

**TÌNH HÌNH VÀ MỘT SỐ YẾU TỐ LIÊN QUAN
ĐẾN DỊ TẬT BẨM SINH THAI NHI Ở THAI PHỤ BA THÁNG ĐẦU
THAI KỲ TẠI KHOA KHÁM, BỆNH VIỆN CHUYÊN KHOA SẢN NHI
SÓC TRĂNG NĂM 2020 - 2021**

Dương Thị Hoàng Yên^{*1}, Trần Ngọc Dung², Đoàn Thanh Điền², Nguyễn Thị Thu²

1. Bệnh viện chuyên khoa Sản Nhi Sóc Trăng

2. Trường Đại học Y Dược Cần Thơ

*Email: bsdthyen@gmail.com

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Dị tật bẩm sinh (DTBS) là những bất thường của thai nhi xuất hiện ngay từ trong bào thai và có ảnh hưởng rất lớn đến sự phát triển của trẻ ở ngay những năm đầu tiên của cuộc sống. Theo thống kê của Tổ chức Y tế thế giới, tần suất dị tật bẩm sinh chiếm 3 - 4% tổng số trẻ được sinh ra, bao gồm cả trẻ sống và chết lúc sinh. **Mục tiêu nghiên cứu:** Xác định tỷ lệ thai nghi ngờ có dị tật bẩm sinh sàng lọc qua siêu âm và xét nghiệm sinh hóa máu thai phụ và tìm hiểu một số yếu tố liên quan đến dị tật bẩm sinh thai nhi ở thai phụ 3 tháng đầu thai kỳ tại Khoa khám Bệnh viện Chuyên khoa Sản Nhi Sóc Trăng năm 2020 - 2021. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 370 thai phụ mang thai 3 tháng đầu, đến khám và chăm sóc tại bệnh viện Sản Nhi Sóc Trăng từ tháng 6/2020-3/2021. Các thai phụ được sàng lọc dị tật bẩm sinh thai nhi bằng siêu âm thai và xét nghiệm double test tại khoa xét nghiệm, bệnh viện sản nhi Sóc Trăng. **Kết quả:** Tỷ lệ thai phụ nghi ngờ có DTBS thai nhi trong nghiên cứu là 9,2%. Một số yếu tố liên quan đến tỷ lệ DTBS thai nhi ở thai phụ là: tuổi mẹ <18 tuổi, kinh tế nghèo, có tiền sử DTBS của bản thân và gia đình, có thói quen uống rượu/bia và hít khói thuốc lá (p đều <0,05). **Kết luận:** Tỷ lệ thai phụ 3 tháng đầu nghi ngờ có DTBS thai nhi ở Sóc Trăng khá cao. Cần tăng cường các biện pháp truyền thông giáo dục cho phụ nữ về kiến thức chăm sóc sức khỏe sinh sản như khám thai định kỳ, sàng lọc dị tật thai nhi, đặc biệt ở thai phụ trẻ tuổi và có kinh tế nghèo.

Từ khóa: dị tật, dị tật bẩm sinh, thai bất thường.

ABSTRACT

THE PREVALENCE AND RELATED FACTORS TO RISK BIRTH DEFECTS IN PREGNANT WOMEN IN THE FIRST 3 MONTHS OF PREGNANCY AT SOC TRANG OBSTETRICS AND PEDIATRICS HOSPITAL IN 2020 – 2021

Duong Thi Hoang Yen^{*1}, Tran Ngoc Dung², Doan Thanh Dien², Nguyen Thi Thu²

1. Soc Trang Obstetrics and Pediatrics Hospital

2. Can Tho University of Medicine and Pharmacy

Background: Birth defects are fetal abnormalities that appear in the fetus and have a great effect on the baby in the first years of life. According to statistics of the World Health Organization, the prevalence of birth defects accounts for 3 - 4% of the total number of children born, including live and dead babies at birth. **Objectives:** To determine the rate and some factors related to suspected birth defects in pregnant women in the first 3 months of pregnancy at the Soc Trang Obstetrics & Pediatrics Hospital in 2020-2021. **Materials and methods:** A cross-sectional descriptive study was conducted on 370 pregnant women in the first 3 months of pregnancy, who visited and take cared for at Soc Trang Obstetrics & Pediatrics Hospital from June 2020 to March 2021. All pregnant women have been taken an ultrasound and double test for screening birth defect. **Results:** The rate of suspected birth defects of pregnant women in the study was 9.2%. Some factors related to the suspected birth defects were: maternal age under 18 years old, poor economy, personal and family history of birth defect, the habit of drinking or beer and secondhand smoke,

with all $p < 0,05$). **Conclusion:** The prevalence of suspected birth defects in pregnant women in Soc Trang province is rather high. It is necessary to take an intervention about communication and education to take care reproductive health in pregnant women to reduce birth defect for women in the community.

