

## ĐẶT VẤN ĐỀ

Dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa (DTBSOTH) là dị tật thường gặp ở trẻ em. Theo Võ Công Đồng (2007), tỷ lệ trẻ dị tật bẩm sinh đường tiêu hóa chiếm 68% tổng số trẻ dị tật bẩm sinh được phẫu thuật tại khoa hồi sức ngoại bệnh viện Nhi Đồng 1 [1]. Tỷ lệ DTBSOTH khác nhau theo địa dư tại Ấn độ (1998) là 5,47/1.000 trẻ sinh ra [2], tại Nga từ năm 2001 - 2011: 1,1 (0,3 - 1,8)/1000 trẻ sơ sinh [3]. Tỷ lệ dị tật ở hệ thống tiêu hóa chiếm 15% trong tổng số dị tật bẩm sinh (DTBS) [4]. Bệnh có nhiều yếu tố nguy cơ từ con và mẹ. Theo một số nghiên cứu thấy rằng tỷ lệ DTBS ở trẻ trai cao hơn trẻ gái [5] và tăng ở trẻ thụ tinh nhân tạo [6], đa thai [7],[8],[9], mẹ sử dụng một số thuốc như Cocain, Thalidomide [10], mẹ hút thuốc lá [11], gia đình kinh tế khó khăn [12].

Dị tật ống tiêu hóa nếu bị bỏ sót, chẩn đoán sau sinh chậm, chỉ định điều trị muộn, khi có biến chứng, sẽ gây ảnh hưởng đến kết quả điều trị, làm tăng nguy cơ tử vong và tăng biến chứng sau mổ, khả năng hồi phục kém ảnh hưởng đến phát triển của trẻ sau này. Theo Rustin McIntosh (1954), dị tật ống tiêu hóa là nguyên nhân gây tử vong 4,5% tử vong trong bụng mẹ và tử vong lúc đẻ; 9,2% tử vong thời kỳ sơ sinh [13]. Theo nghiên cứu của Trần Ngọc Sơn và cộng sự (2007), tại bệnh viện Nhi Trung ương, viêm phúc mạc do thủng đường tiêu hóa ở trẻ sơ sinh có tỷ lệ tử vong là 21,7%. Nguyên nhân gây thủng đường tiêu hóa do teo ruột là 25%, do xoắn ruột là 6,5%, do tắc ruột phân su là 4,3%, do megacolon là 10,9%, do viêm phúc mạc kết bọc là 19,6% [14].

Theo Martin C. H (2002), tại 18 vùng ở Châu Âu, siêu âm trước sinh phát hiện được 34% dị tật đường tiêu hóa [15]. Theo Huỳnh Thị Duy Hương (2012), chẩn đoán trước sinh phát hiện 9,3% dị tật tiêu hóa; các dấu hiệu lâm sàng: nôn 47%, bụng chướng 57%, chậm tiêu phân su 55%; X quang thông

thường có giá trị hỗ trợ chẩn đoán DTOTH trong 78,7% các trường hợp [16]. Hiện nay có nhiều tiến bộ trong lĩnh vực chẩn đoán dị tật trước sinh, hồi sức sơ sinh, phẫu thuật ngoại khoa. Các thai phụ có chẩn đoán thai bất thường sẽ được chuyển tuyến an toàn đến các bệnh viện sản khoa, mà tại đây sau sinh trẻ được hồi sức tốt, chẩn đoán sớm và được chuyển đến cơ sở ngoại khoa để phẫu thuật kịp thời như: teo thực quản, tắc ruột, không hậu môn...; một số dị tật được theo dõi và chỉ định điều trị khi bắt đầu có ảnh hưởng xấu đến chức năng như phình đại tràng bẩm sinh, dị tật hậu môn - trực tràng thể có rò.

Ở Việt Nam đã có đề tài nghiên cứu về đặc điểm dịch tễ, lâm sàng và cận lâm sàng dị tật bẩm sinh đường tiêu hóa tại bệnh viện Nhi Đồng 2 [16]; các yếu tố nguy cơ tử vong ở trẻ sơ sinh dị dạng bẩm sinh đường tiêu hóa được phẫu thuật tại bệnh viện Nhi Đồng 1 [1] và một số đề tài nghiên cứu về từng dị tật ống tiêu hóa [17],[18],[19],[20]. Chưa có đề tài nào nghiên cứu về tỷ lệ DTBSOTH, một số yếu tố nguy cơ, đối chiếu chẩn đoán trước sinh và sau sinh, giá trị của các phương pháp chẩn đoán DTBSOTH. Nghiên cứu về đặc điểm dịch tễ, phương pháp chẩn đoán, dự phòng và điều trị những dị tật bẩm sinh là vấn đề luôn mới và đòi hỏi xã hội phải quan tâm. Vì vậy để giúp cho đánh giá phát hiện, chẩn đoán sớm và giúp cho hiệu quả điều trị ngày càng cao những dị tật bẩm sinh các bệnh lý thuộc ống tiêu hóa, chúng tôi thực hiện đề tài:

**“Nghiên cứu đặc điểm dịch tễ học lâm sàng, chẩn đoán trước và sau sinh các dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa”.**

Với hai mục tiêu:

1. *Phân tích đặc điểm dịch tễ học lâm sàng dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa ở trẻ sơ sinh tại bệnh viện phụ sản Trung ương.*
2. *Đánh giá giá trị của một số phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa bẩm sinh trước và ngay sau sinh.*

## Chương 1

# TỔNG QUAN

### 1.1. Dịch tễ học lâm sàng dị tật ống tiêu hóa

Dị tật bẩm sinh được định nghĩa: Là những phát triển bất thường về cấu trúc, chức năng, kể cả rối loạn chuyển hóa, có biểu hiện ngay từ khi mới sinh ra hoặc ở các giai đoạn muộn hơn nhưng đã có nguyên nhân ngay từ trước khi sinh [21],[22].

Dị tật bẩm sinh có thể xảy ra ở tất cả các cơ quan trong cơ thể. Trong đó dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa là loại dị tật thường gặp. Tỷ lệ trẻ bị dị tật ống tiêu hóa (DTOTH) tùy theo từng vùng, cao nhất tại Ấn độ (1998) 5,47/1.000 trẻ sinh ra [2] và tại Korea (2012) là 33,3/10.000 trẻ sinh ra [23]. Tỷ lệ thấp ở một số vùng khác: tại Nga 1973 – 2000 là 1,2 (0,8 - 1,7)/1000 trẻ sơ sinh, 2001 - 2011: 1,1 (0,3 - 1,8)/1000 trẻ sơ sinh [3]; tại Anh 7,28/10.000 trẻ sơ sinh [24].

Tỷ lệ dị tật đường tiêu hóa trên tổng số trẻ dị tật bẩm sinh tùy theo từng vùng. Theo Min - A Kim (2012) tại Hàn Quốc, trẻ bị dị tật đường tiêu hóa chiếm 11,5% trong tổng số trẻ bị dị tật [23]. Theo Anuja Bhalerao (2016) tại Ấn Độ tỷ lệ này là 16,66 % [25].

Tỷ lệ trẻ bị teo thực quản (TTQ) là 1/2.500 - 1/5.000 trên tổng số trẻ sinh ra, tỷ lệ này ở trẻ sinh đôi cao gấp 2,56 lần trẻ sinh một [26]. Tỷ lệ tắc tá tràng (TTT) 2,5-10/100.000 trên tổng số trẻ sinh ra. Tắc ruột (TR) 1/1.500 trên tổng số trẻ sinh ra. Tỷ lệ trẻ dị tật hậu môn - trực tràng (DT HM - TT) trên tổng số trẻ sinh ra 1/ 3.000 [27]. Bệnh phình đại tràng bẩm sinh (PĐTBS) chiếm 1/ 2.000-1/10.000, ở Châu Âu 1,09/10.000 trên tổng số trẻ sinh ra [28].

Tỷ lệ trẻ trai/ gái ở trẻ bị dị tật tiêu hóa theo một số nghiên cứu là 1,7/1 [29] và 2/1 [1],[16]. Theo Alok Kumar (2014), tỷ lệ trai/ gái là tương đương không có sự khác biệt [24].

Tỷ lệ tử vong ở trẻ sơ sinh do dị tật tiêu hóa theo Asindi AA (2002) là 12% [29].

