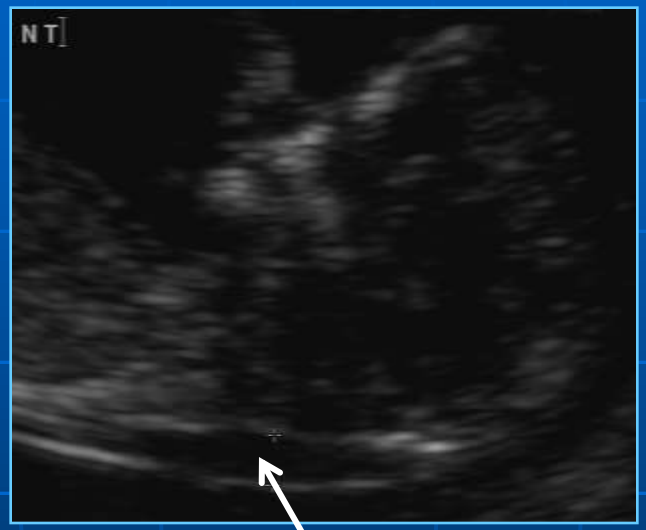
SIÊU ÂM ĐỘ MỜ DA GÁY

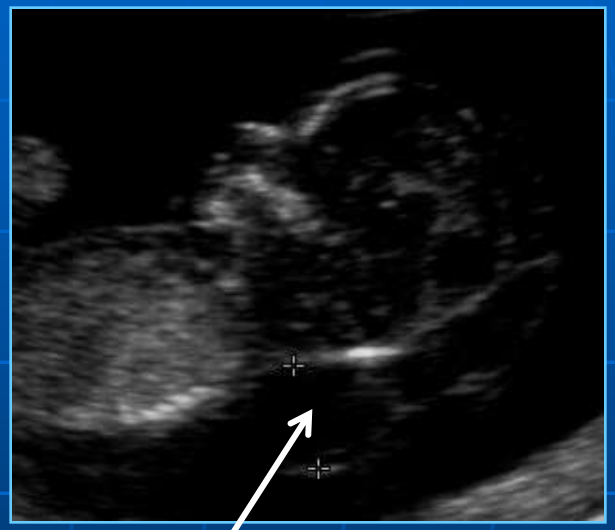
(NT- nuchal translucency)

Ths. Võ Văn Đức

ĐỘ MỜ DA GÁY







1 mm **3 mm** **10 mm**

"Da thiếu sự đàn hồi .... ***.....quá nhiều đối với cơ thể"***

Sự quan sát nhân bản trên cộng đồng những người khờ
Clinical Lecture Reports, London Hospital 1866;3:259.

Langdon Down

“Độ mờ da gáy: đã trãi 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

Các khái niệm

- *Nang bạch huyết (cystic hygromas),*
- *Phù cổ (nuchal edema)*
- *Độ mờ da gáy (nuchal translucency-NT)*

Định nghĩa NT

- *NT là sự tụ dịch dưới da sau cổ thai nhi trong 3 tháng đầu thai kỳ.*
- *Thuật ngữ độ mờ (translucency) được sử dụng không kể có vách ngăn hay không, hay chỉ giới hạn tại cổ thai nhi hoặc dày toàn bộ thai nhi.*
- *Tần suất bất thường NST và các bất thường khác liên quan đến kích thước hơn là hình dáng của NT.*
- *Trong quí 2 thai kỳ, NT thường biến mất, trong một vài trường hợp nó trở thành phù cổ (nuchal edema), nếp gấp da cổ (nuchal folder) hoặc nang bạch huyết* ***(cystic hygromas).***

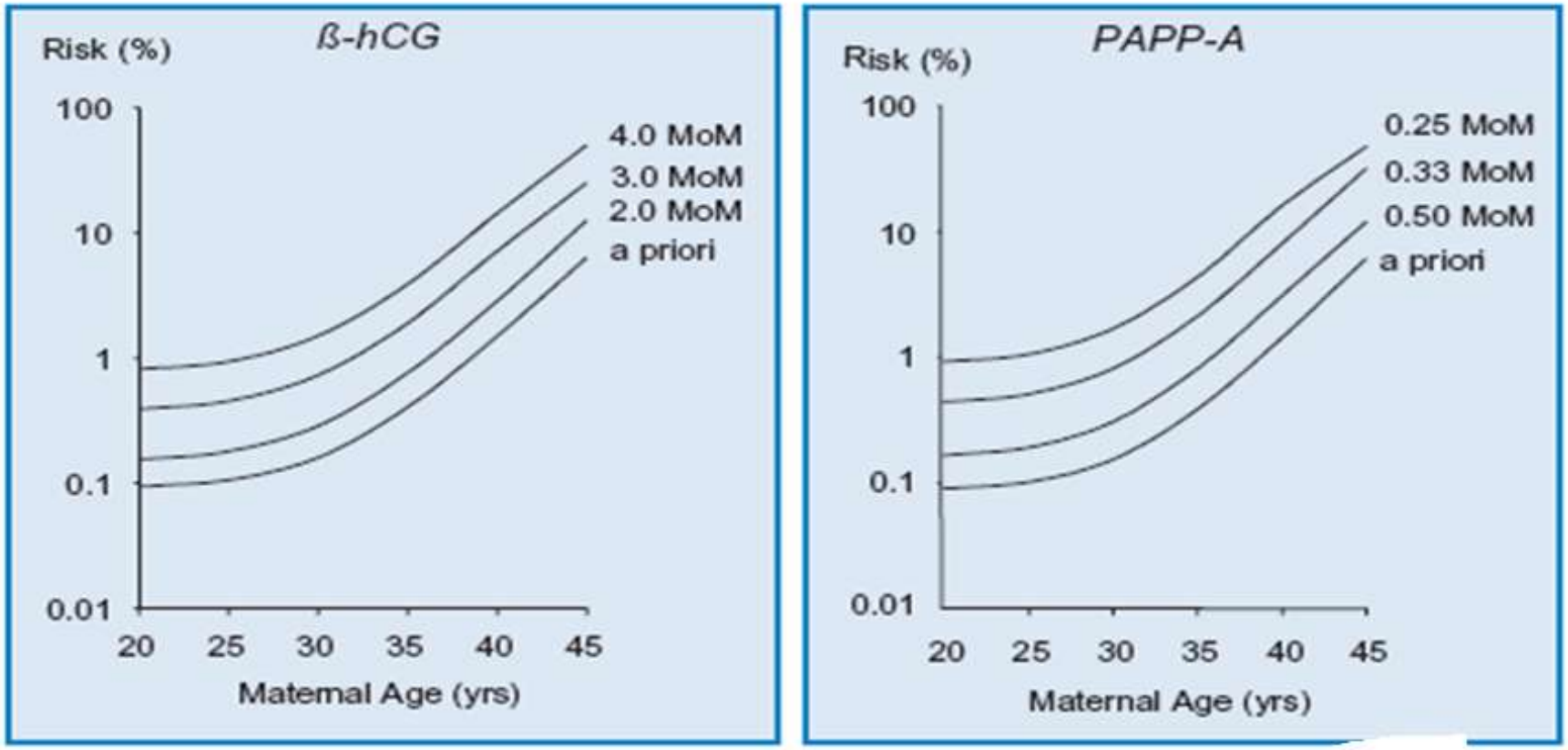
Độ mờ da gáy dày- NST bình thường
HẬU QUẢ LÂU DÀI?

