

## TIẾP CẬN SÀNG LỌC TIM THAI TẠI THỜI ĐIỂM SÀNG LỌC QUÝ 1 THAI KỲ

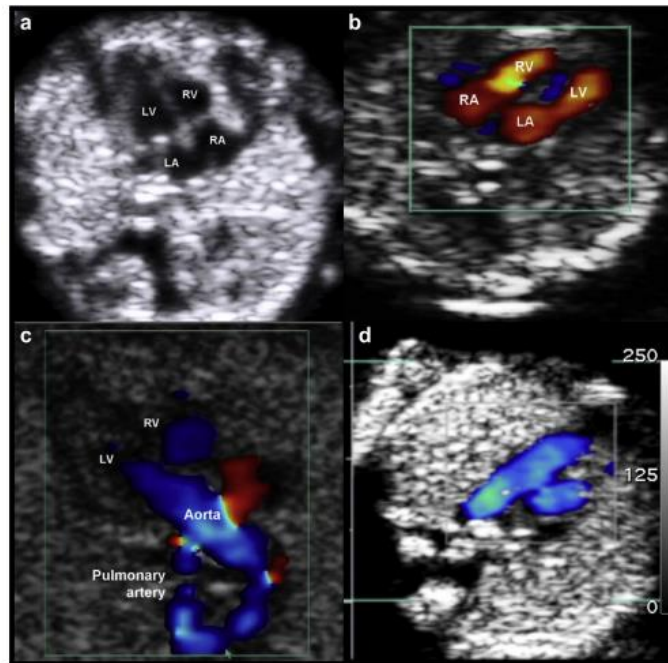
**Bs. Nguyễn Hoàng Long**

Tim bẩm sinh là một trong những nguyên nhân gây tử vong thai nhi do dị tật hàng đầu, chiếm tỷ lệ 1/3 tổng số các dị tật bẩm sinh. Tim bẩm sinh thường liên quan đến lệch bội hoặc bất thường gen. Việc tầm soát và chẩn đoán các dị tật tim bẩm sinh đến hiện tại vẫn đang được khuyến cáo thực hiện vào thời điểm sàng lọc quý 2 của thai kỳ từ tuần thứ 18 – 23. Trong vòng 20 năm trở lại đây, khi việc sàng lọc lệch bội bắt đầu được thực hiện vào thời điểm quý 1, một số nghiên cứu đã tập trung vào việc sàng lọc và chẩn đoán sớm các dị tật bẩm sinh trong thời điểm này. Việc sàng lọc tim thai sớm gặp nhiều khó khăn vì khó khảo sát do kích thước tim nhỏ, đặc biệt phụ thuộc vào chất lượng hình ảnh của máy siêu âm, tuy nhiên việc phát hiện sớm các dị tật tim giúp các bác sĩ có thể đưa ra các bước can thiệp sớm và an toàn hơn.

### CÁC BƯỚC TIẾP CẬN SÀNG LỌC TIM THAI Ở QUÝ 1

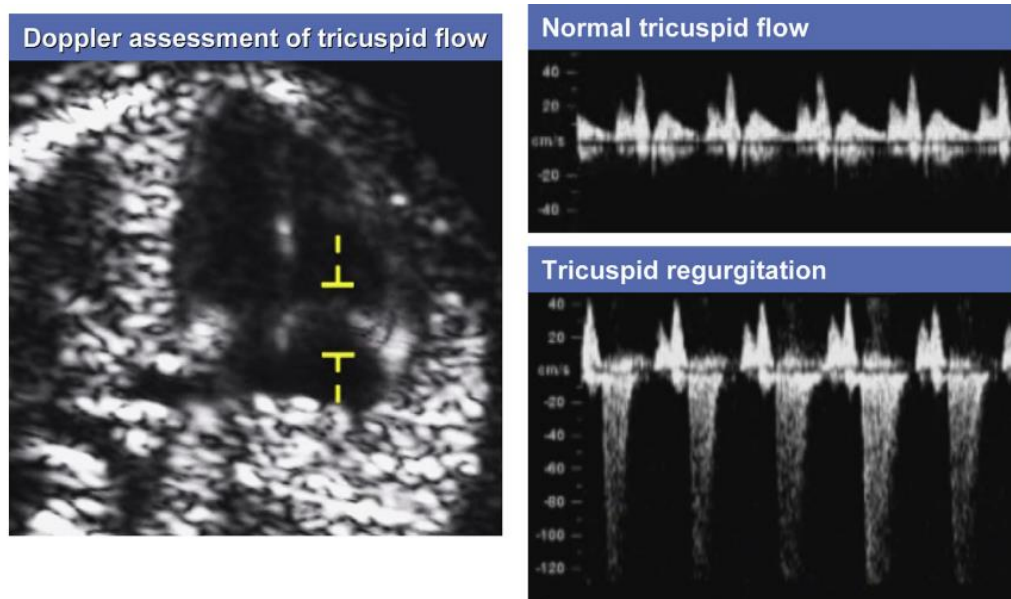
- **Khảo sát vị trí và trục tim thai:** cần xác định vị trí và mối tương quan giữa động mạch chủ bụng và tĩnh mạch chủ dưới ngang mức cơ hoành, dạ dày và mỏm tim để xác định situs.

