

ỨNG DỤNG SIÊU ÂM TRONG SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN SƠ SINH ĐỐI VỚI MỘT SỐ DỊ TẬT BẨM SINH

Nguyễn Công Quỳnh¹, Nguyễn Việt Nhân²

(1) Bộ môn/Khoa Chẩn đoán hình ảnh, Trường/Bệnh viện Đại học Y Dược Huế

(2) Bộ môn Di truyền, Trung tâm sàng lọc - chẩn đoán trước sinh và sơ sinh, Trường /Bệnh viện Đại học Y Dược Huế

Tóm tắt

Giai đoạn thai kỳ và sơ sinh hình thành tính liên tục của những điều kiện riêng biệt về phát triển, sinh lý và bệnh lý, tạo nên những thách thức về mặt kỹ thuật chuyên biệt và yêu cầu thông thạo chuyên sâu về lĩnh vực này. Kiến thức chuyên môn về tình trạng phát triển của giai đoạn thai kỳ và sơ sinh giúp chúng ta tiên lượng các tình huống bệnh lý có khả năng xảy ra, đặc biệt kết hợp với các bất thường bẩm sinh.

Nhiều lựa chọn khám xét khi khảo sát hình ảnh học trẻ sơ sinh, có thể lựa chọn riêng rẽ hoặc phối hợp, gồm có siêu âm, X quang, CT, MRI và y học hạt nhân. Khi khảo sát hình ảnh học trẻ sơ sinh được đặt ra, việc quyết định làm thế nào để thực hiện khám xét đó là hết sức quan trọng. Siêu âm là một phương tiện chẩn đoán hữu hiệu khi được sử dụng thích hợp trong cách tiếp cận chuẩn mực đồng nhất. Đây là một phương tiện không xâm nhập, không nhiễm xạ, không đắt tiền, dễ thực hiện và là lựa chọn đầu tiên trong khảo sát hình ảnh học sơ sinh. Đặc biệt, siêu âm vẫn được xem là ứng dụng hình ảnh học không thể thiếu và quan trọng nhất đối với một số các bất thường ở trẻ sơ sinh, phạm vi khảo sát nhiều cơ quan. Trước tiên siêu âm có thể đánh giá rõ hơn đặc điểm các bất thường, có thể trả lời rất nhiều các vấn đề liên quan đến phát hiện và chẩn đoán sơ sinh đối với nhiều bất thường bẩm sinh.

Từ khóa: sàng lọc và chẩn đoán sơ sinh, siêu âm, dị tật bẩm sinh.

Summary

THE APPLICATION OF ULTRASOUND TO THE NEONATAL SCREENING AND DIAGNOSIS OF SOME CONGENITAL ANOMALIES

Nguyen Cong Quynh¹, Nguyen Viet Nhan²

(1) Department/ Faculty of Radiology, Hue University Hospital

(2) Department of Human Genetics, Hue University Hospital

The fetus and neonate constitute a continuum of unique developmental, physiologic and pathologic conditions that create special technical challenges and demand specific expertise. Specific knowledge of the developmental conditions of the fetal and neonatal periods aids us in anticipating potential pathologic conditions, especially associated with congenital anomalies.

There are many choices of examinations when imaging the newborn, which are combining or separate choices, include ultrasound, X-ray, CT, MRI and nuclear medicine. When we are asked to image a neonate, determining how to perform that examination becomes paramount. Ultrasound is a tremendous diagnostic tool when used appropriately in a uniform approach. It is safe, noninvasive, nonirradiative, inexpensive, easily performed, and is the initial imaging modality of choice for the assessment of the neonate. In particular, ultrasound remains indispensable and the most important imaging technique applied to a amount of newborn anomalies, including many organs. It can better characterize abnormalities first, and can answer a multitude of questions related to the neonatal detection and diagnosis for a large amount of congenital anomalies.

Key words: neonatal screening and diagnosis, ultrasound, congenital anomalies.

- Địa chỉ liên hệ: Nguyễn Công Quỳnh, email: thaoquynh96@gmail.com

DOI: 10.34071/jmp.2015.3.1

- Ngày nhận bài: 20/6/2015 * Ngày đồng ý đăng: 30/6/2015 * Ngày xuất bản: 10/7/2015

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hiện nay, sàng lọc - chẩn đoán trước sinh và sơ sinh giúp phát hiện và xử trí sớm các bất thường bẩm sinh, nhằm hạn chế đến mức thấp nhất các biến chứng, tỉ lệ tử vong hoặc khuyết tật về sau do các bệnh bẩm sinh gây ra. Sàng lọc - chẩn đoán trong giai đoạn sơ sinh là giai đoạn tiếp theo của sàng lọc - chẩn đoán thai kỳ trong giai đoạn trước sinh, góp phần vào chương trình nâng cao chất lượng dân số ở nhiều nước trên thế giới cũng như ở Việt Nam. Ở Mỹ, tỉ lệ trẻ sinh ra bị dị tật bẩm sinh các loại là 1/33 [6]. Theo WHO, trong số 2.761.000 tử vong sơ sinh trong năm 2013 trên toàn thế giới, có khoảng 276.000 trẻ sơ sinh chết do dị tật bẩm sinh [12].

