

KHẢO SÁT TẦN SUẤT BỆNH TIM BẨM SINH THAI NHI

TỪ 05/2007-5/2010

BS. Lê Kim Tuyền*

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

TÓM TẮT:

Mục tiêu nghiên cứu: Xác định tỉ lệ BTBS thai nhi ở trong cộng đồng dân thành phố Hồ Chí Minh

Cơ sở nghiên cứu : BTBS là dị tật hàng đầu gây tử vong sơ sinh, chưa có số liệu thống kê chính thức về BTBS tại Việt Nam

Phương pháp nghiên cứu : Mô tả cắt ngang 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. Tỷ lệ BTBS trước sinh là 4.7%, tỷ lệ BTBS ở trẻ sinh sống là 1.8%.

Kết luận : Tỷ lệ BTBS trong bào thai cao hơn so với trẻ sinh sống do tử vong trong bào thai, sảy thai, bỏ thai Tỷ lệ BTBS ở trẻ sinh sống có mức giới hạn trên, có lẽ do siêu âm phát hiện những thông liên thất lỗ nhỏ và hẹp van ĐMP nhẹ.

ABSTRACT

Objectives: To investigate the prevalence of congenital heart disease (CHD) in the fetus at HCMC.

Background: CHD is the most life-threatening defect in the first month of life. Until now, we don't have officially the prevalence of CHD in Việt Nam.

Methods: Cross-sectional 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 prevalence of prenatal CHD is 4.7%, and 1.8% at live birth.

Conclusions: The prevalence of prenatal CHD is higher than postnatal due to death in utero, abortion ... The prevalence of CHD at live birth was at the high end of the reported range, could be use echo to detect small VSD and mild PS.

*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 nhũ 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 sanh 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, 1 bác 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.

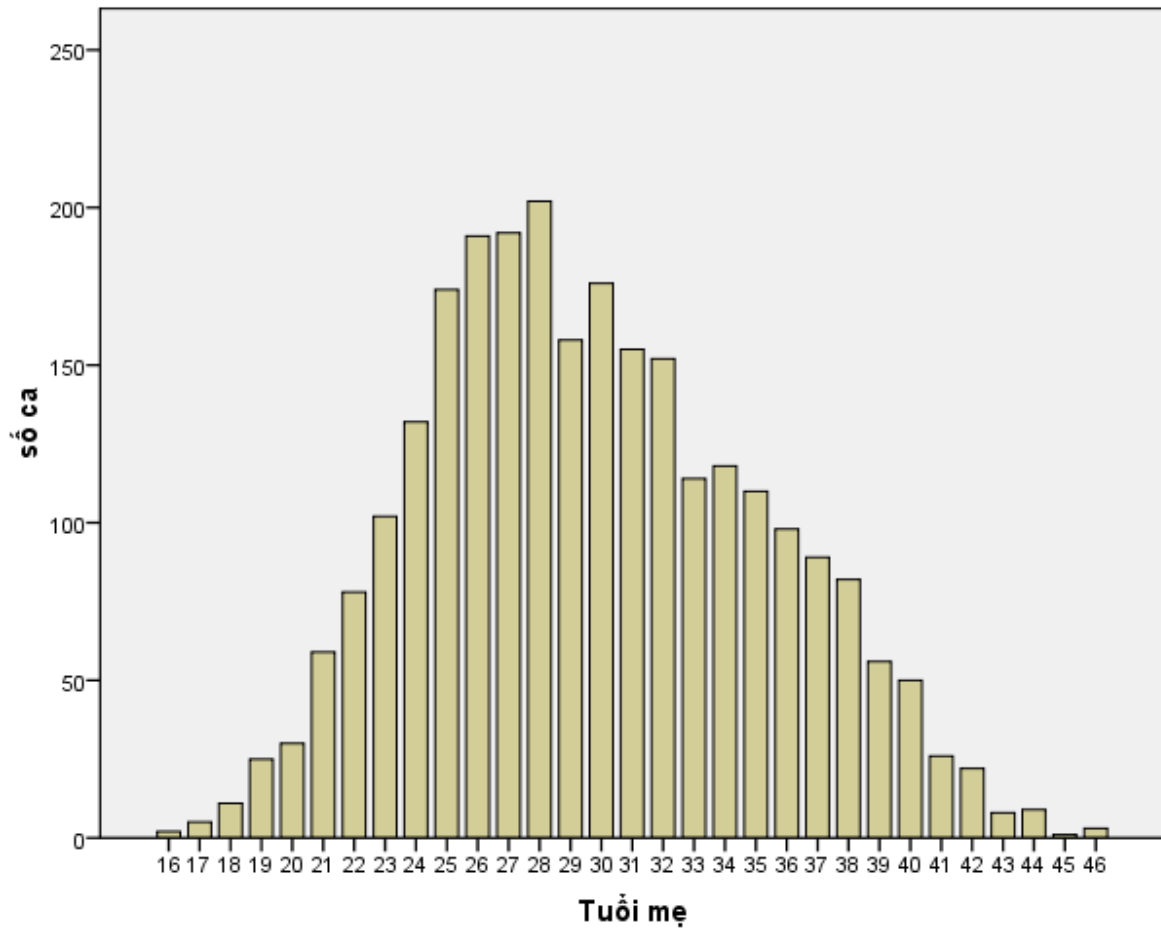
- a. Đo trên siêu âm một bình diện (TM): bề dày các thành tim
- b. Đo trên siêu âm hai bình diện (2D): Tỷ lệ tim/ngực; vòng van hai lá, ba lá, ĐMC, ĐMP; kích thước nhĩ trái, nhĩ phải
- c. Đo trên siêu âm doppler xung, liên tục, màu: vận tốc qua các van, đánh giá hở, hẹp van
- d. Phương pháp xử lý và phân tích số liệu:
 - Nhập và sử lý 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:

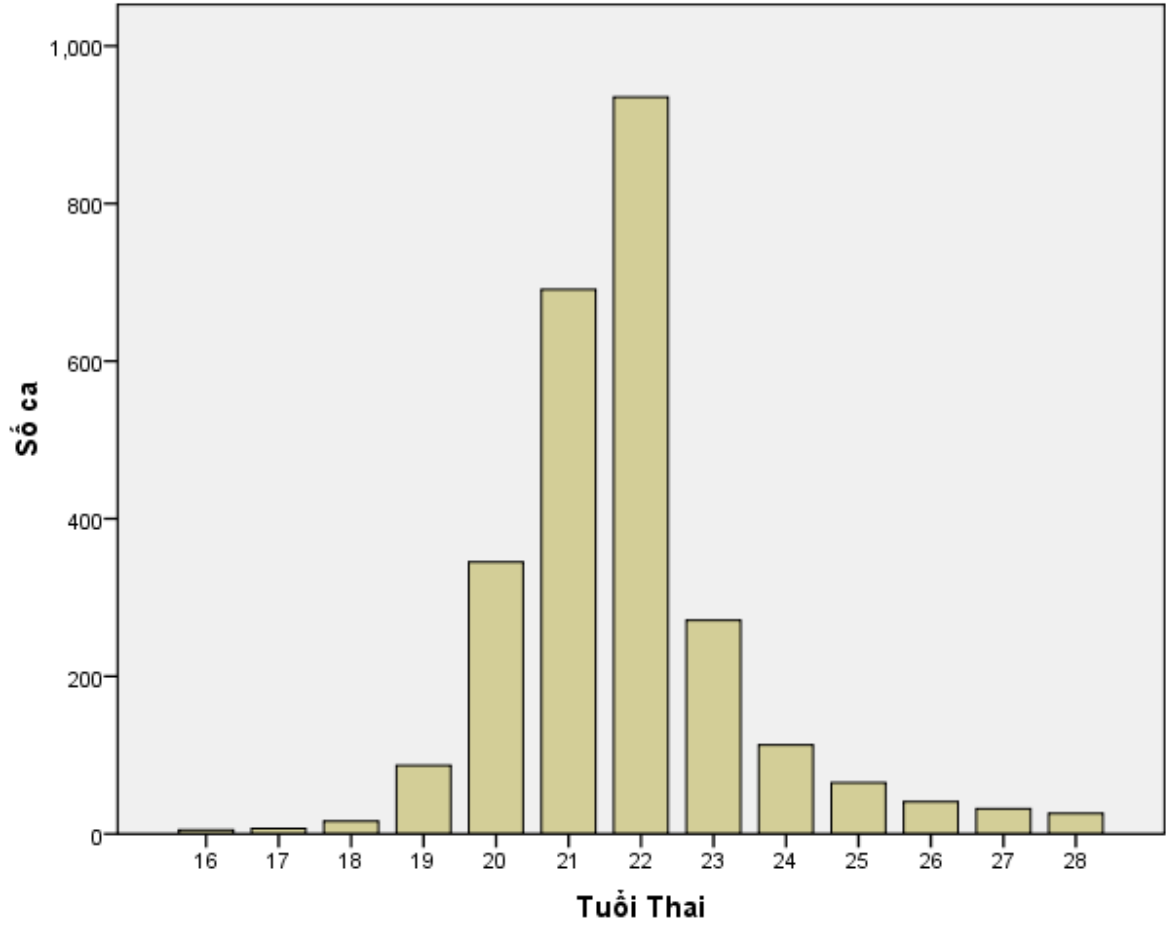
Từ tháng 5/2007 đến tháng 5/2010 có 2634 thai phụ thường trú tại TP HCM đến siêu âm tìm thai tại Viện Tim TP HCM qua sự giới thiệu của bác sĩ Bệnh viện Phụ Sản Từ Dũ và Bệnh viện Hùng Vương.