- **Khảo sát mặt cắt 4 buồng tim:** cần đánh giá ở cả mặt cắt ngang (vách liên thất nằm ngang) và mặt cắt đỉnh tim (vách liên thất dọc, đỉnh tim hướng về đầu dò). Sử dụng Doppler màu để khảo sát dòng máu lưu thông trong 2 tâm thất và đo kích thước tâm thất.



**Hình 1.** Hình ảnh mô tả các bước sàng lọc tim thai quý 1 thai kỳ. (nguồn: A.Khalil et al)  
 (a) mặt cắt 4 buồng tim. (b) phổ Doppler màu để đánh giá dòng máu trong các buồng tim. (c) hình ảnh bắt chéo củ động mạch chủ (aorta) xuất phát từ thất trái (LV) và động mạch phổi (Pulmonary artery) xuất phát từ thất phải (RV). (d) mặt cắt 3 mạch máu, động mạch phổi liên tiếp ống động mạch.

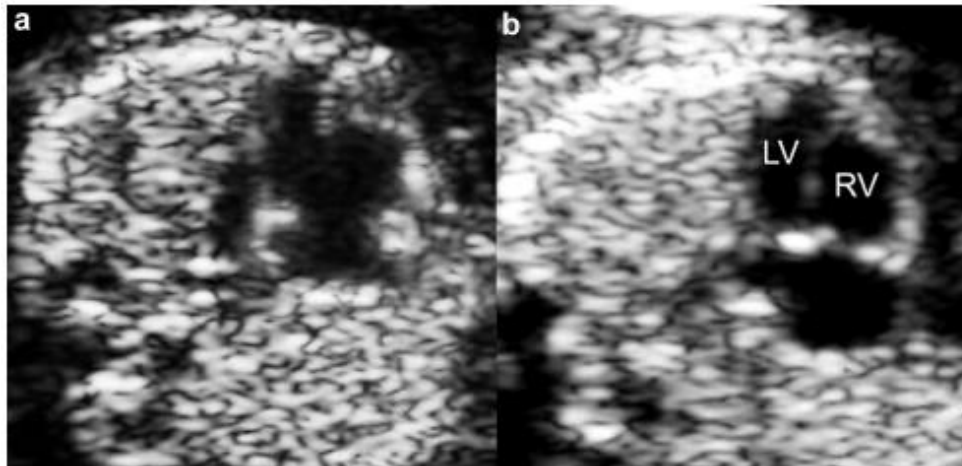
**- Khảo sát van 3 lá:** dùng Doppler xung để xác định có hay không dòng phụt ngược qua van 3 lá khi thai nhi nằm yên. Dùng Doppler màu là cách tốt nhất để phát hiện có sự trào ngược qua van 3 lá. Khi thấy hình ảnh phụt ngược, điều chỉnh cửa sổ xung từ 2.0 – 3.0 mm ở vị trí trên van 3 lá trên mặt cắt đỉnh tim, sao cho góc giữa trục tim và dòng máu <math> < 20^0 </math>. Chẩn đoán có trào ngược van 3 lá khi có trên 1/2 sóng tâm thu có vận tốc > 80 cm/s, vì vận tốc dòng máu lớn nhất trong động mạch chủ và động mạch phổi tại tuổi thai này là 50 cm/s. Những dị tật tim có liên quan đến trào ngược van 3 lá như *kênh nhĩ thất*, *bệnh Ebstein*, *bất sản van động mạch phổi với vách liên thất nguyên vẹn*.



