

# Sàng lọc bất thường bẩm sinh trong 3 tháng đầu thai kỳ



***Katia Bilardo***

University Medical Center Groningen,  
The Netherlands



*Ultrasound Obstet Gynecol* 2013; 41: 102–113

Published online in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/uog.12342



**GUIDELINES**

---

## **ISUOG Practice Guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan**

# Siêu âm thai 3 tháng đầu nên thực hiện khi nào?

- Không đơn thuần là xác định thai sớm khi không có các dấu hiệu chuyên biệt.
- Lý tưởng nhất là ở tuổi thai 11 → 13<sup>6/7</sup> w để:
  - Khẳng định thai sống
  - Tính tuổi thai chính xác
  - Số lượng thai
  - Đánh giá các cấu trúc giải phẫu chính của thai (nếu cần)
  - Nguy cơ lệch bội nhiễm sắc thể 4-20

Trước khi thực hiện BS cần thông báo cho người phụ nữ/ cặp vợ chồng những lợi ích cũng như hạn chế tiềm tàng của siêu âm 3 tháng đầu

# Siêu âm 3 tháng đầu:

1. Xác định tuổi thai
2. Đánh giá cấu trúc thai
3. Sàng lọc lệch bội NST
4. Sàng lọc bất thường cấu trúc
5. Sàng lọc tiền sản giật
6. và nhiều thứ nữa.....(chuyển dạ sinh non, thai to, v.v.)

= Đánh giá nguy cơ toàn diện sớm khi mang thai



*Tính tuổi thai chính xác dựa vào đo chiều dài đầu mông chuẩn (CRL)*



**Good magnification**

The fetus fills almost the entire screen.

**Mid-sagittal section**

The profile, spine and rump are visible.

**Neutral position**

There is fluid visible between the chin and the chest of the fetus

**Fetus is horizontal**

Almost 90° to the ultrasound beam

**Crown and rump are clearly seen**

**Callipers are placed correctly**

The intersection of the callipers should be placed on the outer borders of the skin over the head and rump.



# Tính tuổi thai dựa vào CRL ở thai 10 and 12+6 w (CRL 33- 68 mm)



$$(8.052 * (.CRL * 1.037) + 23.73) : 702 - 10.11$$

Robinson HP, Fleming JEE. A critical evaluation of sonar crown-rump length measurements. Br J Obstet Gynaecol 1975;82

Có thể dựa vào ngày đầu kỳ kinh cuối nhưng ngày dự kiến sinh được tính toán theo siêu âm, khác nhau có thể chênh lệch 1 ngày.<sup>2</sup> reviews\* của Anh cho thấy đường cong CRL của Robinson en Fleming là chính xác nhất.

\*Bottomley C, Bourne T. Dating and growth in the first trimester. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol 2009

\*Loughna P, Chitty L, Evans T, Chudleigh T. Fetal size and dating: charts recommended for clinical obstetric practice. Ultrasound 2009

Khi  $CRL > 64mm$  thì tính tuổi thai dựa vào BPD và HC chính xác hơn

# KHẢO SÁT CẤU TRÚC SỚM

# Sàng lọc bất thường bẩm sinh trong 3 tháng đầu

(Syngelaki et al. 2011)

Author	Total	L Scan route	GA (weeks)	Fetal anomalies			Detected
				Total	CyHy	Aneuploidy	
Hernadi and Torocsic, 1997	3991	TA, TV	11–14	<b>49 (1.2%)</b>	7 (14.3%)	4 (8.2%)	<b>20 (40.8%)</b>
D'Ottavio <i>et al.</i> , 1998	4078	TV	13–15	<b>88 (2.2%)</b>	30 (34.1%)	19 (21.6%)	<b>54 (61.4%)</b>
Bilardo <i>et al.</i> , 1998	1690	TA, TV	10–14	<b>23 (1.4%)</b>	3 (13.0%)	—	<b>10 (43.5%)</b>
Hafner <i>et al.</i> , 1998	4233	TA	10–13	<b>56 (1.3%)</b>	—	—	<b>7 (12.5%)</b>
Whitlow <i>et al.</i> , 1999a	6443	TA, TV	11–14	<b>63 (1.0%)</b>	14 (22.2%)	14 (22.2%)	<b>37 (58.7%)</b>
Guariglia and Rosati, 2000	3478	TV	10–16b	<b>57 (1.6%)</b>	15 (26.3%)	8 (14.0%)	<b>33 (57.9%)</b>
Taipale <i>et al.</i> , 2004	4789	TV	10–16c	<b>33 (0.7%)</b>	—	4 (12.1%)	<b>6 (18.2%)</b>
Chen <i>et al.</i> , 2004	1609	TA, TV	12–14	<b>26 (1.6%)</b>	1 (3.8%)	11 (42.3%)	<b>14 (53.8%)</b>
Becker and Wegner, 2006	3094	TA, TV	11–13	<b>86 (2.8%)</b>	—	56 (65.1%)	<b>72 (83.7%)</b>
Cedergren and Selbing, 2006	2708	TA	11–14d	<b>32 (1.2%)</b>	3 (9.4%)	1 (3.1%)	<b>13 (40.6%)</b>
Saltvedt <i>et al.</i> , 2006	18053	TA	11–14	<b>371 (2.1%)</b>	Not stated	—	<b>74 (19.9%)</b>
Dane <i>et al.</i> , 2007	1290	TA	11–14	<b>24 (1.9%)</b>	3 (12.5%)	5 (20.8%)	<b>17 (70.8%)</b>
Chen <i>et al.</i> , 2008	7642	TA	10–14	<b>127 (1.7%)</b>	30 (23.6%)	32 (25.2%)	<b>51 (40.2%)</b>
Oztekin <i>et al.</i> , 2009	1805	TA	11–14	<b>21 (1.2%)</b>	3 (14.3%)	—	<b>14 (66.7%)</b>
Ebrashy <i>et al.</i> , 2010	2876	TA, TV	13–14	<b>31 (1.1%)</b>	7 (22.6%)	—	<b>21 (67.7%)</b>
<b>Total</b>	<b>67779</b>	—	10–16	<b>1087 (1.6%)</b>	116 (10.7%)	154 (14.2%)	<b>445 (40.8%)</b>



# Bất thường thai

NT>P95th

11 – 13wks

Syngelaki et al 2011

## Ống thần kinh

Acrania/iniencephaly 27%

100%

Open spina bifida 5%

14%

## Não

Alobar holopros.