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

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



Biểu đồ 3.1: Phân bố tuổi mẹ mang thai



Biểu đồ 3.2: Phân bố tuổi thai

Bảng 3.1: Tóm tắt các thông số trên 2634 thai nhi khi siêu âm tim thai:

Mô tả

Các chỉ số siêu âm tim	N	Tối thiểu	Tối đa	Trung bình	Độ lệch chuẩn
LA/mm	2560	2.4	16.0	7.299	1.3682
RA/mm	2557	3.6	17.0	7.887	1.4614
AnM/mm	2378	2.1	17.0	6.282	1.2999
AnT/mm	2378	2.3	16.0	6.639	1.2653
RVw/mm	2349	1.0	4.7	2.275	.4385
SIV/mm	2580	1.0	5.0	2.283	.4527
LVw/mm	2563	1.0	4.1	2.278	.4744
LVd/mm	2582	2.1	18.0	7.041	1.4494
RVd/mm	2574	3.8	19.0	7.081	1.3285
LVs/mm	2189	1.9	11.9	4.607	1.1702
RVs/mm	2191	1.7	24.6	4.690	1.1980
AnAo/mm	2419	1.8	7.4	3.836	.6802
AnAP/mm	2396	1.9	8.8	4.109	.7040
Eo ĐMC/mm	2496	1.3	7.7	3.201	.5414
Tansotim(lần/ph)	2630	55	248	151.42	9.411
Kết quả Tỷ Lệ Tim/lồng ngực	514	.10	.65	.2465	.05320
VmaxM cm/s	2421	16	126	50.50	8.129
VmaxT cm/s	2409	18	121	52.38	8.575
VmaxAP cm/s	2586	24	324	63.86	15.122
VmaxAo cm/s	2604	6	229	65.03	12.361

LA: nhĩ trái; RA: nhĩ phải; AnM: vòng van 2 lá; AnT: vòng van 3 lá; RVw: thành tự do thất phải; SIV: vách liên thất; LVw: thành sau thất trái; LVd: đường kính thất trái tâm trương; LVs: đường kính thất trái tâm thu; RVd: đường kính thất phải tâm trương; RVs: đường kính thất phải tâm thu; AnAo: vòng van ĐMC; AnAP: vòng van ĐMP; Vmax: vận tốc tối đa qua van; M: hai lá; T: ba lá; AP: động mạch phổi; Ao: động mạch chủ.

