

ĐỘ NHẠY VÀ ĐỘ ĐẶC HIỆU CỦA SIÊU ÂM TIM THAI TRONG CHẨN ĐOÁN BỆNH TIM BẨM SINH

ThS. BS. Lê Kim Tuyền*

PGS. TS. Phạm Nguyễn Vinh** PGS. TS. Châu Ngọc Hoa***

TÓM TẮT:

Mục tiêu nghiên cứu: Xác định độ nhạy và độ đặc hiệu của siêu âm tim thai trong chẩn đoán BTBS trước sinh.

Cơ sở nghiên cứu : siêu âm là phương tiện đáng tin cậy trong phát hiện các dị tật thai nhi, mức độ tin cậy của siêu âm tim thai trong chẩn đoán BTBS trước sinh tại Việt Nam chưa được biết.

Phương pháp nghiên cứu : Nghiên cứu đoàn hệ các thai phụ từ 16-28 tuần được gửi đến từ các bệnh viện phụ sản, sinh sống tại thành phố HCM.

Kết quả : Từ tháng 5/2007 đến 5/2010 có 2634 thai phụ thỏa tiêu chuẩn chọn bệnh được tiến hành siêu âm tim thai tại Viện Tim HCM. Độ nhạy chung là 61%, nếu loại trừ các bệnh nhẹ, độ nhạy là 82%, với độ đặc hiệu >99%.

Kết luận : Siêu âm tim thai là phương tiện đáng tin cậy trong chẩn đoán BTBS trước sinh, cần phải áp dụng rộng rãi trong cộng đồng.

ABSTRACT

Objectives: To determinate the sensitivity and specificity of fetal echocardiography in prenatal diagnosis of CHD.

Background: Echography is a reliable tool in detection of featl defect, we don't know the accuracy of fetal echocardiography in detection CHD in Việt Nam.

Methods: Cohort study of the women with gestational age from 16 to 28 weeks sent from obstetrical hospital, who live in HCMC.

Results: From May 2007 to May 2010 there were 2634 pregnancies selected, were conducted echocardiography at Heart Institute in HCMC. The overall sensitivity is 61%, if we exclude negligible disease, the sensitivity is up to 82% and specificity >99%.

Conclusions: Fetal echocardiography is a realiable tool in prenatal diagnosis of CHD. We need to applicate it to general practice.

*Viện Tim TP HCM, ** Bệnh Viện Tim Tâm Đức ***Bộ Môn Nội, ĐHYD TP Hồ Chí Minh
(Liên hệ: Email: BS Lê Kim Tuyền, Email: lekimtuyen09@gmail.com, ĐT: 0902865142).

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh tim bẩm sinh (BTBS) chiếm một tỉ lệ lớn trong nhóm dị tật bẩm sinh khoảng từ 2% đến 3% ở trẻ nữ nhi^[35]. Nhiều số liệu khác nhau cho rằng tần suất dị tật bẩm sinh tim là từ 8/1000 đến 9/1000, và có nhiều tác giả đồng tình rằng tỉ lệ này là quá thấp^[36]. Trong đó chiếm khoảng phân nửa các ca dị tật bẩm sinh có biểu hiện nhẹ hoặc có thể cứu chữa dễ dàng bằng phẫu thuật tim. Đối với những trẻ chết vì dị tật bẩm sinh thì có đến 35% trẻ có liên quan đến bất thường tim. Do đó, dị tật bẩm sinh tim vẫn là một nguyên nhân quan trọng trong tử vong trẻ em.

Hiện nay hầu hết những trẻ sinh sống có BTBS đều có thể phát hiện bằng siêu âm, nhưng lại không được chẩn đoán trước sanh. Vào năm 1980, Allan cùng cộng sự cũng đã mô tả từng bước có hệ thống việc kiểm tra tim thai với máy siêu âm hai chiều^[12]. Kinh nghiệm của những người siêu âm sản khoa cùng với sự phát triển của máy siêu âm ngày nay cho phép kiểm tra một cách chi tiết hơn tim thai nhi. Sự chính xác của siêu âm tim trong việc chẩn đoán chủ yếu vào tam cá nguyệt thứ hai và hiện nay, người ta đã có khuynh hướng kiểm tra những bất thường của cấu trúc tim thai ở những tuổi thai nhỏ hơn. Tuy nhiên, việc xác định chính xác những bất thường cấu trúc tim chỉ có thể được công nhận bằng việc phẫu thuật tim hoặc siêu âm lại sau sanh.