100%

## Mặt

Facial cleft 15% 5%

## Phổi

Diaphragmatic hernia 37% 50%

Exomphalos only bowel 18% 100%

+ liver 10% 100%

Gastroschisis 11%

## Thận

Bladder length<16 mm 19% 100%

Bladder length>16 mm 50% 100%

Renal agenesis unilateral 17%

Inf. Pol kidneys 33%

## Bộ xương

Lethal skeletal dysplasia 50% 50%

Talipes unilateral 4%

Talipes bilateral 25%

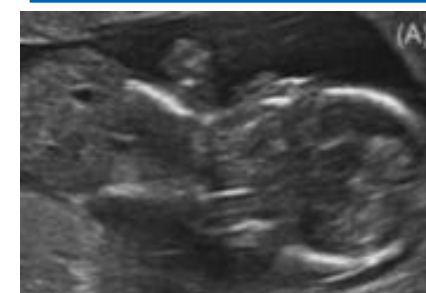
Short long bone unilateral 50%

Absent hand/or foot 78%

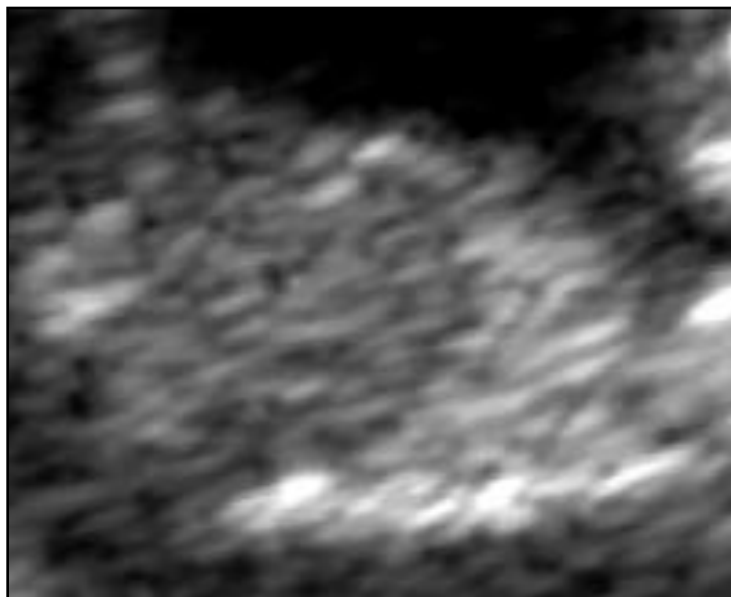
Polydactyly 60%

## Khác

Body stalk anomaly 100% 100%



# Mặt cắt dọc giữa

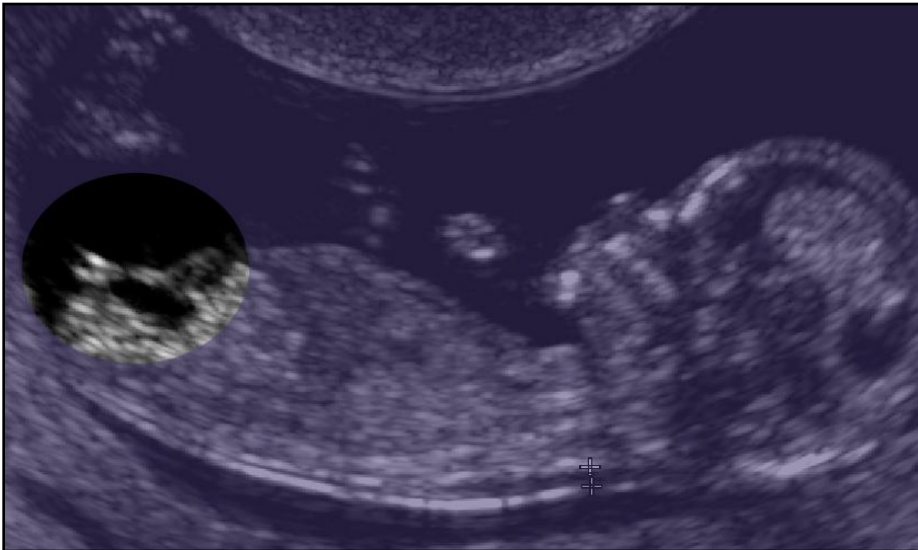


Cơ hoành

# *Bàng quang:*

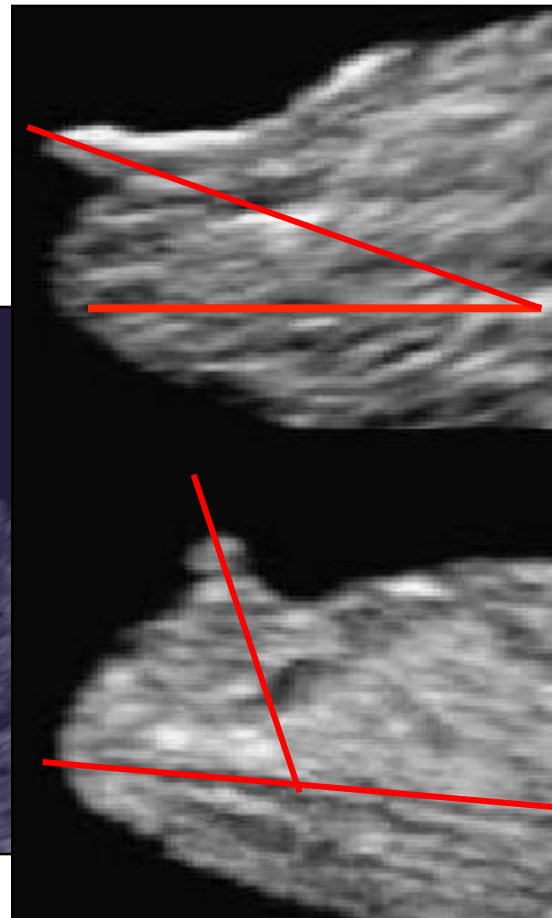
<b>10 wks</b>	<b>visible in 50%</b>
<b>11 wks</b>	<b>visible in 80%</b>
<b>12 wks</b>	<b>visible in 90%</b>
<b>13 wks</b>	<b>visible in all</b>

Rosati et al 1996



# Giới:

chính là tâm điểm quan trọng!



- ❑ Midline sagittal plane
- ❑ Tubercle/spine angle
- ❑ From 13th week  
(32mm DBP, 100% accuracy )  
(Efrat, Mazza)
- ❑ Angle  $> 27^\circ = XY$   
(Youssef et al. 2011)

# Phát hiện sớm khiếm khuyết thai

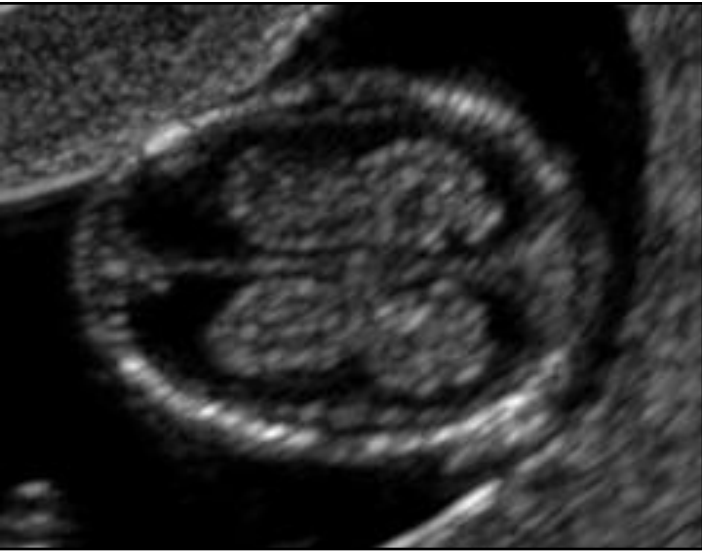
## Bảng quang to



35 of 57,119 singleton pregnancies

Kagan et al 2010

# Cắt ngang



Skull

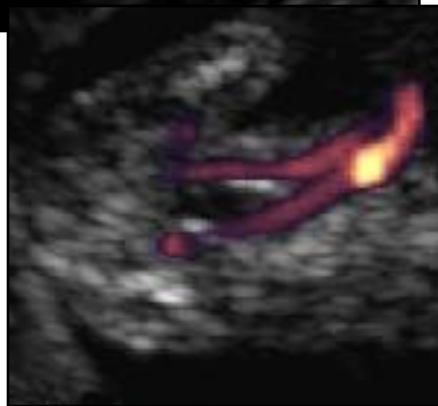
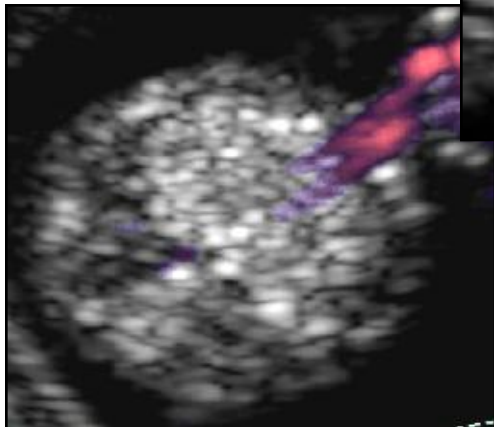
Midline

Ventricles / choroid plexus

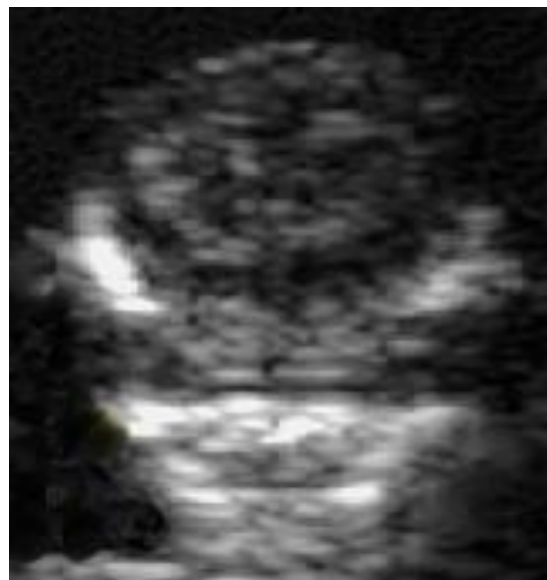
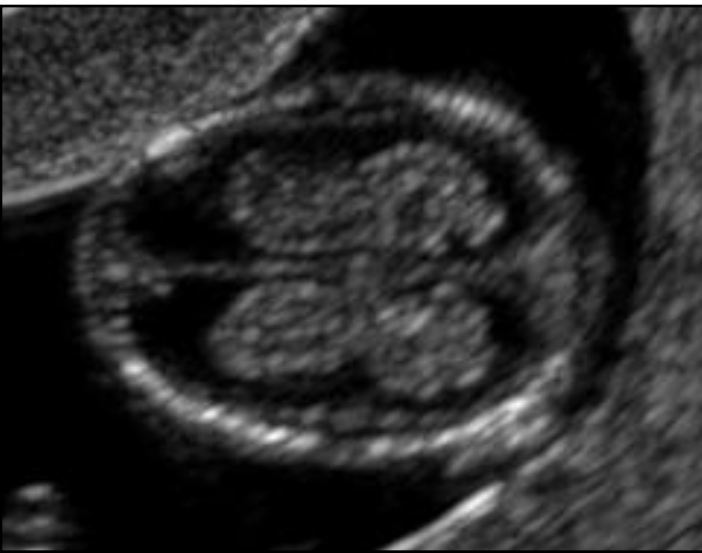


