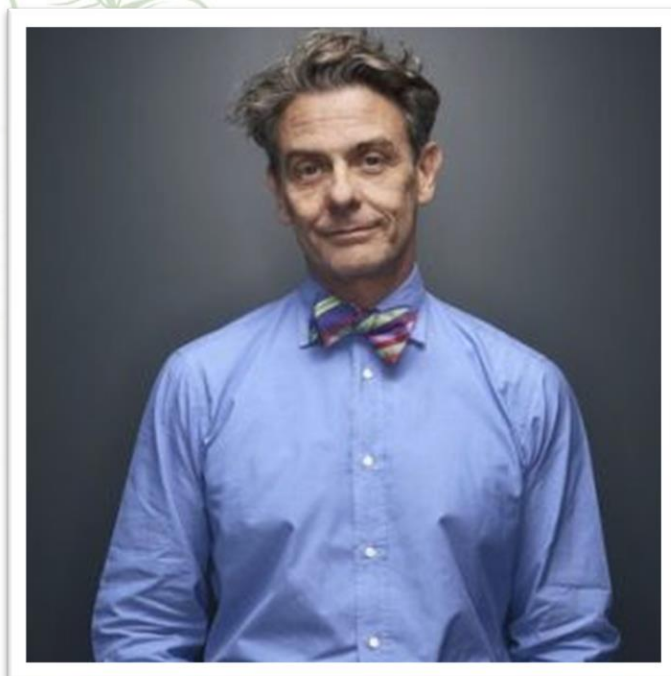




HỘI NGHỊ SẢN PHỤ KHOA
VIỆT - PHÁP - CHÂU Á
THÁI BÌNH DƯƠNG

LẦN THỨ
22



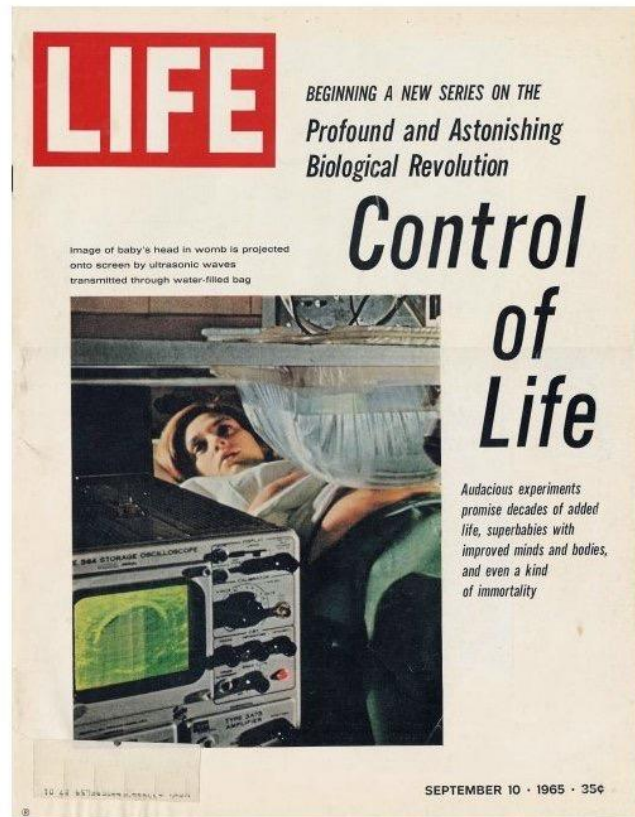
GS. Yves Ville

Trưởng khoa Sản và Y học bào thai

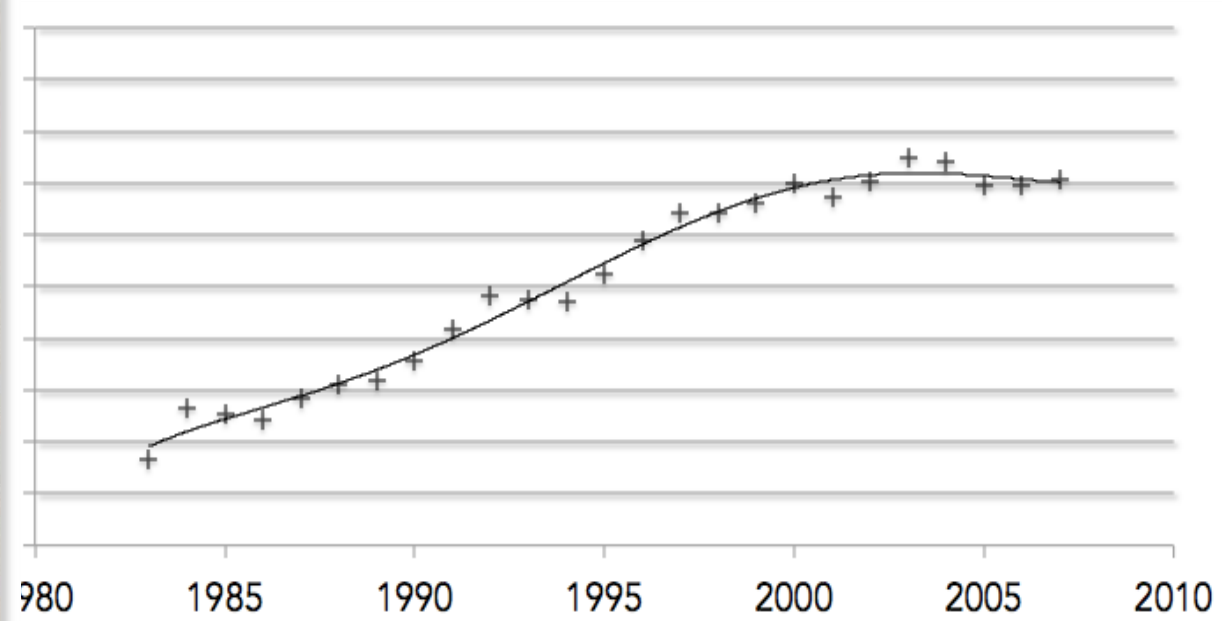
Bệnh viện Necker – Enfants – Malades, Paris, Pháp



Phương hướng phát triển của chẩn đoán trước sinh và Y học bào thai tại Việt Nam Góc nhìn quốc tế



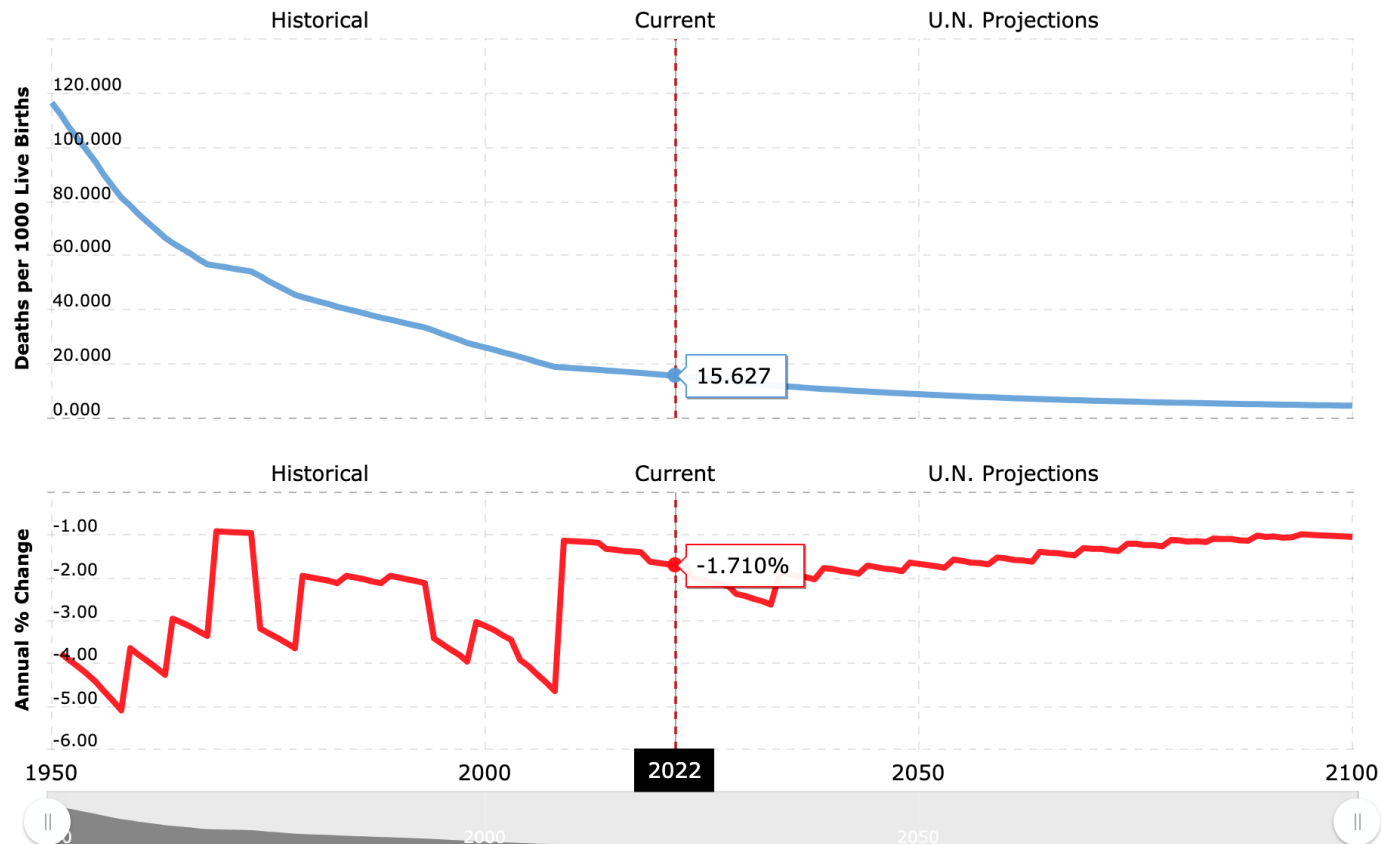
Bất thường bẩm sinh: 2-3% trẻ sinh sống



Chẩn đoán trước sinh được đưa ra trên 17% - 96% thai kỳ tùy vào loại bất thường/ quốc gia
Eurocat 2012

- Dân số 90.5 triệu người
- Tỷ lệ sinh sản 2.09 trẻ sinh sống/ phụ nữ
- Khoảng 1.6 triệu trẻ sơ sinh mỗi năm