Cũng như trước sinh, sàng lọc - chẩn đoán sơ sinh cần sự kết hợp đồng bộ nhiều chuyên ngành y học; trong đó, siêu âm rất cần thiết và được xem như là kỹ thuật hình ảnh được lựa chọn đầu tiên. Ở các nước có nền y học tiên tiến, sàng lọc - chẩn đoán trước sinh và sơ sinh đã phát triển từ lâu và đang hoàn chỉnh với quy trình chuẩn có tính hệ thống và đồng bộ kỹ thuật ở trình độ cao. Hiện nay ở Việt Nam sàng lọc - chẩn đoán trước sinh và sơ sinh đã và đang hình thành và phát triển ở một số trung tâm y tế từ những năm gần đây. Trung tâm Sàng lọc - Chẩn đoán Trước sinh và Sơ sinh - Đại học Y Dược Huế được thành lập vào ngày 14/07/2009, với nhiệm vụ triển khai chương trình sàng lọc - chẩn đoán trước sinh và sơ sinh cho 12 tỉnh miền Trung và Tây Nguyên. Trước thực tế đó, “ứng dụng siêu âm trong sàng lọc và chẩn đoán sơ sinh đối với một số dị tật bẩm sinh” cần được nghiên cứu đúng mức, xây dựng quy trình và thực hiện một cách có hệ thống, cũng như phổ biến rộng rãi trong cộng đồng.

2. ỨNG DỤNG TRONG Y HỌC CỦA SIÊU ÂM

- Các nhà vật lý học cùng các nhà y học cũng đã nghiên cứu và không ngừng phát triển những ứng dụng siêu âm trong lĩnh vực y học. Ngày nay, bên cạnh các ứng dụng khảo sát hình ảnh

học chuyên sâu, siêu âm có thể được ứng dụng với quy mô rộng lớn cho cộng đồng. Với các ưu điểm như tiện lợi, cơ động linh hoạt, dễ sử dụng, chi phí thấp, có phạm vi khảo sát lớn, hiệu quả chẩn đoán cao và nhất là không gây nhiễm xạ; siêu âm là kỹ thuật chẩn đoán hình ảnh rất phổ biến hiện nay. Siêu âm chẩn đoán mặc dù phụ thuộc người khảo sát, điều bất lợi này có thể được giảm thiểu nếu sử dụng cách tiếp cận chuẩn mực đồng nhất.

- Siêu âm là sóng âm (sóng cơ học) có tần số cao trên 16 - 20 kHz, trên giới hạn tai người nghe được. Trong y học, siêu âm chẩn đoán thường dùng tần số 2 - 50 MHz với cường độ 1 - 10 mW/cm². Theo Viện siêu âm y học Mỹ (AIUM: American Institute of Ultrasound in Medicine), trong giới hạn về tần số và cường độ này, siêu âm an toàn đối với các mô sinh học.

3. KHÁI QUÁT KHẢO SÁT HÌNH ẢNH HỌC SƠ SINH VÀ ỨNG DỤNG CỦA SIÊU ÂM

Giai đoạn sơ sinh là trong khoảng 28 ngày sau sinh, chia làm giai đoạn sơ sinh sớm trong khoảng 1-7 ngày và giai đoạn sơ sinh muộn 8-28 ngày sau sinh. Giai đoạn thai kỳ và sơ sinh hình thành tính liên tục của những điều kiện riêng biệt về phát triển, sinh lý và bệnh lý, mà các khám nghiệm y học trong giai đoạn chu sinh tạo nên những thách thức về mặt kỹ thuật chuyên biệt và yêu cầu thông thạo chuyên sâu về lĩnh vực này. Theo Harrison, “chẩn đoán trước sinh cải thiện chăm sóc chu sinh”. Kiến thức chuyên môn về tuổi thai kỳ giúp chúng ta tiên lượng các tình huống bệnh lý có khả năng xảy ra. Ví dụ: Thận ở trẻ nhỏ sinh non có thể tích vùng vỏ thận và tủy thận tương đương nhau (ở trẻ lớn, vỏ thận lớn gấp 3 lần tủy thận). Ở trẻ sơ sinh, tuyến thượng thận có kích thước bằng 1/3 kích thước của thận (gấp 20 lần tương đối so với người lớn). Xuất huyết nội sọ ở trẻ nhỏ sinh non có thể gặp, nhất là ở tuổi thai < 34 tuần có khả năng bị xuất huyết chất nền mầm dưới màng nội tủy

(subependymal germinal matrix hemorrhage).