Can be visualized from 8-9wks

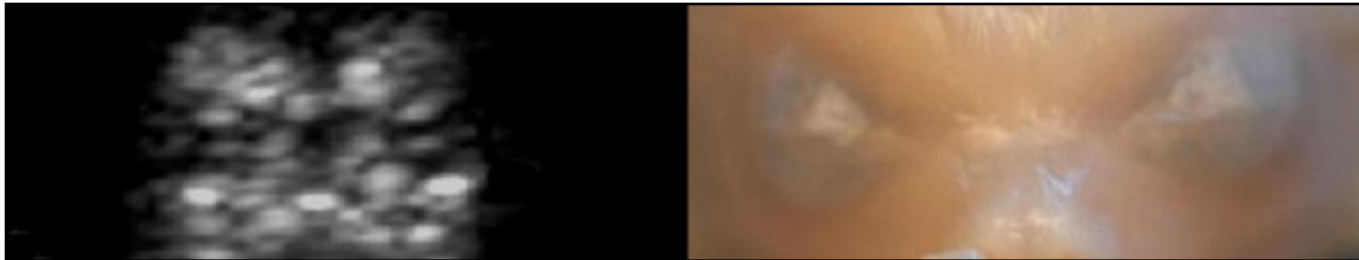
Always from 12-13 wks



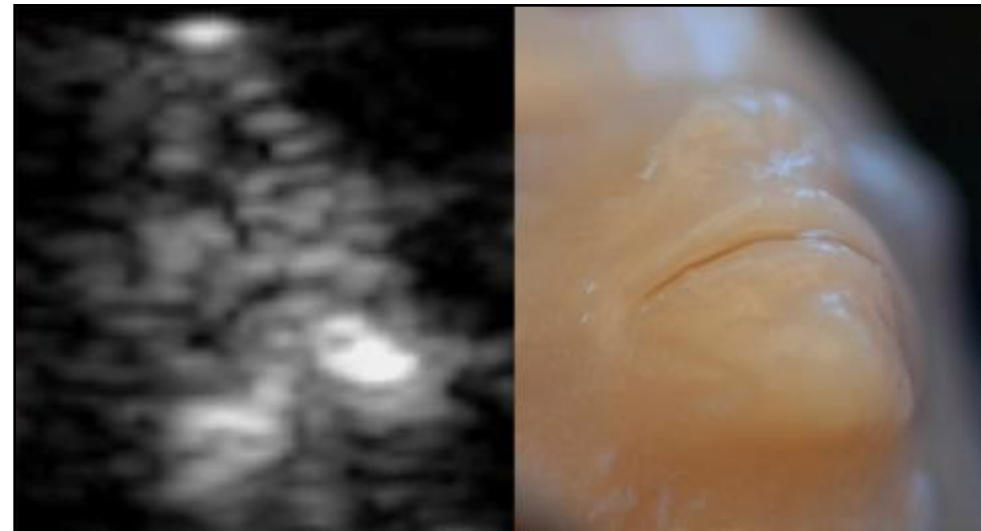
# Hộp sọ



Canxi hóa hoàn thiện ở tuổi  
thai 11 tuần



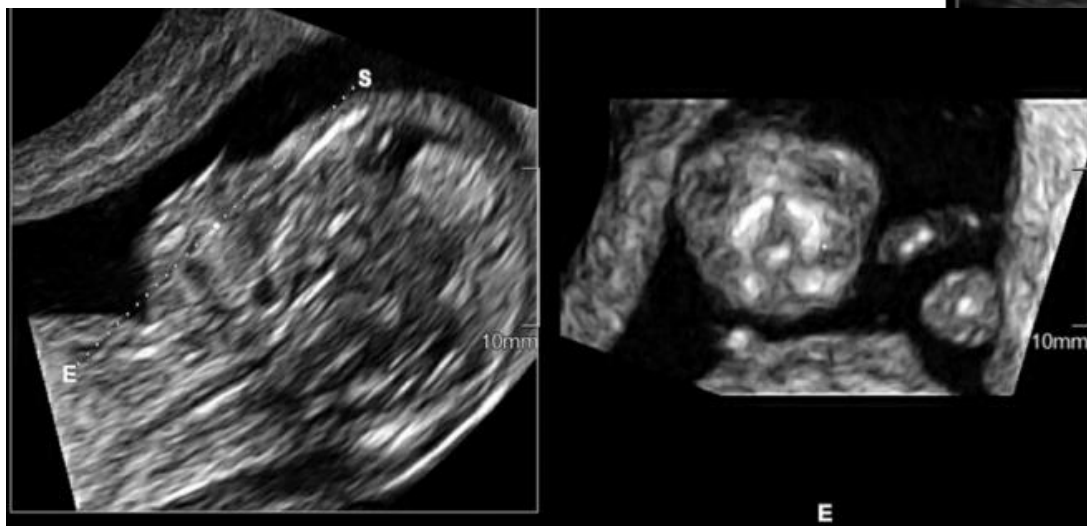
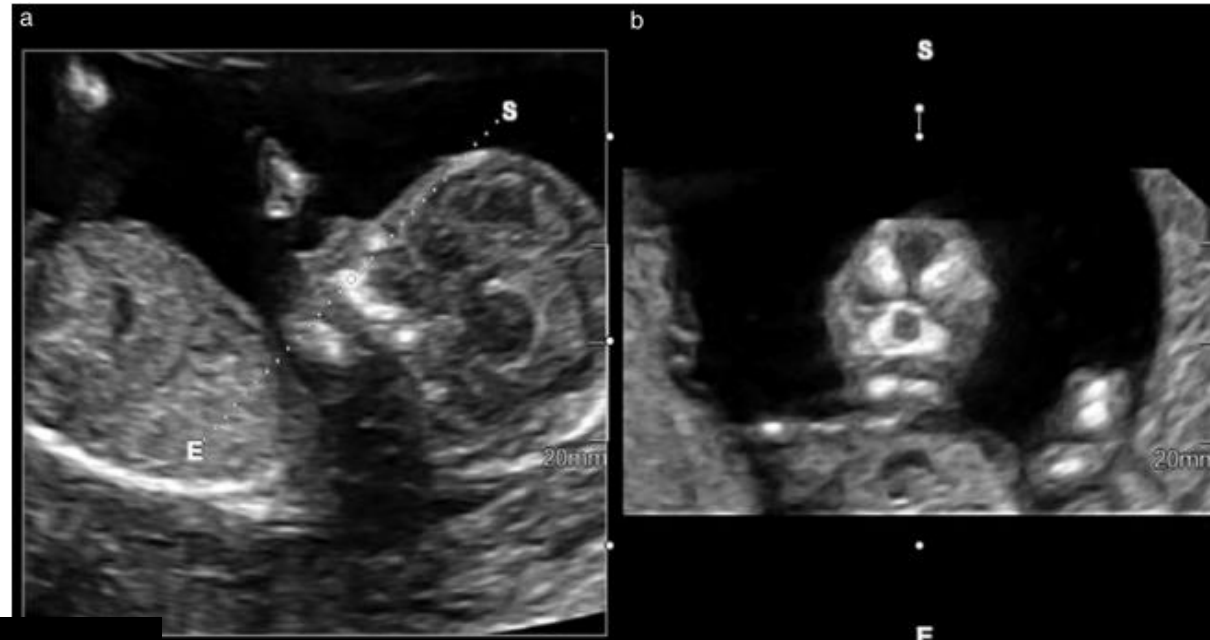
***Mắt, môi, hàm***



# Retronasal triangle: a sonographic landmark for the screening of cleft palate in the first trimester

W. SEPULVEDA\*†, A. E. WONG\*, P. MARTINEZ-TEN‡ and J. PEREZ-PEDREGOSA‡

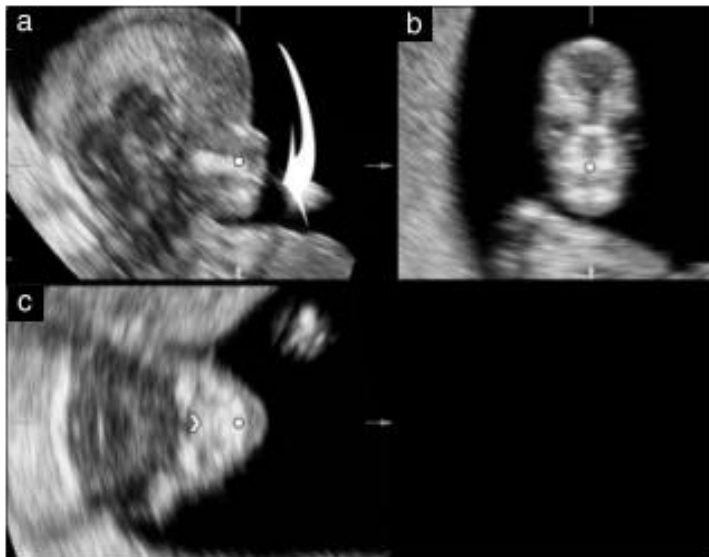
Thai bình thường



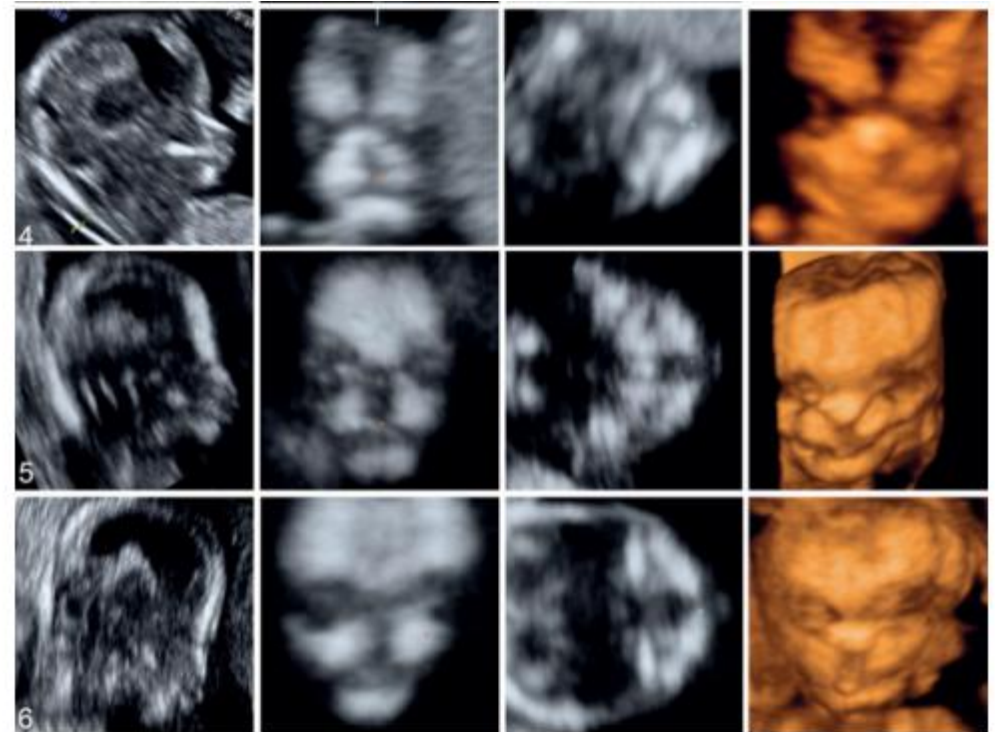
Thai bị khe hở vòm  
miệng  
Không phân chia não  
trước