Keywords: defects, birth defects.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Dị tật bẩm sinh là những bất thường của thai nhi, xuất hiện ngay từ trong bào thai và có ảnh hưởng rất lớn đến sự phát triển toàn diện của trẻ về sau. Theo thống kê của Tổ chức Y tế thế giới, tần suất dị tật bẩm sinh thai nhi chiếm 3 - 4% tổng số trẻ được sinh ra, bao gồm cả trẻ sống và chết lúc sinh [9]. Vì vậy, nếu biết trước được các dị tật của trẻ ngay từ trong bào thai, các bác sĩ có thể hoạch định sớm được kế hoạch can thiệp và điều trị trên thai phụ, qua đó giảm được đáng kể tỷ lệ tử vong do chẩn đoán và điều trị muộn cho cả mẹ và con.

Nhằm nâng cao chất lượng dân số thông qua sàng lọc trước sinh và sơ sinh để kịp phát hiện, can thiệp và điều trị sớm các bệnh, tật, rối loạn chuyển hoá di truyền, ngay trong bào thai, tránh được những hậu quả nặng nề về thể chất và trí tuệ cho trẻ, giảm thiểu số người tàn tật, thiếu năng trí tuệ trong cộng đồng. Năm 2011, tỉnh Sóc Trăng đã triển khai dự án sàng lọc trước sinh và sơ sinh cho các thai phụ, mang lại nhiều kết quả đáng khích lệ. Tuy nhiên, cho đến hiện nay vẫn chưa có nghiên cứu nào nhằm đánh giá khách quan kết quả sàng lọc thai bất thường qua chương trình tầm soát trước sinh tại địa phương. Trên cơ sở đó, nhằm cung cấp số liệu khoa học về vấn đề này cho ngành y tế địa phương, chúng tôi thực hiện đề tài “Nghiên cứu tình hình và các yếu tố liên quan đến DTBS ở thai phụ 3 tháng đầu thai kỳ tại Khoa Khám Bệnh viện Chuyên khoa Sản Nhi Sóc Trăng năm 2020 - 2021” với các mục tiêu sau:

1. Xác định tỷ lệ DTBS thai nhi qua sàng lọc trước sinh bằng siêu âm và xét nghiệm hóa sinh ở thai phụ 3 tháng đầu thai kỳ tại Khoa khám, Bệnh viện Chuyên khoa Sản Nhi Sóc Trăng 2020- 2021.

2. Tìm hiểu một số yếu tố liên quan đến DTBS thai nhi ở thai phụ 3 tháng đầu thai kỳ tại Khoa Khám, Bệnh viện chuyên khoa Sản Nhi Sóc Trăng 2020- 2021.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu: Thai phụ mang thai 3 tháng đầu thai kỳ, đến khám tại Bệnh viện Chuyên khoa Sản Nhi Sóc Trăng từ tháng 6 năm 2020 đến tháng 3 năm 2021.

- **Tiêu chuẩn chọn mẫu:** Thai phụ mang thai từ 11-13 tuần 6 ngày, có hộ khẩu thường trú tại Tỉnh Sóc Trăng, hoặc cư trú tại tỉnh Sóc Trăng >12 tháng. Thai phụ có chỉ định thực hiện sàng lọc, chẩn đoán trước sinh tại Bệnh viện Chuyên khoa Sản nhi Sóc Trăng.

- **Tiêu chuẩn loại trừ:** Thai phụ có các bệnh lý ngoại khoa, phụ khoa đi kèm; đang bị bệnh cấp cứu hoặc mắc các bệnh hạn chế khả năng giao tiếp như lú lẫn tâm thần.

2.2. Phương pháp nghiên cứu:

- **Thiết kế nghiên cứu:** sử dụng thiết kế nghiên cứu mô tả cắt ngang có phân tích.

- **Cỡ mẫu:** Áp dụng công thức
$$n = Z^2_{(1-\alpha/2)} \times \frac{p(1-p)}{d^2}$$

Trong đó:

- n là cỡ mẫu ước lượng

- $Z_{(1-\alpha/2)}$: hệ số tin cậy. Với độ tin cậy 95%, ta có $Z_{(1-\alpha/2)} = 1,96$.