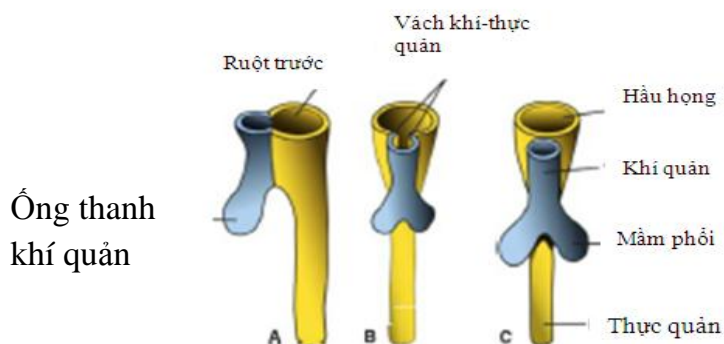
## 1.2. Phôi thai học ống tiêu hóa bình thường

Trong tuần thứ ba và thứ tư của quá trình phát triển phôi, do phôi gấp lại ở hai bên sườn, nội bì phôi cuộn lại thành một ống gọi là ruột nguyên thủy. Ống tiêu hóa nguyên thủy gồm 3 phần: ruột trước, ruột giữa, ruột sau. Ruột trước sẽ hình thành nên thanh quản, thực quản, dạ dày, đoạn tá tràng trên bóng Vater. Ruột giữa hình thành nên đoạn tá tràng dưới bóng Vater, ruột non, đại tràng lên, 2/3 đại tràng lên bên phải. Ruột sau hình thành phần còn lại của OTH [22],[30].

### 1.2.1. Phát triển của đoạn sau ruột trước

#### ❖ Phát triển của thực quản

Vào tuần thai thứ tư, thực quản được hình thành từ một vùng nhỏ của nội bì giữa đoạn giãn to của dạ dày và mầm phổi [31],[32]. Vách khí - thực quản xuất hiện khi phôi 34 - 36 ngày [33]. Hai bờ rãnh thanh - khí quản tiến lại gần nhau và sát nhập lại ngăn đoạn sau ruột trước thành hai ống: ống phía bụng là ống thanh - khí quản, ống phía lưng là thực quản. Cùng với sự hạ thấp của lồng ngực, của tim và phổi, thực quản mau chóng dài ra về phía đuôi phôi và đường đi của nó gần như song song với đường đi của khí quản, đến khi sinh thực quản dài 8 - 10cm, và gấp đôi khi trẻ được 1 tuổi [31],[32]. Lớp cơ vòng được hình thành khi thai 6 tuần và cơ dọc được hình thành khi thai 9 tuần và phát triển hoàn chỉnh khi thai 12 tuần [33]. Sóng nhu động nguyên phát (primary peristalsis) có thể quan sát thấy ở giai đoạn sớm khi thai 26 tuần [32].



***Hình 1.1. Các giai đoạn của sự phát triển mầm phổi và phân chia thực quản và khí quản [34]***

**❖ Phát triển của dạ dày**

Dạ dày xuất hiện vào tuần thứ tư, dưới dạng một đoạn nở to hình thoi ở đoạn dưới của ruột trước. Lúc đầu ở cổ, di chuyển xuống dưới vào trong ổ bụng lúc 8 tuần. Trong quá trình phát triển thai 7 - 8 tuần, dạ dày xoay theo hai trục: dọc và trước sau [31]. Lớp cơ vòng xuất hiện khi thai 8 tuần, lớp cơ dọc 8 - 10 tuần, lớp cơ chéo 12 - 14 tuần. Lớp niêm mạc phân biệt rõ khi thai 4 tháng [33]. Hình dạng đặc trưng của dạ dày (bờ cong lớn, bờ cong nhỏ, đáy vị, thân vị và môn vị) có thể nhận biết được khi thai 14 tuần [31].

**❖ Sự hình thành tá tràng**

Tá tràng được tạo bởi đoạn cuối của ruột trước và đoạn đầu của ruột giữa. Chỗ nối của hai đoạn này nằm ngay ở nơi phát sinh ra mầm gan. Do dạ dày xoay, tá tràng có hình chữ U cong về phía bên phải, ôm lấy đầu tụy [22]. Cơ vòng bắt đầu phát triển khi thai 5 - 6 tuần [33].

***1.2.2. Phát triển của ruột giữa***

Trong quá trình phát triển của ruột giữa, xảy ra bốn hiện tượng.

- Tạo ra quai ruột nguyên thủy đặc trưng bởi sự dài ra rất nhanh của ruột giữa từ tuần thai thứ 5-6 [31].

- Thoát vị sinh lý của các quai ruột: Trong tuần thứ 7 của quá trình phát triển phôi, các đoạn ruột giữa dài ra rất nhanh và tiến vào phần khoang ngoài phôi nằm trong dây rốn gây ra thoát vị sinh lý. Timor - Tritsch IE (1989) quan sát trên 61 phôi - thai từ 7 - 12 tuần của thai kỳ đã ghi nhận thấy có tình trạng thoát vị sinh lý của ruột giữa. Thoát vị này đã được phát hiện ở 64% các trường hợp sau 8 tuần, 100% trong tuần 9 và 10, và 25% ở tuổi thai 11 tuần [35]. Không có bào thai nào trong nhóm nghiên cứu ở tuần thai 12 còn thoát vị [35],[36].

- Chuyển động xoay của quai ruột nguyên thủy tiến hành ngược chiều kim đồng hồ và xoay một góc  $270^{\circ}$ . Quá trình quay của ruột bắt đầu từ tuần thứ 6 đến tuần thứ 10 của thời kỳ bào thai [37].

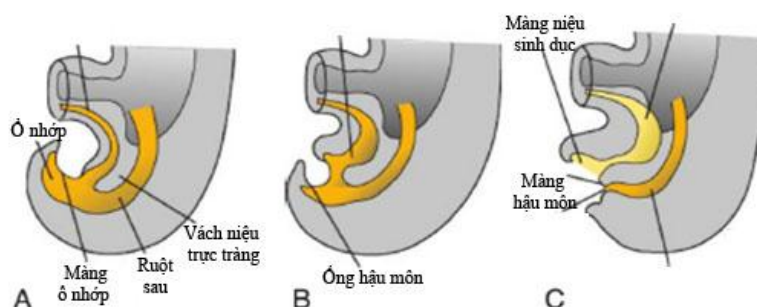
- Sự thụt của các quai ruột nguyên thủy đã thoát vị vào trong khoang màng bụng xảy ra vào tuần thứ 10 - 12 của thai kỳ [31]. Quá trình cố định ruột bắt đầu xảy ra từ tuần thứ 12 và kéo dài tới khi đẻ. Quá trình ống tiêu hóa hoàn thành sắp xếp, đặt vào đúng vị trí khi thai 20 tuần [37],[38]. Trong quá trình phát triển ruột dài ra rất nhanh gấp đôi lúc thai 15 tuần và gấp 1.000 lần từ khi thai 5 tuần tuổi đến 40 tuần [39]. Khi thai 20-21 tuần chiều dài của ruột non là 93-98 cm [40]. Đến khi sinh ruột dài 275 cm [39].

### **1.2.3. Phát triển của ruột sau**

Trong quá trình đuôi phôi cong về phía bụng, một vách trung mô được tạo ra trong nếp niệu nang, vách ấy gọi là vách niệu - trực tràng. Vách niệu - trực tràng do 3 nếp hợp lại phía trên là nếp Tournex, 2 bên là nếp Rathke. Nếp Tournex xuất hiện trước (tuần 4), có dạng hình bán nguyệt, nằm giữa niệu nang và ổ nhóp. Nếp này chia ổ nhóp theo mặt phẳng trán và ngừng lại khi tiến đến niệu đạo chậu. Cặp nếp Rathke sinh ra sau, từ 2 nếp trung bì ở 2 bên thành ổ nhóp và tiến vào giữa sát nhập với nhau và sát nhập với nếp Tournex tạo nên vách niệu trực tràng. Khi các nếp này không sát nhập hoặc sát nhập không hoàn chỉnh sẽ phát sinh các loại dị tật khác nhau [41],[42]. Như vậy vách niệu - trực tràng chia ổ nhóp làm hai phòng: phòng trước là xoang niệu - sinh dục, phòng sau là ống hậu môn - trực tràng tuần thứ 7. Màng nhóp cũng bị chia thành hai phần: phần trước gọi là màng niệu - sinh dục bịt xoang niệu sinh dục, phần sau là màng hậu môn bịt ống hậu môn - trực tràng [22].

Trong tuần thứ tám, màng hậu môn nằm ở đáy một hố lõm (lõm hậu môn) phủ ngoài bởi ngoại bì. Tuần thứ chín màng hậu môn rách ra và trực tràng thông với bên ngoài [22]. Các nhung mao xuất hiện khi thai 4 tháng. Cơ vòng xuất hiện ở ruột sau lúc thai 9 tuần và ở toàn bộ đại tràng lúc thai 10 tuần. Cơ dọc xuất hiện ở ống hậu môn lúc thai 10 tuần và hướng về trực tràng

lúc thai 11 tuần. Cơ dọc bao quanh toàn bộ đại tràng đầu tháng 4 thai kỳ. Các tế bào hạch của thần kinh ruột đến đại tràng tuần thai thứ 7 và hoàn thành tuần thai thứ 11 [33].



