

V. KẾT LUẬN

Sử dụng giá đỡ tạm thời hỗ trợ nút phình động mạch não là phương pháp có kết quả bước đầu là an toàn và hiệu quả, có thể là một lựa chọn để áp dụng cho các túi phình cổ rộng thuộc động mạch cảnh trong.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Molina-Nuevo JD, López-Martínez L, Pedrosa-Jiménez MJ, et al.** Comaneci device-assisted embolization of wide-necked carotid aneurysms with an unfavorable ratio. *BMC Neurology*. 2020;20(1):384. doi:10.1186/s12883-020-01963-2
2. **Taqi MA, Raz E, Vechera A, et al.** Early Experience with Comaneci, a Newly FDA-Approved Controllable Assist Device for Wide-Necked Intracranial Aneurysm Coiling. *Cerebrovasc Dis*. 2021;50(4):464-471. doi:10.1159/000514371
3. **An update to the Raymond-Roy Occlusion Classification of intracranial aneurysms treated with coil embolization | Journal of NeuroInterventional Surgery**. Accessed April 11, 2024. <https://jn.is.bmj.com/content/7/7/496>
4. **Irie K, Negoro M, Hayakawa M, et al.** Stent Assisted Coil Embolization: the Treatment of Wide-necked, Dissecting, and Fusiform Aneurysms. *Interv Neuroradiol*. 2003;9(3):255-261.
5. **Wallace AN, Samaniego E, Kayan Y, et al.** Balloon-assisted coiling of cerebral aneurysms with the dual-lumen Scepter XC balloon catheter: Experience at two high-volume centers. *Interv Neuroradiol*. 2019;25(4) :414-418. doi:10.1177/1591019919828677
6. **Layton KF, Cloft HJ, Gray LA, et al.** Balloon-Assisted Coiling of Intracranial Aneurysms: Evaluation of Local Thrombus Formation and Symptomatic Thromboembolic Complications. *American Journal of Neuroradiology*. 2007;28(6): 1172-1175. doi:10.3174/ajnr.A0490
7. **Ghorbani M, Hejazian E, Bahrami E, et al.** Flow diverter-coil technique for endovascular treatment of complex wide neck brain aneurysms, Technical point. *Caspian J Intern Med*. 2021;12(3):350-355. doi:10.22088/cjim.12.3.350
8. **Feng W, Tian X, Kang J, et al.** Flow Diverter Device-Assisted Coiling Treatment for Cerebral Blister Aneurysm: A Single-Center Study. *Brain Sciences*. 2023;13(3):435. doi:10.3390/brainsci.13030435
9. **Cho YD, Rhim JK, Kang HS, et al.** Use of Triple Microcatheters for Endovascular Treatment of Wide-Necked Intracranial Aneurysms: A Single Center Experience. *Korean Journal of Radiology*. 2015;16(5): 1109-1118. doi:10.3348/kjr.2015.16.5.1109
10. **Sirakov A, Minkin K, Penkov M, et al.** Comaneci-Assisted Coiling as a Treatment Option for Acutely Ruptured Wide Neck Cerebral Aneurysm: Case Series of 118 Patients. *Neurosurgery*. 2020;87(6):1148-1156. doi:10.1093/neuros/nyaa200

KẾT QUẢ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH MỘT SỐ BẤT THƯỜNG DI TRUYỀN Ở THAI NHI CÓ DỊ TẬT TIM TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN HÀ NỘI

Đinh Thúy Linh¹, Bùi Thanh Tùng¹, Mai Trọng Hưng¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Nhận xét kết quả chẩn đoán trước sinh thai nhi có dị tật tim bẩm sinh trên siêu âm trước sinh và các bất thường di truyền có liên quan. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu phân tích mô tả trên 310 bệnh nhân được chẩn đoán trước sinh thai có dị tật tim bẩm sinh tại Trung tâm Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh & sơ sinh - BV Phụ sản Hà Nội. **Kết quả:** Trong 310 trường hợp tim bẩm sinh, có 10,65% các trường hợp có bất thường di truyền, trong đó bất thường số lượng nhiễm sắc thể chiếm 51,52% và bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể chiếm 48,48%. Bất thường số lượng nhiễm sắc thể hay gặp nhất là trisomy 21, trisomy 18, trisomy 13 và monosomy X. Bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể hay gặp nhất là hội chứng Di George (mất đoạn 22q11.2), chiếm 37,5% các bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể. **Kết luận:** Tỷ

lệ bất thường di truyền trong nhóm tim bẩm sinh là 10,65% trong đó hay gặp nhất là hội chứng Down và hội chứng Di George.