TỬ VONG SƠ SINH



Bất thường bẩm sinh, nhiễm trùng và sinh non gây ra 80% tử vong sơ sinh/ tử vong được dự báo

Tỷ lệ bất thường bẩm sinh dao động 4.38 đến 6.02 % trong giai đoạn 2008–2012

Nhiều bất thường không được chẩn đoán trước sinh

Bất thường bẩm sinh chiếm 12.9% đến 27.2% trong số tử vong sơ sinh

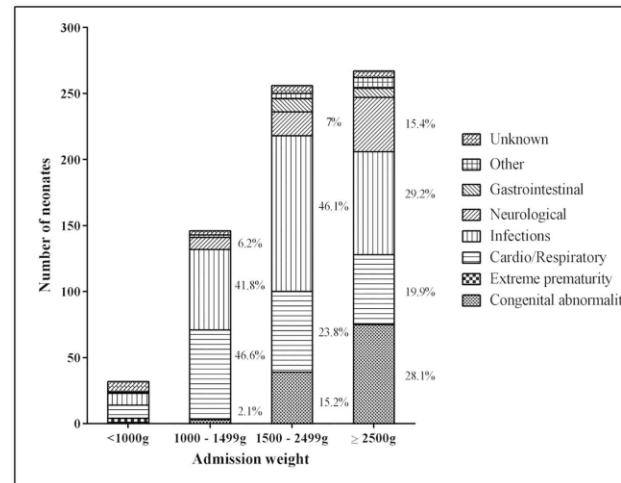
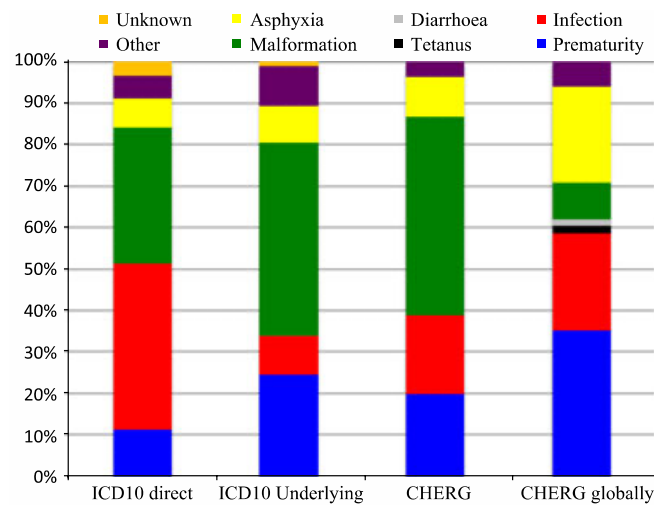


Fig 4. Cause-specific mortality by admission weight, Neonatal Department, National Hospital of Pediatrics, Hanoi, between 1st July 2011 and 30th June 2012.

Distribution of causes of neonatal deaths (n = 302). According to ICD10 classification (direct and underlying death causes) and CHERG classification comparing the study hospital to global estimates (four million annual deaths).

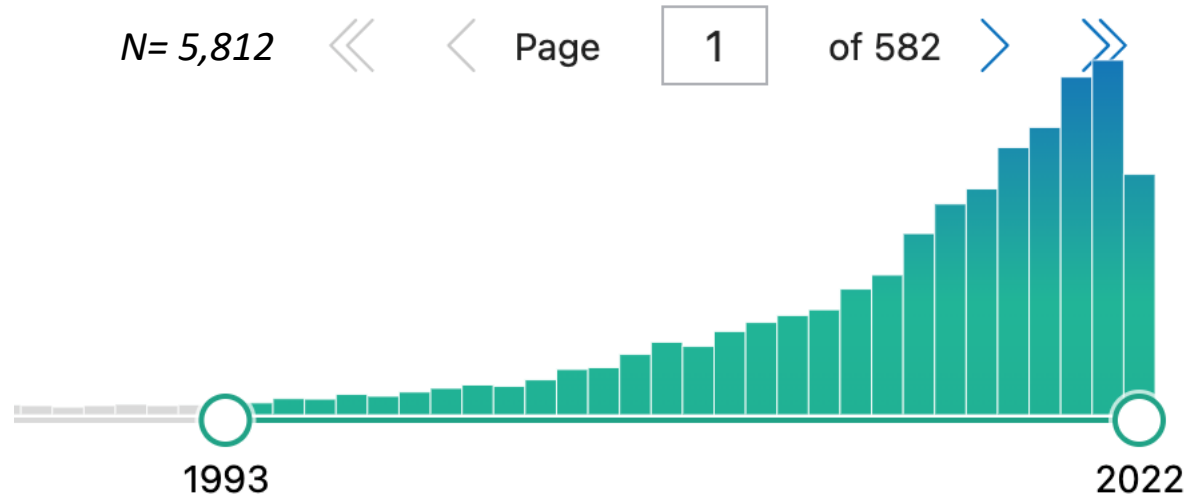
External birth defects in southern Vietnam

Table 4 Prevalence of selected birth defects (per 10,000 live births) in Vietnam in comparison to the prevalences reported by full member EUROCAT registries, Belgium and Taiwan

Congenital anomalies subgroups	Vietnam	Full member EUROCAT [†]	Belgium [*]	Taiwan
<i>Nervous system</i>				
<i>Neural Tube Defects</i>				
Anencephalus and similar	3.58	3.50	3.16	1.07
Encephalocele	0.72	1.11	1.42	0.37
Spinabifida	0	4.74	4.89	0.58
Hydrocephaly	1.43	5.31	5.52	3.55
Microcephaly	2.15	2.37	1.74	0.58
Arhinencephaly/holoprosencephaly	0	0.85	1.26	nr
<i>Ear</i>				
Anotia	0.72	0.34	0.47	nr
Microtia	2.15	nr	nr	nr
<i>Respiratory</i>				
Choanal atresia	0.72	0.79	0.95	0.21
<i>Orofacial clefts</i>				
Cleft lip with or without palate	14.33	8.63	12.00	12.80
Cleft palate	5.37	5.59	3.59	4.67
<i>Abdominal wall defects</i>				
Gastroschisis	1.43	2.82	1.89	1.20
<i>External genital system</i>				
Hypospadias	0.72	17.51	10.58	3.35
Indeterminate sex	1.43	0.59	0.63	0.99
<i>Limb</i>				
Limb reduction	4.30	5.05	5.05	3.22
Club foot	12.18	10.31	11.21	4.42
Polydactyly	6.45	8.69	6.79	7.97
Syndactyly	2.87	5.23	6.95	4.34
Other limb defects	1.43	nr	nr	nr

[†] EUROCAT <http://www.eurocat-network.eu/access/prevalencedata/prevalencetables>. Date access 03/11/2013; ^{*} Data from reference 13; nr: none reported.

CHẨN ĐOÁN DI TRUYỀN TRƯỚC SINH ĐANG PHÁT TRIỂN MẠNH MẼ



scientific reports (2020) 10:19142

OPEN [Genetic profiling of Vietnamese population from large-scale genomic analysis of non-invasive prenatal testing data](#)

ĐƯỢC TIẾP CẬN VỚI CHĂM SÓC TRƯỚC SINH > 90%

Chênh lệch thành thị - nông thôn trong sử dụng dịch vụ khám thai

Chính sách “Đổi Mới” năm 1986

- Chính sách phí người dùng
- Thành lập hệ thống y tế tư nhân

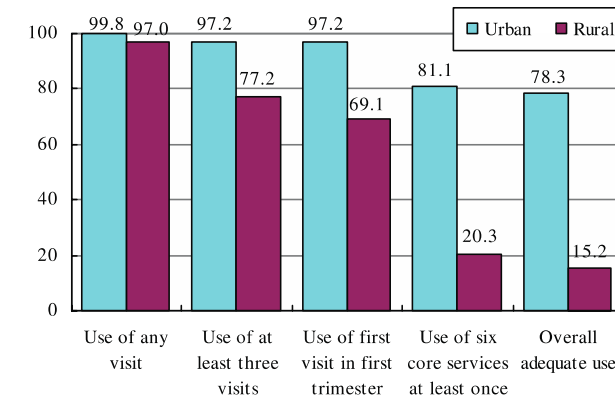


Figure 2 Percentages of women who used ANC from different providers.

Các nhân tố chính liên quan đến việc thiếu tiếp cận chăm sóc trước sinh

- Tình trạng học vấn kém
- Tình trạng kinh tế kém
- Tình trạng sử dụng độc quyền khám thai tư nhân
- Khu vực nông thôn

SIÊU ÂM TIỀN SẢN

Mỗi thai kỳ trung bình ước tính có 6.6 lần siêu âm và 8.3 lần khám thai, 1/5 số thai kỳ có ≥ 10 lần siêu âm.

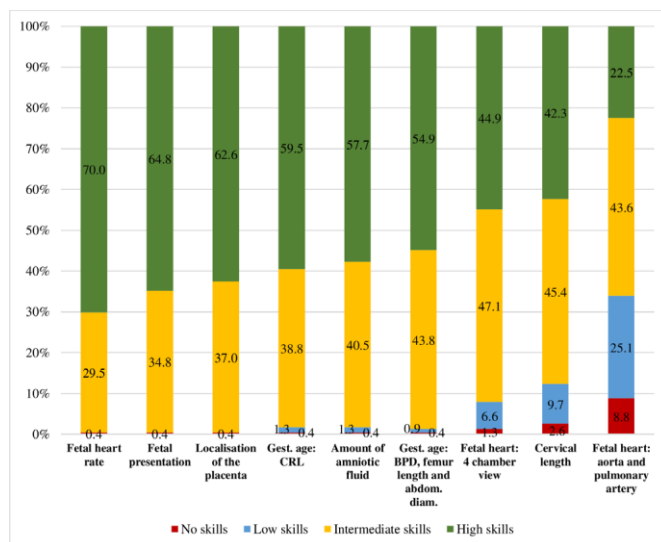


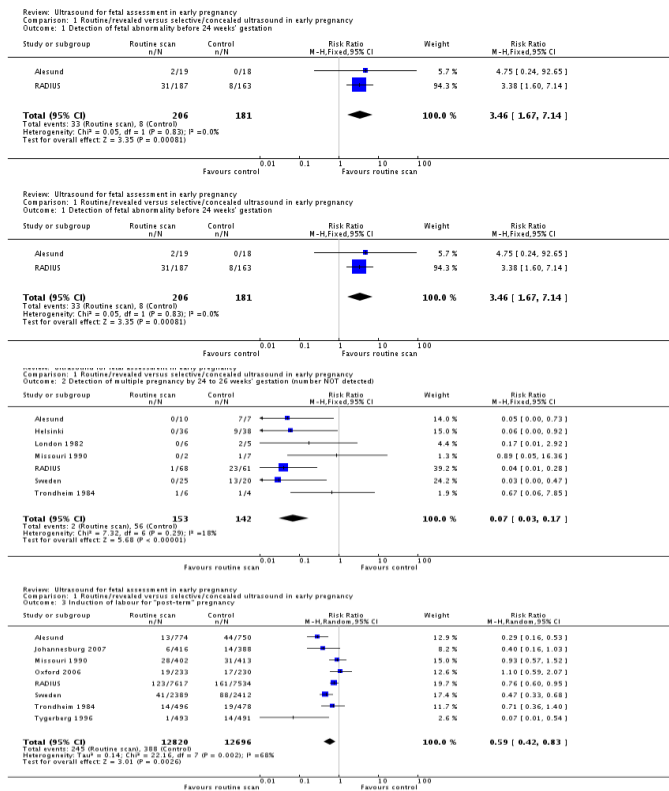
Figure 1 Obstetricians/gynaecologists' self-rated skills for specified ultrasound examinations (n=227). Reported skill levels are presented with proportions. abdom. diam., abdominal diameter; BPD, biparietal diameter; CRL, crown-rump-length; gest., gestational.