**Hình 1.2. Các giai đoạn phát triển của ổ nhóp [34]**

### 1.3. Cơ chế phân tử của sự phát triển ống tiêu hóa

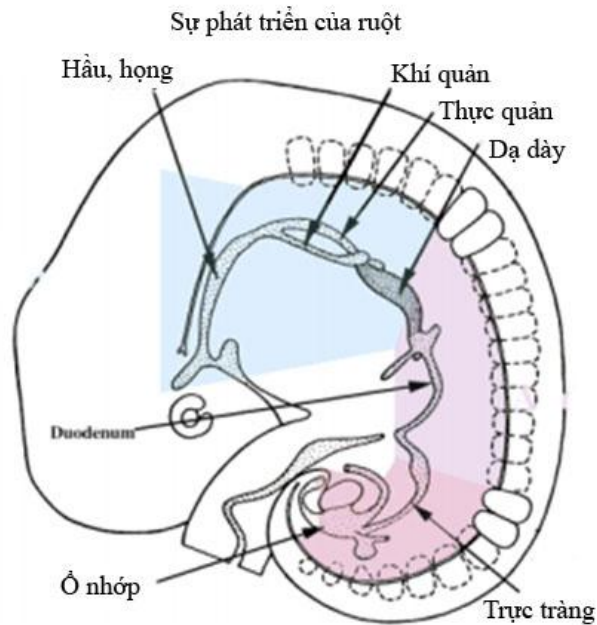
Ruột phát triển theo 4 trục chính: Trước - sau (anterior - posterior: AP), lưng - bụng (dorsal - ventral: DV), trái - phải (left - right: LR), và hướng tâm (radial: RAD). Ruột gồm hai loại mô sắp xếp theo hình ống, lớp bên ngoài của ống chủ yếu là cơ trơn có nguồn gốc từ trung bì, lớp lót bên trong là biểu mô. Phần lớn biểu mô ruột có nguồn gốc từ nội bì, miệng và hậu môn có nguồn gốc từ ngoại bì. Đóng vai trò quan trọng trong việc hình thành đường ruột là việc lồng ghép hoàn toàn nội bì và sau đó là sự phát triển và biệt hóa trung bì phía dưới (phụ lục 1, hình 1) [43]. Một số yếu tố phiên mã GATA; trong đó GATA - 4, 5, 6 rất quan trọng trong phát triển tim, gan, tụy, phổi, tuyến sinh dục và đường ruột [44].

#### 1.3.1. Sự tương tác giữa nội bì - trung bì trong phát triển ống tiêu hóa

Sự tương tác giữa nội bì và ngoại bì do gen Shh (*Sonic hedgehog*) đảm nhiệm, gen này hiện diện ở nội bì và thụ thể trong trung bì ruột, mã hóa cho tín hiệu xuất phát từ nội bì biệt hóa trung bì (phụ lục 1, hình 2) [34].

#### 1.3.2. Trục trước - sau (anterior - posterior: AP)

Ba vùng trước -sau của ruột được nội bào hóa vào khoang cơ thể gồm: ruột trước trong lồng ngực, ruột giữa trong ổ bụng, ruột sau ở trong khung xương chậu [43].



**Hình 1.3. Giai đoạn sớm của ống tiêu hóa [43].**

*Ruột trước (hậu họng, khí quản, thực quản, dạ dày) ở ngực. Ruột giữa (tá tràng) ở bụng. Ruột sau (đại tràng, ổ nhóp) ở vùng chậu*

Gen *hox* là gen mã hóa, quan trọng trong hình thành khuôn mẫu của toàn thể cơ thể, trong tạo hình mẫu ruột nó thiết lập phân chia ranh giới giữa các khu vực theo trục trước - sau (Phụ lục 1, hình 3) [45]. Gen *Hox* - d có liên quan đến sự biệt hóa và phát triển của cơ vòng ruột [43]. Gen *Hoxa* - 13 và *Hoxd* - 13 kiểm soát khuôn mẫu xương ở vùng ngoại biên của các chi phát triển. Tuy nhiên, cả hai gen cũng đóng vai trò quan trọng trong hình thái ở phần cuối của đường ruột và niệu sinh dục trong quá trình phát sinh phôi và phát triển sau khi sinh [46].

### **1.3.3. Trục lưng - bụng**

Vào giai đoạn phát triển sớm của ruột, không có phân cực trong trục



lưng - bụng (DV), ruột là ống tròn đối xứng. Tín hiệu sản sinh ra cực bụng đóng vai trò rất quan trọng trong phát triển các cơ quan phát sinh từ ruột trước bao gồm: tuyến giáp, phổi, tuyến tụy và gan [43].

#### ***1.3.4. Trục trái - phải***

Trên mô hình ở chuột và gà, quá trình phát triển theo trục trái-phải do có sự phát triển bất cân xứng: Trung mô bên trái phát triển tập trung và nội mô hình trụ, còn bên phải trung mô thừa thớt, nội mô hình hộp phẳng (phụ lục 1, hình 4) [47].

#### ***1.3.5. Trục hướng tâm (radial: RAD)***

Nhìn vào ruột như là một ống và mặt cắt ngang tại bất kỳ khu vực trước-sau nào cũng chứa một trục xuyên tâm theo khuôn mẫu từ bên ngoài đến bên trong (phụ lục 1, hình 5) [47].

#### ***1.3.6. Cơ chế của quá trình quay của ruột***

Mạc treo lưng là bộ phận của tấm trung bì bên được hình thành tuần thứ 3 - 4 thai kỳ. Gần đây, các nghiên cứu đã chứng minh sự quay ruột là do những thay đổi siêu cấu trúc quan trọng trong mạc treo ruột lưng. Tế bào trung mô ở phía bên phải của mạc treo trở nên thừa thớt hơn và biểu mô trở thành hình khối vuông, trong khi những trung mô ở bên trái trở nên dày đặc hơn và đặc biệt biểu mô trở thành hình trụ. Như vậy, mạc treo lưng sẽ nghiêng sang bên trái. Quá trình này diễn ra từ tuần thứ 5 - 10 cùng với sự phát triển nhanh, thụt vào và xoay của ruột (phụ lục 1, hình 6) [48].

### **1.4. Sự hình thành dị tật ống tiêu hóa trong thời kỳ phôi thai**

#### ***1.4.1. Dị tật thực quản [33]***

- Teo thực quản: Do lệch hướng của vách khí - thực quản trong quá trình phân chia giữa khí quản và thực quản của ruột trước; hình thành không hoàn toàn của lòng thực quản trong quá trình lòng hóa thực quản; bất thường của mô ở thành thực quản như là vòng thực quản, giống như mô của đường

hồ hấp có chứa sụn và biểu mô nhung mao, nhìn chung được tìm thấy ở 1/3 dưới thực quản.

- Thực quản đôi có rất nhiều giả thuyết: Do sai sót trong quá trình phát triển tạo ra các nang xảy ra trong lúc hình thành dây sống khi thai 18 - 19 ngày trước lúc phát triển của ruột trước bắt đầu, do sự nhô đôi của vách khí - thực quản, do tự tạo vách trong thực quản.

#### **1.4.2. Dị tật dạ dày [33]**

- Dạ dày nhỏ không phổ biến, do vùng cuối ruột trước phát triển bất thường hoặc bị kìm hãm. Hầu hết liên quan với thực quản rất to và dạ dày xoay bất thường, có thể liên quan với bất thường cả ống tiêu hóa.

- Dị tật gây tắc dạ dày có thể cho do lòng hóa không hoàn toàn, do bất thường cơ hoành, do tai biến của mạch máu.

- Hẹp phì đại môn vị: Do phì đại cơ môn vị đặc biệt cơ vòng, biểu hiện sau sinh khoảng 1 - 2 tuần và không bao giờ sớm trước 4 - 5 ngày, được xem như là do bất thường bẩm sinh.

- Dạ dày đôi: Do khi lòng hóa không hoàn toàn tạo các nang, do bất thường khi phân chia dây sống và nội bì.

- Xoắn dạ dày: Do dạ dày xoay bất thường.

#### **1.4.3. Tắc tá tràng**

Do bất thường sự tạo ống và quá trình quay của ruột.

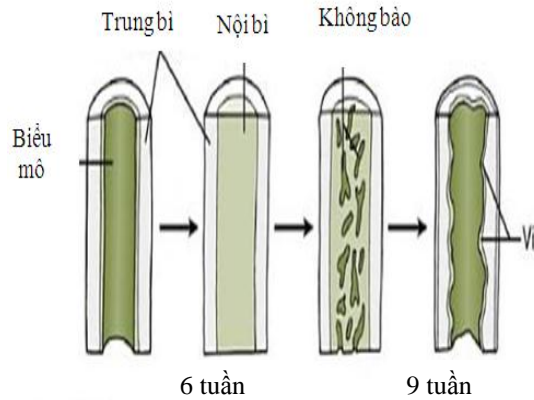
Dị dạng của các cơ quan lân cận như tụy, tĩnh mạch cửa, động mạch mạc treo tràng trên [42],[49].