Chậm phát triển tâm thần hoặc mắc HC di truyền	68 / 1837 (3.7%)

Maymon 2004, Souka 2005

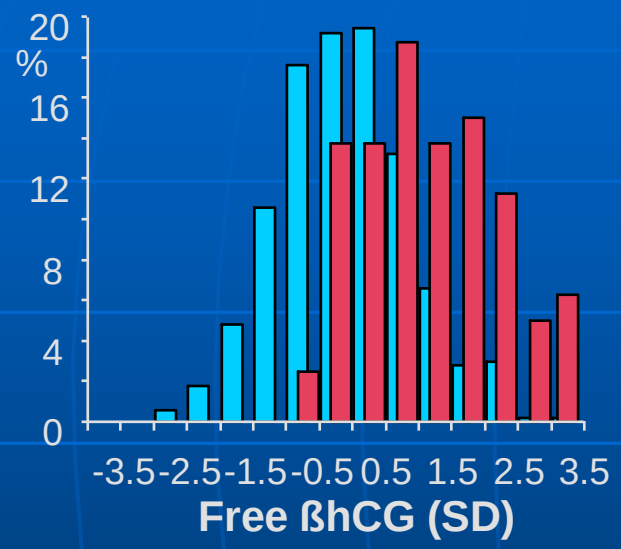
Nguy cơ hậu quả bất lợi chỉ từ 2- 4% nếu ĐMDG dày là 1 dấu chứng đơn độc

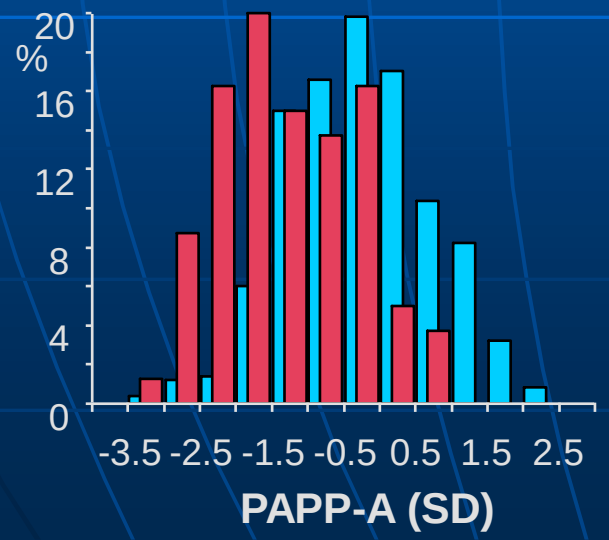
Ville 2001



Hình 7: Nguy cơ tam bội liên quan tuổi mẹ với B-hCG tự do (trái) và PAPP-A (phải) huyết thanh mẹ ở tuổi thai 12 tuần

NHỮNG KẾT HỢP TẦM SOÁT Ở TCN1





Kết hợp: Tuổi mẹ
Tuổi thai
ĐMDG
free BhCG and PAPP-A

FPR	tỷ lệ phát hiện
5.0 %	89 %
2.1 %	80 %
1.0 %	70 %

Spencer *et al.* UOG 1999

Việc hạ thấp tỉ lệ dương tính giả

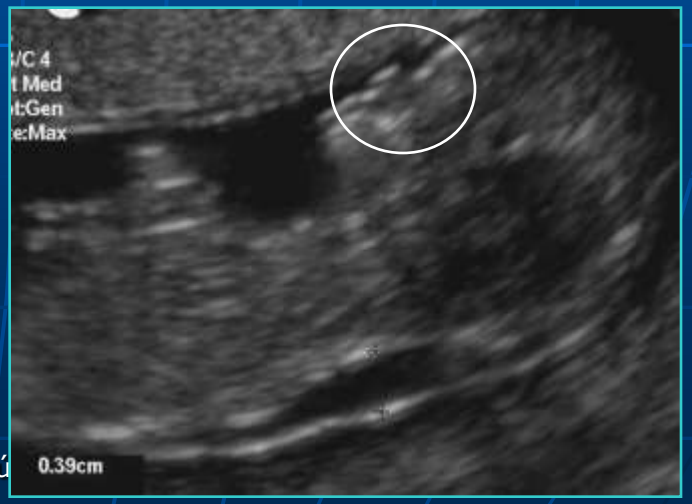
<u>Xương mũi</u> Cicero *et al* UOG 2004

5.851 ca được kiểm tra

Không có xương mũi trong:

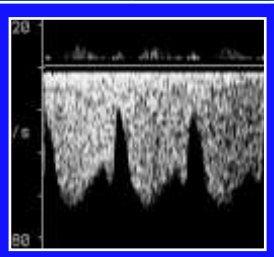
229 / 333 (68.8%) T21

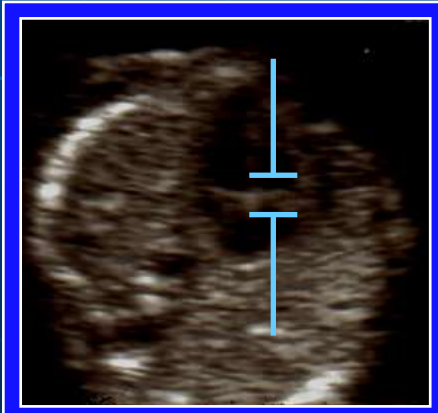
2 - 15% số này có NST bình thường (liên quan với chủng tộc, CRL và việc đo ĐMDG)

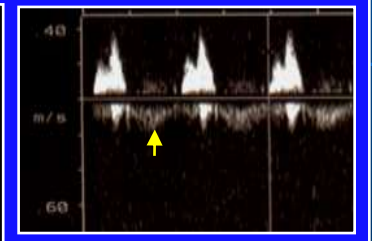


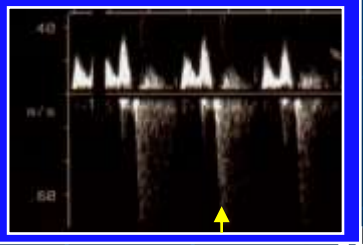
Thêm 1 số yếu tố marker siêu âm ở thai 11- 13 tuần

	Trisomy 21	Bình thường
Không có xương mũi	60-70%	2%
Bất thừng dòng máu ống TM	70-80%	5%
Sự phụt ngược qua van 3 lá	70%	7%