Sau khi đưa ra chỉ định sử dụng khảo sát hình ảnh học cho mục đích chẩn đoán và có thể cho điều trị, việc quyết định làm thế nào để lựa chọn và thực hiện khám xét đó là hết sức quan trọng. Điều này cần đặc biệt lưu ý phù hợp với cơ quan và bệnh lý cần được khảo sát, cũng như tùy thuộc vào tình trạng của trẻ. Ngay cả khám xét đúng, nếu kết thúc nửa chừng, có thể ảnh hưởng đến tính chính xác của chẩn đoán và có khả năng bất lợi cho trẻ sơ sinh. Sự phối hợp giữa khám các kỹ thuật hình ảnh, bao gồm siêu âm, X quang, cắt lớp vi tính (CT) và cộng hưởng từ (MRI), là cần thiết trong nhiều trường hợp ứng dụng khảo sát hình ảnh học sơ sinh. Siêu âm và X quang thường được chỉ định và có thể được xem như khảo sát hình ảnh đầu tiên phát hiện bệnh. CT hữu ích trong một số ứng dụng, đặc biệt trong những trường hợp cấp tính của hô hấp hoặc não bộ. MRI đã trở nên quan trọng trong làm sáng tỏ nhiều thương tổn sơ sinh, nhất là các bất thường của hệ thần kinh trung ương. Các phương thức khảo sát hình ảnh học này nên được sử dụng trong một cách tiếp cận hợp nhất mang lại lợi ích và không có các khám nghiệm trùng lặp không cần thiết. Siêu âm là một phương tiện chẩn đoán hữu hiệu khi được sử dụng thích hợp.

Đối với trẻ sơ sinh, hiệu quả của siêu âm được phát huy tối ưu, phạm vi khảo sát được nhiều cơ quan, kể cả hệ thần kinh trung ương (bao gồm cả não bộ và tủy sống) và hệ cơ xương khớp; nhờ vào đặc điểm giải phẫu mô học của trẻ em có tính xuyên thấu tốt cũng như có nhiều cửa sổ và trường nhìn rộng đối với siêu âm. Do đó, siêu âm được xem như là kỹ thuật hình ảnh được lựa chọn đầu tiên trong sàng lọc - chẩn đoán sơ sinh, và quan trọng hàng đầu trong nhiều ứng dụng ở trẻ sơ sinh như khảo sát các bất thường của đường niệu dục hoặc tim bẩm sinh. Siêu âm sơ sinh được thực hiện với các đầu dò ly giải cao (5-7,5-15 MHz).

- Khám lâm sàng một cách có hệ thống và có mục tiêu để phát hiện các dấu hiệu lâm sàng của

các bất thường bẩm sinh. Tuổi thai và cân nặng trẻ sinh ra, tình trạng thai kỳ của thai nhi cũng như của người mẹ, tiền sử bệnh của mẹ cũng như yếu tố gia đình đều phải được lưu ý. Để đạt được hiệu quả cao, cần phải tìm hiểu kỹ các nhóm yếu tố nguy cơ của trẻ và các biểu hiện của những bất thường liên quan. Từ đó có thể phân nhóm tùy theo các trường hợp để có chỉ định các xét nghiệm cũng như khảo sát hình ảnh học phù hợp. Có thể phân thành các nhóm sau:

Nhóm 1: Trẻ sơ sinh có lâm sàng bình thường, không có yếu tố nguy cơ. Nhóm này được đưa vào quy trình sàng lọc sơ sinh thường quy (general screening).

Nhóm 2: Trẻ sơ sinh có một trong hai vấn đề: lâm sàng bất thường và có yếu tố nguy cơ. Nhóm này được đưa vào quy trình sàng lọc sơ sinh có mục tiêu (targeted screening).

Nhóm 3: Trẻ sơ sinh có bất thường bẩm sinh đã được phát hiện. Nhóm này được khảo sát chẩn đoán toàn diện, bao gồm đánh giá mức độ thương tổn và phát hiện các dị tật phối hợp, đồng thời lập kế hoạch điều trị và theo dõi.

Các điều kiện đặc trưng dành cho khảo sát siêu âm sơ sinh:

- Môi trường tương đối cách ly và đủ ấm, thời gian khám trẻ sơ sinh càng nhanh càng tốt; đội ngũ giám sát chăm sóc thích hợp chuyên cho trẻ sơ sinh. Bắt buộc phải có sự chuẩn bị xử trí khi gặp tình huống thách thức trong khi khám. Nói chung, trẻ sơ sinh càng non tháng và càng nhẹ cân thì việc duy trì kiểm soát ổn định nhiệt độ càng được chú trọng. Liều chiếu xạ thấp khi chụp X quang hoặc CT trong trường hợp phối hợp kỹ thuật hình ảnh.