- p: là tỷ lệ nghi ngờ DTBS thai nhi của nghiên cứu trước. Theo nghiên cứu của

Hà Thị Tiểu Di (2018), tỷ lệ DTBS thai nhi ở thai phụ là 7,78%, chọn $p=0,077$ [2].

- d: sai số mong muốn. Chọn $d=0,03$.

Thay vào công thức được cỡ mẫu là 303 thai phụ. Để dự phòng mất mẫu chúng tôi tăng thêm 20% mẫu. Vậy cỡ mẫu cần thiết là 363, chúng tôi làm tròn 370 thai phụ.

- Nội dung nghiên cứu:

+ Đặc điểm chung của thai phụ: Gồm lứa tuổi, nghề nghiệp, trình độ học vấn, dân tộc, nơi ở và tình trạng kinh tế, thói quen sinh hoạt (gồm uống rượu/bia, hút thuốc lá, hít phải khói thuốc lá), ghi nhận bằng bộ câu hỏi soạn sẵn.

+ Tỷ lệ thai nhi nghi ngờ DTBS ở các thai phụ: Xác định nghi ngờ DTBS thai nhi ở các thai phụ bằng siêu âm và xét nghiệm hóa sinh double test:

. Siêu âm: thực hiện trên Máy siêu âm sản khoa hai chiều Voluson E10 tại bệnh viện Sản Nhi Sóc Trăng. Ghi nhận các tình trạng: đo độ mờ da gáy, hở van 3 lá, phù thai nhi... Qua hình ảnh siêu âm ghi nhận hình ảnh van 3 lá bị hở; Da gáy dày: Hình ảnh siêu âm ghi nhận độ dày da gáy dày hơn giới hạn bình thường. Phù thai: qua hình ảnh siêu âm ghi nhận: Trần dịch màng bụng, màng phổi, màng tim, phù dưới da. Có thể kèm nang bạch huyết vùng cổ, bánh nhau dày, đa ối.

. Xét nghiệm hóa sinh double test: gồm dương tính (có nguy cơ) và âm tính.

Các kết quả được phân tích trên phần mềm MOZZIE bao gồm các kết quả hình ảnh siêu âm, kết quả xét nghiệm double test, kết hợp thông tin của thai phụ như tuổi mẹ, các tiền sử sản khoa của mẹ. Các DTBS nghi ngờ được ghi nhận gồm: Hội chứng Down (ngưỡng phát hiện 1:250 thai): ghi nhận gồm: nguy cơ cao (kết quả dương của mẫu <250 thai). Nguy cơ thấp (kết quả dương của mẫu >250 thai). Hội chứng Edwards (ngưỡng phát hiện 1:100): Nguy cơ cao (kết quả dương của mẫu <100 thai), nguy cơ thấp (kết quả dương của mẫu >100 thai). Hội chứng Patau (ngưỡng phát hiện 1:100 thai): Nguy cơ cao (kết quả dương của mẫu <100 thai), nguy cơ thấp (khi kết quả dương tính của mẫu >100 thai).

- **Phương pháp hạn chế sai số:** Các máy móc trang thiết bị được chuẩn hóa và đảm bảo chất lượng trước khi thực hiện xét nghiệm. Các xét nghiệm hóa sinh và siêu âm được thực hiện bởi 01 bác sĩ chuyên khoa có kinh nghiệm duy nhất và đã được tập huấn cách thu thập số liệu đề tài trước đó. Các thông tin ghi nhận được kiểm soát và bảo mật bởi tác giả nghiên cứu.

- **Phương pháp xử lý số liệu:** Sử dụng phần mềm SPSS 26.0. Sử dụng các thuật toán thống kê mô tả các biến số nghiên cứu bằng tần số và tỷ lệ. Sử dụng kiểm định Chi bình phương để kiểm định các yếu tố liên quan và Fisher Exact test khi mẫu <5 để phân tích.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm chung của thai phụ nghiên cứu

Bảng 1. Đặc điểm chung của thai phụ nghiên cứu

	Đặc điểm	Tần số	Tỷ lệ		Đặc điểm	Tần số	Tỷ lệ	
Tuổi	<18 tuổi	5	1,4	Dân tộc	Kinh	241	65,1	
	18-25 tuổi	107	28,9		Hoa	30	8,1	
	26-35 tuổi	210	56,8		Khmer	99	26,8	
	≥ 35 tuổi	48	13,0					
Học vấn	Mù chữ	4	1,1	Kinh tế	Nghèo, cận nghèo	7	1,9	
	Tiểu học	43	11,6		Không nghèo			
	THCS	132	35,7					