**Hình 2.** Hình ảnh doppler van 3 lá (nguồn: A.Khalil et al)

Hình ảnh bình thường (hình trên) và trào ngược của van 3 lá (hình dưới)

- **Khảo sát đại động mạch:** tinh tiến đầu dò từ dưới lên phía đầu thai nhi bắt đầu từ mặt cắt 4 buồng tim. Dòng máu đầu tiên nhìn thấy, kết nối với tâm thất trái đó là động mạch chủ, sẽ chạy sang phải. Ở vị trí cao hơn là động mạch phổi xuất phát từ thất phải và cắt động mạch chủ, liên tiếp với ống động mạch. Cao hơn nữa là cung động mạch chủ nằm bên phải của ống động mạch, sau đó hợp với nhau ở động mạch chủ xuống. Sử dụng Doppler màu rất hữu ích cho việc phân định các đại động mạch. Cần nghi ngờ có dị tật tim khi không nhìn thấy rõ hai đại động mạch như mô tả. Nếu chỉ thấy một dòng máu đơn lẻ, có thể nghĩ đến *thân chung động mạch, hẹp nặng hoặc bất sản van động mạch chủ, bất sản van động mạch phổi với vách liên thất nguyên vẹn, tứ chứng Fallot*. Nếu không thấy hình ảnh bất chéo giữa động mạch chủ và động mạch phổi, cần nghĩ đến *chuyển vị đại động mạch*.



**Hình 3.** Hình ảnh siêu âm tim thai bất thường ở quý 1 (nguồn: A.Khalil et al)

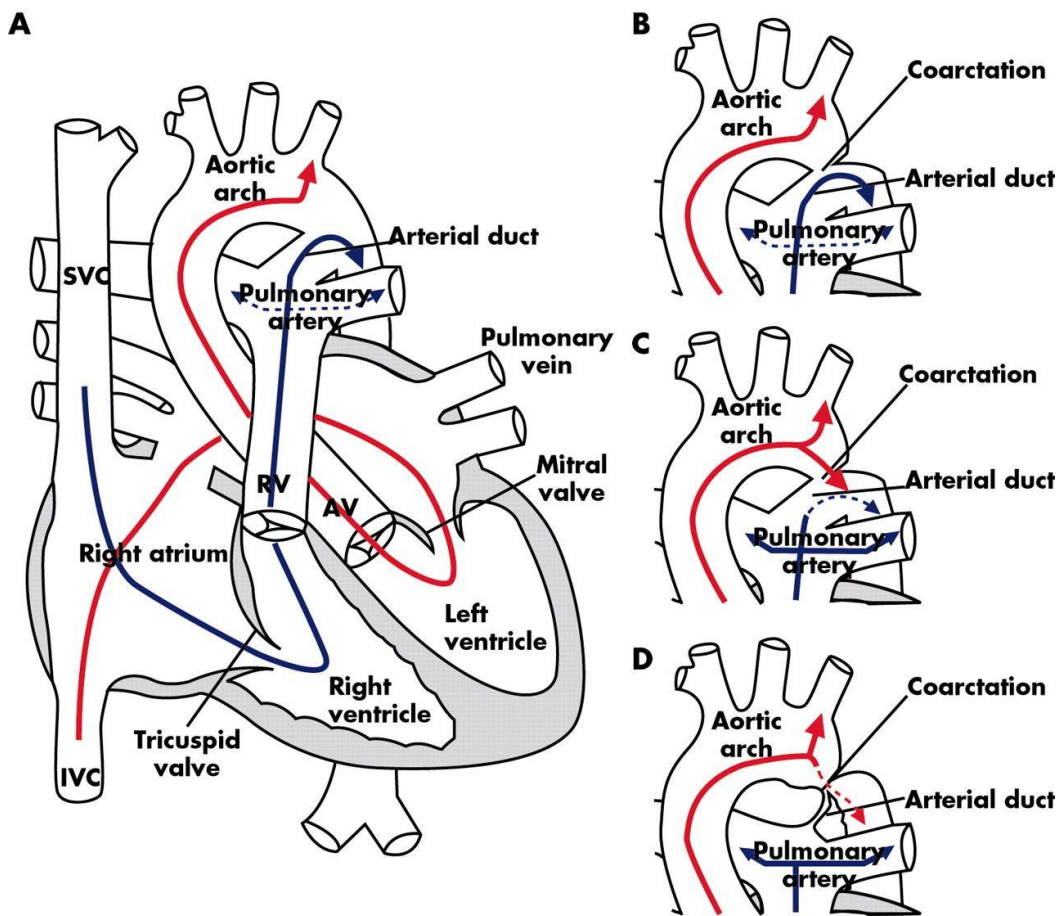
(a) *Kênh nhĩ thất lớn.* (b) *bất thường xứcng hai tâm thất*