- Được thực hiện bởi bác sĩ chẩn đoán hình ảnh được đào tạo chuyên nhi.

- Cần sự tham gia một cách chủ động của bố mẹ trẻ.

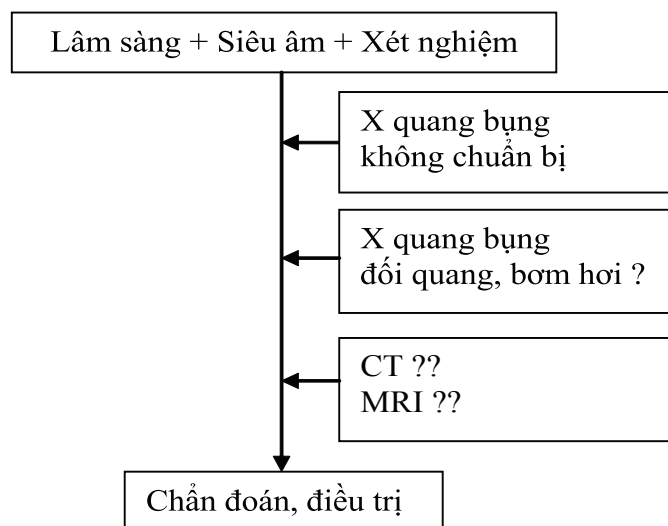
“Trẻ em không phải là người lớn thu nhỏ”, châm ngôn này luôn luôn phải được khắc ghi, nhất là đối với trẻ sơ sinh.

4. MỘT SỐ VÍ DỤ ỨNG DỤNG SIÊU ÂM TRONG KHẢO SÁT CÁC DỊ TẬT BẨM SINH TRONG GIAI ĐOẠN SƠ SINH

4.1. Các chỉ định và các kỹ thuật hình ảnh học trong khảo sát bụng trẻ sơ sinh

Bảng 1. Chỉ định sơ bộ đánh giá bụng trẻ sơ sinh - X quang không chuẩn bị và siêu âm

- Các bất thường trên siêu âm trước sinh - Khối vùng bụng hoặc chậu - Căng chướng bụng / nghi ngờ tắc ruột - Nghi ngờ viêm đại-tiểu tràng hoại tử - Không đi cầu phân su - Nôn mửa có dịch mật - Vàng da kéo dài - Các biến chứng nghi ngờ từ các đường hỗ trợ (ví dụ, catheter tĩnh mạch rốn trong gan)	- Tăng huyết áp không giải thích được - Các biến chứng mạch máu (Doppler) - Nhiễm trùng - Phù toàn thân - Tiểu tiện bất thường (bao gồm vô niệu) - Các bất thường niệu dục như là một phần của một hội chứng dị dạng - Nhiễm trùng đường tiểu
---	---



Đánh giá bụng trẻ sơ sinh nên luôn luôn bắt đầu bằng chụp X quang thường quy không chuẩn bị “thực hiện đúng chuẩn”. Kết hợp X quang với siêu âm sẽ tăng khả năng chẩn đoán rõ rệt, đặc biệt giúp chẩn đoán phân biệt và nguyên nhân tắc ruột. Một vài chụp X quang có ý nghĩa lịch sử, nhưng không còn thực hiện thường quy nữa; ví dụ chụp lộn ngược để đánh giá không tạo lỗ hậu môn; hiện nay được thay thế bằng siêu âm. Trong đánh giá các bất thường bẩm sinh của ống tiêu hóa ở trẻ sơ sinh đặc biệt tắc, thông thường là chụp X quang cản quang. An toàn hơn là luôn luôn sử dụng chất cản quang tan trong nước.

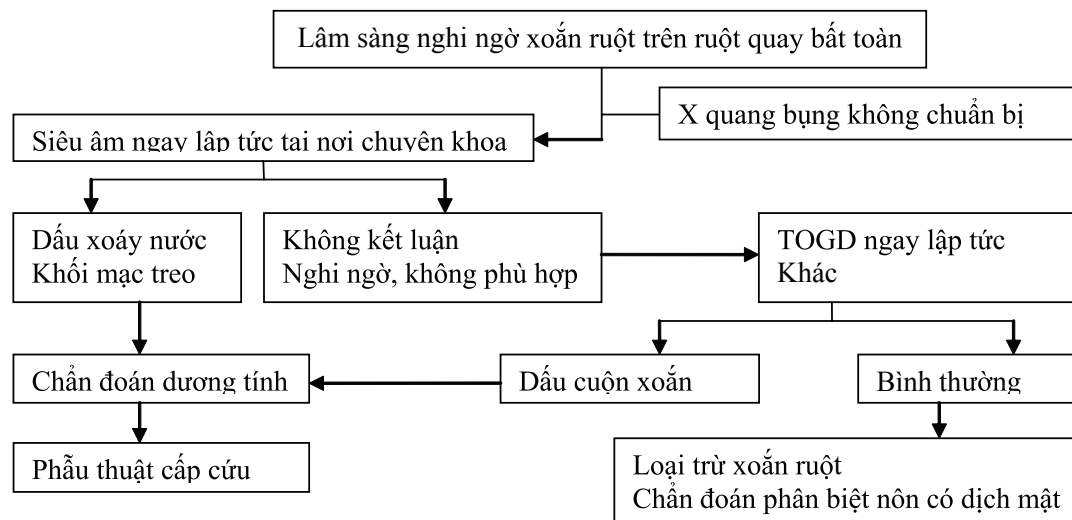
4.2. Một số ví dụ bất thường bẩm sinh của ống tiêu hóa và của đường niệu ở trẻ sơ sinh:

4.2.1. Ruột quay bất toàn và xoắn ruột giữa

Các báo cáo đề xuất rằng siêu âm sơ sinh có thể hữu ích trong phát hiện sớm ruột quay bất toàn cũng như biến chứng của nó nếu có, nhất là xoắn ruột giữa. Sự sắp xếp lại tĩnh mạch phía bên trái động mạch mạc treo tràng trên là một dấu hiệu của ruột quay bất toàn, và tìm thấy dịch phúc mạc và các quai ruột phù nề, là chẩn đoán xoắn ruột cần phải được đặt ra. Một tá tràng đoạn gần gần với đầu hẹp dần hình vót nhọn trước cột sống phù hợp với ruột quay bất toàn và xoắn trong bối cảnh lâm sàng thích hợp. Trước bệnh nhi sơ sinh có nôn dịch mật cần lưu ý chẩn đoán xoắn ruột cho đến khi có yếu tố loại trừ. Xoắn ruột là một cấp cứu về chẩn đoán và điều trị. Ngay chính vị trí xoắn có thể được thấy như “dấu hiệu xoáy nước” trên siêu âm. Trong tay của những người có kinh

nghiệm chuyên môn, siêu âm có thể đủ để chẩn đoán. Chụp bụng không chuẩn bị hữu ích để chẩn đoán phân biệt. Chụp X quang thực quản-dạ dày-

tá tràng là xét nghiệm tham khảo trong trường hợp có một ít nghi ngờ.



Đường dẫn niệu giãn và một số nguyên nhân bất thường bẩm sinh hệ tiết niệu

4.2.2. Tắc đường dẫn niệu

Đo đường kính ngang của bể thận trên siêu âm hữu ích: Nếu $> 10\text{mm}$ là kết hợp các bất thường có ý nghĩa, trong khi đó đường kính $5\text{-}10\text{mm}$ có thể nghi đến tổn thương. Siêu âm sơ sinh như là phương tiện tầm soát khả năng tắc đường niệu. Từ đó, thiết lập tiếp cận khảo sát hình ảnh học theo cách thức hợp lý, chắc chắn và an toàn. Việc định thời gian sau sinh để khám siêu âm là quan trọng bởi vì có như vậy mới không đánh giá thấp mức độ giãn. Nhiều tác giả đã chỉ ra rằng, nếu có thể được về lâm sàng, khảo sát hình ảnh học sau sinh nên muộn 1 tuần sau sinh (sớm nhất vào ngày thứ 2-3) để cho phép đạt được trưởng thành của chức năng thận. Nếu hiện diện tắc có ý nghĩa, thì việc định thời gian không nên còn là vấn đề quan trọng nữa. Tuy nhiên, có thể gặp phải những trường hợp mà giãn hệ thống thu thập nước tiểu bị đánh giá thấp khi khảo sát hình ảnh sớm, nhưng rồi sau cùng cho thấy liên quan đến tắc.

Giãn đường niệu có ý nghĩa được phát hiện trên siêu âm, tiến trình thường tiếp tục với chụp X quang bàng quang niệu đạo thì tổng xuất để đánh giá trào ngược bàng quang niệu quản.

Chụp X quang bàng quang niệu đạo thì tổng

xuất được thực hiện trong ứ nước thận hai bên, ứ nước thận một bên kèm giãn niệu quản, nghi ngờ tắc đường ra của bàng quang, hoặc giãn thay đổi trong khi khảo sát siêu âm phù hợp với trào ngược bàng quang niệu quản có thể có. Nếu chỉ ứ nước thận nhẹ (độ 1-2 theo SFUUGS) và không có các bất thường khác, thì trường hợp này có thể khám theo dõi siêu âm ngắn hạn (4-6 tuần) để đánh giá lại mức độ giãn. Nếu vẫn duy trì mức độ nhẹ hoặc cải thiện, thì có lẽ không cần phải tiếp tục khảo sát sâu hơn, mặc dù khám siêu âm nhiều lần không loại trừ được trào ngược bàng quang niệu quản. Tại phần lớn các trung tâm chụp X quang bàng quang niệu đạo thì tổng xuất được thực hiện trong hầu như tất cả trường hợp.