	More training for health professionals currently performing ultrasound*			More physicians trained in ultrasound*		
	Not at all or not very much†	A fair amount or a great deal‡	P value‡	Not at all or not very much†	A fair amount or a great deal‡	P value‡
Health profession	48 (6.3)	717 (93.7)	0.014	43 (5.7)	714 (94.3)	1.000
Obstetricians/gynaecologists	9 (3.2)	269 (96.8)		16 (5.7)	263 (94.3)	
Midwives	39 (8.0)	448 (92.0)		27 (5.6)	451 (94.4)	
Level of health facility	48 (6.3)	717 (93.7)	0.097	43 (5.7)	714 (94.3)	0.047
National hospital	6 (4.5)	126 (95.5)		3 (2.3)	129 (97.7)	
Provincial hospital	15 (9.1)	149 (90.9)		15 (9.2)	148 (90.8)	
District hospital	23 (5.2)	416 (94.8)		22 (5.1)	410 (94.9)	
Maternity home	4 (13.3)	26 (86.7)		3 (10.0)	27 (90.0)	
Performing ultrasound§	48 (6.3)	716 (93.7)	0.034	43 (5.7)	713 (94.3)	0.950
Yes	7 (3.2)	215 (96.8)		12 (5.4)	211 (94.6)	
No	41 (7.6)	501 (92.4)		31 (5.8)	502 (94.2)	

Variable	More ultrasound machines*			Better quality of ultrasound machines*		
	Not at all or not very much†	A fair amount or a great deal‡	P value‡	Not at all or not very much†	A fair amount or a great deal‡	P value‡
Health profession	149 (20.1)	593 (79.9)	0.042	40 (5.2)	732 (94.8)	0.036
Obstetricians/gynaecologists	65 (24.3)	203 (75.7)		8 (2.8)	276 (97.2)	
Midwives	84 (17.7)	390 (82.3)		32 (6.6)	456 (93.4)	
Level of health facility	149 (20.1)	593 (79.9)	0.003	40 (5.2)	732 (94.8)	0.232
National hospital	31 (24.4)	96 (75.6)		3 (2.2)	135 (97.8)	
Provincial hospital	43 (28.3)	109 (71.7)		12 (7.2)	154 (92.8)	
District hospital	73 (16.9)	359 (83.1)		24 (5.5)	413 (94.5)	
Maternity home	2 (6.5)	29 (93.5)		1 (3.2)	30 (96.8)	
Performing ultrasound§	149 (20.1)	592 (79.9)	0.045	40 (5.2)	731 (94.8)	0.060
Yes	53 (25.0)	159 (75.0)		6 (2.6)	221 (97.4)	
No	96 (18.1)	433 (81.9)		34 (6.3)	510 (93.8)	

Siêu âm thai trước 24 tuần tuổi thai

(Cochrane, 2010)



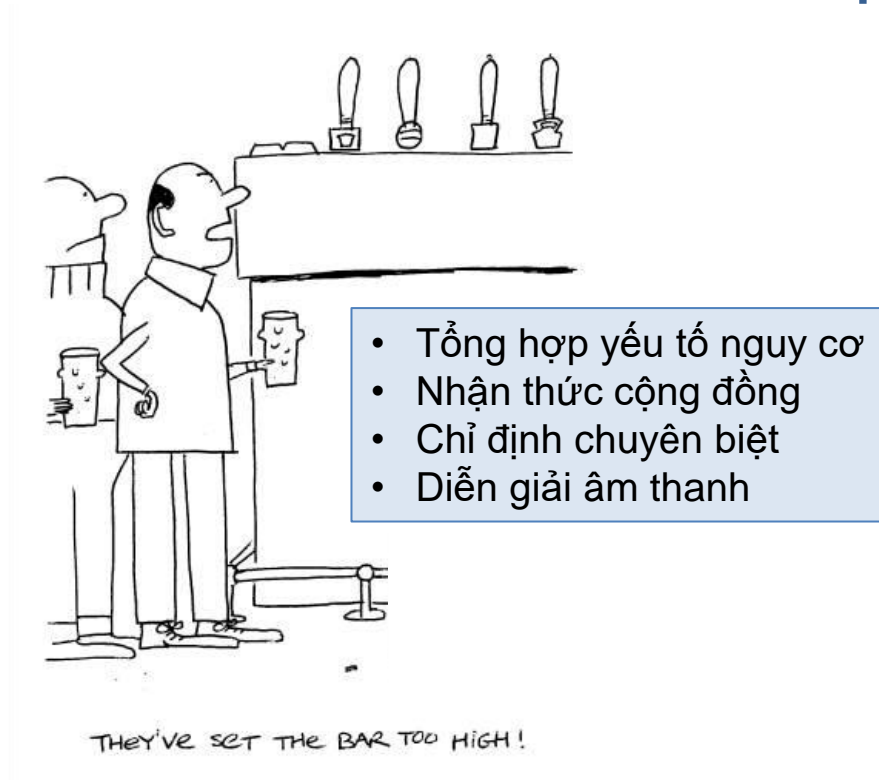
Dân số chung

- Chẩn đoán bất thường bẩm sinh
- Chấm dứt thai kỳ
- Giảm tần suất thai quá ngày
- Chẩn đoán sớm đa thai

Từ Siêu âm trong Sản khoa đến Siêu âm sản khoa

Siêu âm trước hết là một phương tiện sàng lọc để nhận diện thai kỳ nguy cơ cao

Lợi ích lâm sàng đã được chứng minh (Mức chứng cứ 1 & 2)



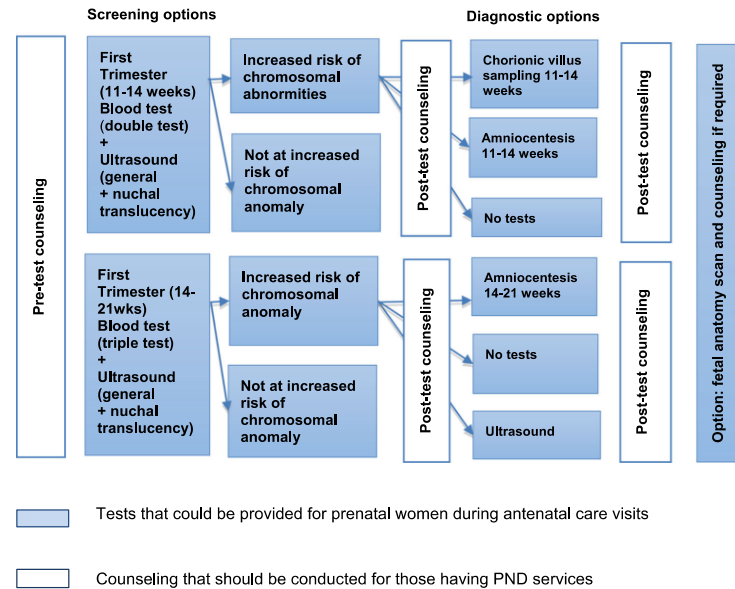
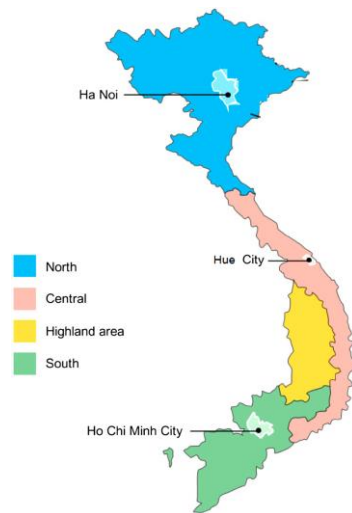
Nhận diện

- Xác định tuổi thai
- Biến chứng liên quan số nhau
- Sàng lọc lệch bội
- Chẩn đoán bất thường bẩm sinh
- Ước lượng cân thai
- Đo chiều dài cổ tử cung
- Doppler động mạch tử cung
- Doppler động mạch rốn
- Doppler tĩnh mạch ở thai IUGR
- Đánh giá sức khỏe thai
- Ngôi thể thai trong chuyển dạ

Can thiệp

- Sinh chủ động
- Thai nhỏ/ giới hạn tăng trưởng
- Thai to
- Nhau tiền đạo/Cài răng lược
- Đái tháo đường
 - Non tháng
- Progesterone, khâu CTC
- Trưởng thành phổi
- Giảm gò
 - Ngừa tiền sản giật
 - Phẫu thuật thai nhi
 - Giúp sinh

- Mẹ lớn tuổi/ Lịch bội là chỉ định chính trong chẩn đoán trước sinh
- Mục tiêu: 15 % thai phụ tiếp cận được các dịch vụ chẩn đoán tiền sản vào năm 2015 và 50 % vào năm 2020
(Thủ tướng 2011) (Bộ Y tế Việt Nam, 2010)
- Nhu cầu mở rộng các dịch vụ chăm sóc tiền sản ở Việt Nam nhằm đáp ứng nhu cầu của cộng đồng.