Chỉ số tim/lòng ngực = 0.25 ± 0.05

Tần số tim thai trung bình 151 ± 9

Phổ doppler qua các van, vận tốc tối đa:

- Van 2 lá : 51 ± 8 cm/s
- Van 3 lá: 52 ± 9 cm/s
- Van ĐMC: 65 ± 12 cm/s
- Van ĐMP: 64 ± 15 cm/s

Có 124 trường hợp bệnh/2634 thai nhi, chiếm tỉ lệ 4.7%

Có 1315 có theo dõi/ 2634 thai nhi, chiếm tỉ lệ 50%

Trong 1315 theo dõi sau sinh có 34 trường hợp bỏ thai, 6 trường hợp thai chết lưu, 11 trường hợp bé mất sau sinh, và 23 trẻ BTBS sinh sống, chiếm tỉ lệ 1.8%.

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%

4. BÀN LUẬN:

Các lợi ích của chẩn đoán BTBS trước sinh :

- Phát hiện các bất thường khác phối hợp, hướng dẫn thầy thuốc chọn lựa đúng bệnh nhân để làm nhiễm sắc thể đồ.
- Điều trị trong bào thai: rối loạn nhịp, hẹp van, thiếu máu, v.v.
- Tham vấn và tiên lượng trong thai kỳ cũng như sau sinh. Hướng dẫn bố/mẹ chuẩn bị tốt về mặt tâm lý lúc sinh. Trấn an những trường hợp tiền căn có con bị tim bẩm sinh nhưng kiểm tra bình thường ở lần siêu âm này.
- Tổ chức và lập kế hoạch trước sinh để trẻ được sinh ở nơi có đầy đủ trang thiết bị và chăm sóc tim mạch sơ sinh, tránh nguy hiểm khi chuyển viện sau sinh. Phát hiện trước sinh có thể cải thiện dự hậu sau sinh ít nhất trong một vài dạng bệnh tim^[18,25,33,49].

4.1 TỈ LỆ DỊ TẬT TIM THAI NHI CỦA CÁC BÀ MẸ SỐNG TẠI TP HCM ĐẾN SIÊU ÂM TIM THAI TẠI VIỆN TIM TP HCM

Cho đến nay Siêu âm tim thai 2 chiều vẫn là tiêu chuẩn vàng trong việc xác định có hay không BTBS trước sinh.[51]

Rất nhiều BTBS có thể chẩn đoán được bằng siêu âm tiền sản bởi bác sĩ chuyên khoa [13,24]. Có ít nhất 12 nghiên cứu sử dụng mặt cắt 4 buồng để tầm soát BTBS trước sinh. Vào năm 1992, Achiron và cs[11] đầu tiên chứng minh nếu đưa thêm mặt cắt buồng thoát vào trong tầm soát thì sẽ tăng tỉ lệ phát hiện BTBS thêm khoảng 30% và sau đó có một loạt nghiên cứu đã chứng minh điều này^[20,23,30,39,44,47].

Đa số các nghiên cứu cho thấy tỷ lệ BTBS được chẩn đoán trước sinh cao hơn so với tỉ lệ BTBS ở trẻ sau sinh được lý giải [35]:

- Một số bệnh lý nặng gây suy tim thai và tử vong trong bào thai
- Đa số trường hợp bệnh tim nặng thường có kèm bất thường khác hoặc bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể, dễ gây sảy thai hoặc thai chết lưu.
- Một số trường hợp nặng, sau khi tham vấn và bố mẹ quyết định chấm dứt thai kỳ.