Giãn đường niệu do một trong ba vấn đề chung:

(1) Trào ngược bàng quang niệu quản, (2) tắc, hoặc (3) kết hợp cả hai. Chụp X quang bàng quang niệu đạo thì tổng xuất giúp loại trừ 2 trong 3 khả năng trên. Nếu không có trào ngược, quyết định mức độ nặng của tắc có được bằng cách kết hợp các thông số lâm sàng (chức năng thận) và thận đồ lợi niệu (đang sử dụng hiện nay là đánh giá bằng thuốc phát xạ nhưng có lẽ bằng MRI trong tương lai).

Bảng 2. Ứ nước thận ở trẻ sơ sinh

- Trào ngược bàng quang niệu quản - Tắc chỗ nối bể thận niệu quản - Tắc chỗ nối niệu quản bàng quang - Trào ngược bàng quang niệu quản và một thương tổn tắc - Tắc đường ra của bàng quang	- Rối loạn dòng vận cơ vòng bàng quang (ví dụ: bọc thoát vị tủy-màng não) với tắc chỗ nối bàng quang niệu đạo thứ phát - Các van niệu đạo sau - Teo niệu đạo - Polyp niệu đạo
--	--

Bảng 3. Hệ thống phân độ theo Hiệp hội Siêu âm Thận Thai (SFUUGS: Society for Fetal Urology Ultrasound Grading System)

Độ 1: Giãn bể thận đơn lẻ Độ 2: Giãn bể thận và không tắc cả đài thận	Độ 3: Giãn bể thận và tất cả các đài thận Độ 4: Độ 3 + mỏng nhu mô thận
--	--

4.2.3. Trào ngược bàng quang niệu quản

Đây là nguyên nhân thường gặp của giãn hệ thống thu thập trên siêu âm trước sinh. Khảo sát hình ảnh học một trẻ sơ sinh có nghi ngờ trào ngược bàng quang niệu quản được thực hiện đầy đủ với siêu âm và chụp X quang bàng quang niệu đạo thì tổng xuất. Siêu âm sau sinh, trước tiên, xác định ứ nước thận hoặc ứ nước thận niệu quản trước đây được phát hiện trong thai kỳ. Nó cũng đánh giá chủ mô thận và bàng quang. Trên siêu âm một dấu hiệu đầu mỗi tiềm năng đối với hiện diện trào ngược bàng quang niệu quản là ứ nước thận hoặc ứ nước thận niệu quản thay đổi trong khi đang khảo sát thời gian thực, đặc biệt trước và sau tổng xuất. Tuy vậy, luôn ghi nhớ là trào ngược bàng quang niệu quản không bao giờ được chẩn đoán xác định bằng siêu âm. Khi giãn hệ thống thu thập được ghi nhận hoặc một nhiễm trùng đường niệu được chẩn đoán, bước kế tiếp là chụp X quang bàng quang niệu đạo thì tổng xuất tăng sáng truyền hình. Khảo sát tăng sáng truyền hình của đường niệu thấp ở trẻ sơ sinh có ưu thế rõ ràng so với chụp bàng quang y học hạt nhân.

4.2.4. Hệ thống đôi và các bất thường phối hợp

Khảo sát hình ảnh học được thực hiện đầy đủ

với siêu âm và chụp X quang bàng quang niệu đạo thì tổng xuất.

4.3. Các bệnh tim bẩm sinh đòi hỏi can thiệp trong 28 ngày đầu của trẻ sơ sinh.

Các bệnh tim bẩm sinh là một trong những bất thường bẩm sinh có tỉ lệ cao nhất # 0,430-0,664% trẻ sinh ra, là nguyên nhân thường gặp của bệnh sơ sinh nặng và là nguyên nhân hơn 7% của tử vong sơ sinh, đứng hàng thứ hai sau các khiếm khuyết sinh đẻ [7]. Hiện nay, nhiều trẻ được phát hiện tim bẩm sinh trong giai đoạn trước sinh và sơ sinh, trong đó một số bệnh đòi hỏi can thiệp ngay. Thời gian biểu hiện của bệnh tim bẩm sinh ở trẻ sơ sinh phần lớn phụ thuộc vào tương tác của thể riêng biệt của bệnh tim bẩm sinh và tuần hoàn chuyển tiếp của sơ sinh (từ môi trường trong nước ối bên trong tử cung sang tình trạng thở không khí). Hiện diện tiếp tục của ống động mạch vài giờ đầu sau sinh có ý nghĩa thay đổi biểu hiện. Thời gian đóng ống động mạch không luôn được biết trước.