Đặc điểm		Tần số	Tỷ lệ	Đặc điểm		Tần số	Tỷ lệ
	THPT	126	34,1	Nơi ở	Thành thị	65	17,6
	>THPT	65	17,6		Nông thôn	305	82,4
Nghề nghiệp	CBVC	53	14,3	Tiền sử bản thân DTBS	Có	7	1,9
	Công nhân	122	33,0		Không	363	98,1
	Nông dân	39	10,5	Tiền sử gia đình DTBS	Có	351	94,9
	Buôn bán	32	8,6		Không	19	5,1
	Nội trợ	118	31,9				
Khác	6	1,6					

Nhận xét: Đa số thai phụ có tuổi từ 18-35, chiếm 85,7%, trình độ học vấn THCS chiếm 35,7%, kể đó là trình độ THPT chiếm 34,1%; 33,0% thai phụ là công nhân, 65,1% thai phụ là dân tộc Kinh, 82,4% cư trú ở thành thị, 98,1% thai phụ có kinh tế không nghèo; 98,1% thai phụ không có tiền sử bản thân sinh con bị DTBS và 94,9% thai phụ không có tiền sử gia đình sinh con bị DTBS.

3.2. Tỷ lệ nguy cơ dị tật bẩm sinh thai nhi ở thai phụ nghiên cứu

Bảng 2. Tỷ lệ nguy cơ dị tật bẩm sinh thai nhi ở thai phụ nghiên cứu

Nguy cơ DTBS	Tần số (n)	Tỷ lệ (%)
Có	34	9,2
Không	336	90,8
Tổng	370	100,0

Nhận xét: Qua sàng lọc, có 34/370 thai phụ có thai nhi nguy cơ DTBS, chiếm 9,2%.

Bảng 3. Tỷ lệ các loại dị tật bẩm sinh thai nhi qua sàng lọc thai phụ

Loại DTBS phát hiện qua siêu âm	Có		Không		Loại DTBS phát hiện qua xét nghiệm Double test	Có		Không	
	n	%	n	%		n	%	n	%
Hở van 3 lá	1	2,9	33	97,1	HC Down	24	70,5	9	29,5
Da gáy dày	1	2,9	33	97,1	HC Edwards	2	5,8	32	94,2
Phù nhau thai	1	2,9	33	97,1	HC Patau	1	2,9	33	97,1

Nhận xét: Qua sàng lọc bằng siêu âm, có 2,9% thai nhi nguy cơ bị hở van 3 lá, 2,9% phù nhau thai và 2,9% thai bị dày da gáy. Qua sàng lọc xét nghiệm, có 70,5% thai có nguy cơ cao mắc hội chứng Down, 5,8% có nguy cơ cao bị hội chứng Edwards và 2,9% có nguy cơ cao mắc hội chứng Patau.

3.3. Một số yếu tố liên quan đến nguy cơ cao dị tật bẩm sinh thai nhi ở thai phụ nghiên cứu

Bảng 4. Liên quan giữa đặc điểm chung của thai phụ với nguy cơ DTBS thai nhi

Yếu tố	Đơn vị	Có		Không		OR (KTC 95%)	P
		n	%	n	%		
Nhóm tuổi	< 18 tuổi	1	20,0	4	80,0	2,000 (0,206-19,397)	0,550
	18-25 tuổi	6	5,6	101	94,4	8,417 (3,038-23,318)	0,000
	26-35 tuổi	11	5,2	199	94,8	9,045 (3,852-21,240)	0,000
	>35 tuổi	16	33,3	32	66,7	1	-
Dân tộc	Kinh	23	9,5	218	90,5	2,885 (1,117-7,4511)	0,029
	Hoa	7	23,3	23	76,7	1	-
	Khmer	4	4,0	95	96,0	7,228 (1,950-26,794)	0,003
Trình độ học vấn	Mù chữ	1	25,0	3	75,0	1	-
	Tiểu học	9	20,9	34	79,1	1,259 (0,117-13,599)	0,849

Yếu tố	Đơn vị	Có		Không		OR (KTC 95%)	p
		n	%	n	%		
	THCS	8	6,1	124	93,9	5,167 (0,481-55,459)	0,175
	THPT	11	8,7	115	91,3	3,485 (0,334-36,401)	0,297
	>THPT	5	7,7	60	92,3	4,000 (0,349-45,898)	0,265
Nghề nghiệp	CBVC	5	9,4	48	90,6	1	-
	Công nhân	8	6,6	114	93,4	1,484 (0,462-4,769)	0,507
	Nông dân	2	5,1	37	94,9	1,927 (0,354-10,496)	0,448
	Buôn bán	2	6,3	30	93,8	1,562 (0,285-8,571)	0,607
	Nội trợ	16	13,6	102	86,4	0,664 (0,230-1,919)	0,450
	Khác	1	16,7	5	83,3	0,521 (0,050-5,387)	0,584
Kinh tế	Nghèo	3	42,9	4	57,1	8,032 (1,719-37,525)	0,019
	Không nghèo	31	8,5	332	91,5		
TS bản thân DTBS	Có	4	57,1	3	42,9	14,800 (3,164-69,234)	0,002*
	Không	30	8,3	333	91,7		
Tiền sử GD có DTBS	Có	11	57,9	8	42,1	19,609 (7,184-53,519)	<0,001
	Không	23	6,6	328	93,4		