Từ khóa: Tim bẩm sinh, bất thường di truyền, hội chứng Di George, hội chứng Down

SUMMARY

PRENATAL DIAGNOSIS OF GENETIC ABNORMALITIES IN FETAL WITH HEART DEFECTS AT HANOI OBSTETRICS AND GYNECOLOGY HOSPITAL

Objective: Comments on prenatal diagnosis of fetuses with congenital heart defects on prenatal ultrasound and related genetic abnormalities. **Subjects and methods:** Descriptive analysis study on 310 patients diagnosed prenatally with congenital heart defects at the Center for Prenatal and Neonatal Screening, Diagnosis - Hanoi Obstetrics and Gynecology Hospital. **Results:** In 310 cases of congenital heart disease, 10.65% of cases had genetic abnormalities, of which chromosomal numerical abnormalities accounted for 51.52% and chromosomal structural abnormalities accounted for 48.48%. The most common chromosomal numerical abnormalities were trisomy 21, trisomy 18, trisomy 13 and

¹Bệnh viện Phụ sản Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Mai Trọng Hưng
Email: bs.maitronghung.pshn@gmail.com
Ngày nhận bài: 3.01.2025
Ngày phản biện khoa học: 11.2.2025
Ngày duyệt bài: 10.3.2025

monosomy X. The most common chromosomal structural abnormality was Di George syndrome (deletion of 22q11.2), accounting for 37.5% of chromosomal structural abnormalities. **Conclusion:** The rate of genetic abnormalities in the congenital heart group was 10.65%, of which the most common were Down syndrome and Di George syndrome.

Keywords: Genetic abnormalities, Congenital heart defects, Prenatal ultrasound.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Tim bẩm sinh là một trong các dị tật bẩm sinh phổ biến nhất, với tỷ lệ mắc khoảng 1% số trẻ sinh sống. Hiện nay với sự phát triển của phẫu thuật tim mạch nhi khoa, đa số bệnh lý tim bẩm sinh đã có thể phẫu thuật sửa chữa, nâng tỷ lệ cứu sống trẻ sau sinh [1]. Tuy nhiên với các trường hợp thai có bất thường di truyền kèm theo thì hiện vẫn chưa có biện pháp điều trị triệt để, gây ra những hậu quả nặng nề, thậm chí tử vong. Tỷ lệ bất thường di truyền ở nhóm dị tật tim bẩm sinh có thể lên tới 35% [2].

Dù các dị tật tim bẩm sinh được mô tả nhiều trong các hội chứng di truyền, tuy nhiên cho đến nay vẫn chưa có nhiều các nghiên cứu tại Việt Nam nghiên cứu về vấn đề này. Không những vậy, các nghiên cứu đa phần mới chỉ tập trung chủ yếu vào các bất thường lệch bội nhiễm sắc thể (NST). Với mong muốn góp phần đánh giá đánh giá mối quan hệ giữa bất thường di truyền và dị tật tim bẩm sinh, chúng tôi tiến hành nghiên cứu với mục tiêu: *Nhận xét kết quả chẩn đoán trước sinh thai nhi có dị tật tim bẩm sinh trên siêu âm trước sinh và các bất thường di truyền có liên quan.*

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Tiêu chuẩn lựa chọn: Những trường hợp thai có dị tật tim bẩm sinh được chẩn đoán trước sinh tại Trung tâm Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh & sơ sinh và có chọc ối làm xét nghiệm di truyền trước sinh.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

Thiết kế nghiên cứu: Nghiên cứu phân tích mô tả cắt ngang

Thời gian và địa điểm nghiên cứu:

Nghiên cứu thực hiện lấy mẫu từ 1/2022 tới 12/2022 tại Trung tâm Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh & sơ sinh, Bệnh viện Phụ sản Hà Nội.