#### **1.4.4. Tắc và teo ruột**

❖ Có hai giả thuyết được xem là nguyên nhân của tắc ruột

Thuyết cổ điển của Tandler (1902): Bình thường trong tháng đầu của quá trình phát triển phôi, những tế bào biểu mô của nội bì ruột nguyên thủy tích cực tăng sinh, trong tháng thứ hai trở thành biểu mô tầng, dày lên, làm cho lòng ống bị bịt kín, trong tháng thứ ba, ở biểu mô ấy xuất hiện các không bào dần dần hợp lại với nhau. Do đó lòng ống được tái tạo và biểu mô nội bì ống

tiêu hóa từ dạ dày trở xuống trở thành biểu mô trụ đơn [22],[50]. Tắc ruột xảy ra ở những nơi nút liên bào không tiêu đi [51].



**Hình 1.4. Các bước hình thành lòng ống của ruột [47]**

- Louw và Barnard (1955) cho rằng tắc ruột có thể xảy ra do các tai biến của mạch máu mạc treo [51].

❖ Ruột xoay bất thường là hậu quả của quá trình quay và cố định bất thường của ruột [42].

❖ Tắc ruột phân su: Do thiếu năng tuyến tụy, do các tuyến ở ruột tăng tiết nhầy...[42].

#### **1.4.5. Viêm phúc mạc phân su**

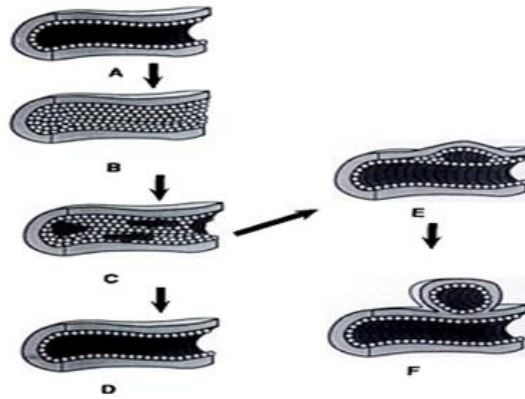
Do nguyên nhân tắc nghẽn của ruột hoặc do tổn thương mạch máu tới ruột mà ruột bị thủng và phân su vào ổ bụng gây viêm phúc mạc [52].

#### **1.4.6. Ống tiêu hóa đôi nguyên nhân [33],[53]**

- Do sự thoái lui bình thường của các túi thừa phôi không thực hiện.

- Do kéo dài giữa nội bì và các cấu trúc lót bên trong hoặc do dính của lớp nội bì lót bên trong trong quá trình phát triển ống.

- Do một số không bào không hợp lại nhau ở tuần thai 6 - 7, để tạo ra một khoảng trống duy nhất.



**Hình 1.5. Sự hình thành OTH đôi [53]**

#### **1.4.7. Phình đại tràng bẩm sinh**

Do các tế bào của mào thần kinh từ phía trên của đường tiêu hóa ngừng di chuyển xuống phía cuối đường tiêu hóa trong tuần thai thứ 5 - 12. Hiện tượng này xảy ra càng sớm thì đoạn ruột không có tế bào hạch thần kinh càng dài. Bình thường thai 6 tuần các tế bào của mào thần kinh di cư đến dạ dày, thai 7 tuần đến ruột non, thai 8 tuần đến ruột già và thai 12 tuần đến trực tràng [37],[54].

#### **1.4.8. Phát triển bất thường của ruột sau**

- Không hậu môn: Do màng hậu môn không thủng ra ở thai tuần thứ 9 [22].
- Teo trực tràng: Do tai biến mạch máu nuôi trực tràng [42].
- Dị tật hậu môn - trực tràng do các nếp Tournex và Rathke không sát nhập hoặc sát nhập không hoàn chỉnh từ tuần thứ 4-6 của thai [42],[55].

#### **1.4.9. Rò rốn tràng**

Do còn tồn tại ống rốn tràng. Ống rốn tràng là phần nối giữa ruột non và túi rốn trong thời kỳ bào thai. Bình thường thoái triển dần và biến mất hoàn toàn vào khoảng thai 5-7 tuần [42].

#### **1.4.10. Hội chứng ruột ngắn**

- Hiếm gặp. Nguyên nhân chưa rõ ràng. Một số giả thuyết cho rằng trong quá trình ruột kéo dài, di chuyển, trượt vào bị gián đoạn hoặc bị trì hoãn do thiếu không gian giữa ống tiêu hóa đang phát triển và khoang rốn. Hoặc do sự phát triển thần kinh ruột bị thiếu hụt [56].

### 1.5. Nguyên nhân gây dị tật bẩm sinh

Do yếu tố di truyền 20%, do bất thường NST 5 - 10%, do virus 5 - 10%, 60% không rõ nguyên nhân cho là do đa nhân tố [57].

#### 1.5.1. Yếu tố di truyền

Do đột biến nhiễm sắc thể và do đột biến đơn gen.

**Bảng 1.1. Yếu tố di truyền trong dị tật đường tiêu hóa [58]**

Dị tật	Kiểu di truyền
Teo thực quản	Trội
Hẹp môn vị	Lặn
Tắc tá tràng	Lặn
Teo hồng tràng (hình quả táo)	Lặn
Teo ruột nhiều mức độ	Lặn
Hội chứng Schinzel (hẹp hậu môn)	Trội
VATER	Trội
Không hậu môn	Lặn hoặc lặn liên kết giới tính

Một số kiểu gen kiểu hình trong teo thực quản [59]. Nhiều trường hợp ruột xoay bất thường có nguyên nhân do di truyền gen trội, gen lặn, liên kết với X [48]. Cho đến nay, đã tìm thấy 10 gen trong cơ chế bệnh sinh của bệnh phình đại tràng bẩm sinh bao gồm: RET, GDNF, GFR $\alpha$ 1, NRTN, EDNRB, ET3, ZFH1B, PHOX2b, SOX10, và SHH. Tuy nhiên đột biến gen chỉ chiếm khoảng 50% các trường hợp được biết đến của PĐTBS [60].

#### 1.5.2. Yếu tố môi trường

Có thể chia các tác nhân đó thành các nhóm sau: các tác nhân vật lý, các yếu tố hóa học, các yếu tố sinh học và các nguyên nhân khác ở cha mẹ.

### 1.5.2.1. Các tác nhân vật lý

#### \* *Chất phóng xạ*

Tác hại trực tiếp trên phôi thai, gây chết tế bào; tác động gián tiếp lên tế bào sinh dục, gây đột biến thể nhiễm sắc do đó gây DTBS cho thế hệ sau. Tia Ronghen, tia gamma, tia tử ngoại cũng có thể gây nên rối loạn sự phát triển hình thái các cơ quan của phôi thai [22].

### 1.5.2.2. Các chất hóa học

Hóa chất sử dụng trong chiến tranh, trong sản xuất: Các chất diệt cỏ, làm rụng lá, hóa chất bảo vệ thực vật...có tác dụng gây quái thai, các DTBS và những biến cố sinh sản khác như sảy thai, thai chết lưu, đẻ non, chửa trứng...[22]. Theo Levine F (1991), trường hợp bệnh nhân bị hội chứng VACTERL, mẹ có nồng độ chì rất cao trong 3 tháng đầu thai nghén [61].

#### \* *Các dược phẩm*

Tác động của dược phẩm gây DTBS theo ba cơ chế: Tác động trực tiếp trên phôi để ức chế hay tăng cường sự phát triển của phôi; biến đổi chuyển hóa ở người mẹ dẫn đến thai thiếu các chất chuyển hóa chủ yếu và làm biến đổi hoạt động chức năng của rau [22]. Cocaine có thể gây xuất huyết não, thai chậm phát triển, thiếu hụt chi, tắc ruột, viêm ruột hoại tử. Trimethadione có thể gây bất thường tim, thận, khí - thực quản. Thalidomide có thể gây điếc, tật không tai ngoài, không tay, không chân, co rút chi, quái thai ngắn chi (phocomelia), dị tật vách liên thất và dị tật ống tiêu hóa [10]. Mẹ bị hen có sử dụng thuốc giãn phế quản sinh con hẹp thực quản gấp 2,39 lần, mẹ sử dụng thuốc chống viêm sinh con DT HM - TT gấp 2,12 lần so với các mẹ không sử dụng các thuốc này [62]. Ross L. (1995), con của hai người phụ nữ được dự phòng  $\gamma$ -globulin ở 50 và 54 ngày sau kỳ kinh cuối cùng, có hẹp tá tràng bẩm sinh và gián đoạn, thoát vị thực quản [63].