## First-trimester diagnosis of cleft lip and palate using three-dimensional ultrasound

P. MARTINEZ-TEN\*, B. ADIEGO\*, T. ILLESCAS\*, C. BERMEJO†, A. E. WONG‡  
and W. SEPULVEDA‡



Thai bình thường



Khe hở môi và hàm ếch



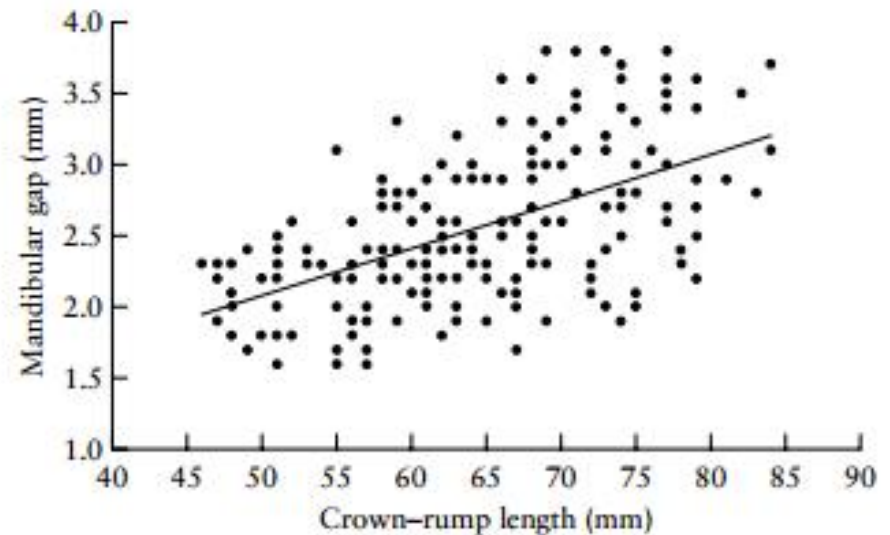
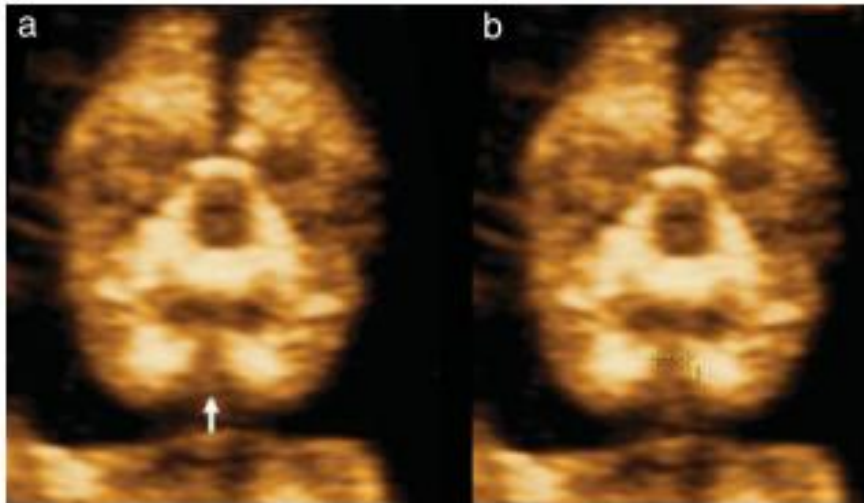
# Mandibular gap and retro-micrognathia

*Ultrasound Obstet Gynecol* 2012; 39: 152–156

Published online 9 January 2012 in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/uog.10121

## Absent mandibular gap in the retronasal triangle view: a clue to the diagnosis of micrognathia in the first trimester

W. SEPULVEDA\*, A. E. WONG\*, F. VIÑALS†, E. ANDREEVA‡, N. ADZEHOVA‡ and  
P. MARTINEZ-TEN§



# Phát hiện sớm dị tật thai

## Không phân chia não trước



- Tỷ lệ mắc: 1/1,300
- Trisomy 13: 66%

44 of 57,119 singleton pregnancies

Kagan et al 2010

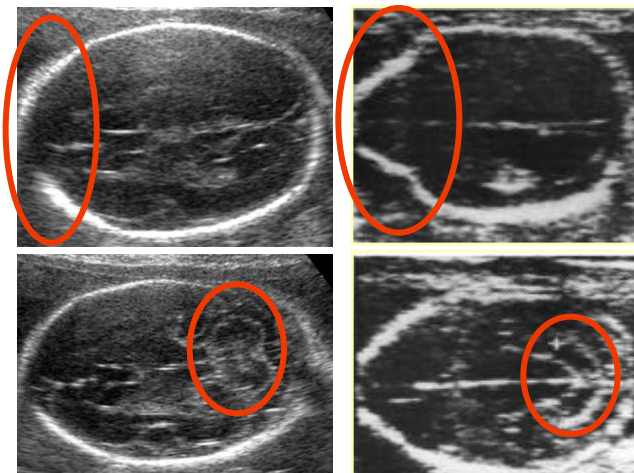
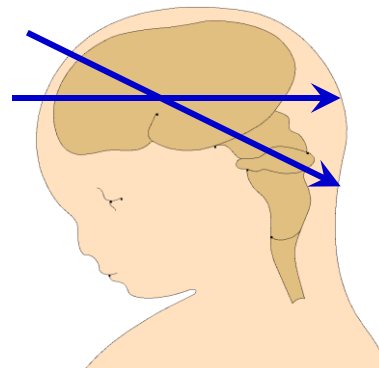
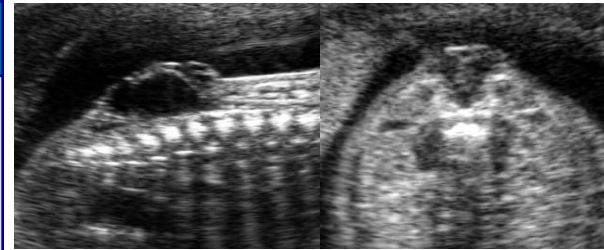
# Phát hiện sớm dị tật thai