Bảng 4.1 Tỷ lệ BTBS qua các nghiên cứu siêu âm tim thai

Tác giả/ năm	Cỡ mẫu	Tỷ lệ BTBS
Copel & cs 1987 [24]	1022	72/1000
Vergani & cs 1992 [50]	5336	5.9/1000
Achiron & cs 1992 [11]	5347	4.3/1000
Wigton & cs 1993 [52]	10004	3.6/1000
Kirk & cs 1994 [39]	5111	10/1000
Tegnander & cs 1995 [48]	7459	12/1000
Oggè & cs 2006 [42]	6368	9.1/1000

Qua bảng 4.1 cho chúng ta thấy tỷ lệ này dao động từ 4-72/1000, tùy thuộc vào dân số nghiên cứu. Trong nghiên cứu chúng tôi, tỷ lệ này là 47/1000, tỷ lệ cao này được cho là do dân số nghiên cứu không phải chọn lựa ngẫu nhiên. Có thể trên siêu âm sản khoa thường qui thấy nghi ngờ hoặc có tiền căn gia đình, Bác Sĩ sản khoa gửi bệnh đi làm siêu âm tim thai hơn là những trường hợp không có yếu tố nguy cơ hoặc trên siêu âm thường qui thấy bình thường.

4.2 TỈ LỆ DỊ TẬT TIM/ TRẺ SINH SỐNG

Trong nghiên cứu của chúng tôi tỷ lệ này là 1.8%, cao hơn so với các nghiên cứu trong cộng đồng khác (0.8%) được cho là do dân số nghiên cứu “có chọn lọc” như đã đề cập ở phần trên hoặc có thể do những bệnh thông liên thất lỗ nhỏ cũng được đưa vào nghiên cứu. Nếu loại những trường hợp thông liên thất lỗ nhỏ, và hẹp van ĐMP nhẹ thì tỷ lệ sẽ là 1.5%.

Xác định tỉ lệ chính xác của BTBS phải có một hệ thống y khoa trong đó bác sĩ tim mạch có thể chẩn đoán chính xác các BTBS và trong đó toàn bộ dân số có thể tiếp cận được dễ dàng đối với những bác sĩ tim mạch này. Ngày nay những điều kiện trên có thể phù hợp ở một số nước. Một trong những thay đổi trong những năm gần đây sự sẵn có của máy siêu âm tim trong chẩn đoán. Không chỉ rất chính xác ở người siêu âm có kinh nghiệm mà còn có thể áp dụng đối với những trẻ có bệnh tim nhẹ mà trước đây không thể chẩn đoán .

Thậm chí nếu những tiêu chuẩn trên được đáp ứng thì tỉ lệ BTBS được xác định chính xác khi bệnh đã biểu hiện rõ. Có 2 rào cản chính cùng tồn tại: (1) Một số bệnh tim bẩm sinh gây ra tử vong trong những ngày đầu sau sinh, một chẩn đoán cụ thể không thể thực hiện ở những trẻ này trước thời điểm tử vong, và không có khám nghiệm tử thi thì tỉ lệ các dị tật nặng này có thể bị bỏ sót [10]. (2) Ngược lại trẻ có những bệnh nhẹ như hẹp van động mạch phổi nhẹ

hoặc thông liên nhĩ hoặc thông liên thất lỗ nhỏ có thể không được ghi nhận trong thực hành, do vậy tần suất của nó sẽ bị đánh giá thấp. Mặc dù những bệnh nhẹ hiếm khi gây triệu chứng lâm sàng, chúng không được tính vào dữ liệu làm giảm khả năng nghiên cứu các yếu tố gây ra bệnh này.

Có một vài biến cố khác gây ảnh hưởng tới khả năng ước lượng tỉ lệ thật của BTBS :

- Còn ống động mạch (CÔĐM) ở trẻ sinh non rất thường gặp là một bất thường do sự trưởng thành hơn là một bệnh tim. Một số lượng không nhỏ của bệnh này có thể được đưa vào trong bất kỳ nghiên cứu cộng đồng, vì vậy nó làm tăng tỉ lệ bệnh [17]. Thật không may, nhiều báo cáo không loại trừ cụ thể dạng bệnh này.