*:Fisher exact test

Nhận xét: Có liên quan có ý nghĩa thống kê giữa nguy cơ DTBS ở thai nhi với tuổi mẹ <18 tuổi và >35 tuổi (p<0,000); tương tự, thai phụ dân tộc Hoa có nguy cơ DTBS thai hơn các thai phụ dân tộc khác (p=0,029); Thai phụ có kinh tế nghèo có nguy cơ thai bị DTBS so với thai phụ có kinh tế không nghèo (OR: 8,032, p=0,019); thai phụ có tiền sử sinh con DTBS của bản thân (p=0,002) và gia đình (p<0,001), có nguy cơ DTBS thai nhi hơn thai phụ không có tiền sử sinh con DTBS.

Bảng 5. Liên quan giữa thói quen sinh hoạt của thai phụ với nguy cơ DTBS thai nhi

Yếu tố liên quan		Nguy cơ DTBS thai				OR (KTC 95%)	p
		Có		Không			
		n	%	n	%		
Uống rượu	Có	4	44,4	5	55,6	8,827 (2,250-34,627)	0,005*
	Không	30	8,3	331	91,7		
Hút thuốc	Có	1	50,0	1	50,0	10,152 (0,621-166,069)	0,176*
	Không	33	9,0	335	91,0		
Hít khói thuốc lá	Có	22	14,5	130	85,5	2,905 (1,390-6,070)	0,003
	Không	12	5,5	206	94,5		

*:Fisher test

Nhận xét: Thai phụ có thói quen uống rượu có nguy cơ thai DTBS gấp 8,827 lần so với thai phụ không uống rượu (OR: 8,827, p=0,005); Tương tự, thai phụ hít phải khói thuốc lá có nguy cơ thai DTBS gấp 10,152 lần so với thai phụ không có hít khói thuốc lá (OR: 10,152, p=0,003).

IV. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm chung của thai phụ nghiên cứu

Trong nghiên cứu của chúng tôi, hơn một nửa thai phụ (56,8%) trong độ tuổi từ 26-35 tuổi, tiếp đến là nhóm thai phụ từ 18-26 tuổi chiếm 28,9%, nhóm thai phụ từ 35 tuổi trở lên chiếm tỷ lệ thấp, 13,0% và chỉ 1,4% thai phụ có độ tuổi <18 tuổi. Nghiên cứu của Hà Thị Tiểu Di và cs (2018) cũng cho kết quả tương tự với số thai phụ nghiên cứu tập trung

phần lớn trong độ tuổi sinh sản (79,0%), chỉ có 21,0% thai phụ >35 tuổi [2].

Về đặc điểm dân tộc, bảng 1 cũng cho thấy thai phụ dân tộc Kinh chiếm đa số (65,1%), kế đó là dân tộc Khmer, chiếm 26,8% và chỉ 8,1% thai phụ là dân tộc Hoa. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi với tỷ lệ dân tộc khác cao hơn nghiên cứu của tác giả Hồ Cao Cường và cs (2019) với tỷ lệ dân tộc Hoa 2,6% và 1,0% là dân tộc khác [1]. Sự khác biệt này có thể do khác nhau về vùng địa lý nghiên cứu. Nghiên cứu của Hồ Cao Cường thực hiện tại TP.HCM, nơi tập trung phần lớn dân tộc Kinh sinh sống, còn tỉnh Sóc Trăng trong nghiên cứu của chúng tôi có đặc trưng là vùng mà tỷ lệ các dân tộc sinh sống tương đương nhau, bao gồm dân tộc Kinh, dân tộc Hoa và Khmer.