## Thoát vị não



# Phát hiện sớm dị tật thai Spina Bifida

Spina bifida	DR
History	5%
MS AFP	75%
Ultrasound	98%

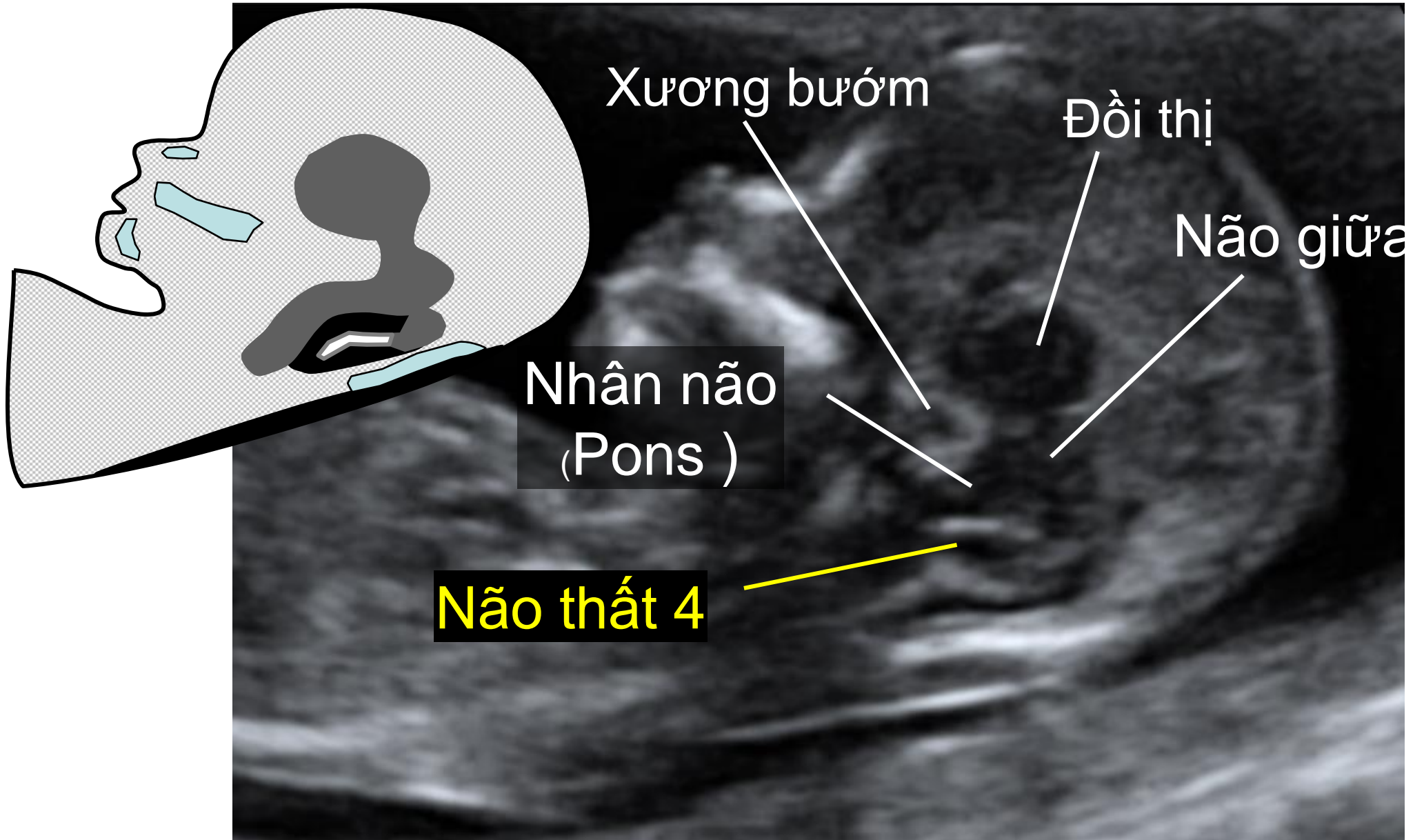


# Assessment of intracranial translucency (IT) in the detection of spina bifida at the 11–13-week scan

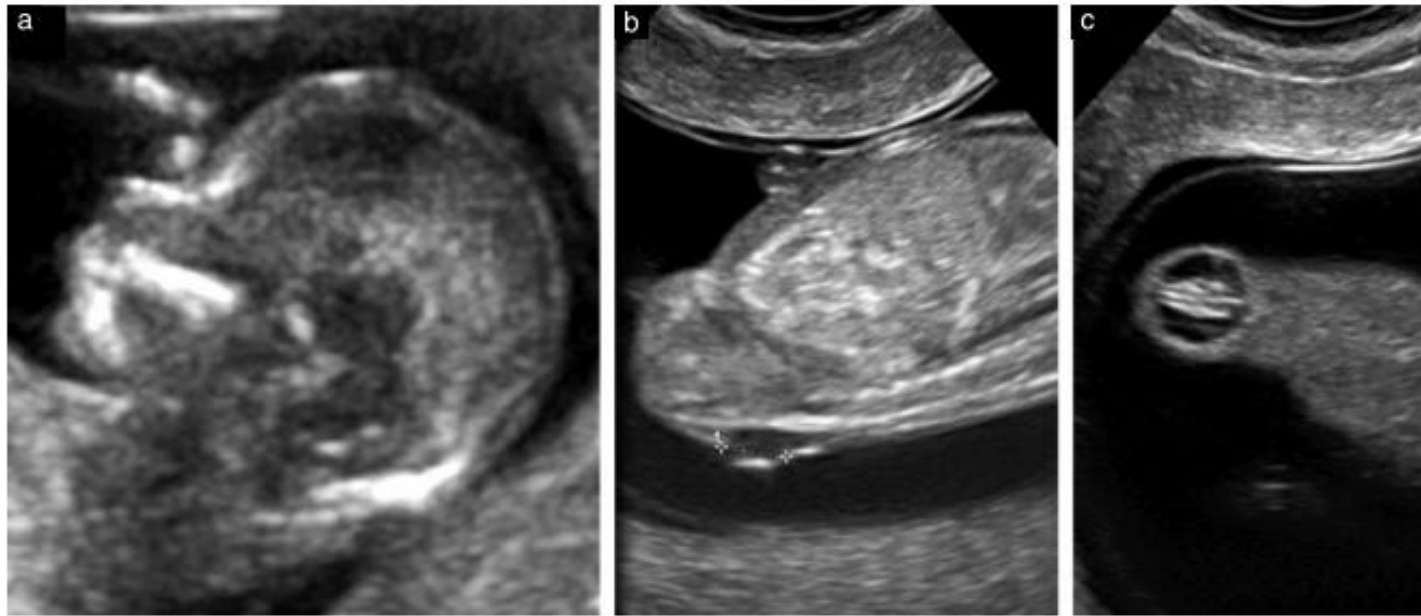
R. CHAOUI\*, B. BENOIT†, H. MITKOWSKA-WOZNIAK‡, K. S. HELING\*  
and K. H. NICOLAIDES§



# The brain @ 11-14 weeks scan

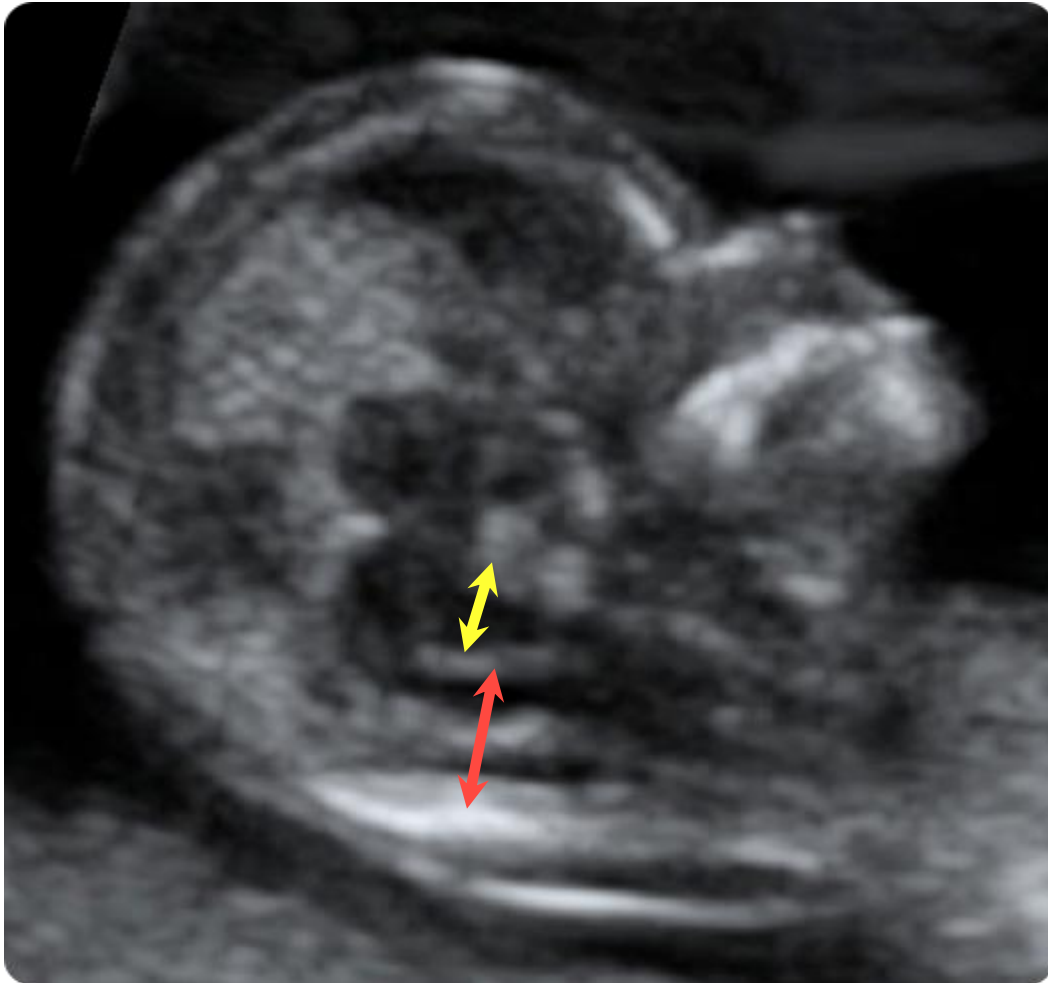


# Spina bifida ở 13 tuần



**Figure 2** Case 1. (a) In the mid-sagittal view of the fetal face, obtained by transabdominal ultrasound, no typical intracranial translucency with clear borders is identifiable. The brainstem is thickened and the distance from the posterior border of the brainstem to the occipital bone is shorter than the brainstem diameter. (b) Subsequent examination of the spine, performed transvaginally, revealed a small lumbar spina bifida 5 mm in diameter (calipers) and, once the fetus had turned (c), the small myelomeningocele could be visualized in a coronal tangential plane.

# Liệu các chỉ số khác trên siêu âm có làm tăng độ chính xác trong việc phát hiện dị tật hở ống thần kinh khi sàng lọc thai 11-14 tuần ?



-Đường kính thân não  
-Khoảng cách thân não – xương chẩm.