Để tăng chất lượng sàng lọc và chẩn đoán các dị tật tim bẩm sinh ở quý 1 thai kỳ, nên sử dụng kết hợp đầu dò âm đạo và đầu dò đường bụng với tần số cao (lần lượt là 5 – 9 MHz và 4 – 8 MHz). Có thể lựa chọn 1 trong 2 phương án: chỉ sử dụng đầu dò âm đạo khi đầu dò đường bụng không thấy rõ hoặc sử dụng kết hợp cả hai đầu dò một cách thường quy. Những yếu tố ảnh hưởng lên việc phát hiện các dị tật tim bẩm sinh vào thời điểm 11 – 13 tuần gồm có kỹ năng của người siêu âm và giới hạn của phương tiện. Bác sĩ cần có kỹ năng siêu âm tốt để thực hiện được sàng lọc quý 1, có khả năng siêu âm đầu dò âm đạo, có kiến thức tốt về siêu âm tim thai. Máy siêu âm để sử dụng chẩn đoán tim thai trong giai đoạn sớm cần có các yếu tố để hiển thị hình ảnh rõ nét.

Một số bất thường tim khó hoặc không thể chẩn đoán trong quý 1 của thai kỳ như các khối u ở tim, block nhĩ thất hoàn toàn, bệnh cơ tim. Một số bất thường như hẹp động mạch chủ hoặc hẹp động mạch phổi, có thể tiến triển nặng hơn về sau, có thể không thấy được tại thời điểm 11 – 13 tuần. Những bất thường trên thường không phát hiện và tiến triển cho đến khi sàng lọc quý 2.

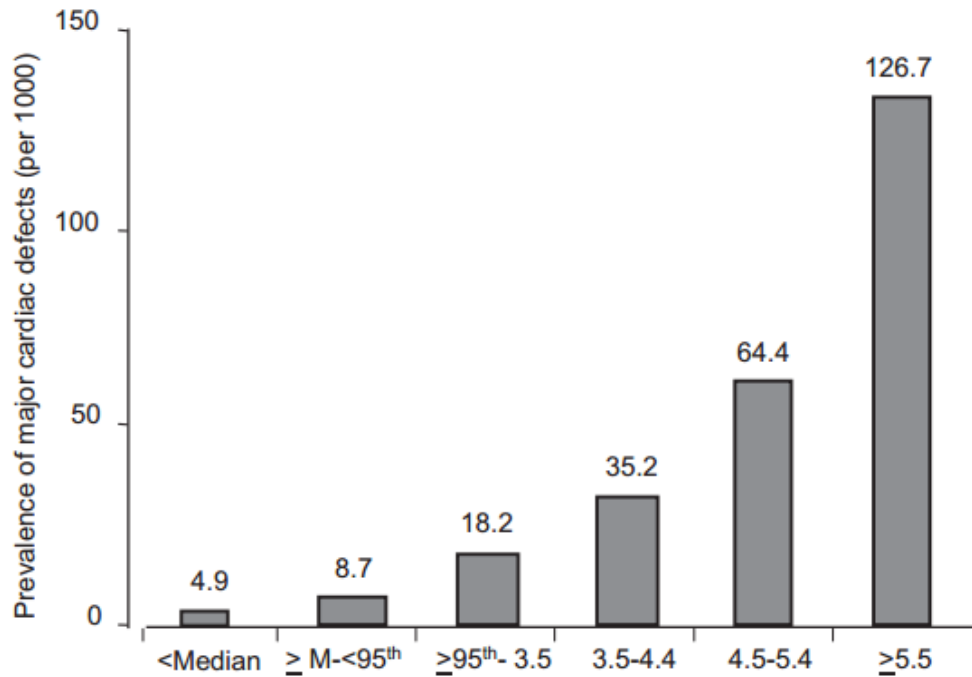
## NHỮNG MARKER DỊ TẬT TIM BẨM SINH TẠI THỜI ĐIỂM QUÝ 1