Sàng lọc bệnh tim bẩm sinh trong giai đoạn sơ sinh bao gồm: (1) Khám lâm sàng, điện tim, đo độ bão hòa oxy máu, và (2) Chẩn đoán hình ảnh, trong đó siêu âm được xem là phương cách lựa chọn đầu tiên và rất hữu hiệu.

Bảng 4. Thương tổn tim bẩm sinh đòi hỏi can thiệp trong giai đoạn sơ sinh

Thương tổn	Tím	Sốc	Âm thổi	Phụ thuộc ống ?
Hội chứng tim phải thiếu sản	.	+	.	Có
Hẹp ĐM chủ	.	+	+	Có thể có
Hẹp eo ĐM chủ	.	+	.	Có thể có
Cung ĐM chủ gián đoạn	.	+	.	Có
Teo ĐM phổi với vách liên thất nguyên vẹn	+	.	.	Có
Hẹp ĐM phổi	+	+	+	Có thể có
Teo ĐM phổi với khiếm khuyết vách liên thất	+	.	.	Có
Tứ chứng Fallot	+	.	+	Có thể có
Hội lưu TM phổi bất thường toàn phần	+	+	.	Không
Bất thường Ebstein	+	.	.	Có thể có
Teo van 3 lá	+	+	+	Có thể có
Chuyển vị các đại động mạch	+	.	.	Có thể có
Thân chung động mạch	.	.	+	Không
Bệnh cơ tim sơ sinh	.	+	.	Không
Còn ống động mạch	.	N/A	+	N/A

4.4. Khảo sát hình ảnh học não sơ sinh và chỉ định siêu âm não qua thóp

Các thương tổn não thiếu tưới máu-giảm oxy và xuất huyết nội sọ ở trẻ sơ sinh là riêng biệt, bởi vì giải phẫu và sinh lý chưa trưởng thành của trẻ sơ sinh, đặc biệt thường xảy ra nhất ở trẻ sinh non. Một vài trường hợp có thể xảy ra ở trẻ sinh đủ tháng hoặc gần đủ tháng, do những khó khăn có thể diễn ra trong quá trình chuyển dạ.

Siêu âm não qua thóp thường được chỉ định và có thể được xem như tầm soát phát hiện nhiều tổn thương não đối với trẻ sơ sinh. Siêu âm não giúp xác định sự trưởng thành, các cấu trúc giải phẫu sọ não bình thường và các biến thể giải phẫu bình thường. CT hữu ích trong trường hợp cấp tính. MRI cực kỳ quan trọng trong làm sáng tỏ các thương tổn não sơ sinh trong các giai đoạn cấp hoặc mạn tính.

Bảng 5. Các chỉ định khảo sát siêu âm sọ não sơ sinh

Trẻ sinh non	Trẻ sinh gần đủ tháng / đủ tháng
- Tầm soát: Xuất huyết nội sọ (<1000-1250g, <28 tuần) Bệnh não thiếu tưới máu-giảm oxy (HIE), bao gồm hoại tử chất trắng ổ (nhuễn chất trắng quanh não thất: PVL) Chấn thương lúc sinh Bất thường được phát hiện trước sinh	-Bất thường CNS ở trẻ sơ sinh yếu mà không thể di chuyển chụp MRI -Đầu to -Dị dạng mạch: tĩnh mạch Galen -Tầm soát ban đầu đối với các bất thường và hội chứng
- Theo dõi: Xuất huyết nội sọ, não úng thủy, tụ dịch ngoài trực (ngoài nhu mô não) - Đánh giá ban đầu: Động kinh, bất thường bẩm sinh, đầu to, nhiễm trùng hệ thần kinh trung ương(CNS), huyết khối xoang dọc trên	-Bệnh nhân được cung cấp oxy qua màng ngoài cơ thể (ECMO) -Chấn thương lúc sinh (ở trẻ mà không thể di chuyển chụp CT) -Theo dõi bất thường được phát hiện trước sinh -Huyết khối xoang dọc trên khả nghi

(CNS: central nervous system, ECMO: extracorporeal membrane oxygenation, HIE: Hypoxic-ischemic encephalopathy, PVL: periventricular leukomalacia)