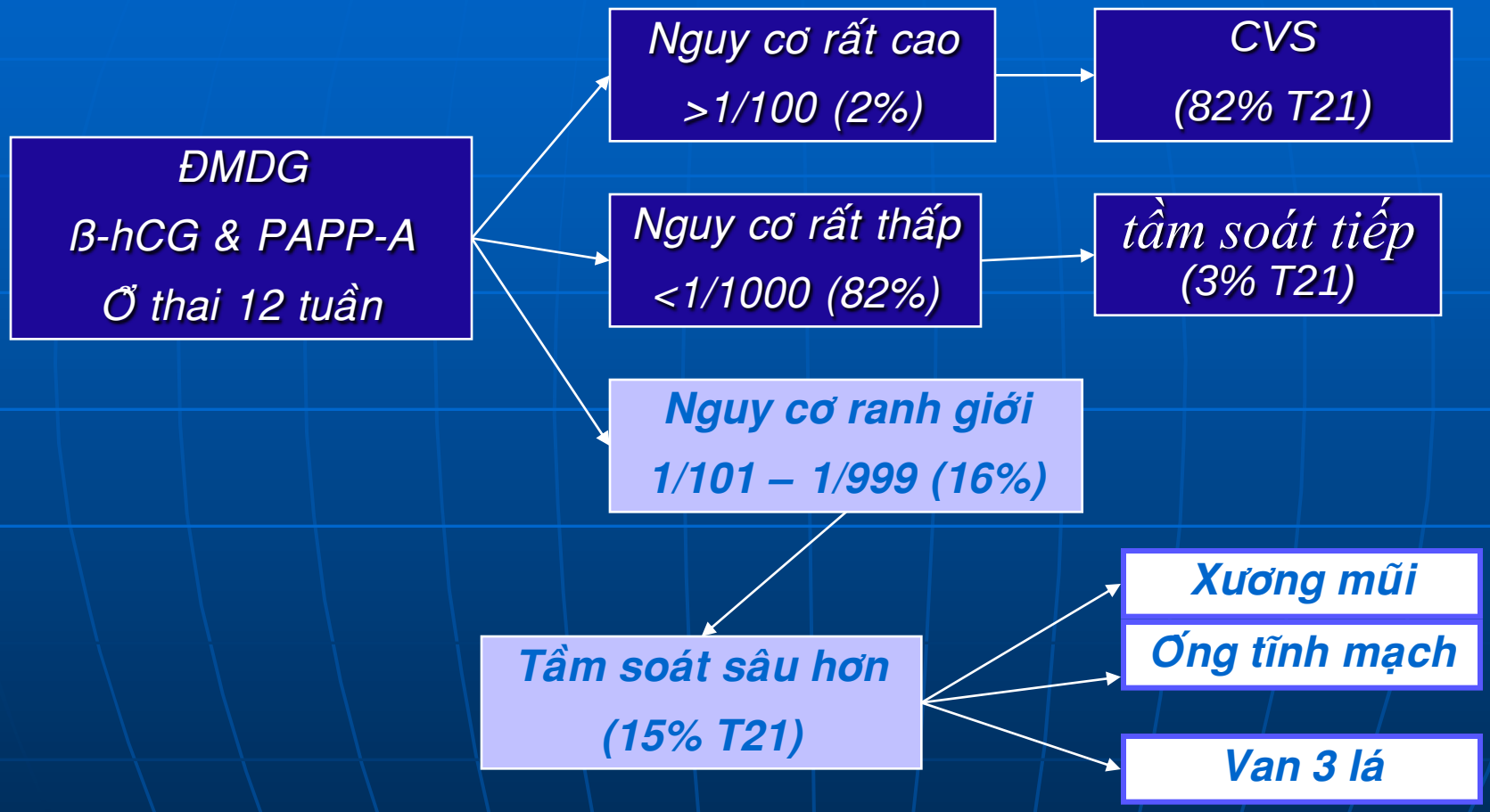








Đánh giá nguy cơ: Sự kết hợp của 2 cấp độ tầm soát



2 cấp độ tầm soát để đưa ra nguy cơ cho mỗi cá nhân có thể giúp nhận ra 90 -94% thai nhi bất thường NST với tỉ lệ dương tính giả là 2%

Kết luận

- *Đo ĐMDG kết hợp với sinh hoá máu mẹ ở TCN1 là "tiêu chuẩn vàng" không xâm lấn trong chương trình tầm soát bất thường NST*
- *Những kỹ thuật tầm soát mới có thể làm gia tăng tỉ lệ phát hiện và giảm tỉ lệ dương tính giả*

Việc phát hiện bất thường NST qua tầm soát ĐMDG

SUFW 1996 – 2006
70,683 ca kiểm tra ĐMDG
5.5% có nguy cơ >1/300,
27% >= 35 tuổi

Tỉ lệ phát hiện:

- Trisomy 21 91 % NT + sinh hóa
  83 % NT đơn thuần

Nếu nguy cơ > 1/300

- 1 / 10 có bất thường NST
- 1 / 18 có trisomy 21

38 % dưới 35 tuổi

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

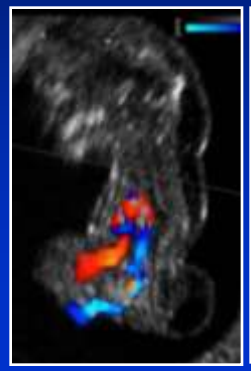
Tổng số: 14.2%

- Chẩn đoán trước sinh: 235 / 2076 (11.3%)
- Chẩn đoán sau sinh: 35 / 1225 (2.9%)

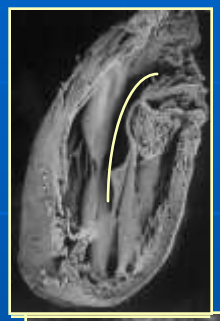
Maymon 2004

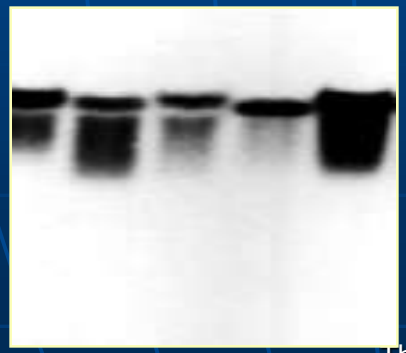
Những tình trạng liên quan chặt chẽ với ĐMDG dày