Điều kiện để cải tiến

- Các yếu tố quan trọng trong cung cấp dịch vụ chẩn đoán trước sinh là cơ sở vật chất, trang thiết bị và nhân sự.
- Trong quá trình cung cấp các dịch vụ chẩn đoán trước sinh, tư vấn tiền sản cần nhận được sự quan tâm đặc biệt.
- Khuyến nghị đưa các hoạt động sàng lọc hội chứng Down vào gói khám thai tiêu chuẩn cơ bản trong các chương trình bảo hiểm y tế ở vùng có nguy cơ cao.
- Lợi ích của việc sàng lọc chẩn đoán trước sinh nên được giới thiệu đến cộng đồng rộng lớn hơn.

SÀNG LỘC LỆCH BỘỊ HIỆU QUẢ Ở QUÝ I

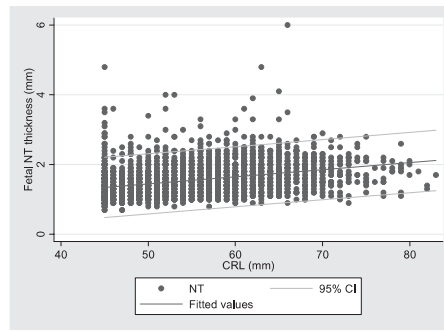


Figure 1 The distribution of fetal nuchal translucency (NT) thickness in corresponding to crown-rump length measurement. CI, confidence interval.

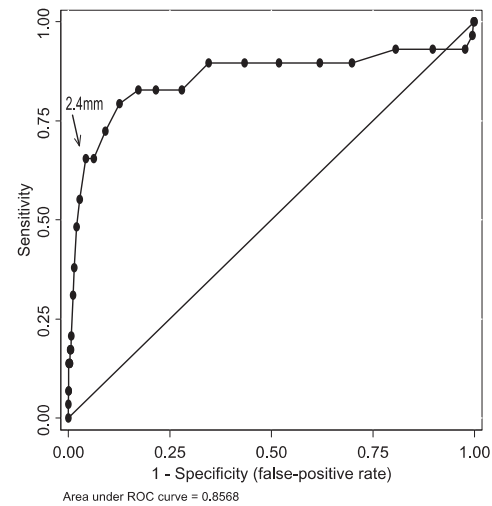


Figure 3 The receiver operator characteristic (ROC) curve of the fetal nuchal translucency (NT) thickness of sensitivity and specificity for screening fetal abnormalities.

Table 5 Sensitivity, specificity, positive predictive value (PPV), and false-positive rate (FPR) in different cut-off point of fetal NT thickness for detection aneuploidy and trisomy 21

	NT cut-off point (mm)	Specificity (%)	Sensitivity (%)	PPV (%)	FPR (%)
Aneuploidy	≥2.4	95.7	65.5	15.2	4.3
	≥2.5	97.2	55.2	19.1	2.8
	≥3.0	99.4	17.2	25.0	0.6
	≥P95 (CRL)	95.9	58.6	14.4	4.1
Trisomy 21	≥2.4	95.1	75.0	9.0	4.9
	≥2.5	96.7	65.8	12.0	3.3
	≥3.0	99.1	12.5	8.33	0.9
	≥P95 (CRL)	95.4	68.8	8.37	4.6

CRL, crown-rump length; NT, nuchal translucency.

Tiên lượng sơ sinh của các bất thường bẩm sinh không được chẩn đoán tiền sản

Mức độ phù hợp của Tiêu chí đánh giá?

3 sai số tiêu biểu:

- i. Mỗi liên hệ gián tiếp giữa kết quả nhi khoa và hình ảnh trước khi sinh
- ii. Chọn lọc bất thường
- iii. Xác định các tiêu chí đánh giá và kết quả có liên quan

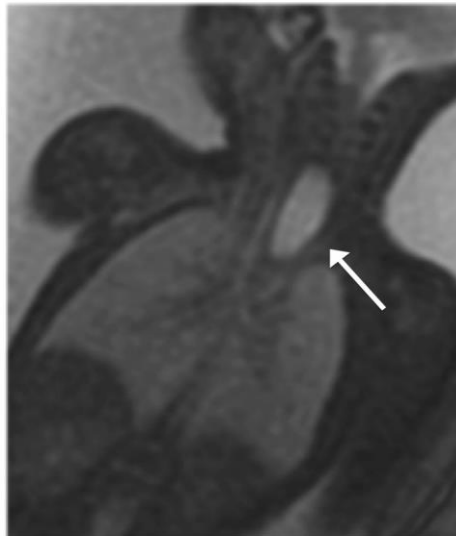
- i. Siêu âm = đường liên kết duy nhất dẫn đến chấm dứt thai kỳ
- ii. Một số ít bất thường ảnh hưởng đến sự chuyển đổi/thích nghi từ tiền sản đến hậu sản (Chuyển vị đại động mạch, thoát vị hoành)
- iii. Rất hiếm bất thường đưa đến sinh cực non (Hẹp thực quản, hở thành bụng)

Sai số chọn mẫu giữa các nhóm đưa đến tiên lượng xấu hơn sau chẩn đoán trước sinh

Chẩn đoán trước sinh = Dạng nặng/không đơn độc
Không được chẩn đoán = Dạng nhẹ/đơn độc

- ✓ Hẹp thực quản
- Thoát vị rốn
- Thoát vị hoành

Table 4. Rate of syndromic association and associated anomalies, and performance of prenatal diagnosis of syndromic associations and associated anomalies among the 122 cases of esophageal atresia



Diagnosis	Total N/122 (/%)	Prenatal diagnosis n/N (%)	Postnatal diagnosis n/N (%)
Syndromic associations	47 (38.5)	38/47 (80.8)	9/47 (19.2)
Associated anomalies encountered			
Heart	32 (26.2)	27/32 (84.3)	5/32 (15.7)
spine/vertebral	12 (9.8)	3/12 (25)	9/12 (75)
Urologic/renal	10 (8.2)	6/10 (60)	4/10 (40)
Anal	6 (4.9)	1/6 (16.6)	5/6 (83.3)
Extremities	5 (4.1)	3/5 (60)	2/5 (40)
Congenital diaphragmatic hernia	3 (2.5)	3/3 (100)	0/3 (0)
Neurological	2 (1.6)	2/2 (100)	0/2 (0)
Genital	2 (1.6)	2/2 (100)	0/2 (0)

Thời gian, phương thức, và nơi sinh của trẻ có bất thường bẩm sinh

✓ Bất thường bẩm sinh tim

Tình trạng nguy kịch sơ sinh

1. Cần thông tim/ phẫu thuật tim ngay sau sinh: Chuyển vị đại động mạch, hồi lưu tĩnh mạch phổi bất thường, AV Block
2. Cần thiệp thông tim/ phẫu thuật tim trì hoãn : Các bất thường bẩm sinh tim phụ thuộc ống động mạch
3. Không cần can thiệp khẩn: thông liên thất, thông liên nhĩ, kênh nhĩ thất...

Việc quản lý cần phải tích cực ra sao/ lựa chọn?

Quản lý “mọi thứ”/“trông đợi” khi chẩn đoán được đặt ra

Chăm sóc giảm nhẹ

Chấm dứt thai kỳ

Các tình trạng Sản khỏe

Tiền căn

Tăng trưởng

Tuổi thai

Neonatal Prognosis of Anomalies Undiagnosed before birth

✓ Define relevant / specific criteria

257 TGV / AVSD / T. of Fallot / PSIS
Infants more stable / surgery following Prenatal Diag.
Milder short- and longterm Morbidity
Ultrasound Obstet Gynecol 2007;29:38–43

257 TGV / AVSD / T. of Fallot / PSIS
Infants more stable / surgery following Prenatal Diag.
Milder short-term Morbidity , shorter hospital stay
Circulation 1999;99:916–8.

45 TGV
Better Neurodevelopment at 4-6 years following Prenatal Diagnosis
Heart 2002;87:67–9

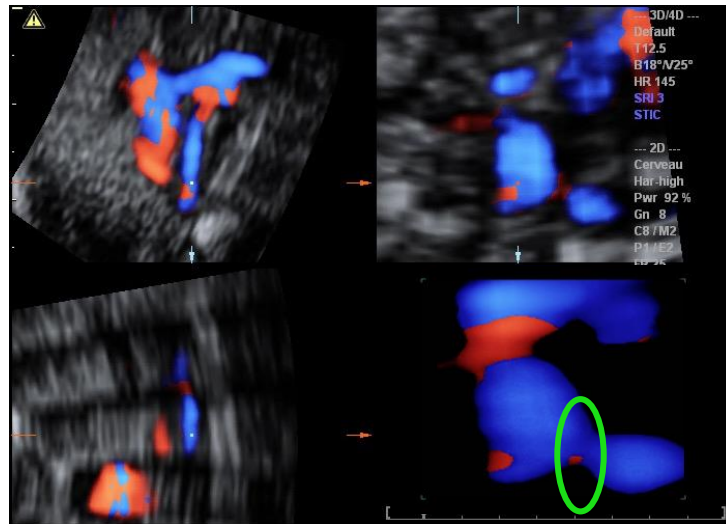
Comparison of Characteristics of Patients in the Prenatal and Postnatal Groups

	Postnatal Group	Prenatal Group	P
Isolated TGA	204	57	NS
Associated defects	46	11	NS
VSD	31	8	NS
VSD + CoA	14	3	NS
CoA	1	1	NS
Age at admission, h	73±210	2.2±2.8	<0.01
Mechanical ventilation	95 (38)	12 (17.6)	<0.01
Metabolic acidosis±MOF	56	8	<0.05
PGE ₁ infusion	95	32	NS
BAS	168	54	NS
Preoperative mortality	15	0	<0.05
Coronary artery pattern	233 ASO	68 ASO	
Normal	168	47	NS
Abnormal	65	21	NS
Postoperative mortality	20	0	<0.01
Hospital stay, d	30±17	24±11	<0.01

VSD indicates ventricular septal defect; CoA, coarctation; MOF, multiorgan failure; PGE₁, prostaglandin E₁; BAS, balloon atrioseptotomy; and ASO, arterial switch operation. Values are n (%).