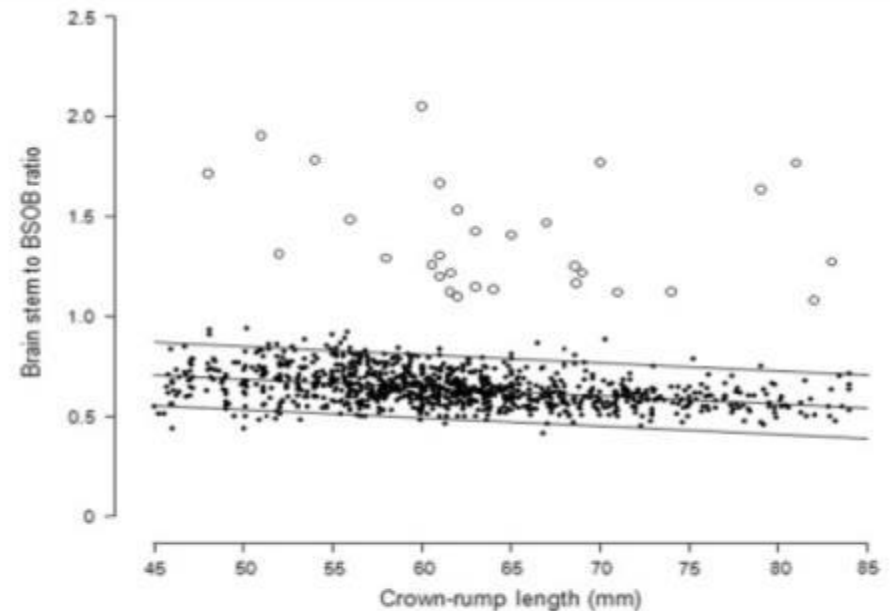
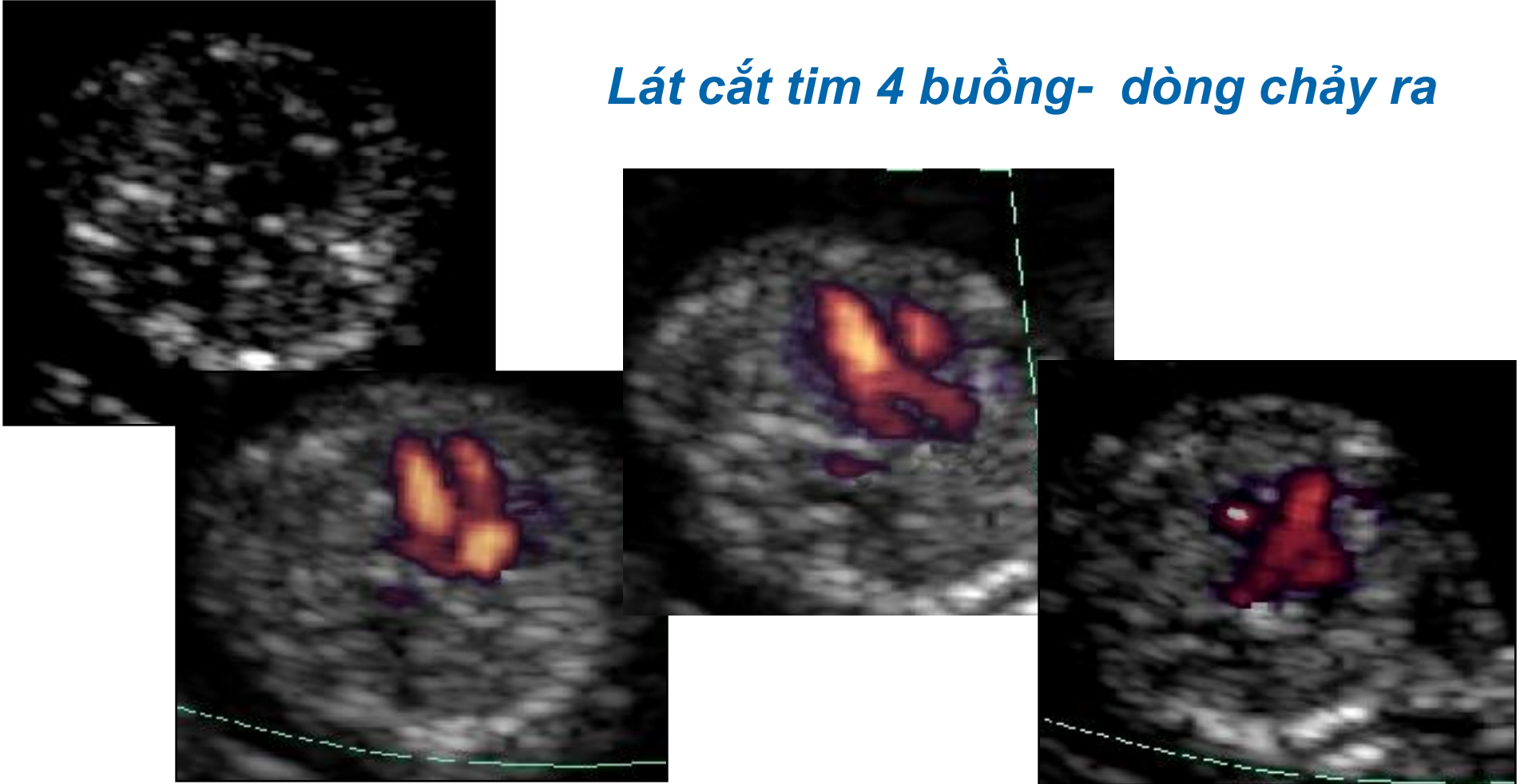


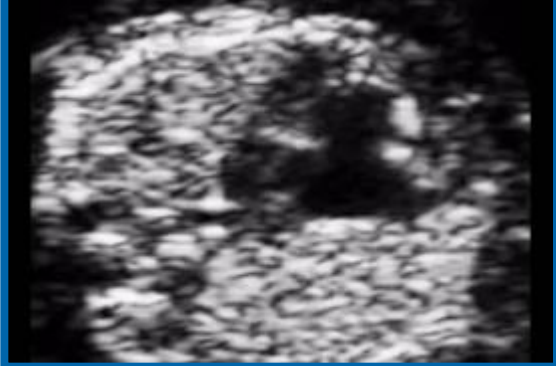
Figure 4—Individual measurements of the ratio between the brain stem diameter and BSOB diameter in fetuses with OSB (open circles) and normal controls (closed circles) plotted on the reference range for CRL (median, 5th and 95th percentiles)



# Tim

*Lát cắt tim 4 buồng- dòng chảy ra*





# Phát hiện sớm dị tật tim

(106/488= 21%)

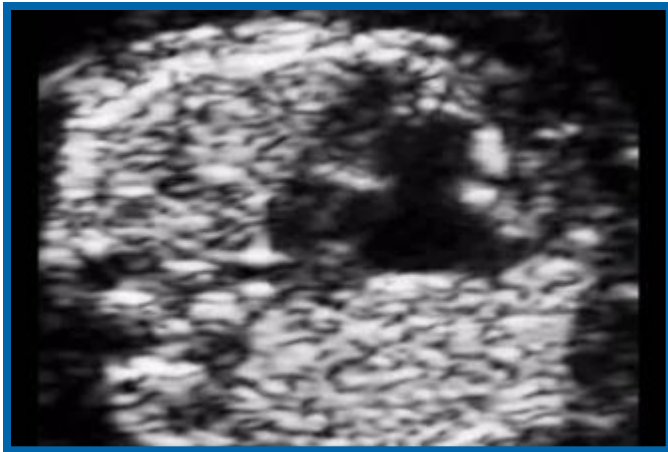
<i>Dị tật</i>	<i>N</i>	<i>NT &gt; P95</i>
<i>Coarctation (CoA)</i>	<i>15</i>	<i>2 (50%)</i>
<i>Tứ chứng Fallot (TOF)</i>	<i>10</i>	<i>2 (67%)</i>
<i>Thiếu sản thất trái</i>	<i>10</i>	<i>2 (40%)</i>
<i>Dị tật vách liên nhĩ/thất</i>	<i>9</i>	<i>3 (100%)</i>
<i>2 đường ra(DORV)</i>	<i>7</i>	<i>3 (75%)</i>
<i>Bệnh Ebstein</i>	<i>5</i>	
<i>Đảo gốc ĐM (TGV)</i>	<i>5</i>	
<i>Hẹp động mạch phổi</i>	<i>5</i>	
<i>Hẹp van động mạch phổi(PA)</i>	<i>3</i>	<i>1 (100%)</i>
<i>Khác</i>	<i>32</i>	
<i>Tổng</i>	<i>106</i>	<i>64%</i>