### *1.5.2.3. Các tác nhân sinh vật học*

Qua hàng rào rau thai, phôi thai có thể nhiễm một số vi khuẩn, virus và nguyên sinh động vật từ mẹ dẫn đến phôi mắc một số bệnh như của mẹ. Nếu tác động của các độc tố vi khuẩn, virus quá mạnh chắc chắn phôi thai sẽ chết, nếu liều lượng và tác động không đủ để gây tử vong phôi thai thì thai sẽ mắc DTBS [22].

### *1.5.2.4. Các nguyên nhân khác ở cha mẹ và một số yếu tố liên quan*

Tuổi của mẹ cao làm gia tăng nguy cơ DTBS, thường là bất thường nhiễm sắc thể. Mẹ quá trẻ cơ thể chưa hoàn thiện, sự không cân bằng hormon cũng ảnh hưởng đến sự phát triển bình thường của thai do đó cũng gây DTBS. Thứ tự lần sinh đẻ: Tật hẹp môn vị, tật nứt đốt sống, lỗ tiểu lệch thấp, vô sọ thường thấy ở những đứa con đầu lòng [22]. Wijers CHW (2013) cũng ghi nhận tăng nguy cơ DT HM - TT ở đa thai gấp 1,6 lần so với một thai [64]. Theo Giuseppe Buonocore (2012), teo thực quản gấp 2 - 3 lần trong nhóm trẻ sinh đôi so với nhóm chúnng [38].

Mẹ hút thuốc lá nguy cơ con bị DTOTH gấp 1,27 so với mẹ không hút thuốc lá [11]. Nadine Zwink (2011), trong 22 nghiên cứu thấy rằng mẹ hút thuốc lá, thừa cân, béo phì, tiểu đường trước khi mang thai và thai có nguy cơ sinh con DTHM - TT tương ứng là 1,53; 1,25; 1,64; 4,51 và 1,81 so với nhóm chúnng [65].

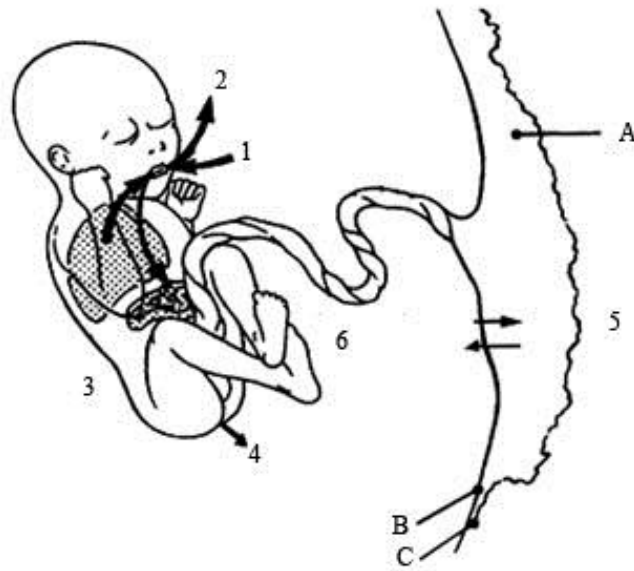
Theo M Vrijheid và cộng sự (2000) nguy cơ sinh con DTOTH ở gia đình có kinh tế khó khăn (< 40% so với mức bình thường) gấp 3,53 lần so với nhóm chúnng [12].

### **1.5.3. Nguyên nhân di truyền đa nhân tố**

Các DTBS do nguyên nhân di truyền đa nhân tố có sự phối hợp giữa các nguyên nhân do di truyền và nguyên nhân do môi trường gây ra, thường có tính chất gia đình [22]. Theo nghiên cứu của Jacopo Celli (2000), nghiên cứu 4 gia phả, một gia đình người Hà Lan ba thế hệ với 11 thành viên, thấy rằng thiếu hụt đơn bội (haploinsufficiency) đối với một gen hoặc nhiều gen trong 2p23-p24 liên quan với teo thực quản [66].

## 1.6. Sinh lý bệnh dị tật ống tiêu hóa

### 1.6.1. Sinh lý bệnh dị tật ống tiêu hóa thời kỳ thai nhi



**Hình 1.6. Hình thành và trao đổi nước ối [67]**

1. Thai uống nước ối và hấp thu ở ruột. 2. Hấp thu nước ối qua đường hô hấp do động tác thở của thai. 3. Nước thấm qua da. 4. Nước tiểu thai vào buồng ối. 5. Trao đổi nước qua mặt màng ối. 6. Trao đổi nước giữa mẹ và con qua rau. A: Rau. B: Màng ối. C: Lá ối.

+ Dị tật ống tiêu hóa làm cho tắc nghẽn đường tiêu hóa nên thai uống ít hoặc không uống nước ối do đó gây tình trạng đa ối.

+ Dị tật ống tiêu hóa làm cho ống tiêu hóa không lưu thông gây giãn phía trên vị trí tắc [68]. Trên siêu âm thai có thể quan sát thấy các hình ảnh túi cùng thực quản, không thấy hình ảnh dạ dày hoặc dạ dày nhỏ trong teo thực quản [69],[70]; quả bóng đôi do giãn dạ dày và tá tràng trong tắc tá tràng [54],[68]; hình các quai ruột giãn trong tắc ruột [68],[70].

+ Do nguyên nhân tắc nghẽn của ruột hoặc do tổn thương mạch máu tới ruột, làm ruột bị thủng. Sau thủng ruột, các lipase, acid mật và muối mật trong phân su vào khoang phúc mạc gây một phản ứng viêm hóa học dữ dội. Ngay ngày đầu tiên có sự tăng sinh nhanh chóng của các nguyên bào sợi, dính các



sợi Fibrin tạo thành nang bao quanh tổn thương. Sau đó tổ chức xơ được tăng tưới máu và hình thành collagen trưởng thành. Các tế bào khổng lồ và mô bào bao quanh phân su, dẫn đến hình thành u hạt và canxi hóa. U hạt và vôi hóa được tập trung trong phản ứng xơ sớm nhất là vào ngày thứ tư [71]. Một số hình ảnh viêm phúc mạc phân su trên siêu âm thai tùy thuộc vào dị tật ở ruột, phản ứng viêm và thời gian kể từ khi thủng [72]. Đa số các trường hợp lỗ thủng tự bịt kín một cách tự nhiên và niêm mạc của ruột hoàn toàn phục hồi, các khiếm khuyết trong lớp cơ được lấp đầy với mô liên kết trong vòng một tháng sau khi thủng [71]. Canxi hoá xảy ra khi phân su vào ổ bụng sau 24 giờ, đủ để quan sát thấy cần ít nhất 8 ngày [73]. Vôi hoá hay xảy ra tại chỗ ruột bị thủng nhưng cũng có thể ở các vùng trong ổ bụng thậm chí xuống cả bìu [74].

### ***1.6.2. Sinh lý bệnh dị tật ống tiêu hóa sau sinh***

- Teo thực quản: Túi cùng trên thực quản bị giãn vì ứ đọng nước ối đã chèn ép vào khí quản làm cho vòng sụn kém phát triển dẫn đến mềm khí quản. Lỗ rò thực quản - khí quản làm cho dịch ối của phổi sản xuất ra thoát vào đường tiêu hóa qua lỗ rò, vì vậy lòng ống của đường hô hấp bị xẹp cũng gây mềm khí quản. Các kích thích phân nhánh phế quản và phế nang cũng bị mất do áp lực trong đường hô hấp của thai thấp hơn bình thường. Do đó trẻ rất dễ bị suy hô hấp sau sinh [42]. Bên cạnh đó, thực quản bị teo làm cho nước bọt tiết ra không xuống dạ dày được, lại trào ngược lên mũi miệng, gây dấu hiệu sùi “bọt cua”, vào đường hô hấp gây suy hô hấp [49].