✓ Define relevant / specific criteria

Prenatal suspicion of Coarctation of the Aorta improves Neonatal Survival



Quarello, UOG, 2009

Table 1 Outcome variables

	Antenatal diagnosis	Postnatal diagnosis	p Value	M-H odds ratio (p)
Femoral pulse				
Good	10	1	<0.0001	<0.0001
Weak	0	6		
Absent	0	15		
Collapse/death				
Yes	0	10	<0.05	
No	10	15		
Left ventricular function				
Good	10	13	>0.05	>0.05
Poor	0	9		
Respiratory rate (mean) (breaths/min)	37.9	52.6	<0.05	
Arterial duct				
Open	8	6	<0.05	<0.05
Restricted	2	9		
Closed	0	7		
Heart rate (mean) (beats/min)	134.9	146.5	>0.05	
Systolic blood pressure (mean), R upper limb (mm Hg)	75.3	90.04	>0.05	
PT/APTT (mean)	1.2	1.3	>0.05	
Plasma potassium (mean) (mmol/l)	5.02	4.9	>0.05	
Plasma creatinine (mean) (μmol/l)	93.7	64.7	>0.05	
ITU stay (mean) (days)	6.9	6.9	>0.05	
Hospital stay (mean) (days)	22	18.2	>0.05	
Total score	3.00	6.59	<0.01	

APPT, activated partial thromboplastin time; ITU, intensive care unit; M-H, Mantel-Haenszel test; PT, prothrombin time; R, right.

Bệnh viện chuyên khoa: Chuẩn hóa quản lý sơ sinh

✓ Thoát vị hoành

Vượt qua gánh nặng của thoát vị hoành bẩm sinh (Nặng hơn sau khi được chẩn đoán trước sinh)

Supportive Therapies Prior to and After Implementation of Evidence-Based CDH Protocol

	Pre-Protocol 1997-2001, n=22	Post-Protocol 2002-2008, n=47	p-value
High Frequency Ventilation	14 (64%)	29 (56%)	0.87
High Frequency Jet Ventilation	9 (41%)	26 (55%)	0.26
High Frequency Oscillating Ventilation	7 (50%)	3 (8%)	0.005
Inhaled NO	6 (27%)	19 (40%)	0.89
ECLS	4 (18%)	11 (23%)	0.62
Survival to CDH Repair after ECLS	3 (74%)	9 (82%)	0.27
Survival to Discharge after ECLS	0/4 (0%)	6/11 (55%)	0.056

Frequency for use of supportive therapies for infants with congenital diaphragmatic hernia in Pre-protocol and Protocol groups. NO is nitric oxide, ECLS is extracorporeal life support.

Group	Overall CDH (n = 116)			Isolated CDH (n = 85)		
	PRE (n = 71)	POST (n = 45)	P	PRE (n = 56)	POST (n = 29)	P
All patients	52/71 (73%)	33/45 (73%)	1.00	44/56 (79%)	26/29 (90%)	.25
ECMO	14/25 (56%)	4/8 (50%)	1.00	11/21 (52%)	3/5 (60%)	1.00
Liver up	22/38 (58%)	8/12 (67%)	.51	19/28 (68%)	6/7 (86%)	.64
Patch repair	27/36 (75%)	7/10 (70%)	1.00	22/30 (73%)	6/8 (75%)	1.00
Right sided	10/11 (91%)	8/11 (73%)	.59	9/10 (90%)	6/7 (86%)	1.00

Tiếp cận ban đầu: Phẫu thuật Nhi

1982, Kroc Foundation réunion multidisciplinaire à Santa Ynez en Californie (13 centres 5 countries)

Naissance de l'**International Fetal Medicine and Surgery Society**.

"Unborn: Management of the fetus with a correctable congenital defect."



Tiêu chuẩn lựa chọn

- Đơn thai, bất thường đơn độc, đã được khảo sát kỹ
- Đồng thuận của gia đình
- Tiếp cận đa ngành và được hội đồng đạo đức nghiên cứu chấp thuận
- Có đơn vị sơ sinh phù hợp
- Hỗ trợ tâm lý
- Chẩn đoán xác định chính xác, bệnh sinh rõ ràng
- Không có chẩn đoán phân biệt không cần phẫu thuật khác
- Diễn tiến tự nhiên: có thể tử vong hoặc dẫn đến tàn tật nghiêm trọng không hồi phục
- Bệnh lý mẹ chấp nhận được
- Không có điều trị phù hợp sau sinh
- Can thiệp điều trị trước sinh phù hợp với sinh lý bệnh

Các lợi ích lâm sàng đã được khẳng định của chẩn đoán bất thường thai trước sinh

KHÔNG chỉ giới hạn ở việc Chấm dứt thai kỳ!

Sinh chủ động/ Quản lý chu sinh

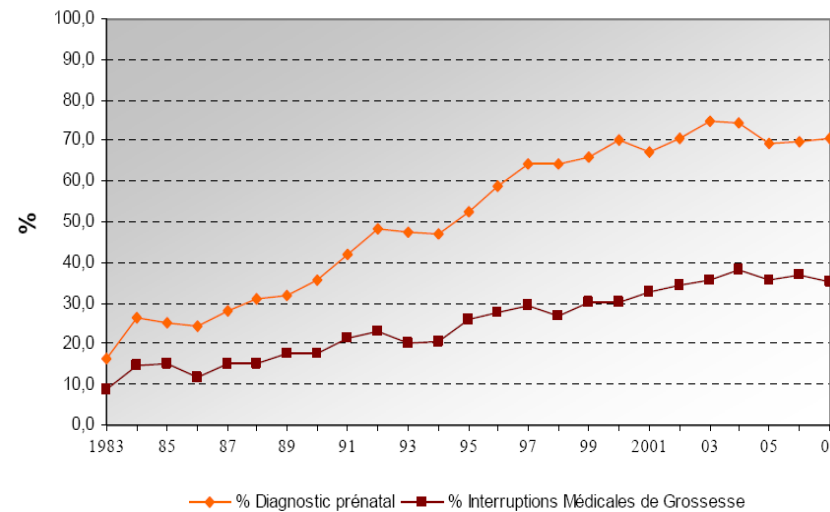
- Thiếu máu Anemia (Bất đồng nhóm máu)
- Bất thường tim phụ thuộc ống
- Hẹp thực quản
- Thoát vị hoành bẩm sinh
- Giới hạn tăng trưởng Growth Restriction
- Cực non

Can thiệp bào thai

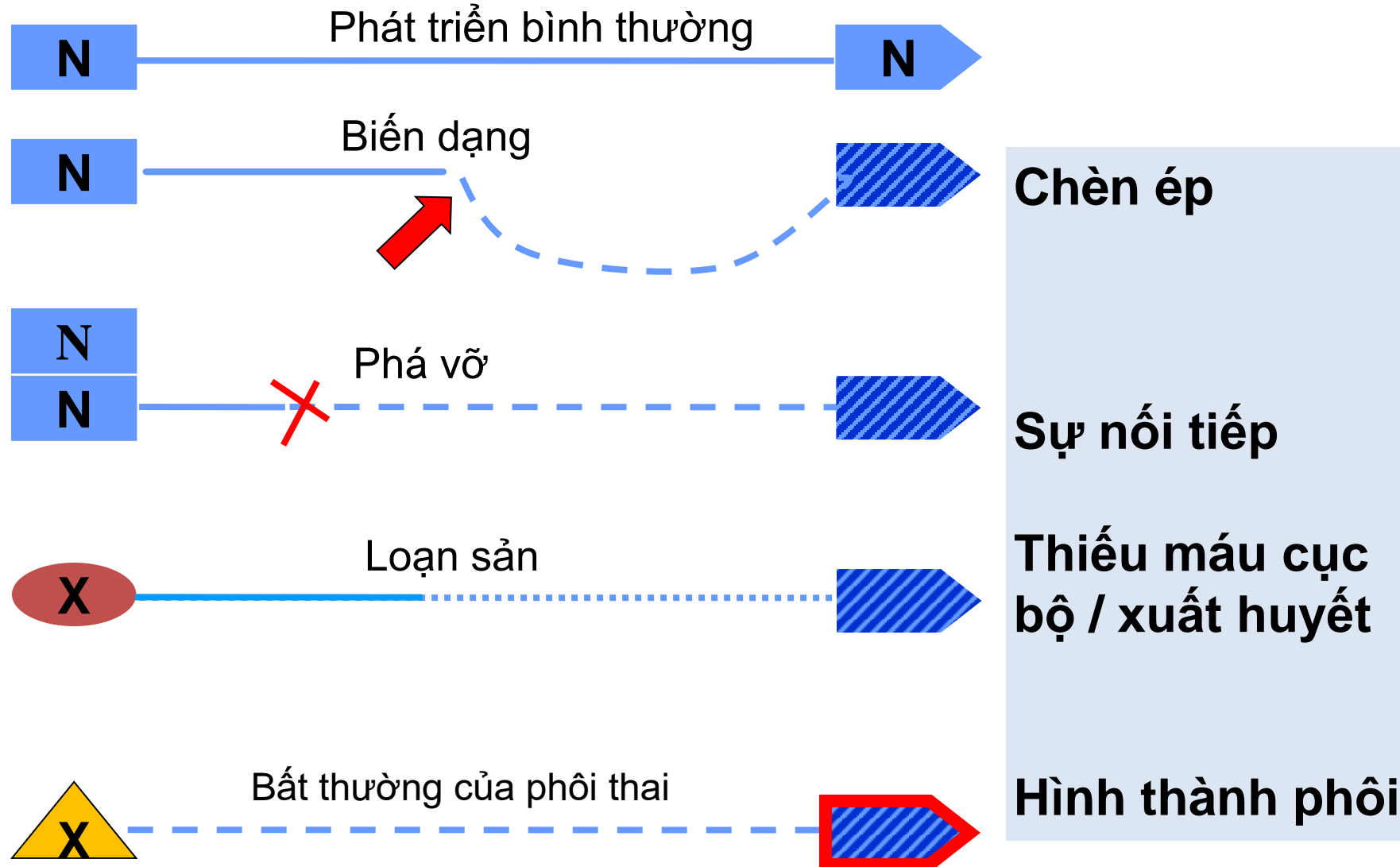
- Corticosteroids trước sinh
- Song thai 1 nhau có biến chứng
- Tràn dịch màng phổi gây phù thai
- Thoát vị màng não túy
- Rối loạn nhịp tim gây phù thai
- Nhiễm trùng bào thai
- Hẹp eo động mạch chủ nặng(?)
- Thoát vị hoành bẩm sinh(?)