↑ *KSSG ở 35% TH dị tật tim bẩm sinh thường gặp*

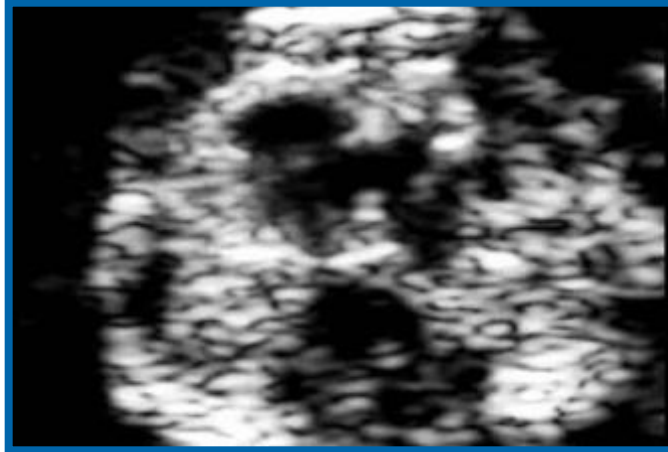
*Syngelaki et al. Pren. Diagnosis 2011*

# Phát hiện sớm dị tật thai

## Dị tật tim thường gặp



Dị tật vách liên  
thất/nhĩ



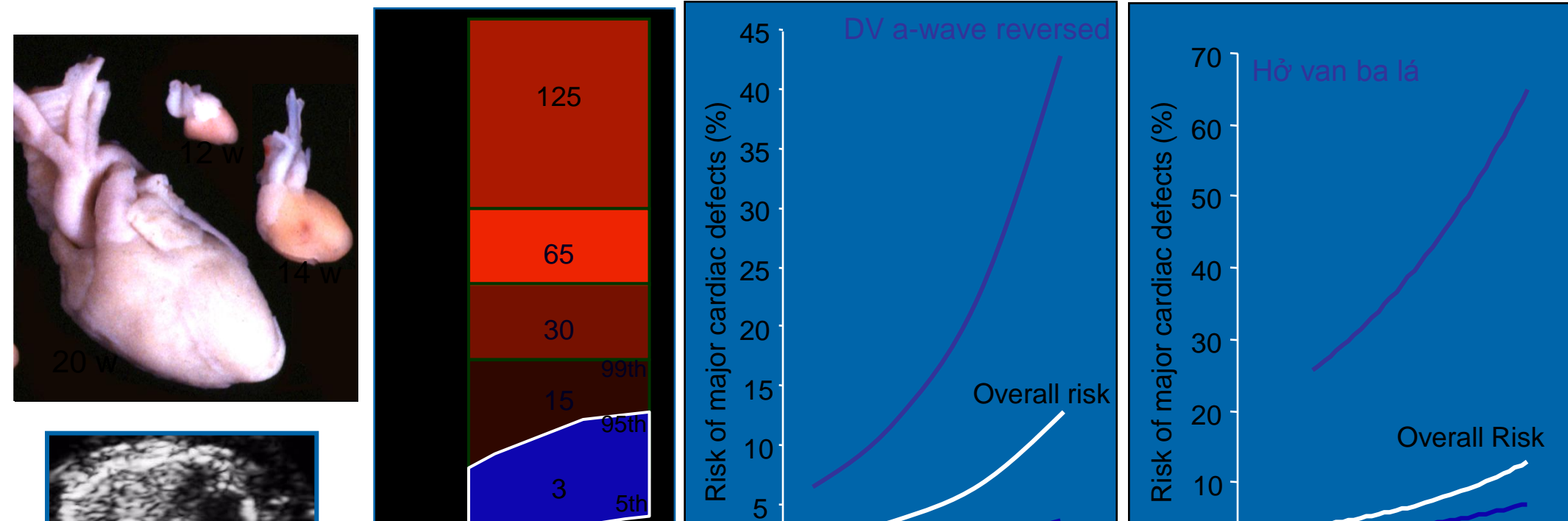
Thiếu sản thất trái



Tứ chứng Fallot

# Phát hiện sớm dị tật của thai

## Các bất thường tim thường gặp



Enlarged NT and abnormal DV or TR detects 65% of CHD

Abnormal 4chv detects 50% of CHD

Abnormal 4Chv + abn DV / TR detects 75%

# Phát hiện sớm dị tật thai

## Thoát vị rốn



- **Tỷ lệ: 1 in 380**

Chỉ có ruột

CRL of 45-54.9 mm: 1 in 100

CRL of 55-64.9 mm: 1 in 800

CRL of 65-84.0 mm: 1 in 2100

Gan: 1 in 3400

- **Trisomy 18 or 13 (55%)**

- **Tỷ lệ tự hết sau 20 w**

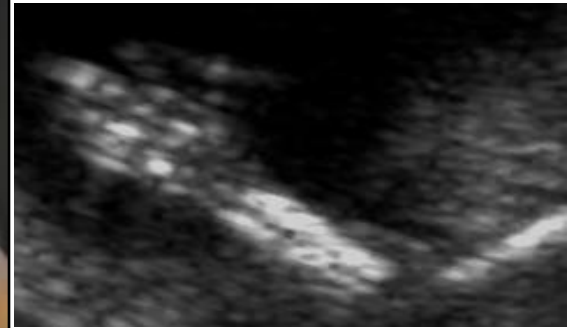
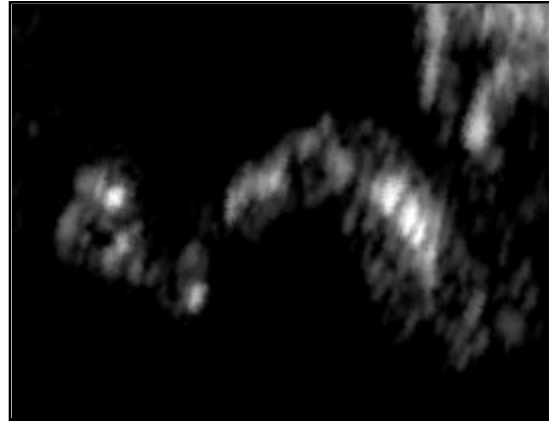
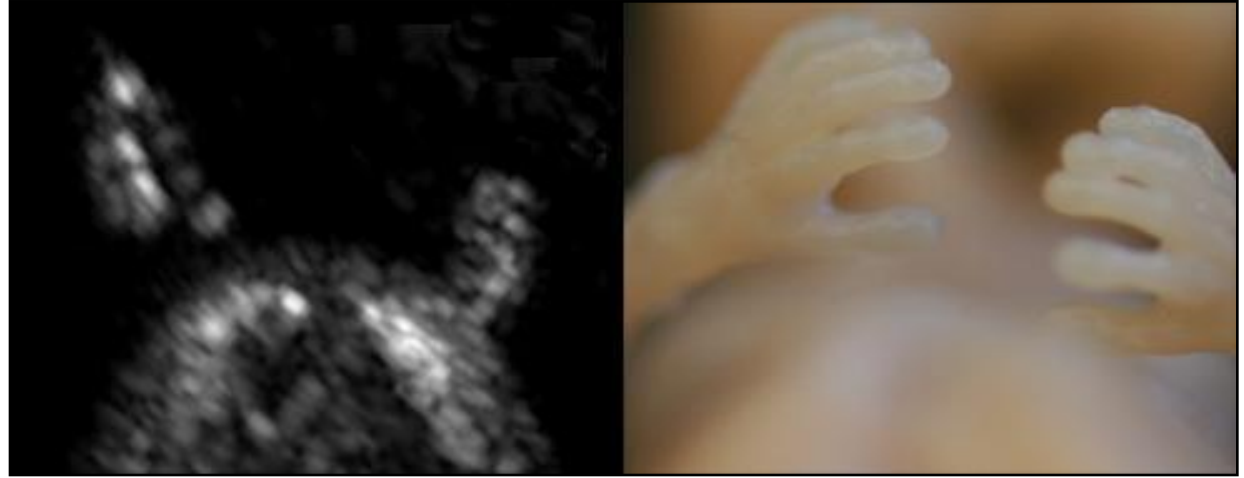
Ruột: 90%

Gan: 0%

150 of 57,119 singleton pregnancies

Kagan et al 2010

# Chi



*Stephens et al 1983*  
*Bronshtein et al 1992*  
*Dimaio et al 1993*  
*Macrydimas et al 1996*

**Ngắn chi/ gãy xương có thể phát hiện ở 3 tháng đầu**

*Loạn sản xương*

*(Dị tật thường gặp liên quan với tăng sáng sau gáy)*

*Bất sản sụn I*

*Bất sản sụn II*

*Ellis van Creveld*

*Tạo xương bất toàn II*

*Loạn sản dạng Thanatophoric*

*Lọa sản dạng Campomelic*

*Photphatase máu thấp bẩm sinh*

*Spondyloepiphyseal dysplasia conger*

*Jeune asphyxiating thoracic dystrophy*

*SRPS II (Majewski)*

*SRPS III (Hội chứng Verma-Naumoff )*

*SRPS IV (Beemer Langer)*

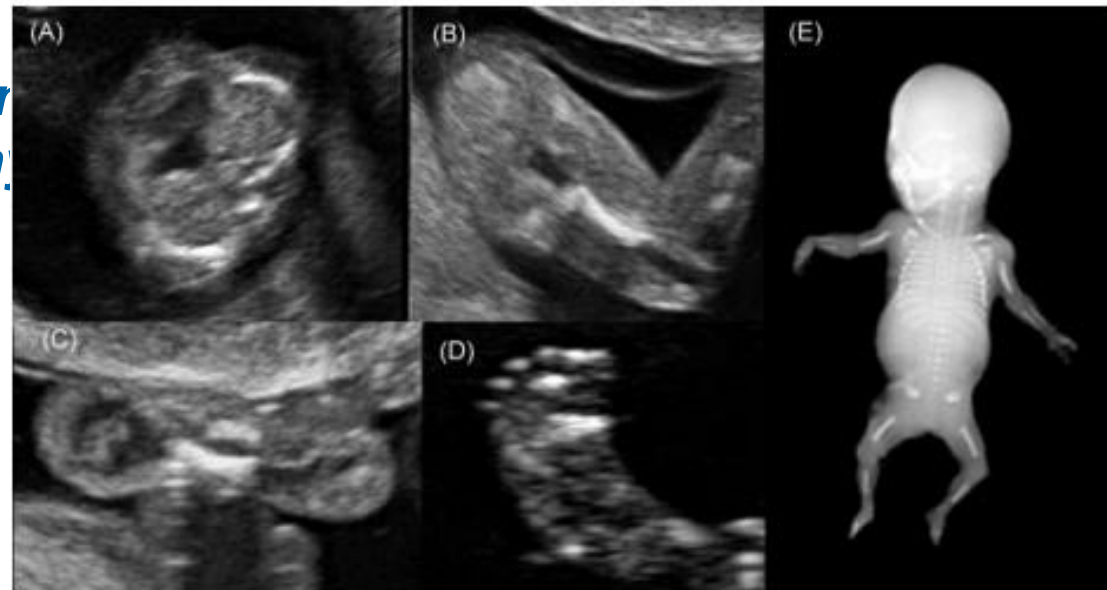
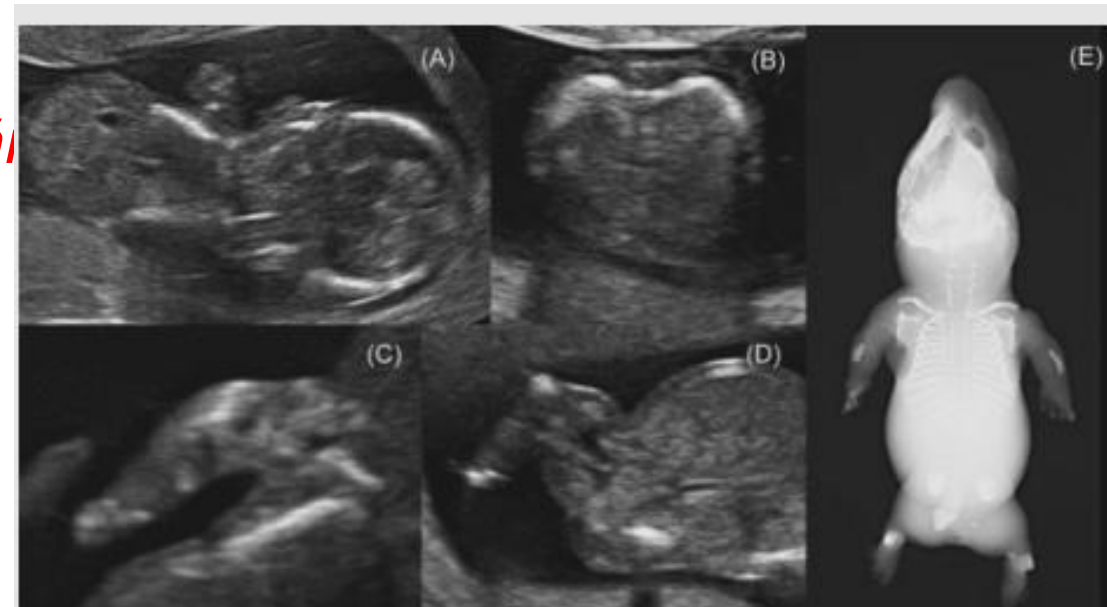
*Loạn sản dạng Blomstrand*