Cỡ mẫu: Chọn mẫu thuận tiện, bao gồm 310 thai phụ có thai nhi được chẩn đoán trước sinh có bệnh lý tim bẩm sinh, có kết quả xét nghiệm dịch.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 1. Tỷ lệ bất thường di truyền ở

thai có dị tật tim bẩm sinh

	n	Tỷ lệ (%)
Bất thường di truyền	33	10.65%
Bình thường	277	89.35%
Tổng	310	100.00%

Trong 310 bệnh nhân có 33 trường hợp thai có bất thường di truyền, chiếm 10,65%. Các kỹ thuật di truyền thực hiện chẩn đoán trước sinh từ dịch ối bao gồm nuôi cấy tế bào ối (karyotyping), Microarray, giải trình tự gen.

Bảng 2. Tỷ lệ các bất thường di truyền

	n	Tỷ lệ (%)
Trisomy 13	3	9.09%
Trisomy 18	4	12.12%
Trisomy 21	6	18.18%
Monosomy X	2	6.06%
Trisomy X	2	6.06%
Hội chứng DiGeogre	6	18.18%
Bất thường cấu trúc NST	10	30.31%
Tổng	33	100%

Trong số 33 trường hợp thai có chẩn đoán bất thường di truyền, các bất thường lệch bội NST chiếm 51,52% (17 trường hợp), đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể chiếm 48,48% (16 trường hợp). Trong các đột biến số lượng nhiễm sắc thể, bất thường hay gặp nhất là hội chứng Down (trisomy 21) với 6 trường hợp, tiếp theo là hội chứng Edwards (trisomy 18) với 4 trường hợp và hội chứng Patau (trisomy 13) với 3 trường hợp. Hội chứng monosomy X và trisomy X chiếm tỉ lệ ít nhất với 2 trường hợp.

Trong các đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể, hội chứng DiGeogre (mất đoạn 22q11.2) là phổ biến nhất với 6 trường hợp.

IV. BÀN LUẬN

Khoảng 10% các trường hợp có dị tật tim bẩm sinh được phát hiện có bất thường di truyền. Tỷ lệ này cao hơn đáng kể so với tần suất mắc của các bất thường di truyền trong dân số nói chung, 0.11% [3], gợi ý mối liên quan giữa bất thường cấu trúc tim mạch và bất thường di truyền. So với các nghiên cứu tương tự, tỷ lệ này thấp hơn so với các nghiên cứu khác như 15,6% bất thường di truyền trong nghiên cứu của Nisselrooij hay tỷ lệ 12.9% bất thường nhiễm sắc thể ở bất thường tim nặng trong nghiên cứu theo tác giả C.Vedel và cộng sự [1] [2]. Nguyên nhân do không phải tất cả các trường hợp thai có dị tật tim bẩm sinh đều thực hiện chẩn đoán trước sinh các bất thường di truyền cho thai.

Trong các bất thường số lượng nhiễm sắc thể, bất thường hay gặp nhất là hội chứng Down (Trisomy 21), rồi đến trisomy 18, trisomy 13 và

cuối cùng là trisomy X và monosomy X. Kết quả này tương đồng với kết quả của các tác giả khác tìm được trên nhóm bệnh nhân có dị tật tim bẩm sinh trên siêu âm trước sinh như của tác giả C.Vedel [2].

Trong các trường hợp phát hiện bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể, bất thường phổ biến nhất là hội chứng DiGeorge hay mất đoạn 22q11.2, chiếm 37.5% (6/16 trường hợp). Theo các nghiên cứu khác như của tác giả Van Nesselrooij và cộng sự vào năm 2020, mất đoạn 22q11.2 cũng được tìm thấy như đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể phổ biến nhất trên những trường hợp bất thường cấu trúc tim với tần suất mắc 41.62% [1].

V. KẾT LUẬN

Tỷ lệ bất thường di truyền ở những bệnh nhân có bất thường cấu trúc tim mạch là 10.65%.

Bất thường di truyền phổ biến nhất trong nhóm bất thường số lượng nhiễm sắc thể là hội chứng Down (trisomy 21) và bất thường phổ

biến nhất trong nhóm bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể là hội chứng DiGeorge (mất đoạn 22q11.2).