Về trình độ học vấn, bảng 1 cũng cho thấy, tỷ lệ thai phụ có trình độ THCS chiếm tỷ lệ cao nhất (35,7%), kế đến là trình độ THPT chiếm tỷ lệ 34,1%. Chỉ 1,1% thai phụ là tiểu học và mù chữ. Về nghề nghiệp, có đến 31,9% thai phụ là nội trợ, 33,0% thai phụ là công nhân và có 14,3% thai phụ là cán bộ, viên chức nhà nước. Kết quả này phù hợp với kết quả nghiên cứu của Hà Thị Tiểu Di và cs (2018) với tỷ lệ thai phụ là công nhân chiếm 29,0%, cán bộ, công viên chức là 14,5% [2].

4.2. Tỷ lệ nguy cơ thai dị tật bẩm sinh ở thai phụ 3 tháng đầu nghiên cứu

Kết quả ở bảng 2 cho thấy, tỷ lệ nguy cơ thai DTBS ở thai phụ trong 3 tháng đầu thai kỳ, sàng lọc qua siêu âm và xét nghiệm double test là 9,2% (34/370 thai phụ). Trong đó, 2,9% thai phụ có thai nguy cơ cao bị hở van tim, 2,9% phù nhau thai và 2,9% da gáy dày. Kết quả phân tích từ phần mềm MOZZIE cho thấy, có 70,5% thai phụ có thai nguy cơ cao mắc hội chứng Down, 5,8% thai phụ có thai có nguy cơ cao bị hội chứng Edwards và có 2,9% thai có nguy cơ cao mắc hội chứng Patau. Kết quả nghiên cứu của Hà Thị Tiểu Di và cs (2018) cho kết quả tương tự của chúng tôi, với tỷ lệ thai có nguy cơ cao dị tật bẩm sinh qua siêu âm và xét nghiệm Double test là 7,78% và tỷ lệ thai nguy cơ cao mắc hội chứng Down là 83,33% [2]. Tương tự, kết quả nghiên cứu của Hà Thị Mỹ Dung (2015) cũng cho kết quả tỷ lệ thai nguy cơ DTBS ở thai phụ đến khám và chăm sóc thai tại Trung tâm Chăm sóc sức khỏe sinh sản Thừa Thiên Huế là 7,6% [4].

Kết quả của chúng tôi cao hơn kết quả nghiên cứu của Trương Quang Đạt (2009) [5], với tỷ lệ thai nguy cơ DTBS là 4,56%. Sự khác biệt này có thể do việc áp dụng triển khai sàng lọc DTBS cho thai phụ ngày càng phổ biến hơn, cũng như tiến bộ trong kỹ thuật phát hiện DTBS thai nhi thay đổi theo thời gian, làm cho tỷ lệ phát hiện DTBS thai nhi ở các thai phụ có xu hướng tăng dần (nghiên cứu của Trương Quang Đạt thực hiện năm 2009, còn nghiên cứu của chúng tôi thực hiện năm 2021).

4.3. Một số yếu tố liên quan đến tỷ lệ dị tật bẩm sinh thai nhi ở thai phụ nghiên cứu

Trong nghiên cứu, chúng tôi khảo sát một số yếu tố về đặc điểm chung, thói quen sinh hoạt ở thai phụ, có khả năng ảnh hưởng đến DTBS ở thai nhi, kết quả khảo sát được thể hiện ở bảng 4, 5, cụ thể như sau:

Tuổi mẹ khi sinh con được xem là một trong những yếu tố ảnh hưởng rất lớn đến sự xuất hiện DTBS ở thai nhi, những bà mẹ từ 35 tuổi trở lên được xem là yếu tố nguy cơ cao đến DTBS thai nhi. Kết quả ở bảng 4 đã thể hiện rất đúng nhận định này, tỷ lệ nguy cơ thai DTBS cao nhất là ở thai phụ >35 tuổi (33,3%), kế đó là ở các thai phụ <18 tuổi (20,0%); trong khi đó, tỷ lệ này chỉ 5,6% ở thai phụ độ tuổi 18-25 tuổi và 5,2% ở thai phụ độ tuổi từ 26-35 tuổi. Sự khác biệt các tỷ lệ này có ý nghĩa thống kê với $p < 0,000$. Tỷ lệ nguy cơ thai DTBS ở thai phụ >35 tuổi cao gấp 9,045 lần (KTC 95%: 3,852-21,240) so với tỷ lệ nguy cơ thai DTBS ở thai phụ 26-35 tuổi và cao gấp 8,417 lần (KTC 95%: 3,038-23,318) so với tỷ

lệ nguy cơ thai DTBS ở thai phụ 18-26 tuổi. Kết quả nghiên cứu của tác giả Nguyễn Hữu Dự và cs (2018) cũng cho kết quả tương tự với tỷ lệ nguy cơ thai DTBS ở nhóm thai phụ ≥ 35 tuổi cao gấp 2,135 lần (KTC 95%: 1,285-3,548) [3]. Theo nghiên cứu của Bethanie S. Van Horne và cs (2015) cũng ghi nhận mối liên quan này [6]. Nghiên cứu của Joanne E Given và cs (2018) cũng ghi nhận mối liên quan này [7].