- **Da gáy dày:** nhiều nghiên cứu đã cho thấy rằng da gáy dày có liên quan đến bất thường tim. Trong đó, da gáy dày liên quan mật thiết với các bất thường tim trái như *thiếu sản tim trái* và *hẹp động mạch chủ*. Sự liên quan này có thể được giải thích như sau: các bất thường ở tim trái như bất sản van động mạch hay hẹp động mạch chủ có thể dẫn đến hẹp eo động mạch chủ, từ đó dòng máu nuôi cơ thể sẽ chuyển hướng đi lên đầu và cổ nhiều hơn bình thường thông qua các động mạch thân cánh tay đầu và động mạch cánh, khi có suy giảm chức năng tim sẽ dẫn đến ứ dịch ở vùng đầu và cổ nhiều làm cho da gáy dày.



**Hình 4.** Hình ảnh mô tả tuần hoàn thai nhi (nguồn: internet)

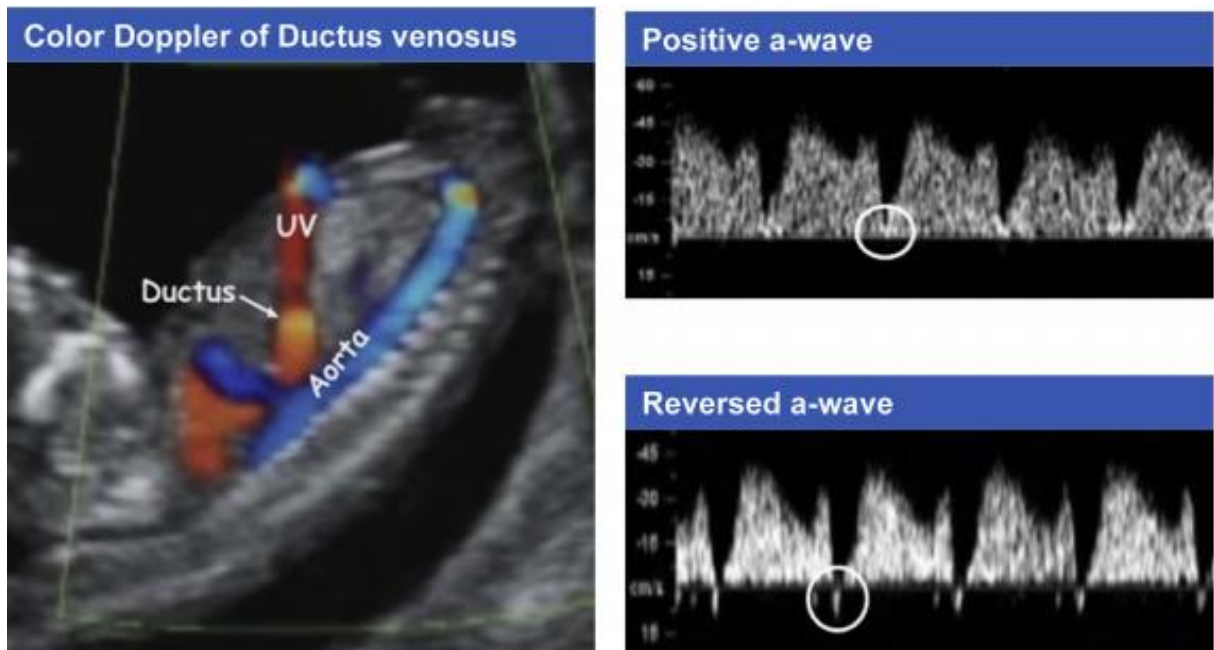
(a) tuần hoàn bình thường; (b), (c), (d) thay đổi dòng máu khi có hẹp eo động mạch chủ



**Biểu đồ 1.** Mối liên quan giữa da gáy dày và tỷ lệ tim bẩm sinh

- **Bất thường ống tĩnh mạch:** bất thường ống tĩnh mạch (được xác định khi sóng a (sóng nhĩ co) mất hoặc đảo ngược) trong quý 2 và quý 3 thường liên quan đến suy chức năng tim do bất thường về cấu trúc, bệnh cơ tim, suy thai giai đoạn cuối hoặc tăng gánh thất phải. Những trường hợp tim có suy chức năng tâm trương, dẫn đến tăng áp lực nhĩ phải co bóp, làm đảo ngược dòng máu đi qua ống tĩnh mạch, biểu hiện là hình ảnh sóng a âm tính (mất hoặc đảo ngược). Tuy nhiên, những trường hợp bất thường ống tĩnh mạch ở quý 1 thường liên quan đến phù thai (do suy chức năng tim).