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



Tăng ĐMDG với bộ NST bình thường
Bệnh nguyên





Dị tật tim/ Suy tim

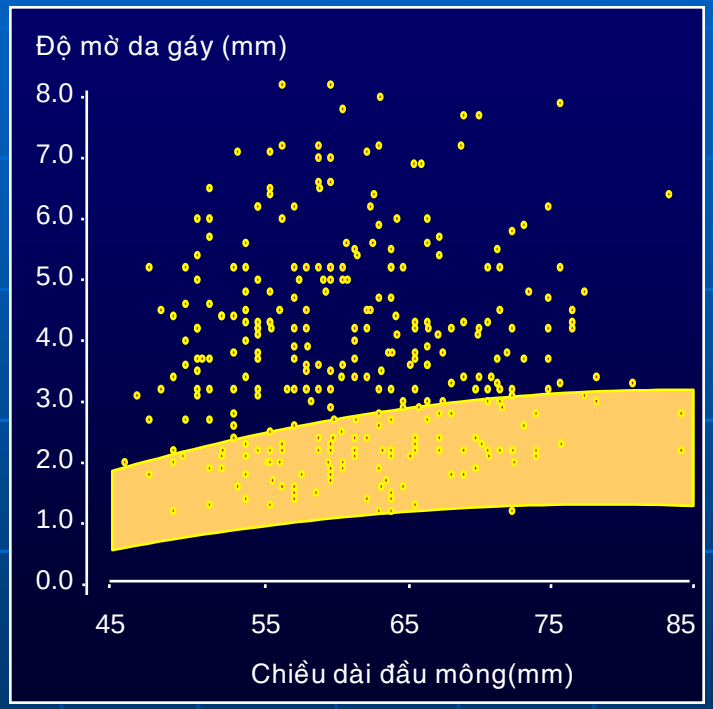
Sự chèn ép trong lồng ngực

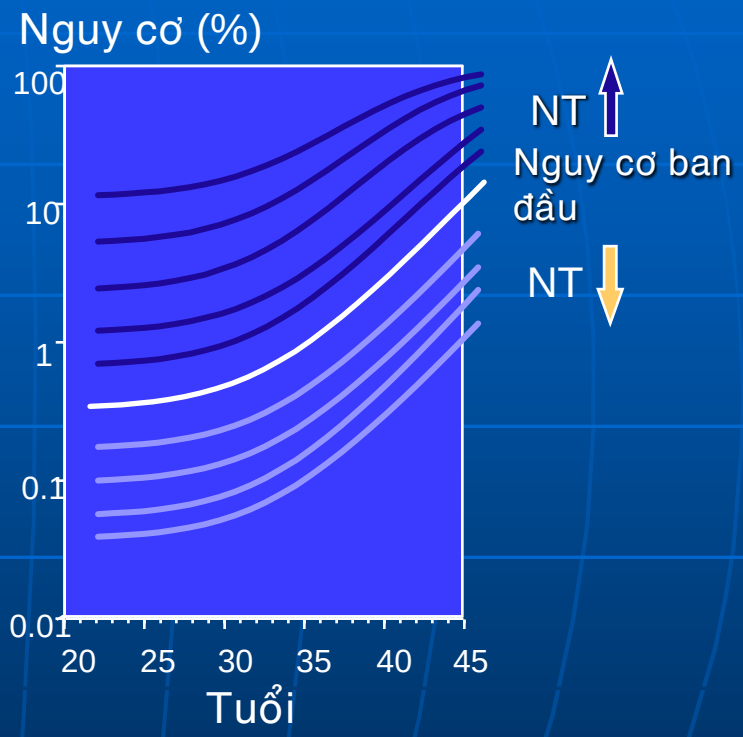
Bất thường hệ bạch huyết

Tắc nghẽn tĩnh mạch: đầu & cổ

Thay đổi cấu tạo của lớp hạ bì

Độ mờ da gáy thai nhi





- Ở thai kỳ bình thường, ĐMDG tăng theo tuổi thai
- Ở thai trisomy 21 ĐMDG tăng (trên bách phân vị thứ 95 trong hơn 75% trường hợp)
- Nguy cơ trisomy 21 được tính bằng nguy cơ tuổi mẹ và nguy cơ liên quan đến tuổi thai nhân với tỉ lệ likelihood (LR)
- LR tùy thuộc vào độ lệch của ĐMDG so với trung bình chuẩn(được mong đợi) theo tuổi thai

Snijders et al, Lancet 1998;351:343–6.

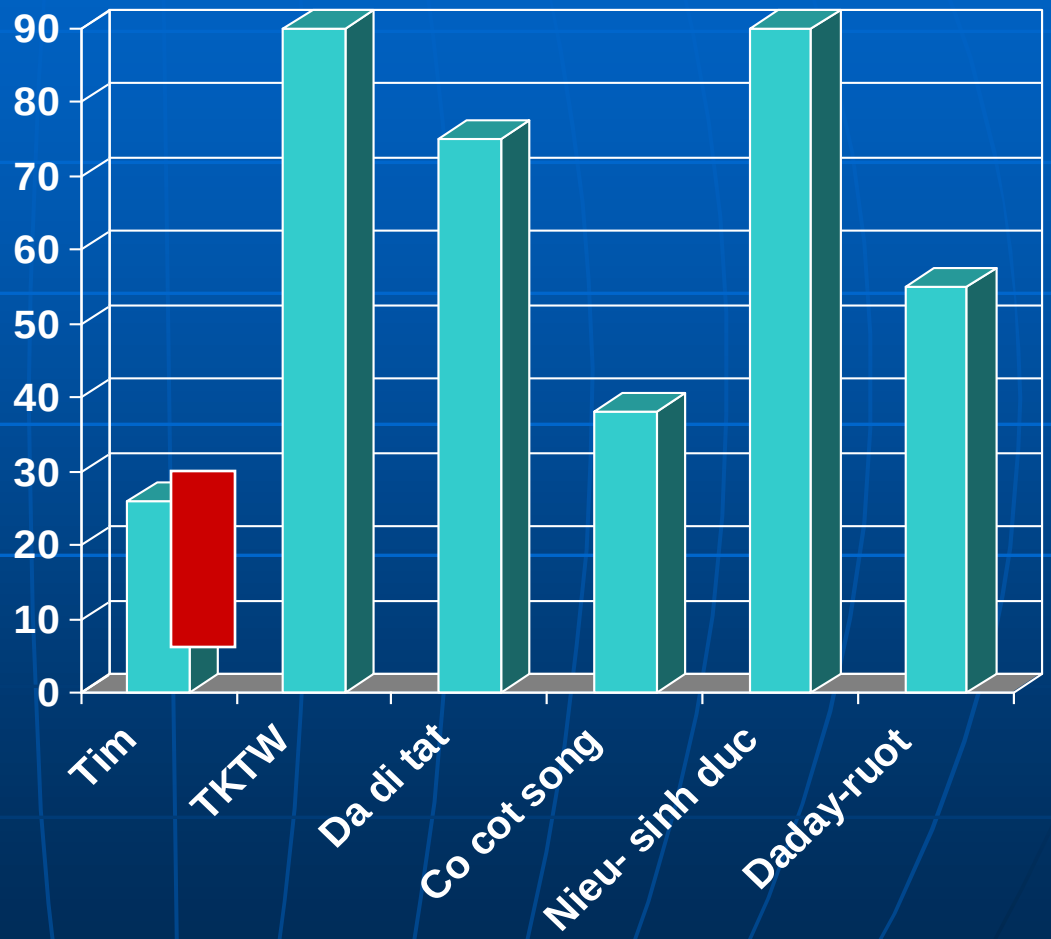
ĐỘ MỜ DA GÁY DÀY
HẬU QUẢ TRƯỚC MẮT:

NT Càng tăng, nguy cơ thai càng tăng và ngược lại

ĐỘ MỜ DA GÁY	BẤT THƯỜNG NST	NST BÌNH THƯỜNG		Sống khỏe
		Thai chết	Thai bất thường nặng	
<95th centile	0.2%	1.3%	1.6%	97%
95th-99th 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%

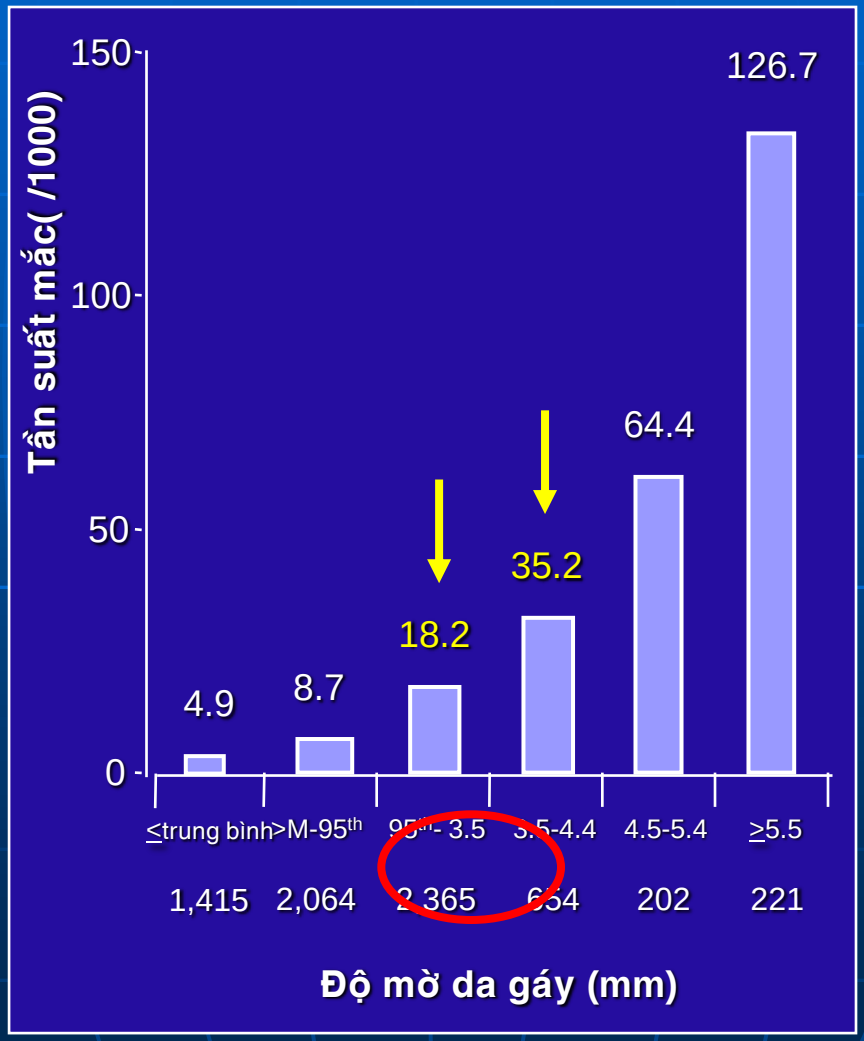
N=4,767; Snijders et al 1998; Souka et al 1998; 2001; Michailidis & Economides 2001

Độ nhạy của siêu âm tim thường qui



Grandjean *et al.* 1998 Eurofetus project

ĐMDG dày với bộ NST bình thường/mắc bệnh tim



Atzei et al 2004, n=6,921

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 (TCN1/ TCN2)
- 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

Tuổi thai và chiều dài đầu mông

- Tuổi thai tốt nhất để do NT là từ 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày
- Tương ứng CRL 45 đến 84 mm.