Charon and Psyche, John Roddam Spencer Stanhope



Phát triển bất thường



- **Bệnh tán huyết bào thai:**
thai
- **Thoát vị hoành bẩm sinh:**
- **Thoát vị màng não tủy:**

- **Song thai 1 nhau có biến chứng**
- **Bướu máu bánh nhau:**
cung

- **U quái cùng cụt:**
ngược
- **U trung thất:**

- **Tắc nghẽn đường tiểu dưới:**
- **Bất thường bẩm sinh tim:**
động
sản tim phải
phổi với vách liên thất
- **Dài sợi ối:**

Điều trị triệu chứng thiếu máu của

Ngừa thiếu sản/cao áp phổi

**Che đậy tủy sống, ngăn rò dịch não tủy, để
ngăn/ hồi phục tình trạng dẫn não thất và dị
dạng Arnold Chiari**

Phân chia bánh nhau

**Ngăn ngừa, đảo ngược tình trạng suy tim
lượng cao**

**Chăm dứt tình trạng “trộm” máu và đảo
tình trạng suy tim**

**Ngăn ngừa thiếu sản phổi và đảo ngược tình
trạng suy tim**

Ngăn ngừa suy thận và thiếu sản phổi

**Ngăn ngừa thiếu sản tim trái (hẹp eo
mạch chủ nặng) hoặc thiếu
(hẹp van động mạch
kín)**

Ngăn ngừa biến dạng/ cắt cụt chi

Chi tiết

- Mẫu nhỏ
- Không đồng nhất về kiểu hình/ độ nặng của bệnh
- Không đồng nhất trong quản lý
- Yếu tố kèm theo (tuổi thai, tăng trưởng...)
- Tiêu chí đánh giá để đánh giá điều trị
- Định nghĩa về kết quả mong đợi/ không mong đợi

Hệ thống mức chứng cứ

- Ia Phân tích gộp có ít nhất 1 RCT
- Ib RCT được thực hiện tốt
- IIa Nghiên cứu bệnh- chứng không ngẫu nhiên
- Ib Nghiên cứu bán thực nghiệm
- III Tương quan và nghiên cứu lâm sàng
- IV Đồng thuận của chuyên gia

Adapted from the Scottish Intercollegiate Guidelines Network

Nghiên cứu ngẫu nhiên « khó » thực hiện

- Khó khăn trong chọn mẫu
 - Hiếm ca lâm sàng
 - Thay thế cho chấm dứt thai kỳ
 - Điều trị mong đợi/ giả dược không được chấp thuận

Morris RK, Malin GL, Quinlan-Jones E, et al. Percutaneous vesico-amniotic shunting in Lower Urinary Tract Obstruction (PLUTO) Collaborative Group. Lancet 2013; 382: 1496–1506; (Evidence level Ib).

Các nghiên cứu ngẫu nhiên đã thay đổi thực hành lâm sàng

- Corticosteroids hỗ trợ phổi
- Can thiệp nội soi bào thai trong hội chứng truyền máu song thai
- Đặt bóng tắc khí quản trong thoát vị hoành bẩm sinh

Roberts D, Dalziel S. Antenatal corticosteroids for accelerating fetal lung maturation for women at risk of preterm birth. Cochrane Database Syst Rev 2006; 19: CD004454—(Evidence level Ia).

Senat MV, Deprest J, Boulvain M, Paupe A, Winer N, Ville Y. Endoscopic laser surgery versus serial amnioreduction for severe twin-to-twin transfusion syndrome. N Engl J Med 2004; 351: 136–144; (Evidence level Ib).

- ✓ Chuẩn hóa
- ✓ Bệnh suất thấp (mẹ và thai)
- ✓ Tính lặp lại

Corticosteroids hỗ trợ phổi

21 nghiên cứu (3885 thai phụ & 4269 trẻ)

Giảm nguy cơ:

**Tử vong sơ sinh((RR) 0.69, 95% (CI) 0.58 à 0.81, (18 studies, N=3956),
Xuất huyết trong não thất: (RR 0.54, 95% CI 0.43 to 0.69, 13 studies,
N=2872)**

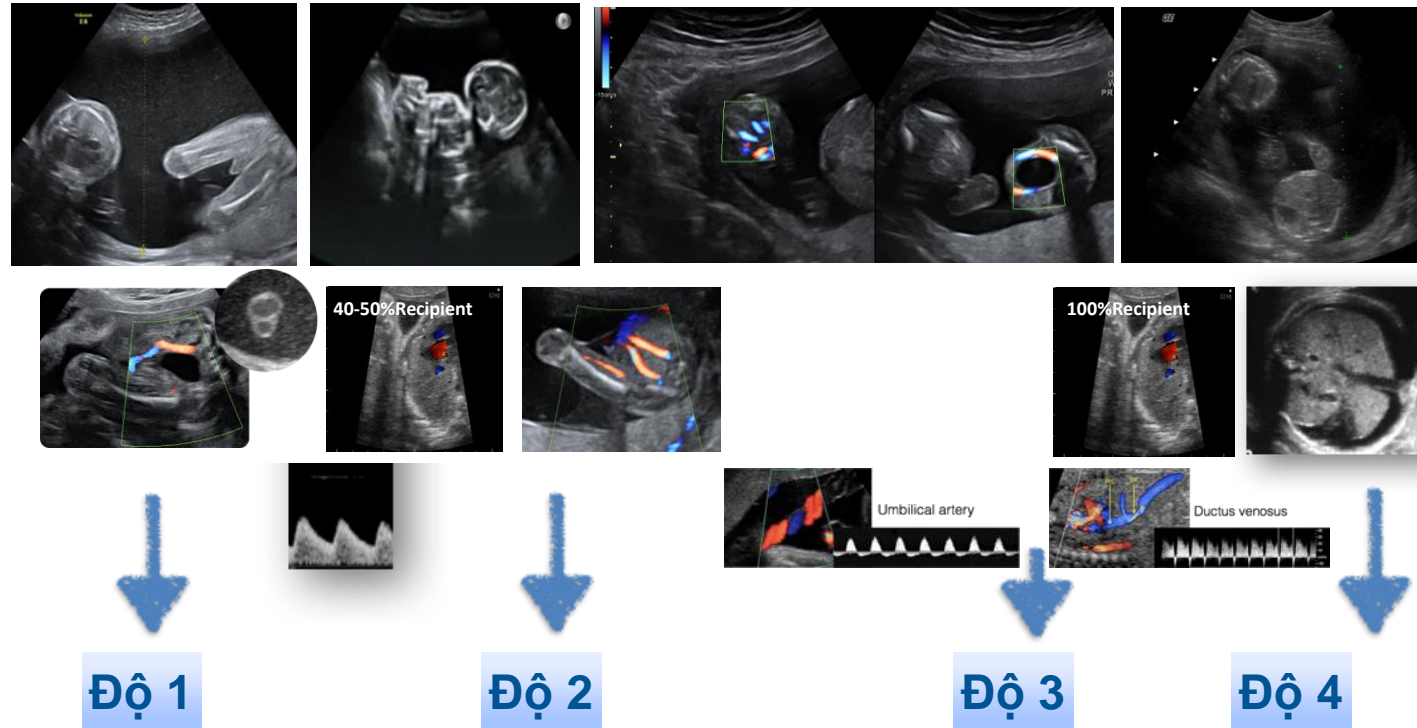
Viêm ruột hoại tử: (RR 0.46, 95% CI 0.29 to 0.74, 8 studies, N=1675),

Các vấn đề hô hấp khác: (RR 0.80, 95% CI 0.65 to 0.99 2 studies, N=277)

**Nhiễm trùng trong 48 giờ đầu(RR 0.56, 95% CI 0.38 to 0.85, 5studies,
N=1319).**

Cochrane Database Syst Rev. 2006

Hội chứng truyền máu song thai



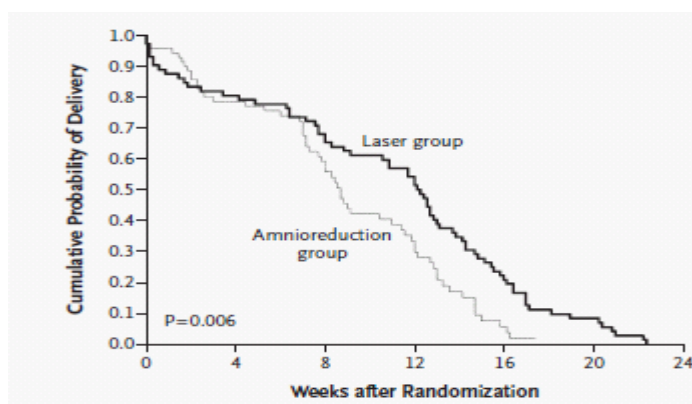
Quintero 1999

Kết luận từ Eurofoetus RCT

- Tăng tỉ lệ sống còn
- Tăng tuổi thai lúc sinh (+tuần)
- Giảm tần suất tổn thương não chu sinh
- Tiên lượng sơ sinh tốt hơn ở thời điểm 6 tháng

Hạn chế của nghiên cứu

- Số lượng case độ I còn hạn chế
- Còn đánh giá thấp tỷ lệ bất thường thần kinh ở nhóm giảm ối



	Laser	AR
Quintero stage — no. (%)		
Stage 1 (abnormal amniotic-fluid levels alone)	6 (8)	5 (7)
Stage 2 (collapsed bladder in donor)	31 (43)	31 (44)
Stage 3 (abnormal Doppler flow in either twin)	34 (47)	33 (47)
Stage 4 (hydrops in either twin)	1 (1)	1 (1)

Outcome	Laser Group (N=144)	Amnioreduction Group (N=140)	Relative Risk (95% CI)*	P Value
All deaths — no./total no. of infants or fetuses (%)	63/144 (44)	86/140 (61)	0.71 (0.55–0.92)†	0.01†
Donor	33/72 (46)	42/70 (60)	0.76 (0.56–1.05)	0.09
Recipient	30/72 (42)	44/70 (63)	0.66 (0.48–0.92)	0.01
Delivered before viability (<24 wk of gestation) — no./total no. of fetuses (%)	24/144 (17)	16/140 (11)		
Intrauterine death at ≥24 wk of gestation — no./total no. of fetuses (%)	27/144 (19)	29/140 (21)		
Neonatal or infant death — no./total no. of infants (%)	12/144 (8)	41/140 (29)		0.009
Within 24 hr after delivery	6/144 (4)	26/140 (19)		
2–7 days after delivery	4/144 (3)	6/140 (4)		
8–28 days after delivery	1/144 (1)	5/140 (4)		
>28 days after delivery	1/144 (1)	4/140 (3)		
Intraventricular hemorrhage (grade III or IV) — no./total no. of fetuses (%)‡	2/144 (1)	8/140 (6)	0.24 (0.05–1.11)†	0.10†
Donor	2/72 (3)	2/70 (3)	0.97 (0.14–6.71)	1.0
Recipient	0/72	6/70 (9)	—	0.02
Cystic periventricular leukomalacia — no./total no. of fetuses (%)§	8/144 (6)	20/140 (14)	0.39 (0.18–0.86)†	0.02†
Donor	2/72 (3)	5/70 (7)	0.39 (0.08–1.94)	0.27
Recipient	6/72 (8)	15/70 (21)	0.39 (0.16–0.94)	0.03
Alive without major neurologic complications at 6 mo — no./total no. of infants (%)	75/144 (52)	44/140 (31)	1.66 (1.17–2.34)†	0.003†
Donor	36/72 (50)	25/70 (36)	1.40 (0.95–2.07)	0.09
Recipient	39/72 (54)	19/70 (27)	2.00 (1.29–3.09)	0.001