- Hội chứng tắc ruột: Là tình trạng một đoạn ruột mất lưu thông, khiến phía trên bị căng giãn do ứ trệ thức ăn và chất dịch gây các biểu hiện nôn và bụng chướng. Tùy vị trí tắc mà dịch nôn khác nhau: Tắc trên bóng Vater dịch nôn trong, tắc dưới bóng Vater dịch nôn có mật nên có màu xanh hoặc vàng, nếu tắc thấp nôn ra dịch ruột. Ở trẻ sơ sinh bình thường, sau sinh trẻ nuốt khí, hơi sẽ đến đầu gần của ruột sau 1 giờ và đến đầu xa sau 3 giờ [75]. Khi có dị

tật gây tắc nghẽn ống tiêu hóa chụp Xquang thấy có hình ảnh mức nước - hơi. Tùy vị trí dị tật có thể thấy có hình ảnh đặc biệt: Tắc dạ dày và môn vị có hình dạ dày giãn; tắc tá tràng có hình “hai mức nước - hơi”, dấu hiệu ba mức nước - hơi với chân đế rộng thường là hình ảnh của tắc ruột gần góc Treitz. Tắc ruột ở càng thấp thì số lượng mức nước - hơi càng nhiều... [27],[49]. Nếu dị tật gây tắc ống tiêu hóa muộn khi phân su đã hình thành thì sau sinh trẻ vẫn có ít phân su. Phân su bắt đầu được tích lũy ở trực tràng từ tuần thai 18-20 [76]. Trong trường hợp dị tật gây hẹp ống tiêu hóa (màng ngăn có lỗ, do dây chằng, ruột đôi, tụy nhẵn) gây tắc ruột không hoàn toàn. Ban đầu đoạn ruột trên chỗ tắc tăng co bóp biểu hiện bằng dấu hiệu “rắn bò”, quai ruột nổi và từng cơn đau quặn dữ dội, trong khi đoạn dưới giảm co bóp; sau đó ruột chướng hơi do nuốt khí và nhất là do sự lên men của vi khuẩn (thức ăn không tiêu hóa mà chuyển sang thối rữa, sinh nhiều chất độc); cuối cùng là liệt ruột (sau co bóp kéo dài) và sốc (do đau, mất nước và nhiễm độc). Hậu quả của tắc ruột tùy vị trí tắc ở cao hay thấp. Nếu tắc ở cao biểu hiện nổi bật là mất nước do nôn; nếu tắc môn vị nôn nhiều, mất acid dịch vị gây nhiễm kiềm. Tắc ở tá tràng nôn ra dịch ruột (kiềm), dẫn đến mất nước kèm nhiễm acid. Tắc ở thấp biểu hiện nhiễm độc sớm hơn và nặng hơn so với biểu hiện mất nước [77].

## **1.7. Chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa**

### **1.7.1. Chẩn đoán trước sinh**

#### **1.7.1.1. Siêu âm chẩn đoán một số dị tật ống tiêu hóa**

Siêu âm hiện nay là phương pháp chẩn đoán hình ảnh thông dụng, sử dụng thường quy, có hiệu quả cao trong việc phát hiện các bất thường về mặt hình thái, không ảnh hưởng đến thai nhi.

❖ *Chẩn đoán đa ối*: Chia làm 3 mức độ dựa vào

- Góc ối sâu nhất: Nhẹ 8 - 11 cm, vừa 12 - 15 cm, nặng > 16 cm.

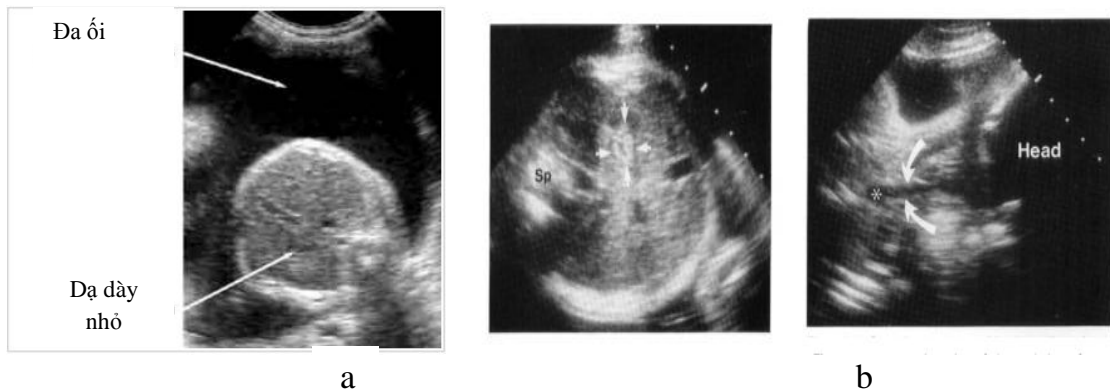
- Chỉ số ối (AFI - Amniotic Fluid Index): Nhẹ 25 - 30 cm, vừa 30,1 - 35 cm, nặng > 35,1cm [78].

- Thường thấy ở thai dị tật ống tiêu hóa sau 25 tuần [70].

❖ *Chẩn đoán teo thực quản*

- Hình ảnh trực tiếp: Túi cùng thực quản ở đoạn phía trên chỗ tắc [67]; thường quan sát thấy ở thai sau 25 tuần tuổi, liên quan đến dấu hiệu nôn trớ của thai [70].

- Hình ảnh gián tiếp không có dạ dày hoặc dạ dày nhỏ trên siêu âm [68], [79]. Bình thường dạ dày có thể thấy được ở tuần thai 14-15 [67].



**Hình 1.7. Hình ảnh siêu âm teo thực quản**

a. Dạ dày nhỏ, đa ối [70]. b. Dạ dày không nhìn thấy, vùng cổ có hình túi cùng thực quản [54].

❖ *Chẩn đoán tắc tá tràng*

- Hình ảnh quả bóng đôi (double - bubble) do giãn dạ dày và đầu phía trên chỗ tắc của tá tràng [80], [81]. Hình ảnh này có thể quan sát thấy sớm lúc thai 12 tuần, tuy nhiên để chẩn đoán rõ khi thai 7-8 tháng [49].



**Hình 1.8. Hình ảnh siêu âm tắc tá tràng [81]**

(Hình ảnh “quả bóng đôi”. S: dạ dày, D: tá tràng)

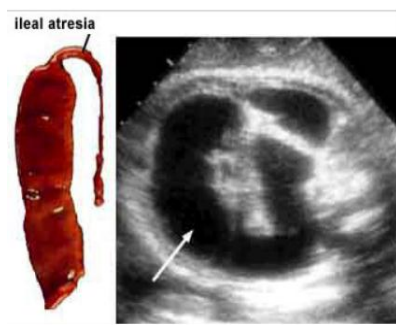
❖ *Chẩn đoán tắc ruột*

Theo nghiên cứu của S G Parulekar (1991), quan sát trên ruột non và đại tràng ở 300 thai nhi thấy rằng bình thường đường kính ruột non hiếm khi vượt quá 6mm [82]. Bình thường đại tràng có thể giãn tối đa 18 mm trong trường hợp trẻ đủ tháng [83].

- Tắc ruột non: Hình ảnh các quai ruột giãn tạo thành những vòng tròn không âm vang đường kính > 7mm và chiều dài >15mm, có các sóng phản nhu động [67],[81],[84]; có thể nhìn thấy giãn ruột non 100% ở thai sau 20 tuần [84].

- Tắc ruột già: Hình ảnh đại tràng giãn đường kính > 20 mm [84],[85]; có thể quan sát thấy 100% ở thai sau 25 tuần [84].

- Bệnh Hirschsprung: Các quai ruột giãn to khắp ổ bụng [70].



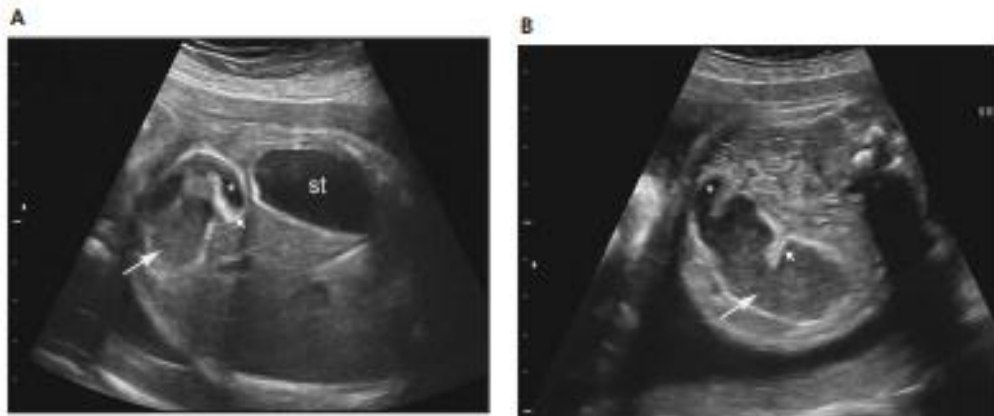
**Hình 1.9. Hình ảnh siêu âm tắc hồi tràng [70]**



**Hình 1.10. Hình ảnh các quai ruột giãn trong Hirschsprung [70]**

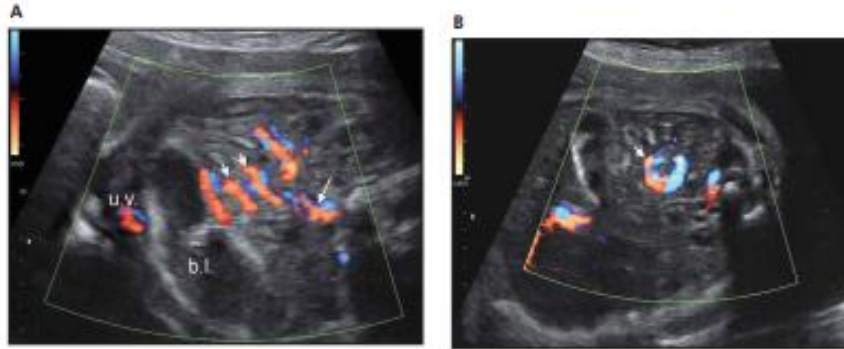
❖ *Chẩn đoán ruột xoay bất thường*

Hình ảnh quai ruột giãn rộng hình hạt cà phê, thành dày không có nhu động và có nhiều quai ruột giãn ít hơn, nhỏ hơn nằm xung quanh [86].