Có 2 lý do để chọn thời điểm 11 tuần là thời điểm đo NT sớm nhất

- *Đầu tiên* là
  - *Các test thiết yếu cho chẩn đoán sàng lọc có giá trị tại thời diểm này*
  - *CVS trước thời điểm này có thể có thể gây khuyết chi.*

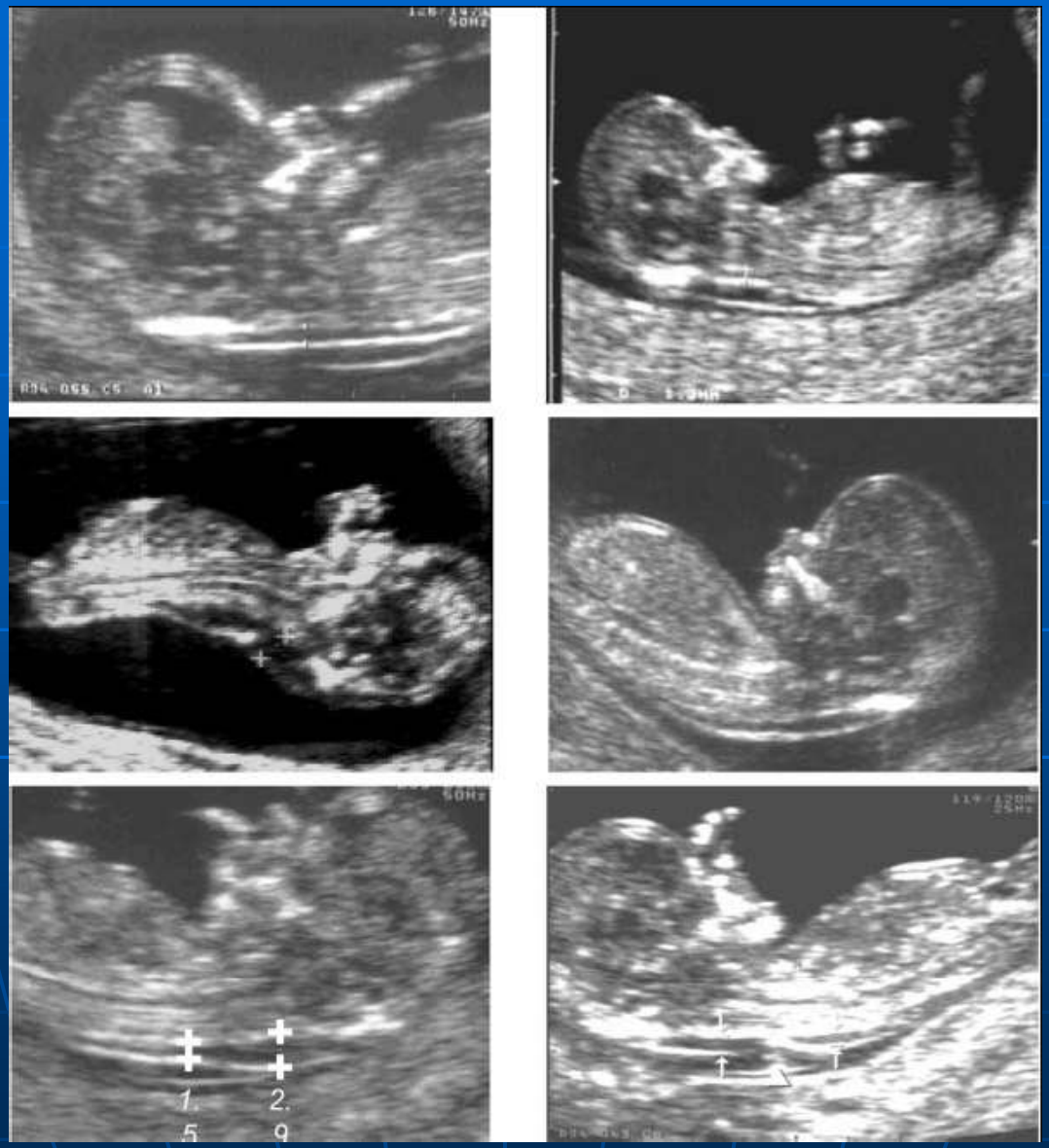
- *Thứ hai* là nhiều khiếm khuyết thai chủ yếu không thể được chẩn đoán khi đo NT ở tuổi thai trước 11 tuần.
  - *chẩn đoán thai vô sọ không thể thực hiện được trước 11 tuần*
  - *Khảo sát hình ảnh tim 4 buồng và các động mạch chính chỉ có thể thực hiện sau 10 tuần.*
  - *Ở thơì điểm 8-10 tuần tất cả thai có hiện tượng thoát vị ruột giữa mà có thể thấy khối tăng âm ở nền của dây rốn cho nên sẽ không chính xác cho chẩn đoán thoát vị rốn ở tuổi thai này.*
  - *Bàng quang chỉ nhìn thấy được khỏang 50% lúc thai 10 tuần, 80% thai 11 tuần và tất các trường hợp lúc thai 12 tuần*

Lý do để chọn tuổi thai 13 tuần 6 ngày làm giới hạn trên là vì:

- *Vào thời điểm này người phụ nữ dễ chấp nhận kết thúc thai nghén khi thai có bất thường hơn là khi thai ở giai đoạn 3 tháng giữa thai kỳ,*
- *Tỷ lệ thai có tụ dịch bất thường ở cổ trong những thai bất thường NST ở tuổi thai 14-18 tuần là thấp hơn ở thai trước 14 tuần.*
- *Là tỷ lệ thành công khi đo NT ở thai 10-13 tuần là 98-100%, giảm xuống đến 90% lúc thai 14 tuần vì thai lúc này trở nên thẳng đứng.*

Các yếu tố kỷ thuật

- Nên dùng máy siêu âm có độ phân giải cao
- Có chức năng lưu hình video-loop
- Chỉ số đo đạc có độ chính xác đến dộ thập phân 0,1mm.
- Đo NT thành công bằng đầu dò bụng có tỷ lệ thành công cao khoảng 95% trường hợp,
- Kết quả của đo đường bụng và đường âm đạo không khác biệt.