Ở nhiều nước trên thế giới, siêu âm kiểm tra thai vào tam cá nguyệt thứ hai để tìm kiếm những bất thường của cấu trúc thai nhi được xem như là một công việc chăm sóc thai định kì. Và đã có nhiều báo cáo khác nhau về sự chính xác của siêu âm chẩn đoán BTBS trước sanh.

Đối với những người mẹ có nguy cơ cao, để sinh con có BTBS thường được quan tâm phát hiện. Tuy nhiên, phần lớn các bé có BTBS được sinh ra từ mẹ có những yếu tố nguy cơ thấp hoặc không có nguy cơ vì vậy chúng ta không thể phát hiện hết các trường hợp dị tật trừ khi có sự sàng lọc rộng rãi trong cộng đồng dù người mẹ mang thai đó có yếu tố nguy cơ hay không. Cho đến nay ở Việt Nam chưa có số liệu thống kê chính thức về tỉ lệ BTBS trong dân số là bao nhiêu.

Vì vậy mục đích của nghiên cứu này là muốn xác định tỉ lệ BTBS thai ở trong cộng đồng dân thành phố Hồ Chí Minh bao gồm cả những bà mẹ có nguy cơ hay không có nguy cơ.

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU :

2.1 THIẾT KẾ NGHIÊN CỨU: nghiên cứu mô tả cắt ngang

2.2 CỠ MẪU:

Áp dụng công thức tính cỡ mẫu của nghiên cứu cắt ngang:

$$N = Z^2_{1-\alpha/2} \cdot p \cdot (1-p) / d^2$$

Với:

$\alpha = 0,05$ xác suất sai lầm loại I

$d = 0,0035$ sai số

$Z^2_{1-\alpha/2} = 1,96$, ở mức chọn $\alpha = 0,05$

$p = 0,008$

Vậy **$N = 2489$**

Chúng tôi chọn cỡ mẫu là 2500 thai phụ

2.3 DÂN SỐ NGHIÊN CỨU:

Dân số mục tiêu: Các bà mẹ mang thai từ 16 tuần đến 28 tuần của thành phố Hồ Chí Minh

Dân số nghiên cứu: Các bà mẹ mang thai từ 16 tuần đến 28 tuần của thành phố Hồ Chí Minh từ tháng 5/2007 đến tháng 5/2010 đến Viện Tim TP. HCM để siêu âm tim thai.

2.4 PHƯƠNG PHÁP CHỌN MẪU:

Tiêu chuẩn chọn mẫu:

- Đồng ý tham gia nghiên cứu
- Thường trú và sẽ sinh con tại thành phố Hồ Chí Minh
- Tuổi thai từ 16 tuần đến 28 tuần (được xác định nhờ đúng kinh chót hoặc có siêu âm thai ba tháng đầu)

Tiêu chuẩn loại trừ:

- Không thỏa tiêu chuẩn chọn mẫu

Cách chọn mẫu: Trong nghiên cứu này chúng tôi sẽ chọn tất cả các thai phụ có đủ tiêu chuẩn chọn mẫu vào tham gia nghiên cứu trong thời gian nghiên cứu đến khi đủ số mẫu thì ngưng.

5 PHƯƠNG PHÁP THU THẬP SỐ LIỆU:

Biến số nghiên cứu:

- a. Biến số về các yếu tố: địa chỉ, tuổi mẹ, PARA, tuổi thai
- b. Biến số về tiền căn: tiền căn sanh con dị tật của bản thân, của gia đình, tiền căn hút thuốc lá, uống rượu, tiền căn dùng thuốc, tiền căn mắc bệnh tim, tiền căn mắc các bệnh nội tiết của bản thân.
- c. Các biến số trên siêu âm tim thai một bình diện, hai bình diện, doppler màu, doppler xung và doppler liên tục.
- d. Biến số về chẩn đoán siêu âm sau sanh: bình thường, có BTBS . Phân loại các BTBS.