- Một vấn đề lớn khác là van động mạch chủ 2 mảnh có được đưa vào nghiên cứu hay không. Một vài số liệu cho thấy rằng van động mạch chủ 2 mảnh xảy ra ở 1% (có thể cao hơn nữa) trong dân số [37]. Thậm chí một số ít những bệnh nhân này được đưa vào dưới dạng hẹp van động mạch chủ và nó sẽ làm thay đổi tỉ lệ bệnh một cách đáng kể. Nói cách khác nếu bệnh nhân có van động mạch chủ 2 mảnh và độ chênh áp lực nhỏ qua van không được xếp vào hẹp van động mạch chủ, thì tỉ lệ hẹp van động mạch chủ sẽ thấp hơn so với thực tế.

- Sa van 2 lá cũng thường gặp, nó chiếm 4-5% dân số [32]. Bệnh sa van không biểu hiện lúc sinh [40], mặc dù nó không loại trừ nguồn gốc do di truyền hoặc do phát triển của bệnh sa van. Đa số các nghiên cứu không đưa bệnh sa van 2 lá như là bệnh bẩm sinh, nhưng rõ ràng nếu một vài bệnh nhân sa van 2 lá kèm hở van được đưa vào dưới dạng bệnh van 2 lá, chúng sẽ làm tăng tỉ lệ bệnh.

- Kênh nhĩ thất (khiếm khuyết gờ nội mạc) là thường gặp ở trẻ bị tam bội 21, và tam bội 21 là thường gặp ở mẹ trên 35 tuổi. Do vậy tỉ lệ bệnh trong bất kỳ nghiên cứu phụ thuộc vào 2 yếu tố. Một là tuổi của mẹ

như thế nào trong bất kỳ nghiên cứu và điều này sẽ làm thay đổi trong các cộng đồng khác nhau. Mặc khác có bao nhiêu sản phụ có thai nhi bị tam bội 21 được chấm dứt thai kỳ, do vậy giảm tỉ lệ bệnh lúc sinh.

- Ngày nay nhiều dạng nặng của bệnh tim bẩm sinh được phát hiện bằng siêu âm tim thai, và bố mẹ có thể lựa chọn chấm dứt thai kỳ ở những thai này [14]. Trong một vài nghiên cứu [17,27] có đến 50% sản phụ có thai bị bệnh tim bẩm sinh đã chọn chấm dứt thai kỳ. Trong dân số mà có thực hành điều này chúng ta phải để ý tới những thai bị bỏ nếu chúng ta muốn xác định tỉ lệ thật của bệnh tim bẩm sinh.

- Các nghiên cứu gần đây ở trẻ sơ sinh cho thấy khoảng 4-5% có thông liên thất cơ bé nhỏ [43]. Nhiều trẻ này không có âm thổi. Khoảng 95% những bệnh này sẽ tự đóng lại trong vòng 6-12 tháng sau sinh. Do vậy, tỉ lệ thông liên thất trên toàn bộ dị tật (do thông liên thất là dạng bệnh thường gặp của bệnh tim bẩm sinh) phụ thuộc vào có bao nhiêu tổn thương nhẹ này được đưa vào trong nghiên cứu [15]. Nếu chúng được đưa vào thì tỉ lệ tất cả các dạng của BTBS có thể lên đến 5-6% của trẻ sinh sống. Nếu chúng bị loại trừ tỉ lệ giảm xuống còn 1% ở trẻ sinh sống. Trong thực tế, hơn 10 năm qua tỉ lệ bệnh tim bẩm sinh đã tăng lên một ít, không phải tăng tỉ lệ thật của bệnh tim bẩm sinh mà do tăng số lượng bệnh nhân có thông liên thất lỗ nhỏ được đưa vào trong nghiên cứu [31,45,53].