**Hình 5.** Hình ảnh Doppler ống tĩnh mạch (nguồn: A.Khalil et al)

Sóng a dương tính (hình trên), sóng a âm tính, đảo ngược (hình dưới)

- **Trào ngược van 3 lá:** là một trong những dấu hiệu thường gặp ở những thai có bất thường nhiễm sắc thể trong quý 1 của thai kỳ. Cơ chế về mối liên quan giữa dị tật tim bẩm sinh với trào ngược van 3 lá, cũng như da gáy dày hay bất thường ống tĩnh mạch, chưa biết rõ hoàn toàn. Giả thuyết đưa ra là tổn thương chức năng tim chỉ xảy ở quý 1 của thai kỳ bởi vì tại tuổi thai này hoạt động co bóp của tim chưa nhịp nhàng và có hiện tượng tăng gánh tim do trở kháng của mạch máu bánh nhau cao.

- **Các marker sinh hóa:** Một vài nghiên cứu cho thấy rằng, một số biến đổi của các marker sinh hóa như giảm PIGF ở quý 1, tăng AFP, giảm hCG hay uE3 ở quý 2 có liên quan đến các dị tật tim. Tuy nhiên, chưa đủ bằng chứng để khẳng định điều này.

## TỔNG HỢP CÁC LOẠI DỊ TẬT TIM CÓ THỂ PHÁT HIỆN Ở QUÝ 1

CHDs CÓ THỂ PHÁT HIỆN	CHDs CÓ THỂ BỎ SÓT
Bất sản van 3 lá	Hẹp động mạch chủ nhẹ
Bất sản van động mạch phổi (kèm hoặc không thông liên thất)	Tứ chứng Fallot có kích thước động mạch phổi bình thường
Bất sản van 2 lá	Hẹp động mạch phổi nhẹ
Bất sản van động mạch chủ	Hẹp động mạch chủ
Hội chứng thiếu sản tim trái	Các khối u tim
Hoán vị đại động mạch hoàn toàn	Thông liên thất (*)
Hoán vị đại động mạch đôi	Thông liên nhĩ lỗ tiên phát (*)
Thất phải hai đường ra	Kênh nhĩ thất (*)
Kênh nhĩ thất (lỗ lớn)	Bất thường hệ tĩnh mạch chủ, phổi
Thân chung động mạch	
Tứ chứng Fallot (*)	
Thông liên thất lỗ lớn (*)	

**Bảng 1.** Các loại tim bẩm sinh có thể phát hiện/bỏ sót ở thời điểm quý 1.

(\*) là các trường hợp có thể chẩn đoán nhưng dễ bị bỏ sót

### KẾT LUẬN

Chúng ta có thể sàng lọc và phát hiện các dị tật tim bẩm sinh từ thời điểm sàng lọc quý 1 của thai kỳ, tuy nhiên việc chẩn đoán dị tật tim trong giai đoạn này đòi hỏi bác sĩ chuyên khoa giỏi kiến thức, thực hành về sàng lọc dị tật bẩm sinh và siêu âm tim thai cũng như thiết bị máy móc hiển thị hình ảnh tốt. Việc sử dụng thêm đầu dò âm đạo hoặc các thiết bị hiện đại sẽ làm tăng tỷ lệ phát hiện các dị tật tim. Tuy nhiên, có những giới hạn nhất định trong việc chẩn đoán sớm các dị tật tim trong quý 1 nên cần cân nhắc tiếp tục theo dõi thêm và đưa ra chẩn đoán ở quý 2 của thai kỳ.



## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Julene S. Carvalho, Fetal heart scanning in the first trimester, *Prenat Diagn* 2004; 24: 1060–1067.
2. Asma Khalil, Kypros H. Nicolaides, Fetal heart defects: Potential and pitfalls of first-trimester detection, *Seminars in Fetal & Neonatal Medicine* 18 (2013) 251e260.