Tiến trình thu thập số liệu:

- a. Tất cả các bà mẹ mang thai cư ngụ tại thành phố Hồ Chí Minh đến siêu âm 3D sẽ được siêu âm. Các thai nhi đều được siêu âm toàn bộ các cơ quan, và tình trạng nhau, ối. Tim thai nhi sẽ được đánh giá dựa vào một số mặt cắt chuẩn như mặt cắt bốn buồng tim, mặt cắt hai buồng thoát, mặt cắt dọc cung động mạch chủ, mặt cắt dọc ống động mạch, đánh giá nhịp tim thai. Mỗi thai phụ đều được khảo sát tim thai trong vòng 15 phút. Những ca có BTBS phức tạp không thể mổ sau sinh sẽ được hội chẩn với bác sĩ tim mạch để có hướng xử trí kịp thời

Cách thu thập số liệu:

- a. Thời gian tiến hành: từ tháng 5/2007 đến tháng 5/2010

- b. Nhân lực: Mỗi thai phụ sẽ được 2 bác sĩ, 1bác sĩ chuyên ngành sản phụ khoa đã được đào tạo và có nhiều kinh nghiệm trong việc siêu âm thai và 1 bác sĩ tim mạch có đào tạo và thực hành về siêu âm tim thai.

Phòng vấn bằng bảng câu hỏi cho tất cả các thai phụ. Bảng câu hỏi được xây dựng bằng những câu hỏi đóng và mở phù hợp để thu thập các thông tin của nghiên cứu. Những thông tin này cùng với kết quả siêu âm, hình ảnh đi kèm được ghi chép lưu trữ cẩn thận, và xử lý mỗi tháng

2.7 THIẾT BỊ NGHIÊN CỨU:

Máy siêu âm 4D hiệu Voluson 730 Pro của hãng GE. Đầu dò rẽ quạt (Convex) 3,5MHz. (BV Từ Dũ).

Và máy siêu âm 2D, Doppler màu hiệu Philips, Envisor C(Viện tim Tp.HCM). Đầu dò rẽ quạt 2-5MHz và đầu dò tim mạch 2-4MHz.

2.8 KỸ THUẬT SIÊU ÂM:

Thai phụ nằm ngửa, đầu hơi cao, hai chân duỗi thẳng, hai tay xuôi. Bộc lộ toàn bộ bụng và vùng trên khớp mu. Phần da tiếp xúc với đầu dò siêu âm được bôi gel dẫn âm.

Máy siêu âm và người làm siêu âm ở phía phải của thai phụ. Cách cầm đầu dò siêu âm như kính hiển.

- a. Đo trên siêu âm một bình diện (TM): bề dày các thành tim
- b. Đo trên siêu âm hai bình diện (2D): Tỷ lệ tim/ngực; vòng van hai lá, ba lá, ĐMC, ĐMP; kích thước nhĩ trái, nhĩ phải
- c. Đo trên siêu âm doppler xung, liên tục, màu: vận tốc qua các van, đánh giá hở, hẹp van
- d. Phương pháp xử lý và phân tích số liệu:
 - Nhập và sử lí số liệu bằng phần mềm SPSS 16.0
 - Sử dụng thống kê mô tả: tính tỉ lệ của BTBS, tỉ lệ của các loại BTBS.

3. KẾT QUẢ:

Từ tháng 5/2007 đến tháng 5/2010 có 2634 thai phụ thường trú tại TP HCM đến siêu âm tim thai tại Viện Tim TP HCM qua sự giới thiệu của bác sĩ Bệnh viện Phụ Sản Từ Dũ và Bệnh viện Hùng Vương.

Tuổi mẹ trung bình 29.7 ± 5.4 (Biểu đồ 3.1)

Tuổi thai trung bình 21.8 ± 1.6 (Biểu đồ 3.2)

Trong 124 trường hợp bệnh chẩn đoán trước sinh, có phân bố như sau:

- Tâm thất độc nhất:	03	02.4%
- Thất phải 2 đường ra:	11	08.9%
- U trong tim:	04	03.2%
- Thông liên thất đơn thuần:	06 ± 9	12.1%
- Thông liên thất \pm bất thường cung ĐMC:	02	01.6%
- Tim to:	16	12.9%
- Chuyển vị đại động mạch:	02	01.6%
- Thân chung động mạch:	02	01.6%
- Hẹp van ĐMP:	04	03.2%
- Hẹp van ĐMC:	01	00.8%
- Nghi ngờ hẹp eo ĐMC:	04	03.2%
- Sai vị đại động mạch:	11	08.9%
- Thiếu sản tim trái:	09	07.3%
- Tứ chứng Fallot:	08	06.5%
- Không lá van ĐMP + TLT:	02	01.6%
- Không lỗ van ĐMP kèm TLT:	01	00.8%
- Bệnh Ebstein:	05	04.0%
- Kênh nhĩ thất:	11	08.9%
- Không lỗ van 3 lá:	05	04.0%
- Không lỗ van ĐMP (APSI)	03	02.4%
- Nhịp chậm <100l/p	03	02.4%
- BAV III:	01	00.8%

Trong 124 trường hợp bệnh chẩn đoán trước sinh có diễn tiến như sau:

- Không liên lạc được:	64
- Bình thường	07
- Bỏ thai:	31
- Tử vong sau sinh	08
- Kênh nhĩ thất:	02
- TLN + HHL + TAĐMP	01
- Thông liên thất	02
- Tứ chứng Fallot	01
- Sai vị đại động mạch	02
- U trong tim:	04
- Hẹp van ĐMP	01
- Không lỗ van 3 lá	01

Trong 23 trường hợp BTBS sau sinh, có phân bố như sau:

- Không lỗ van ĐMP kèm TLT (APSO)	02	08.7%
- Không lỗ van 3 lá	01	04.3%
- Kênh nhĩ thất	03	13.0%
- TLN + HHL + TAĐMP	01	04.3%
- Thông liên thất	06	26.1%
- Tứ chứng Fallot	01	04.3%
- Ebstein	01	04.3%
- Sai vị đại động mạch	02	08.7%
- U trong tim:	04	17.4%
- Hẹp van ĐMP	02	08.7%

Sau sinh \ Siêu âm	Có bệnh	Không bệnh	Tổng
Có bệnh	14	7	21
Không bệnh	09	1234	1243
Tổng	23	1241	1264

Độ nhạy 61%

Độ đặc hiệu 99%

Trong 09 trường hợp bị bỏ sót

- Thông liên thất: 05
- Hẹp van ĐMP nhẹ 01
- Kênh nhĩ thất: 01
- Không lỗ van ĐMP + TLT 02

Trong 07 trường hợp có chẩn đoán có bệnh trên siêu âm trước sinh, sau siêu âm bình thường:

- 2 trường hợp chẩn đoán thông liên thất
- 4 trường hợp nghi ngờ thông liên thất
- 1 trường hợp nghi ngờ hẹp eo ĐMC

Nếu không tính 5 trường hợp thông liên thất và 1 trường hợp hẹp van động mạch phổi nhẹ sau sinh. Thì độ nhạy và đặc hiệu như sau:

Sau sinh \ Siêu âm	Có bệnh	Không bệnh	Tổng
Có bệnh	14	7	21
Không bệnh	03	1240	1243
Tổng	17	1247	1264

Độ nhạy 82%

Độ đặc hiệu 99%

4. BÀN LUẬN:

Achiron & cs [11] tầm soát BTBS ở trung tâm y khoa tại Jerusalem. Nghiên cứu so sánh siêu âm tim thai “cơ bản mở rộng” với mặt cắt “cơ bản” trong phát hiện BTBS. Siêu âm tim cơ bản mở rộng phát hiện 86% (18/21) BTBS nặng. Rustico & cs [44] loại trừ các bệnh tim nhẹ (TLT & TLN) trong nghiên cứu 7025 sản phụ có nguy cơ thấp BTBS tầm soát lúc 20-22 tuần. Độ nhạy chẩn đoán BTBS là 61.3%. Trong nghiên cứu của Kirk & Riggs [39] tầm soát 5711 thai nhi bằng mặt cắt 4 buồng và 24 BTBS/51 ca được phát hiện (47%).