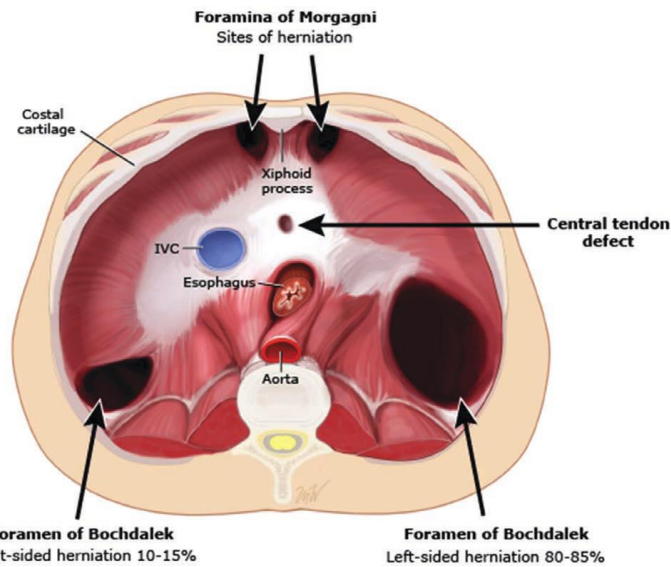


Figure 1. Anatomical sites of congenital diaphragmatic hernia. IVC indicates inferior vena cava. Reproduced with permission from: Hedrick HL, Adzick NS. Congenital diaphragmatic hernia: Prenatal issues. In: UpToDate, Post TW (Ed), UpToDate, Waltham, MA. (Accessed on July 2, 2019.) Copyright © 2019 UpToDate, Inc. For more information visit www.uptodate.com.¹⁹

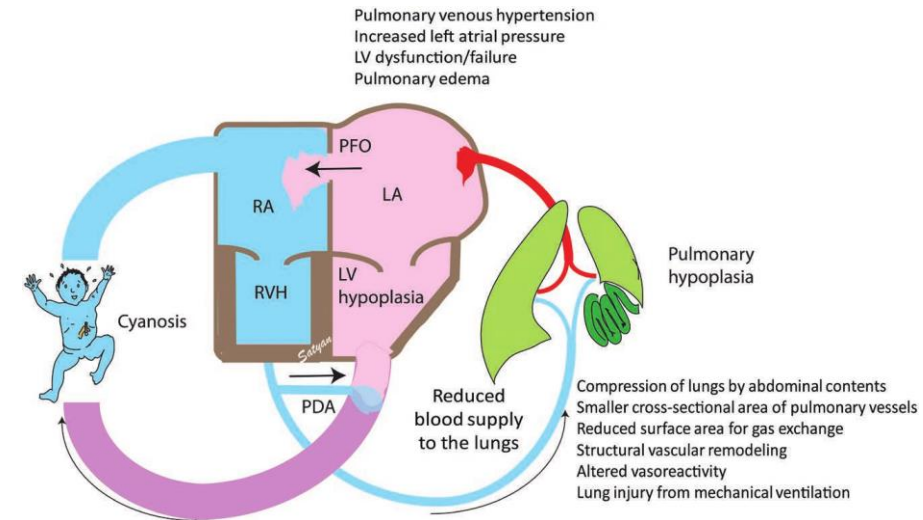


Figure 2. Pathophysiology of congenital diaphragmatic hernia. LA indicates left atrium; LV, left ventricular; PDA, patent ductus arteriosus; PFO, patent foramen ovale; RA, right atrium; RVH, right ventricular hypertrophy. Modified with permission, copyright Satyan Lakshminrusimha, MD.³⁶

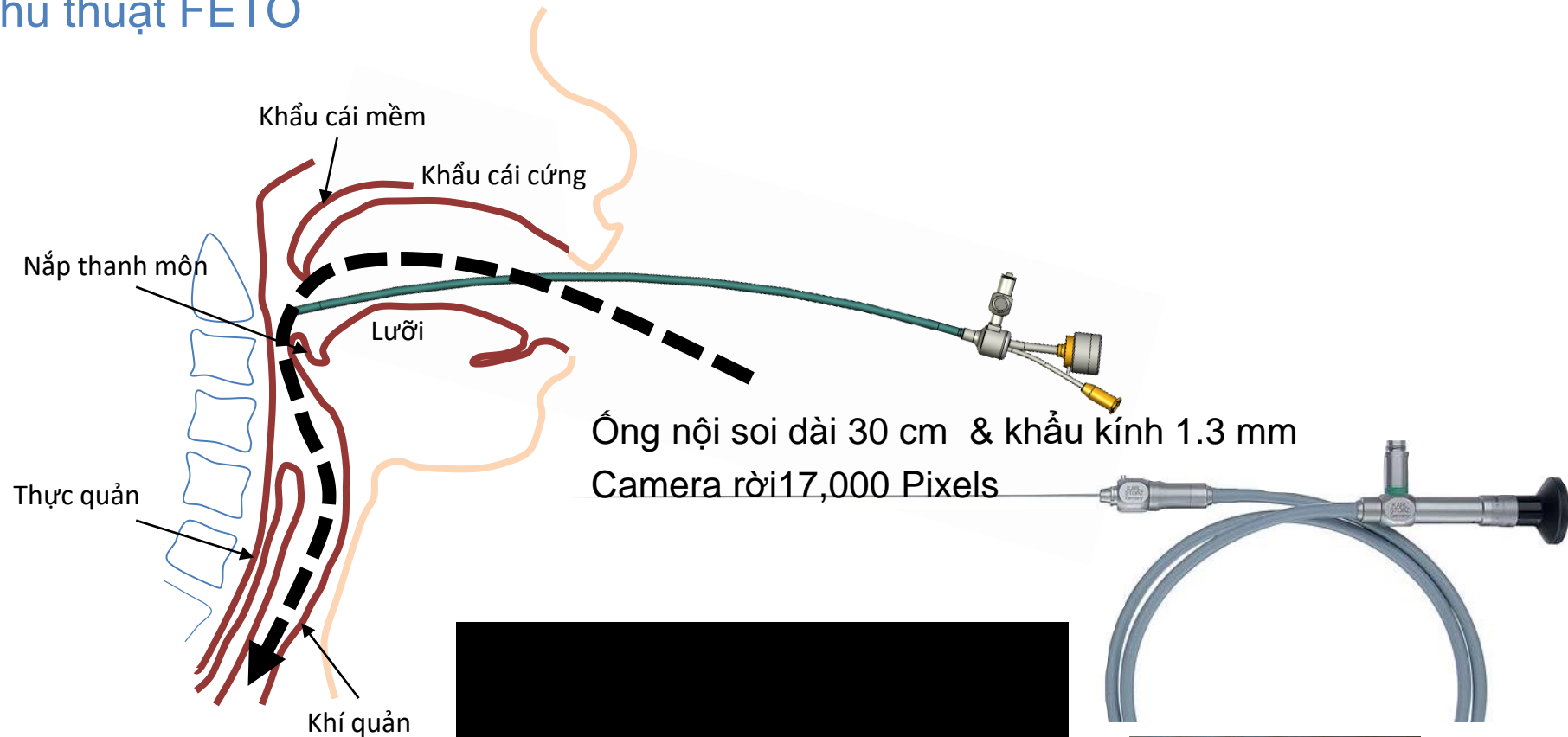


Table 2. Prenatal Poor Prognostic Indicators of CDH

- Associated cardiac or chromosomal anomalies
- Liver herniation
- Observed-to-expected LHR <25%
- Percent predicted lung volume <15%
- Total lung volume <20 mL
- Right-sided CDH
- LV hypoplasia

Abbreviations: CDH, congenital diaphragmatic hernia; LHR, lung area/head circumference ratio; LV, left ventricle.

Thủ thuật FETO



- 3.3 mm
- Tê vùng
- Trung bình 8 phút
- Norcuron 0.2 mg/kg
- Fentanyl 10 µg/kg
- Nhập viện 48 giờ

The trial was stopped early for efficacy after the third interim analysis.

Survival FETO 16/40 (40%) V. Expectant 6/40 (15%) (RR, 2.67; 95% [CI], 1.22 to 6.11; 0.009).
 PPROM FETO 47% V. 11%; (RR, 4.51; 95% CI, 1.83 to 11.9),
 Preterm Birth FETO 75% V. 29%; (RR, 2.59; 95% CI, 1.59 to 4.52)

Table 2. Outcomes According to Trial Group in the Intention-to-Treat Population.*