1.
5
2.
9

Hình ảnh chuẩn đo NT chỉ bao gồm:

- *Phần hình ảnh của ngực và đầu thai nhi*
- *Độ phóng đại hình ảnh đạt đến mức tối đa có thể được để khi di chuyển điểm đo có thể thay đổi số đo đến 0,1 mm.*

Đo độ mờ da gáy chuẩn

- *Tuổi thai từ 11- 13 tuần*
- *CRL 45-84 mm*
- *Mặt cắt dọc giữa chuẩn*
- *Kích cỡ ảnh: đo được đến 0.1mm*
- *Tư thế ngửa*
- *Tách ra khỏi màng ối*
- *Đo khoảng mờ lớn nhất*
- *Đo trong - trong*

Độ mờ da gáy

Hình ảnh nào là đúng?

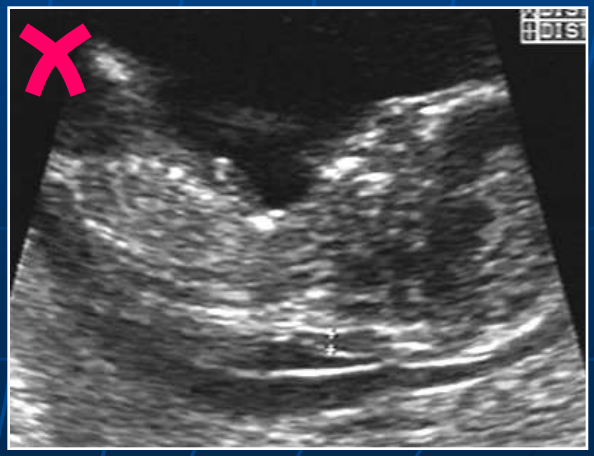
A

B

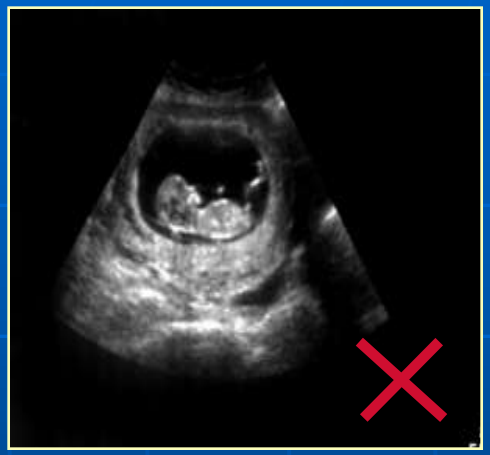
C

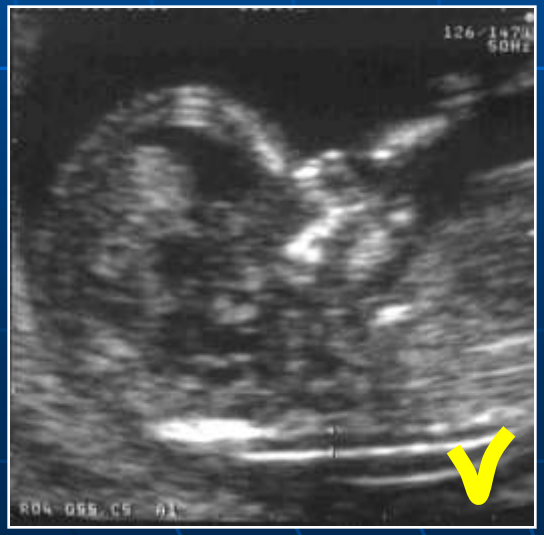
D

Mặt cắt dọc giữa



Sự phóng lớn

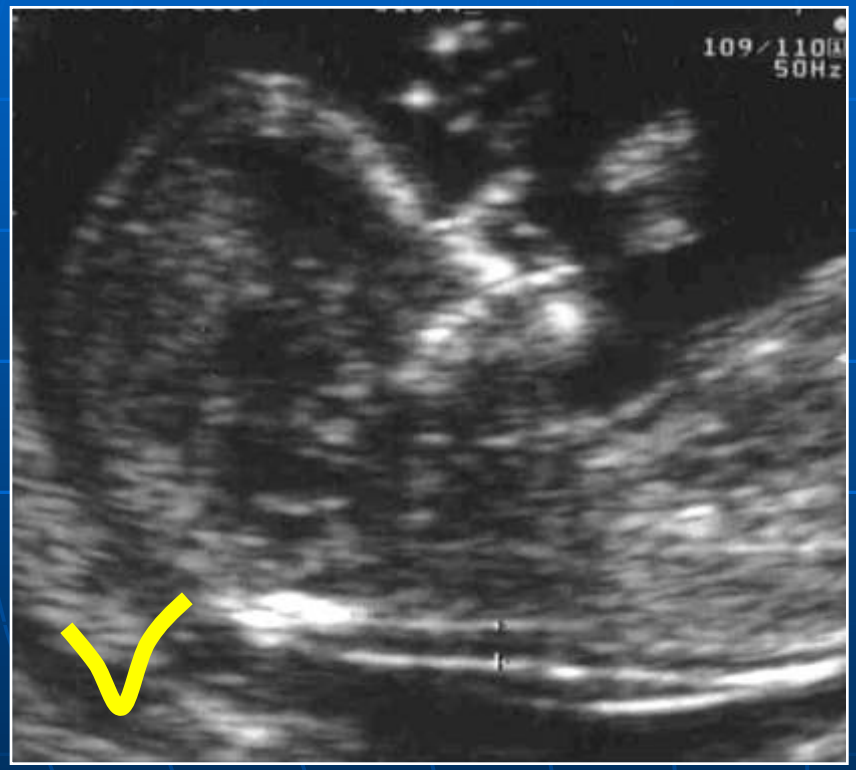




Chỉ thấy đầu và ngực

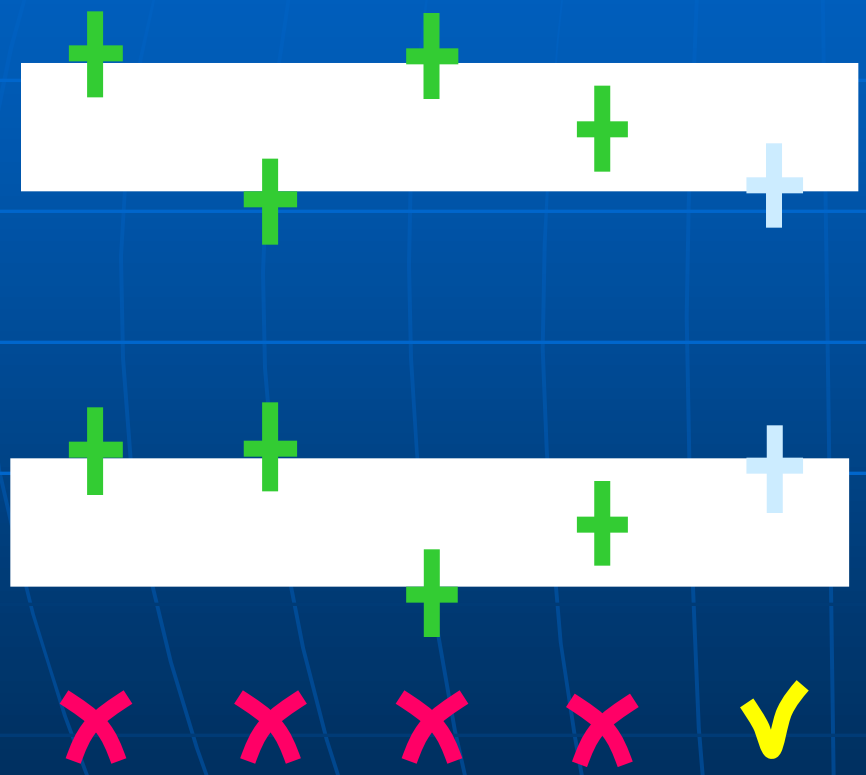
Mỗi nấc di chuyển là số đo thay đổi 0,1 mm