Nói chung các nghiên cứu đánh giá khám nghiệm tim cơ bản mở rộng (buồng thoát) của tim trong tầm soát bệnh tim bẩm sinh cho thấy việc phát hiện BTBS tốt hơn so với mặt cắt 4 buồng. Điều này có thể liên quan một phần đến kỹ thuật để thực hiện được mặt cắt này. Số liệu từ các nghiên cứu khác nhau để đánh giá sự thêm vào của tầng động mạch so với mặt cắt 4 buồng trong tầm soát BTBS thai nhi được tóm tắt trong bảng 4.3^[11,20,22,39,42,44,47,48].

Bảng 4.3 Độ nhạy các nghiên cứu tầm soát BTBS bằng mặt cắt 4 buồng và mặt cắt “cơ bản mở rộng”

Tác giả/ năm	Thiết kế nc	Nguy cơ	Độ nhạy 4 buồng (%)	Độ nhạy “mở rộng” (%)
Achiron & cs 1992	Tiền cứu	Thấp	48	78
Bromley & cs 1992	Hồi cứu	Hỗn hợp	63	83
Wigton & cs 1993	Hồi cứu	Không chọn lọc	33.3	38.9
Kirk & cs 1994	Tiền cứu	Thấp	47	78
Rustico & cs 1995	Tiền cứu	Thấp	Không biết	35.4
Stumpflen & cs 1996	Tiền cứu	Không chọn lọc	Không biết	88.5
Kirk & cs 1997	Tiền cứu	Không chọn lọc	Không biết	66
Stoll & cs 2002	Hồi cứu	Không chọn lọc	Không biết	19.9
Carvalho & cs 2002	Tiền cứu	Không chọn lọc	Không biết	76
Tegnander & cs 1995	Tiền cứu	Không chọn lọc	Không biết	57
Ogge & cs 2006	Tiền cứu	Thấp	60.3	65.5

Trong nghiên cứu của chúng tôi độ nhạy là 61% và độ đặc hiệu >99%, nếu loại bỏ những trường hợp thông liên thất lỗ nhỏ và hẹp van ĐMP nhẹ (tương tự như trong phân tích của các nghiên cứu của Achiron 1992 và Rustico 1995) thì độ nhạy lên đến 82%, cũng gần tương đương với các trung tâm khác trên thế giới (xem bảng).

Có 3 trường hợp bệnh nặng không phát hiện, được phân tích nguyên nhân như sau:

- Cả 3 trường hợp này đều rơi vào giai đoạn đầu, khi bắt đầu nghiên cứu, kinh nghiệm chưa nhiều
- Tư thế thai không thuận lợi

Hai trường hợp không lỗ van động mạch phổi kèm thông liên thất (APSO), do chưa chuẩn hóa tốt mặt cắt buồng thoát.

Và một trường hợp kênh nhĩ thất, được cho là kinh nghiệm của người làm siêu âm chưa được chuẩn hóa.

Có 1 trường hợp thông liên nhĩ lỗ thứ phát, hở van hai lá 3/4, tăng áp phổi cũng được đưa vào trong tính độ nhạy, đúng ra bệnh này cũng được phép loại ra, vì trong bào thai cho đến thời điểm hiện nay vẫn chưa có phương pháp nào cho phép chẩn đoán được bệnh này trước sinh (lỗ bầu dục thông thương trong bào thai là hoàn toàn sinh lý). Như vậy độ nhạy sẽ > 82%.

Tuy mới triển khai kỹ thuật mới này vào chẩn đoán trước sinh, với kết quả như trên là đáng khích lệ.

5. KẾT LUẬN:

Qua nghiên cứu 2634 thai nhi có mẹ sống tại TP HCM được siêu âm tim thai từ tháng 5 năm 2007 đến tháng 5 năm 2010; các kết quả thu được từ các mục tiêu nghiên cứu đã đề ra cho phép chúng tôi rút ra các kết luận sau:

Siêu âm tim thai cho độ nhạy trong chẩn đoán BTBS nói chung là 61%, nếu loại trừ các bệnh nhẹ sẽ là 82% và có độ đặc hiệu >99%. Như vậy, siêu âm tim thai giúp phát hiện hiệu quả BTBS trước sinh và giúp có xử trí thích hợp. Cần phổ biến và áp dụng rộng rãi siêu âm tim thai trong thực hành lâm sàng hàng ngày ở các trung tâm chuyên khoa và các cơ sở sản khoa có trang bị máy siêu âm.