*Hội chứng Roberts*

*Loạn sản dạng Schneckenbecken*

*Loạn sản dạng Cleidocranial*

*et al.2011*



*NR12111*

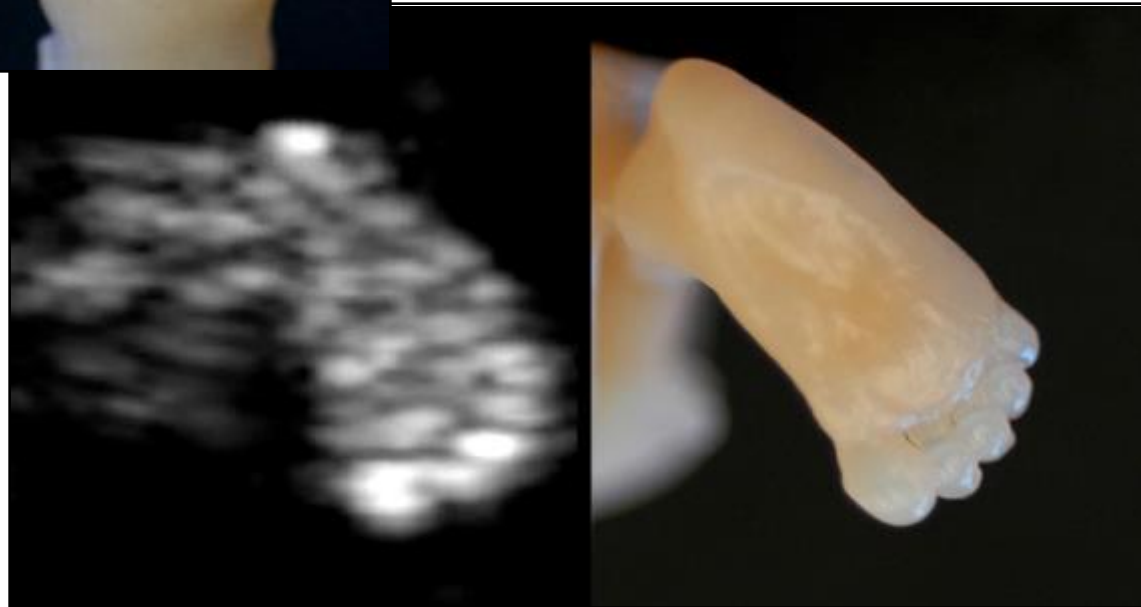
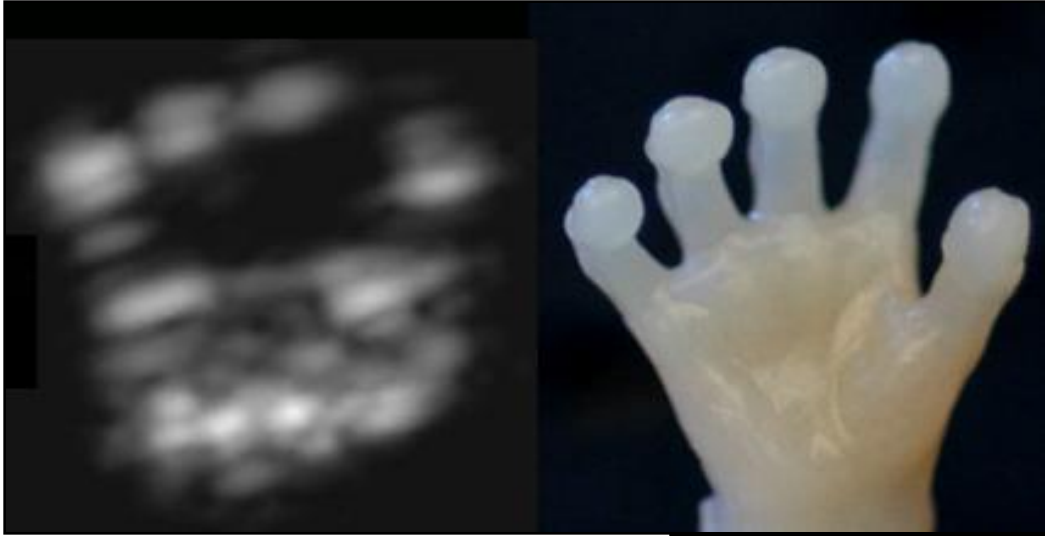
# Phát hiện sớm dị tật thai

## Loạn sản xương





# Đánh giá về số ngón



# Phát hiện sớm dị tật thai

## Bất thường bàn tay và bàn chân



# Kết luận:

- Siêu âm 3 tháng đầu rất quan trọng để:
  - Tính tuổi thai chính xác
  - **Chẩn đoán một số bất thường cấu trúc thường gặp**

*Tầm quan trọng của siêu âm thai*

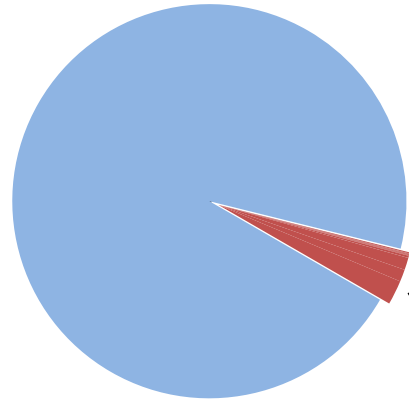
*lúc 12 – 13 tuần*

- Và hơn thế nữa

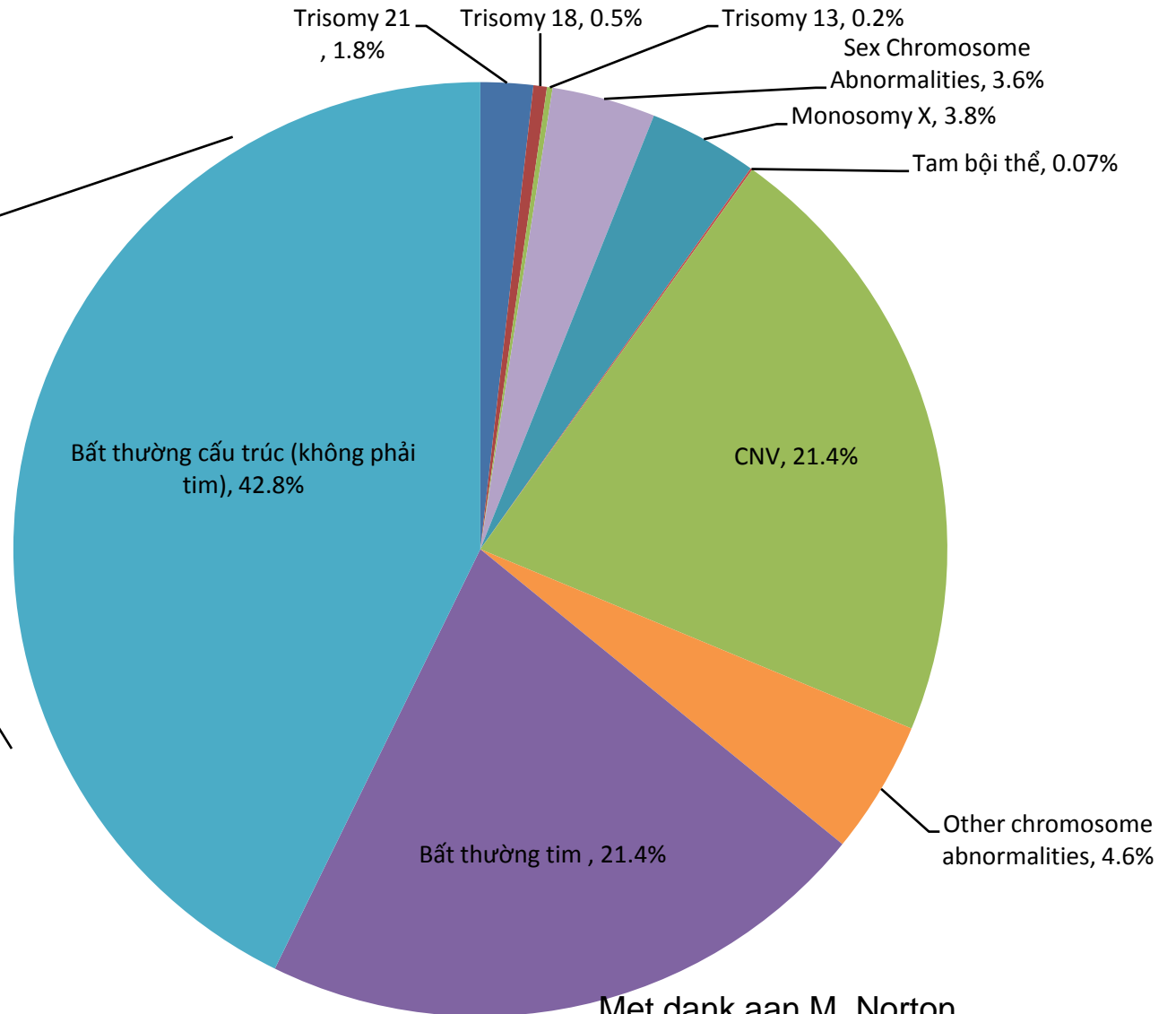
# Bất thường ở tuổi thai 13 tuần

## Tuổi mẹ: <25

Bình thường: 95.3%



Abnormal: 4.7%



Met dank aan M. Norton

***Thanks!***