- Trong một nghiên cứu, nhiều nhà nghiên cứu đã không đưa những bệnh hẹp van động mạch phổi nhẹ với độ chênh áp lực qua van động mạch phổi dưới 25mmHg [17]. Những nghiên cứu như vậy sẽ làm giảm tỉ lệ hẹp van động mạch phổi. Siêu âm tim thai đã chứng tỏ 1 vài dạng bệnh, đặc biệt là thông liên thất có thể được chẩn đoán trong bào thai nhưng biến mất lúc sinh. Trong khía cạnh chăm sóc y khoa đây là 1 dự hậu được mong ước nhưng trong khía cạnh về hiểu biết tần suất và bệnh nguyên điều này làm đánh giá thấp tỉ lệ bệnh.

Từ những lập luận ở trên, rõ ràng rất khó đánh giá chính xác tỉ lệ BTBS lúc sinh. Tương tự, tốt hơn hết nên mô tả tỉ lệ tuyệt đối của từng dạng bệnh trên 1000 hoặc trên 100.000 người hơn là mô tả tỉ lệ phần trăm trên tổng số bệnh tim bẩm sinh. Ví dụ trong một nghiên cứu ở trẻ sau 1 tuổi đã loại trừ bệnh còn ống động mạch ở trẻ sinh non, sa van 2 lá, van động mạch chủ 2 mảnh, thì có 50 bệnh nhân bị tứ chứng Fallot, 400 bệnh nhân bị thông liên thất, 550 bệnh nhân với các dạng bệnh tim bẩm sinh khác. Từ số liệu này, tỉ lệ của tứ chứng Fallot là 5% và của thông liên thất là 40% của tất cả bệnh tim bẩm sinh. Nếu cũng trong nghiên cứu đó, nhà nghiên cứu quyết định đưa vào thêm 4000 bệnh nhân có thông liên thất lỗ nhỏ hiện diện lúc sinh, 50 bệnh nhân bị tứ chứng Fallot thì sẽ có nhóm bệnh tim bẩm sinh là 5000 trẻ (4400 bệnh nhân là bị thông liên thất), do vậy tỉ lệ tứ chứng Fallot là 1%. Tốt hơn nên tập trung vào 50 bệnh nhân tứ chứng Fallot và mối liên hệ của chúng được xác định một cách chính xác số lượng trẻ sinh sống.

Một vài số liệu gần đây về tỉ lệ bệnh tim bẩm sinh được ghi nhận ở bảng 4.2 được thể hiện dưới hai dạng tỉ lệ % trên tổng số bệnh tim bẩm sinh mà tổng số trên 1 triệu trẻ sinh sống [36]. Thậm chí nếu loại trừ những nghiên cứu sơ sinh có tỉ lệ bệnh thông liên thất cực kỳ cao, thì bệnh thông liên thất vẫn là dạng thường gặp nhất của bệnh tim bẩm sinh. Không chỉ đúng trong cộng đồng dân số nói chung mà thông liên thất còn là dạng bệnh tim bẩm sinh hay gặp nhất ở những bệnh nhân bị bất thường nhiễm sắc thể và gene. Điều này có thể không mang nhiều ý nghĩa lớn. Vách liên thất được tạo thành từ nhiều phần khác nhau của quá trình phát triển tim thai [34], do vậy cũng hợp lý là có nhiều cách khác nhau can thiệp vào quá trình phát triển tim thai dẫn đến bệnh thông liên thất.

5. KẾT LUẬN:

Qua nghiên cứu 2634 thai nhi có mẹ sống tại TP HCM được siêu âm tìm 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:

* Tỷ lệ BTBS thai nhi của các bà mẹ sống tại TP HCM đến khám tại Bệnh viện Phụ Sản Từ Dũ, Bệnh viện Hùng Vương được siêu âm tìm thai tại Viện Tim TP HCM là 4.7%

* Tỷ lệ BTBS ở trẻ đến siêu âm kiểm tra sau sinh là 1.8%

Cần có nghiên cứu thêm về nguyên nhân và các yếu tố nguy cơ gây BTBS.