Outcome	FETO Group (N = 40)	Expectant Care Group (N = 40)	Relative Risk (95% CI)	Difference (95% CI)†
Primary outcome				
Survival to discharge from NICU — no. (%)	16 (40)	6 (15)	2.67 (1.22 to 6.11)	25 (6 to 46)
Secondary and exploratory outcomes				
Postnatal survival — no. (%)				
To 28 days‡	16 (40)	9 (22)	1.78 (0.92 to 3.56)	18 (–2 to 40)
To 56 days‡	16 (40)	6 (15)	2.67 (1.22 to 6.11)	25 (6 to 46)
To 6 mo	16 (40)	6 (15)	2.67 (1.22 to 6.11)	25 (6 to 46)
To 6 mo without oxygen supplementation	9 (22)	3 (8)	3.00 (0.96 to 9.76)	15 (–2 to 33)
Preterm, prelabor rupture of membranes‡§				
Median gestational age (IQR) — wk	32.0 (30.4 to 33.9)	35.9 (34.6 to 36.2)		–3.9 (–5.1 to 0.6)
Rupture of membranes at <37 wk — no./total no. (%)	19/40 (48)	4/38 (11)	4.51 (1.83 to 11.9)	37 (19 to 59)
Rupture of membranes at <34 wk — no./total no. (%)	14/40 (35)	1/38 (3)	13.3 (2.46 to 77.5)	32 (15 to 51)
Gestational age at birth‡§				
Median gestational age (IQR) — wk	34.6 (32.2 to 36.6)	38.4 (36.5 to 39.1)		–3.8 (–4.8 to –2.1)
<37 wk — no./total no. (%)	30/40 (75)	11/38 (29)	2.59 (1.59 to 4.52)	46 (29 to 70)
<34 wk — no./total no. (%)	16/40 (40)	0/38		40 (23 to 59)
<32 wk — no./total no. (%)	10/40 (25)	0/38		25 (8 to 41)
Placental abruption — no./total no. (%)	1/40 (2)	1/38 (3)	0.95 (0.10 to 8.92)	0 (–13 to 13)
Neonatal outcomes in live births¶				
Median birth weight (IQR) — g‡	2300 (1800 to 2600)	2768 (2486 to 3134)		–481 (–823 to –232)
Neonatal repair of defect — no./total no. (%)	20/38 (53)	14/38 (37)	1.43 (0.86 to 2.42)	16 (–6 to 40)
Use of prosthetic patch for repair — no./total no. (%)	18/20 (90)	11/14 (79)	1.15 (0.84 to 1.74)	11 (–19 to 39)
Median time to repair of defect (IQR) — days	2 (2 to 5)	7 (4 to 9)		–5 (–7 to –1)
ECMO — no./total no. (%)	2/38 (5)	11/38 (29)	0.18 (0.05 to 0.66)	–24 (–43 to –6)

* Shown are data in the intention-to-treat population (unless otherwise specified) up to the third interim analysis, when the trial was stopped. ECMO denotes extracorporeal membrane oxygenation, and NICU neonatal intensive care unit.

† Differences were calculated as the absolute difference in percentages (expressed in percentage points) for dichotomous data or as the difference in medians for continuous data.

‡ This was an exploratory outcome.

§ Two terminations of pregnancy in the expectant care group were excluded.

¶ Two cases of neonatal palliative care in the FETO group and two terminations of pregnancy in the expectant care group were excluded.

|| One value was missing in the FETO group. For the calculation of the difference in medians, missing values were addressed according to the protocol.

THE NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

Randomized Trial of Fetal Surgery
for Moderate Left Diaphragmatic Hernia

Sống còn 62/98 (63%) FETO V. 49/98 (50%) (*RR, 1.27; 95%[CI], 0.99 to 1.63;*
P = 0.06)

Vỡ ối non 44% FETO V. 12% Expectant (*RR, 3.79; 95% CI, 2.13 to 6.91)*

Sinh non 64% FETO V. 22% Expectant (*RR 2.86; 95% CI, 1.94 to 4.34)*

Table 2. Outcomes According to Trial Group in the Intention-to-Treat Population.*

Outcome	FETO Group (N=98)	Expectant Care Group (N=98)	Relative Risk (95% CI)	Difference (95% CI)†
Primary outcomes — no. (%)				
Survival to discharge from NICU	62 (63)	49 (50)	1.27 (0.99 to 1.63)	13 (-1 to 28)‡
Survival to 6 mo without oxygen supplementation	53 (54)	43 (44)	1.23 (0.93 to 1.65)	10 (-4 to 25)
Secondary and exploratory outcomes				
Postnatal survival — no. (%)				
To 28 days§	67 (68)	56 (57)	1.20 (0.96 to 1.50)	11 (-2 to 25)
To 56 days§	65 (66)	54 (55)	1.20 (0.96 to 1.52)	11 (-3 to 26)
To 6 mo	61 (62)	49 (50)	1.24 (0.97 to 1.61)	12 (-2 to 27)
Preterm, prelabor rupture of membranes¶				
Median gestational age (IQR) — wk§	34.0 (33.0 to 35.0)	34.6 (31.4 to 35.6)		0.6 (-2.0 to 3.3)
Rupture of membranes at <37 wk — no./total no. (%)§	43/97 (44)	11/93 (12)**	3.79 (2.13 to 6.91)	33 (21 to 46)
Rupture of membranes at <34 wk — no./total no. (%)§	21/97 (22)	5/93 (5)**	4.07 (1.68 to 10.1)	16 (6 to 27)
Gestational age at birth§¶				
Median gestational age (IQR) — wk	35.9 (34.3 to 37.9)	38.1 (37.0 to 38.9)		-2.3 (-3.0 to -1.5)
<37 wk — no./total no. (%)	62/97 (64)	21/94 (22)	2.86 (1.94 to 4.34)	42 (29 to 56)
<34 wk — no./total no. (%)	19/97 (20)	7/94 (7)	2.63 (1.20 to 5.89)	12 (2 to 23)
<32 wk — no./total no. (%)	6/97 (6)	3/94 (3)	1.94 (0.55 to 6.93)	3 (-5 to 10)
Placental abruption — no./total no. (%)§¶	0/97	0/94	NC††	0 (-5 to 5)
Neonatal outcomes in live births¶				
Median birth weight (IQR) — g§	2500 (2200 to 2855)	2945 (2500 to 3292)		-445 (-635 to -260)
Neonatal repair of defect — no./total no. (%)	81/97 (84)	70/94 (74)	1.12 (0.97 to 1.31)	9 (-3 to 21)

Các nghiên cứu ngẫu nhiên không/chưa thay đổi thực hành lâm sàng

- Phẫu thuật trong tử cung đối với thoát vị màng não tủy

Harrison MR, Keller RL, Hawgood SB, et al. Tracheal occlusion for severe fetal congenital diaphragmatic hernia. N Engl J Med 2003; 349: 1916–1924; (Evidence level Ib).

Adzick NS, Thom EA, Spong CY, et al. A randomised trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. N Engl J Med 2011; 364: 993–1004; (Evidence level Ib).

- ✓ Kỹ thuật khó
- ✓ Tử suất/bệnh suất tiềm tàng (thai và mẹ)
- ✓ Tính lặp lại/ sẵn có
- ✓ Không đồng nhất trong kiểu hình

Phân tích đoàn hệ

- Thiếu máu bào thai nặng
- Dẫn lưu tràn dịch màng phổi có chèn ép
- Điều trị rối loạn nhịp tim thai

Skinner JR, Sharland G. Detection and management of life threatening arrhythmias in the perinatal period. *Early Hum Dev* 2008; 84: 161–172; (Evidence level III).

Jaeggi ET, Carvalho JS, De Groot E, et al. Comparison of trans-placental treatment of fetal supraventricular tachyarrhythmias with digoxin, flecainide, and sotalol. Results of a nonrandomised multicentre study. *Circulation* 2011; 124: 1747–1754; (Evidence level III).

Nhịp nhanh trên thất

PHÙ THAI

digoxine C. flecainide

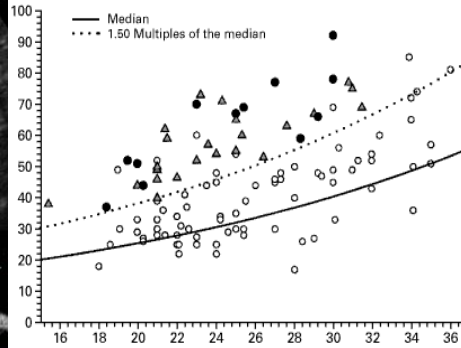
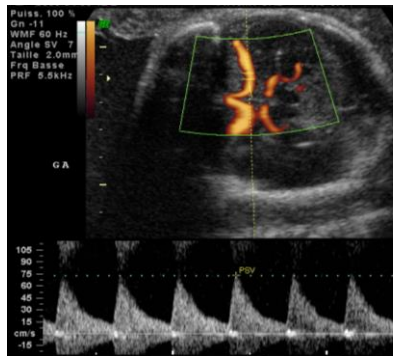
KHÔNG PHÙ

digoxine C. sotalol

2550 case lâm sàng cần thiết để RCT cho thấy được sự khác biệt 20% trong kết cục lâm sàng giữa 2 nhóm điều trị (50 trung tâm trong hơn 4 năm)

Bệnh tán huyết/ Thalassemia ở thai nhi và trẻ sơ sinh

Lợi ích của phát hiện sớm thiếu máu bào thai?



Tăng đáng kể tỷ lệ sống còn trong hơn 30 năm(90-95 %)

Phù thai là yếu tố chính quyết định kết quả phát triển thần kinh

- Phù thai trung bình : OR, 4.3; 95% CI, 1.2–15.3
- Phù thai nặng : OR, 9.9; 95% CI, 2.4–40.5

Lộ trình can thiệp **Khẩn cấp** theo sau chẩn đoán trước sinh



Tất cả các đơn vị Y học bào thai đều cần chuẩn bị cho các tình huống can thiệp bào thai khẩn cấp

Phù thai ở quý II và III

- Nhịp nhanh trên thất
- Thiếu máu
- Chèn ép trong lồng ngực

Tràn dịch màng phổi áp lực

- Tràn dịch dưỡng chấp

Đa ối

- Hẹp thực quản
- Hội chứng Pierre Robin
- Chèn ép trong lồng ngực
- Truyền máu song thai

Công cụ/ năng lực

- Lấy máu cuống rốn và truyền máu bào thai
- Đặt dẫn lưu
- Dụng cụ nội soi bào thai cho phẫu thuật laser
- Đốt điện lưỡng cực cho kẹp tắc rốn



A. Maillol, l'action enchaînée / R. Doisneau Vénus prise à la gorge
Jardin des Tuileries

Lựa chọn và thay thế trong Y học bào thai

- Không được chuẩn bị tại thời điểm chẩn đoán
- Cảm xúc, Shock
- Nguy cơ nền: sinh non và thai chết lưu
- Thiếu các yếu tố tiên lượng

Quyền tự chủ của thai phụ... Ra quyết định chung (hỗ trợ và không thay thế)



G. Lachaise,
Standing Woman

Lựa chọn « Điều trị »

- Điều trị trông đợi
- Chăm sóc giảm nhẹ đơn giản
- Chăm sóc giảm nhẹ phức tạp
- Phẫu thuật nội soi
- Phẫu thuật mở tử cung
- Chấm dứt thai kỳ



Các yếu tố

- Khả năng hiểu hạn chế
- Trực quan và cảm tính (theo kinh nghiệm)
- Dự đoán các cảm xúc/ mâu thuẫn
- Những trông đợi
- Khó hiểu khái niệm của “nguy cơ”
- Tầm quan trọng của từ ngữ
- Biểu đồ



SEAN SPRAGUE / PANOS PICTURES

Ky Anh, Viet Nam