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Bruneau BG. The developmental genetics of congenital heart disease. *Nature*. 2008; 451(7181):943-948.
2. Rychik J, Ayres N, Cuneo B, et al. American Society of Echocardiography guidelines and standards for performance of the fetal echocardiogram. *J Am Soc Echocardiogr*. 2004;17(7):803-810.
3. Yagel S, Weissman A, Rotstein Z, et al. Congenital heart defects: natural course and in utero development. *Circulation*. 1997;96(2):550-555.
4. Carvalho JS, Allan LD, Chaoui R, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart.
5. **Ultrasound in Obstetrics & Gynecology**. 2013;41(3):348-359. Cirigliano V, Voglino G, Ordoñez E, et al. Rapid prenatal diagnosis of common chromosome aneuploidies by QF-PCR, results of 9 years of clinical experience. *Prenat Diagn*. 2009;29(1):40-49.

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG, CẬN LÂM SÀNG VÀ ĐẶC ĐIỂM VI KHUẨN HỌC CỦA VIÊM PHỔI TÁI DIỄN NẶNG TẠI BỆNH VIỆN TRẺ EM HẢI PHÒNG 2021-2022

Vũ Thị Thu Thủy¹, Đặng Văn Chức¹,
Phạm Văn Thức¹, Đinh Dương Tùng Anh^{1,2}

TÓM TẮT

Mục tiêu: (1) Mô tả đặc điểm lâm sàng và đặc điểm cận lâm sàng của bệnh viêm phổi tái diễn (VPTD) nặng tại Bệnh viện Trẻ em Hải Phòng năm 2021 - 2022. (2) Mô tả một số đặc điểm vi khuẩn học của viêm phổi tái diễn nặng ở các trẻ nói trên. **Đối tượng và phương pháp:** Nghiên cứu mô tả hồi cứu kết hợp tiền cứu. **Kết quả:** Có 99 bệnh nhân VPTD nặng trong nghiên cứu này với đa số trẻ dưới 12 tháng tuổi. VPTD nặng gặp ở trẻ nam nhiều hơn trẻ nữ (nam/nữ: 1,74/1). Có 79,8% trẻ mắc dưới 3 đợt viêm phổi. Triệu chứng thường gặp là thở nhanh (100%), ho (100%), sốt (68,7%), rút lõm lồng ngực (64,6%), khô khè (51,5%), ran ẩm (92,9%). Cận lâm sàng cho thấy có 64,6% trẻ tăng số lượng bạch cầu; 58,9% trẻ tăng CRP. Tổn thương chủ yếu trên Xquang ngực: nốt mờ rải rác (52,5%) và tổn thương kẽ (28,3%). Những vi khuẩn đã phân lập được ở trẻ viêm

phổi tái diễn nặng là *S. pneumoniae* (19/60), *M. catarrhalis* (13/60), *S. aureus* (13/60) và HI (10/60). **Kết luận:** Nghiên cứu của chúng tôi đã xác định được một số triệu chứng lâm sàng, cận lâm sàng thường gặp ở trẻ mắc viêm phổi tái diễn nặng tại Bệnh viện Trẻ em Hải Phòng, qua đó góp phần cải thiện công tác chẩn đoán và điều trị viêm phổi tái diễn nặng ở trẻ em. **Từ khóa:** viêm phổi tái diễn nặng, khô khè, trẻ em.

SUMMARY

CLINICAL, PARACLINICAL AND BACTERIOLOGICAL CHARACTERISTICS OF SEVERE RECURRENT PNEUMONIA IN CHILDREN AT HAI PHONG CHILDREN'S HOSPITAL 2021 - 2022

Objective: (1) To describe the clinical and paraclinical characteristics of severe recurrent pneumonia at Hai Phong Children's Hospital in 2021 - 2022. (2) To describe some bacteriological characteristics of severe recurrent pneumonia in the above children. **Subjects and methods:** Retrospective descriptive study suitable for research. **Results:** There were 99 patients with severe recurrent pneumonia in this study with the majority of children under 12 months old. Severe recurrent pneumonia was more common in boys than in girls

¹Trường Đại học Y Dược Hải Phòng

²Bệnh viện Trẻ em Hải Phòng

Chịu trách nhiệm chính: Đinh Dương Tùng Anh

Email: ddtanh@hpmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 6.01.2025

Ngày phản biện khoa học: 12.2.2025

Ngày duyệt bài: 11.3.2025