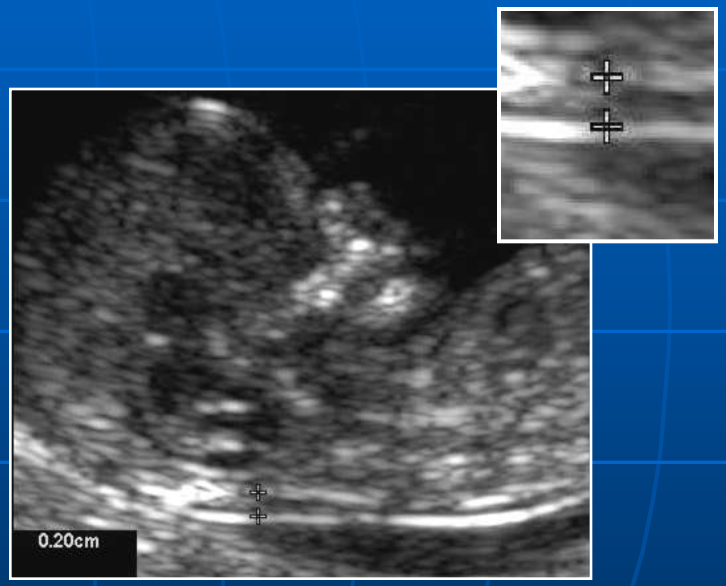
Tư thế đầu



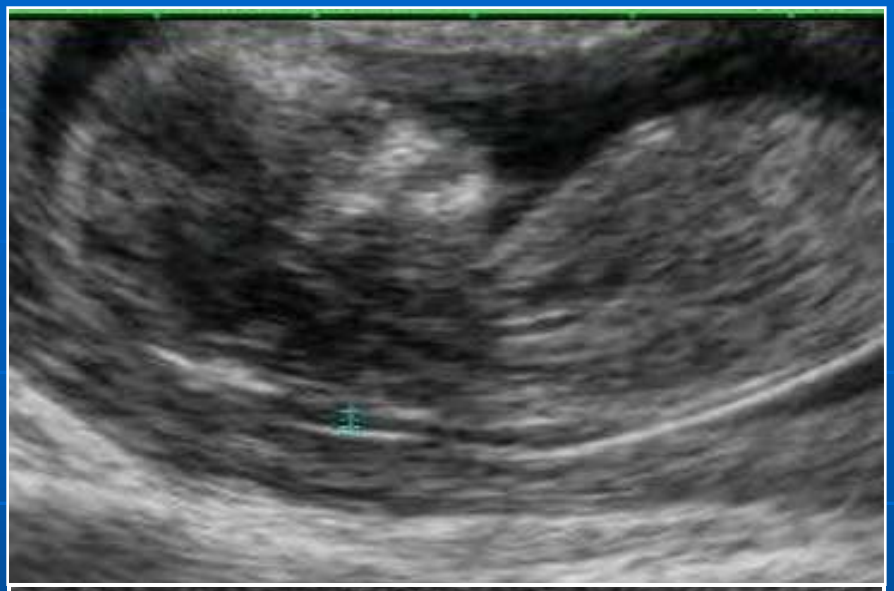
Ưỡn quá mức

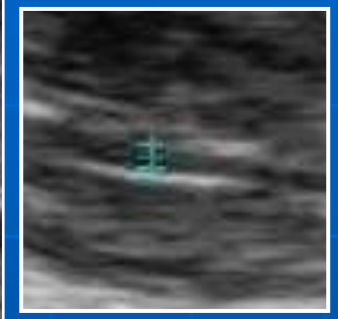
Vị trí đặt điểm đo





Vị trí đặt điểm đo

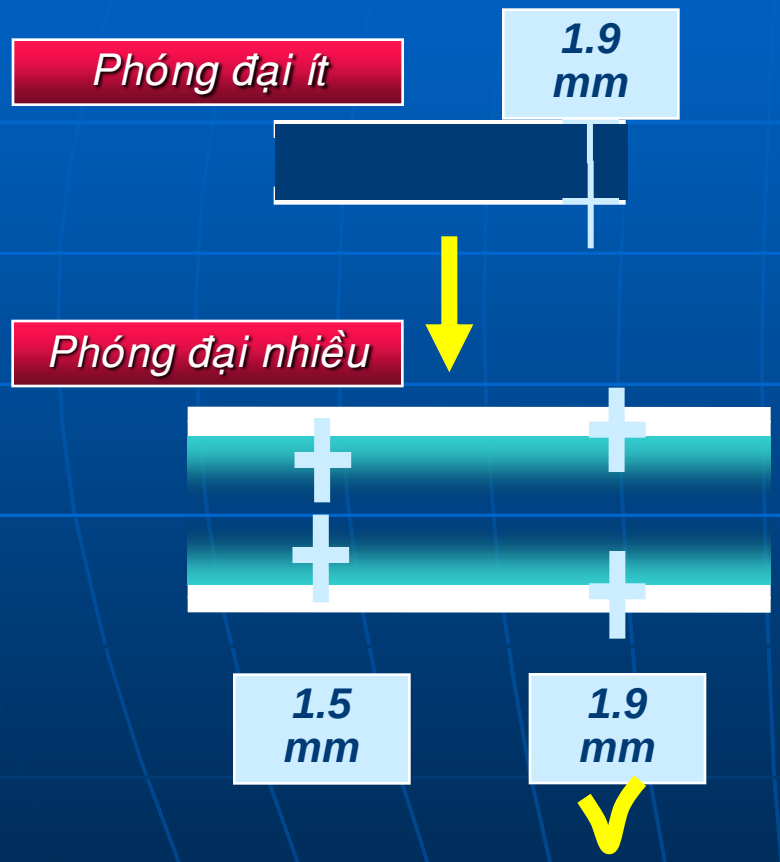


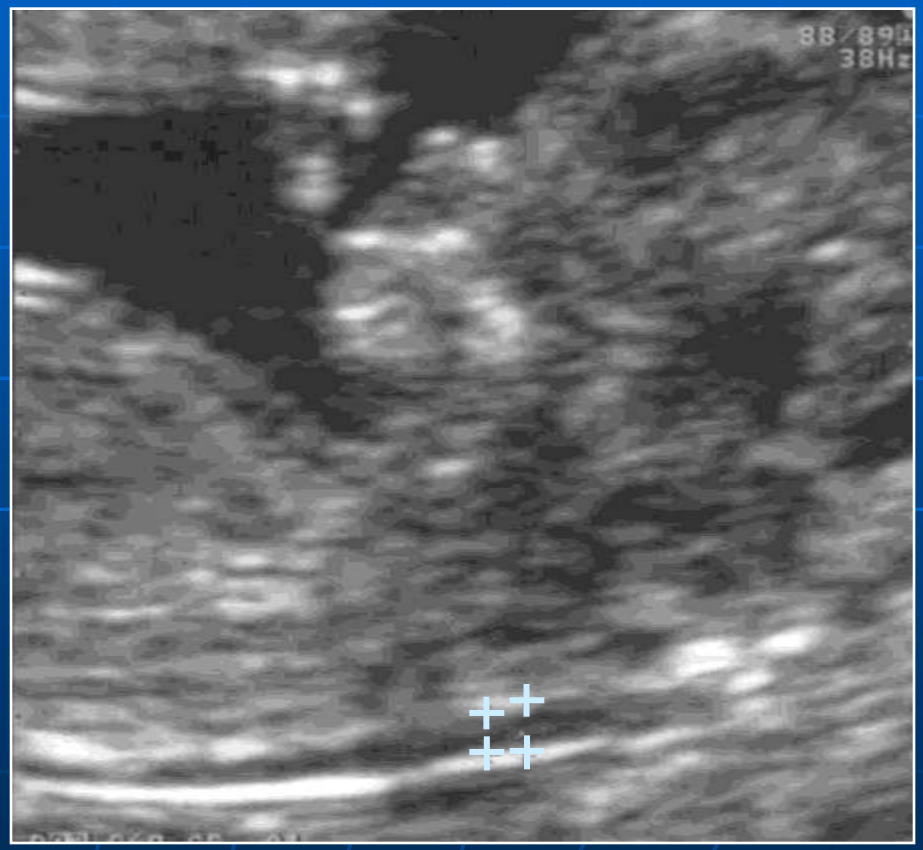


Đo thiếu

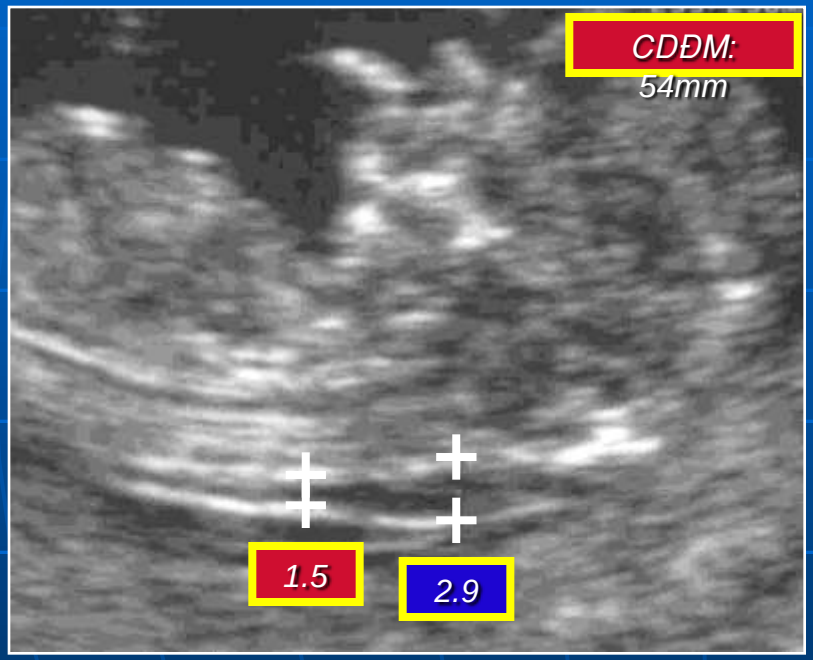
Đo dư

Vị trí đặt điểm đo