Người dân tộc thiểu số nói chung, có tỷ lệ tảo hôn và kết hôn cận huyết khá cao so với dân tộc Kinh. Đặc điểm này có thể làm tăng nguy cơ thai bị DTBS. Nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận tỷ lệ nguy cơ thai DTBS ở những thai phụ là dân tộc kinh thấp hơn ở những thai phụ là dân tộc Hoa khoảng 3 lần. Tỷ lệ DTBS ở những thai phụ là dân tộc Hoa cao hơn 2,885 lần (KTC 95%: 1,117-7,4511) so với dân tộc kinh và cao hơn 7,228 lần (KTC 95%: 1,950-26,794) so với dân tộc khmer. Theo kết quả nghiên cứu của tác giả Nguyễn Hữu Dự và cs (2018) với tỷ lệ nguy cơ thai DTBS ở nhóm dân tộc Kinh cao gấp 2,040 lần (KTC 95%: 0,452-9,208) so với dân tộc Hoa và cao gấp 2,651 lần (KTC 95%: 0,570-12,32). Tuy nhiên sự khác biệt này chưa ghi nhận ý nghĩa thống kê [3].

Nghiên cứu của chúng tôi cũng chưa ghi nhận mối liên quan giữa tỷ lệ nguy cơ thai DTBS và trình độ học vấn, cũng như là nghề nghiệp của thai phụ nghiên cứu. Mặc dù tỷ lệ nguy cơ thai DTBS ở nhóm thai phụ mù chữ là cao nhất và cao hơn các nhóm còn lại nhưng sự khác biệt chưa ghi nhận ý nghĩa thống kê ($p > 0,05$).

Người dân sống ở nông thôn có điều kiện kinh tế không bằng so với người dân ở thành phố và khả năng tiếp cận các dịch vụ y tế của người dân nông thôn cũng không thuận lợi so với người dân thành phố. Tỷ lệ nguy cơ thai DTBS ở nhóm thai phụ có điều kiện kinh tế nghèo là 42,9% và tỷ lệ này ở nhóm thai phụ có điều kiện kinh tế không nghèo chỉ 8,5%. Sự khác biệt này có ý nghĩa thống kê với $OR = 8,032$; KTC 95%: 1,719-37,525; $p < 0,001$.

Các y văn cho biết gen di truyền đóng vai trò quan trọng trong việc gây ra nhiều dị tật bẩm sinh ở cá thể thông qua những đột biến di truyền. Cha hoặc mẹ mang gen bệnh có biểu hiện (gen trội, đồng hợp tử) hoặc vẫn khỏe mạnh (gen lặn, dị hợp tử) nhưng trong gia đình có tiền sử mắc bệnh, thì khả năng cha hoặc mẹ truyền gen bệnh cho con là rất cao. Tỷ lệ nguy cơ thai DTBS ở những thai phụ có tiền sử sinh con DTBS hoặc chồng có tiền sử có con DTBS, cao gấp 14,800 lần (KTC 95%: 3,164-69,234), so với thai phụ hoặc chồng không có tiền sử có con DTBS. Những thai phụ có tiền sử có con DTBS bên ngoài hoặc bên nội có nguy cơ thai DTBS cao hơn 19,609 lần (KTC 95%: 7,184-53,519). Nghiên cứu của Camila Ive Ferreira Oliveira – Brancati và cs (2020) cũng cho kết quả tương tự. Nghiên cứu này ghi nhận tỷ lệ nguy cơ thai DTBS ở nhóm thai phụ có tiền sử bản thân và gia đình có con bị DTBS cao hơn gần gấp 2 lần, so với nhóm thai phụ không có tiền sử này [7].

Theo y văn, chất ethanol trong rượu sau khi vào cơ thể mẹ sẽ được chuyển hóa thành acetaldehyde, có khả năng gây độc và ảnh hưởng nghiêm trọng đến sự phát triển tế bào của thai. Tỷ lệ nguy cơ thai DTBS ở nhóm thai phụ có sử dụng rượu, bia nhiều cao gấp 8,827 lần (KTC 95%: 2,250-34,627) so với những thai phụ không sử dụng rượu, bia. Kết quả nghiên cứu của tác giả Nguyễn Hữu Dự và cs (2018) cũng cho kết quả tương tự, với tỷ lệ nguy cơ thai DTBS ở nhóm thai phụ có sử dụng rượu/bia cao gấp 4,649 lần (KTC 95%: 2,849-7,586) so với nhóm không sử dụng rượu/bia [3]. Nghiên cứu của Camila Ive Ferreira Oliveira – Brancati và cs (2020) cũng ghi nhận tỷ lệ nguy cơ thai DTBS ở nhóm thai phụ có sử dụng rượu/bia cao hơn 3,37 lần (KTC 95%: 1,39-8,17) so với nhóm không sử dụng rượu/bia [7].