**Hình 1.11. Hình ảnh siêu âm ruột xoay bất thường [86].**

Siêu âm Doppler màu có thể thấy hình xoáy nước “whirlpool sign” là do tĩnh mạch mạc treo tràng trên xoắn quanh động mạch mạc treo tràng trên. Dấu hiệu này rất có giá trị để chẩn đoán xác định [86].



**Hình 1.12. Hình ảnh siêu âm Doppler trong ruột xoay bất thường [86].**

❖ **Chẩn đoán viêm phúc mạc phân su (Meconium peritonitis)**

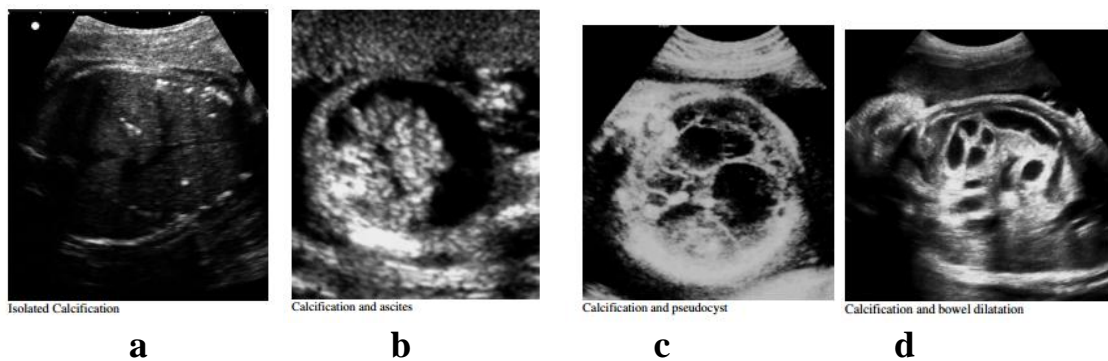
Các hình ảnh: Quai ruột giãn, dịch ổ bụng, đa ôi, canxi hóa rải rác trong ổ bụng [87]. Chia làm ba loại:

- Loại 1. Tạo ổ chướng phân su lớn (massive meconium ascites): Phân su tạo thành vùng không có âm vang (ổ chướng); dấu hiệu canxi hóa những vùng có phản ứng viêm, vùng tăng âm vang trong bụng; quai ruột giãn, thành dày [67].

- Loại 2. Tạo nang lớn (giant pseudocyst): Phân su tràn qua ruột tạo thành từng vùng nhỏ khu trú, các quai ruột bao quanh gây xơ dính và canxi hóa tạo thành những âm vang dày đặc có hình vỏ túi, giới hạn vùng thừa âm vang của phân su phía trong [67].

- Loại 3. Canxi hóa hoặc các nang giả phân su nhỏ [88].

- Các dấu hiệu khác: Đa ôi, quai ruột giãn to [70].



a

b

c

d

**Hình 1.13. Một số hình ảnh VPMPS [89].**

a. canxi hóa đơn thuần. b. canxi hóa và ổ chướng.

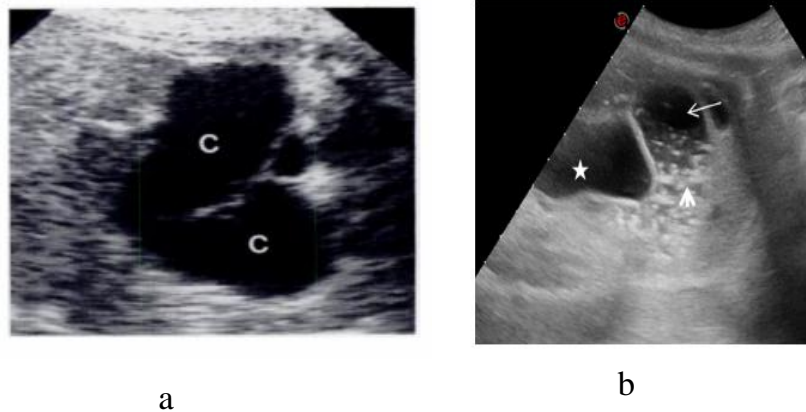
c. canxi hóa và nang giả phân su. d. canxi hóa và giãn quai ruột

❖ *Chẩn đoán dị tật hậu môn - trực tràng (Anorectal Atresia: ARA)*

- Đại tràng bị giãn tạo vùng không có âm vang hình chữ U hoặc chữ V ở hố chậu hoặc phân bụng dưới [67],[90].

- Ruột non giãn thường là dấu hiệu kết hợp [67]. Hình ảnh các quai ruột giãn đa số thấy ở thai sau 26 tuần [91].

- Không hậu môn: Hình ảnh canxi hóa của ruột [67], không thấy vòng hậu môn [83]. Bình thường thấy được vòng hậu môn sớm nhất khi thai 15 tuần và thấy rõ ở quý ba thai kỳ [91].



**Hình 1.14. Hình ảnh siêu âm dị tật hậu môn- trực tràng**

*a. Thai 35 tuần có đại tràng giãn 22mm hình chữ V ở hố chậu [90]*

*b. Thai 28 tuần không hậu môn: siêu âm thấy ruột giãn, canxi hóa trong lòng ruột (mũi tên)[90]*

**1.7.1.2. Chụp cộng hưởng từ (MRI: Magnetic resonance imaging)**

Được áp dụng lần đầu tiên trong phát hiện dị tật thai năm 1983 [49]. MRI đánh giá đường tiêu hóa thai nhi phụ thuộc vào vị trí, số lượng phân su trong ruột. Phân su được tích lũy dần tiến tới hậu môn ở bào thai bình thường sau 20 tuần. Ruột thai nhi chứa đầy các dịch lỏng, đại tràng chứa phân su. Vì phân su có cường độ tín hiệu trung gian hoặc thấp trên T2W và cường độ tín hiệu cao trên T1W do lượng Protein lớn và chất khoáng. Dựa vào tín hiệu đặc trưng trên T1W và T2W mà có các hình ảnh phân biệt từng phần ống tiêu hóa

[40],[76]. MRI rất có giá trị trong chẩn đoán hầu hết các bất thường ống tiêu hóa thai nhi. Do phương pháp này phân biệt được rõ ràng giữa các mô, khả năng cho các hình ảnh trong bất kỳ không gian nào, không bị ảnh hưởng của các đặc tính của mẹ, vị trí thai nhi, hoặc cử động thai và bà mẹ [92].

- Chi định [76]

+ Siêu âm nghi ngờ và không có chẩn đoán xác định dị tật của thai.

+ Giúp cho phẫu thuật thai nhi trong tử cung.

+ Thai trên 20 tuần tuổi [40].

\* *Chẩn đoán teo thực quản*: Hình ảnh túi cùng thực quản tăng tín hiệu trên T2 [40].

\* *Chẩn đoán tắc tá tràng*: Dấu hiệu quả bóng đôi do giãn dạ dày và tá tràng giảm tín hiệu trên T1 và tăng tín hiệu trên T2 [76].

\* *Chẩn đoán tắc ruột*: Xác định vị trí tắc ruột, đánh giá mức độ hẹp ruột, đoạn ruột lành còn lại, đặc biệt trong tắc ruột thấp. Quai ruột phía trên chỗ tắc sẽ giãn ra, tích lũy phân su và giảm tín hiệu trên T1 và tăng tín hiệu trên T2 [76].

\* *Chẩn đoán viêm phúc mạc phân su*: Hình ảnh dịch trong ổ bụng và các quai ruột giãn được thấy rõ ở T2; vôi hóa màng bụng rất khó quan sát trên MRI vì nó nhỏ và hẹp, khi nhìn thấy nó giảm tín hiệu trên cả T1 và T2. Hoặc VPMPS có thể thấy dưới dạng một nang giả phân su giảm tín hiệu trên T2 [76],[92].

\* *Chẩn đoán dị tật hậu môn - trực tràng*: Dựa vào phân su trong lòng trực tràng tăng tín hiệu trên T1 và giảm tín hiệu trên T2 mà người ta có thể xác định được vị trí, hướng đi của trực tràng tới vùng đáy chậu và các bộ phận khác liên quan ở vùng đó [92],[93].