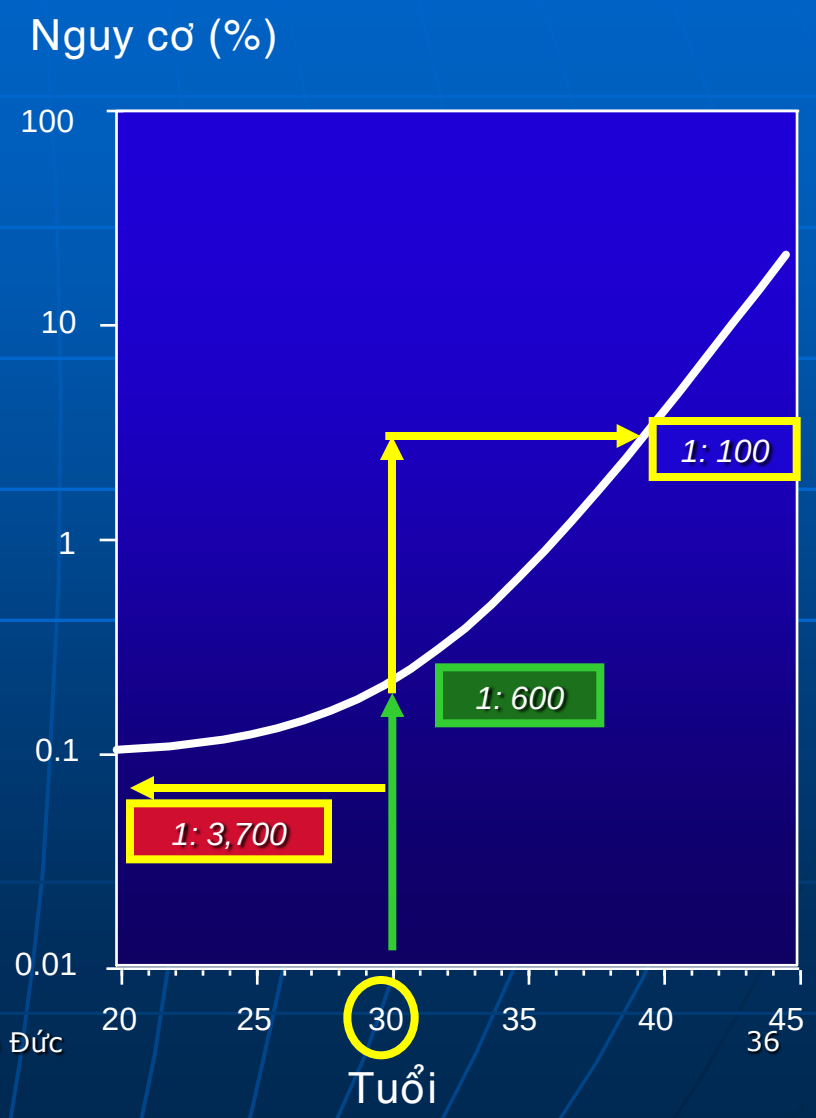




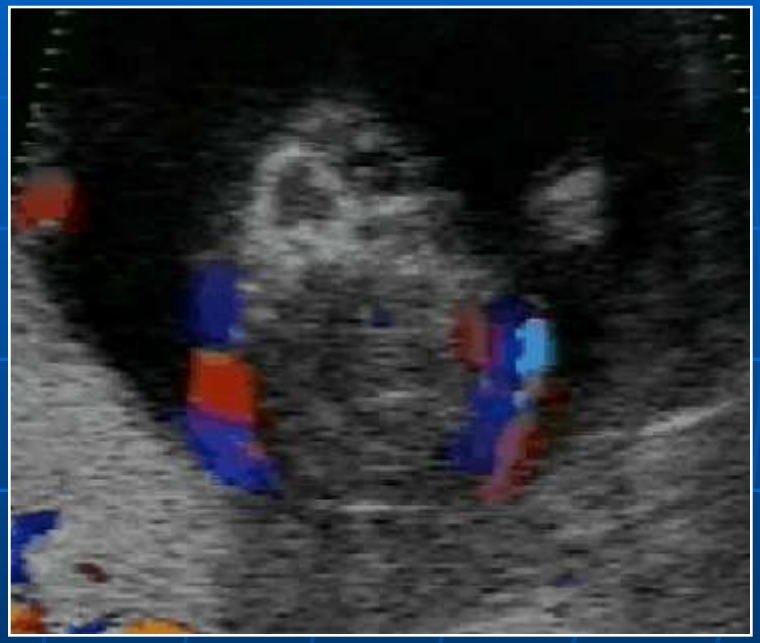
Vị trí đặt điểm đo



Điểm đo nào chính xác?



Dây rốn vùng cổ



chứng nhận đủ khả năng siêu âm thai từ 11- 13 tuần

- Phải qua khóa lý thuyết và thi đạt
- Được đào tạo thực hành
- Thu thập 10 hình ảnh

Cài đặt phần mềm đánh giá nguy cơ:

- Kiểm tra hằng năm
- Sự phân bố của NTs
- Chất lượng của 5 hình ảnh