Các y văn đã khuyến cáo, thuốc lá mang lại tác hại về lâu dài cho cả người hút thuốc và người hít khói thuốc thụ động. Đặc biệt, nếu người hút thuốc là bà mẹ mang thai

thì sự tàn phá của thuốc lá với thai nhi là rất lớn. Hút thuốc gây ảnh hưởng xấu đến phổi và não của thai nhi. Trong nghiên cứu của chúng tôi, tỷ lệ nguy cơ thai DTBS ở những thai phụ có hít phải khói thuốc cao hơn 2,905 lần (KTC 95%: 1,390-6,070) so với những thai phụ không hít phải.

V. KẾT LUẬN

Sàng lọc DTBS thai nhi ở 370 thai phụ 3 tháng đầu thai kỳ, chúng tôi có kết luận sau:

- Tỷ lệ nguy cơ thai DTBS ở thai phụ nghiên cứu là 9,2%. Trong đó, có 70,5% thai có nguy cơ cao mắc hội chứng Down, 5,8% có nguy cơ cao bị hội chứng Edwards và 2,9% có nguy cơ cao mắc hội chứng Patau.

- Các yếu tố liên quan đến nguy cơ thai DTBS: Tuổi mẹ ≥ 35 tuổi, kinh tế nghèo, tiền sử có con DTBS của bản thân và gia đình, thai phụ uống rượu, hít khói thuốc lá (p đều $< 0,05$).

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Hồ Cao Cường và cs (2019), “Tỷ lệ rối loạn tăng huyết áp thai kỳ và các yếu tố liên quan ở thai phụ sau hỗ trợ sinh sản Tại Bệnh Viện Mỹ Đức”, *Tạp Chí Phụ Sản* – 16 (04), 40 - 44, 2019.
2. Hà Thị Tiểu Di, Lê Đình Duy (2018), “Nghiên cứu tình hình DTBS thai nhi từ 11 đến 14 tuần tại Bệnh Viện Phụ Sản Nhi – Đà Nẵng”, *Tạp Chí Phụ Sản* - 16(02), 32 - 40, 2018.
3. Nguyễn Hữu Dự và cs (2019), “Giá trị của các nghiệm pháp sàng lọc, chẩn đoán DTBS thai nhi ở thai phụ có nguy cơ cao tại bệnh viện Phụ sản Thành phố Cần Thơ”, *Tạp chí y dược học Cần Thơ* – số 17, 2019, trang 58-64.
4. Hà Thị Mỹ Dung (2015), “Nghiên cứu tình hình sàng lọc dị tật trước sinh ở các bà mẹ mang thai đến khám và chăm sóc thai Tại Trung Tâm Chăm Sóc Sức Khỏe Sinh Sản Tỉnh Thừa Thiên Huế Năm 2014-2015”, *Báo Cáo đề tài nghiên cứu khoa học Tỉnh Thừa Thiên Huế*
5. Trương Quang Đạt và cs (2009), “Tỷ lệ dị tật bẩm sinh và một số yếu tố liên quan ở Huyện Phù Cát - Bình Định”, *Luận văn tốt nghiệp tiến sĩ Y học*, Trường Đại học Y Hà Nội.
6. Joanne E Given et al (2018), “Metformin exposure in first trimester of pregnancy and risk of all or specific congenital anomalies: exploratory case-control study”, *BMJ*, 2018; 361:k2477.
7. Jodi Lemacks et al (2013), “Insights from Parents about Caring for a Child with Birth Defects”, *Int. J. Environ. Res. Public Health* 2013, 10, 3465-3482.
8. Mohammad Zeeshan Raza et al (2012), “Risk factors associated with birth defects at a tertiary care center in Pakistan”, *Raza et al. Italian Journal of Pediatrics* 2012, 38:68.
9. Who (2010), Birth defects, *Sixty-Third World Health Assembly*, World Health Organization, Switzerland, page 1-7.

(Ngày nhận bài: 20/6/2021 - Ngày duyệt đăng: 11/8/2021)