4.5. Khảo sát siêu âm ống sống trẻ sơ sinh

Tật khe hở gai sống thường gặp nhất trong nhóm khiếm khuyết ống thần kinh (thuộc nhóm bất thường bẩm sinh thường gặp nhất ở trẻ sinh ra). Các trẻ sơ sinh bị tật khe hở gai sống bị che lấp có thể không có triệu chứng; ngoài các biểu hiện bất thường da vùng thắt lưng cùng như: U mỡ, nhiều lông, vết lúm da (lỗ xoang phía trên nếp lằn rãnh liên mông), u mạch máu, vết màu rượu vang đỏ, giãn mao mạch, tăng sắc tố nốt ruồi, hạt nevus hắc bào, giảm sắc tố, bất sản da bẩm sinh, mào thừa (túm da, đuôi da), các khối tân sinh sụn khác: u xơ thần kinh hình đám rối, u quái. Khám siêu âm ống sống hữu ích trong đánh giá trẻ sơ sinh đối với tật khe hở gai sống bị che lấp. Các bất thường có thể nhìn thấy trên siêu âm gồm có xoang bì lưng, nang dạng bì, u mỡ thắt lưng cùng với dây tủy sống bị kết buộc, u mỡ ống sống, và nứt dọc giữa tủy sống. Trong phần lớn các thương tổn này, nón tủy xuống thấp (dưới gian đốt sống L2-3), và dây tủy sống bị kết buộc. MRI có thể được yêu cầu cho khảo sát sâu hơn.

4.6. Siêu âm loạn sản phát triển khớp háng giai đoạn sơ sinh

Loạn sản phát triển khớp háng giai đoạn sơ

sinh có tỉ lệ khác nhau rất nhiều theo chủng tộc, 0,06/1.000 ở người châu Phi và 76,1/1.000 ở người Mỹ bản xứ [8]. Siêu âm là một khảo sát hình ảnh ưu việt trong phát hiện và theo dõi bất thường này, thay vì chụp X quang trong giai đoạn này. Siêu âm thấy các thành phần sụn của khớp háng. Do có sự lỏng khớp sinh lý, khảo sát siêu âm thường không được thực hiện ở trẻ < 2 tuần sau sinh. Giá trị của siêu âm sẽ giảm dần khi cốt hóa đầu xương đùi. Đối với trẻ 6-12 tháng, X quang trở nên tin cậy. Khám lâm sàng vẫn là quan trọng để phát hiện, khám nhiều lần trong năm đầu tiên. Siêu âm tầm soát có mục tiêu ở trẻ nguy cơ cao vào 4-6 tuần sau sinh. Chụp X-quang khung chậu lúc 3 tháng tuổi ở trẻ nguy cơ cao. CT scan và MRI chỉ dùng cho các trường hợp nặng, thường khảo sát trước mổ.

Các chỉ định siêu âm khớp háng bao gồm: (1) Phát hiện bất thường của khám thực thể khớp háng, và (2) Các yếu tố nguy cơ: có yếu tố gia đình, dễ khó, bất thường về tư thế, hướng dẫn điều trị. Tại một số nước, siêu âm tầm soát bắt buộc cho tất cả các trẻ sau sinh 3-6 tuần tuổi.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Bloom D.A(2014), “The Dilated Urinary Tract”, *Caffey’s Pediatric Diagnostic Imaging*, 1-Volume, 12th Edition, Mosby, (p. 272-292).
2. Bloom D.A, Slovis T.L., Shore R.M. (2014), “Indications and Techniques for Neonatal Abdominal Imaging”, *Caffey’s Pediatric Diagnostic Imaging*, Mosby, (p.170-187).
3. Bloom D.A, Slovis T.L. (2014), “Congenital Anomalies of Gastrointestinal Tract”, *Caffey’s Pediatric Diagnostic Imaging*, Mosby, (p.188-236).
4. Bulas D.I., Slovis T.L. (2014), “Overview”, *Caffey’s Pediatric Diagnostic Imaging*, Mosby, (p.29-34).
5. Bulas D.I.and Slovis T.L. (2014), “Ultrasonography of the Neonatal Spinal Canal”, *Caffey’s Pediatric Diagnostic Imaging*, Mosby, (p.443-448).
6. Centers for Disease Control and Prevention. Update on Overall Prevalence of Major Birth Defects-Atlanta, Georgia, 1978-2005. MMWR Morb Mortal Wkly Rep. 2008;57(1):1-5.
7. Humes R.A., Walter III H.L., Slovis T.L. (2014), “Neonatal congenital heart disease requiring intervention in the first 28 days”, *Caffey’s Pediatric Diagnostic Imaging*, Mosby, (p.364-376).
8. International Scholarly Research Network, ISRN Orthopedics, Volume 2011, Article ID 238607, (p.1)
9. Slovis T.L., Bulas D.I. (2014), “Neonatal Brain Imaging”, *Caffey’s Pediatric Diagnostic Imaging*, Mosby, (p.398-429).
10. Troger J, Seidensticker P. (2008), “Developmental Dysplasia of the Hip”, *Pediatric Imaging Manual*, Springer, (p.138-139).
11. Troger J, Seidensticker P. (2008), “Rotation Anomalies of the Midgut”, *Pediatric Imaging Manual*, Springer, (p.138).
12. WHO, Congenital anomalies, Fact sheet N°370, Updated April 2015.