\* *Chẩn đoán ruột đôi*: Hình ảnh một nang ở trong ổ bụng tiếp giáp với ống tiêu hóa, tăng tín hiệu trên T2 và giảm tín hiệu trên T1 [92].

### *1.7.1.3. Các phương pháp chẩn đoán di truyền*

- Test sàng lọc bộ ba (triple test: AFP,  $\beta$ hCG, uE3): Đối với các dị tật bẩm sinh phối hợp của thai nhi trong ba tháng giữa của thời kỳ thai nghén. Nồng độ AFP bình thường được xác định là  $0,7 \text{ MoM} \leq \text{AFP} \leq 2,0 \text{ MoM}$ . Nồng độ AFP thấp trong các hội chứng Down và Edward [94]. Nồng độ AFP cao được xác định là  $\geq 2,5 \text{ MoM}$ , trong các dị tật ống thần kinh hở, dị tật thành bụng trước, u quái, đa thai [95].  $\beta$ hCG tăng cao  $> 1,7 \text{ MoM}$  trong máu mẹ trong các trường hợp thai nhi bị Down và thấp  $< 0,7 \text{ MoM}$  trong hội chứng Edward [94]. Nồng độ uE3 được xác định là thấp nếu  $\leq 0,5 \text{ MoM}$ , gặp trong các thai bất thường nhiễm sắc thể, dị tật cấu trúc (thiếu một phần não), rối loạn chuyển hóa của thai (X-linked ichthyosis), hội chứng thượng thận, hội chứng Smith - Lemli - Opitz, và rau thai thiếu aromatase [95].

- Chọc hút dịch ối, sinh thiết tua rau; một số kỹ thuật di truyền học tế bào (nuôi cấy tế bào ối, tế bào mô: Tế bào tua rau, tế bào da, tế bào cơ thai, nuôi cấy bạch cầu lympho), các phương pháp di truyền học phân tử (kỹ thuật lai huỳnh quang tại chỗ, tách chiết AND, phương pháp nhân bản AND in vitro hay phản ứng chuỗi polymerase: PCR (polymerase chain reaction) tìm các bất thường nhiễm sắc thể và gen.

## ***1.7.2. Chẩn đoán sau sinh***

### *1.7.2.1. Triệu chứng lâm sàng*

Tùy theo vị trí dị tật gây tắc và mức độ tắc hoàn toàn hay hẹp (tắc không hoàn toàn) mà triệu chứng lâm sàng có những biểu hiện khác nhau và có nét đặc trưng cho từng vị trí tắc. Tắc cao ở dị tật từ môn vị tới góc tá hỗng tràng, tắc vừa ở dị tật từ góc Treitz đến van Bauhin, tắc thấp ở dị tật từ van Bauhin trở xuống [52].



### ***Triệu chứng cơ năng***

\* *Nôn* [42],[49], [52]

- Dị tật ở thực quản: Tiết nhiều dịch nước bọt, dấu hiệu sùi “bọt cua”.  
Dấu hiệu suy hô hấp khi dịch trào ngược vào đường hô hấp.
- Dị tật trên bóng Vater: Nôn ra sữa sau bú, không có dịch mật.
- Dị tật dưới bóng Vater: Chất nôn có lẫn dịch mật và dịch ruột.
- Dịch nôn ở thì hít vào trên 20-25 ml là có biểu hiện tắc nghẽn (bình thường thể tích thì hít vào ở trẻ sơ sinh < 5ml) [75].

Thời gian: Tắc cao nôn sớm khoảng ngay ngày đầu sau đẻ; tắc vừa nôn thường ngày thứ 2, 3 sau đẻ; tắc thấp nôn muộn, thường sau đẻ 3 ngày.

- Tắc không hoàn toàn nôn thường xuất hiện muộn sau đẻ, không liên tục, có khi vài ngày mới xuất hiện nôn, nôn thường ra sữa lẫn dịch mật. Do hẹp tá tràng, tắc do màng ngăn có lỗ, ống tiêu hóa đôi.

- Hẹp phì đại môn vị: Nôn có khoảng trống từ 1 - 3 tuần, ra sữa hoặc cặn sữa, không có dịch mật, nôn vọt, nôn dễ dàng, lúc đầu nôn sau ăn, thời gian sau: nôn xa bữa ăn và nôn nhiều, có thể có máu trong chất nôn.

\* *Bụng chướng*: Tùy vị trí dị tật mà thời gian biểu hiện khác nhau [42],[52].

- Nếu bụng chướng vùng thượng vị sau vài giờ sau sinh có thể tắc nghẽn ở dạ dày hoặc tá tràng; chướng toàn bụng sau 12 - 24 giờ gợi ý tắc vùng thấp.
- Viêm phúc mạc phân su: Bụng thường chướng căng, tròn đều.

\* *Đại tiện*

- Tắc hoàn toàn không có phân su mà chỉ đại tiện ra kết thể trắng đục hoặc xanh nhạt hoặc có ít phân su dưới chỗ tắc khi tắc cao và vừa [52].

- Tắc ruột không hoàn toàn vẫn có trung, đại tiện gặp trong hẹp ruột do màng ngăn, do ruột đôi, ruột quay dở dang.

- Bệnh phình đại tràng bẩm sinh chậm có phân su (sau đẻ > 24 giờ) chỉ có 64% các trường hợp, 90% trường hợp biểu hiện trong năm đầu táo bón thường xuyên xen kẽ những đợt ỉa lỏng do viêm ruột [49].

### ***Triệu chứng thực thể***

\* *Trong teo thực quản*: Không đặt được ống thông vào dạ dày.

\* *Khám tình trạng thành bụng* [42],[52]

- Dấu hiệu quai ruột nổi.

- Trong viêm phúc mạc phân su trên thành bụng có thể thấy nhiều tĩnh mạch giãn căng; sờ nắn thấy thành bụng căng, có cảm giác chống đỡ lại khi ấn sâu.

- Phản ứng thành bụng khi ruột xoắn - hoại tử.

\* *Thăm trực tràng* [52]

- Hội chứng nút phân su thăm trực tràng rộng, không có phân su, luôn ống thông vào trực tràng, thụt tháo ra một nút phân su cứng sau đó ra nhiều phân su và bụng hết chướng.

- Teo trực tràng thăm trực tràng bằng ngón tay út hoặc bằng một ống thông, chỉ vào sâu được 2 - 3 cm rồi dừng lại.

- Phình đại tràng bẩm sinh thăm trực tràng bằng ngón tay út thấy ống hậu môn mềm mại nhưng chặt và trực tràng rộng. Đặt ống thông ra hơi và phân.

- Trong viêm phúc mạc phân su thăm trực tràng và thụt tháo đại - trực tràng thường không ra phân su, có thể ra ít chất nhầy và kết thể màu trắng đục hoặc xanh nhạt. Khám bìu có thể thấy bìu to căng cả hai bên và nhìn có ánh màu xanh. Nắn và bóp nhẹ vào túi bìu thì thể tích bìu nhỏ lại. Nếu chọc dò có thể hút ra phân su.

\* *Khám lỗ hậu môn*: Có hoặc không và vị trí. Lỗ rò phải đợi từ 18 đến 24 giờ sau để mới có thể đánh giá chính xác được bằng thăm dò hoặc xoa ép nhẹ vùng tầng sinh môn hoặc niệu đạo [52].

- Vết tích hậu môn: Lõm sâu và căng phồng lên khi khóc là loại thấp. Ngược lại vết tích hậu môn phẳng và không thay đổi khi khóc thường là loại cao [42].

- Trẻ trai đái ra phân su: DTHMTT thể trung gian hoặc thể cao. Lỗ rò ở đường đan của tầng sinh môn hoặc bìu: DTHMTT thể thấp [52].

- Trẻ gái [42]

+ Còn ổ nhóp nếu tầng sinh môn chỉ có một lỗ duy nhất, thấy cả nước tiểu và phân su cùng thoát ra, không có lỗ âm đạo.

+ Teo hậu môn, rò trực tràng-âm đạo: Nếu có lỗ âm đạo và niệu đạo riêng, phân su rò ra từ âm đạo, phía trong màng trinh.

+ Teo hậu môn, rò trực tràng-tiền đình: Lỗ rò ở vị trí gặp nhau của hai môi sinh dục bé, ngoài màng trinh.

+ Hậu môn-âm hộ: Lỗ rò ở vị trí gặp nhau của hai môi sinh dục lớn, kích thước lỗ rò lớn hơn lỗ hậu môn.

#### **1.7.2.2. Chẩn đoán hình ảnh**

Giúp cho chẩn đoán xác định và có giá trị tiên lượng cho cuộc mổ.

#### ***Chụp bụng không chuẩn bị***

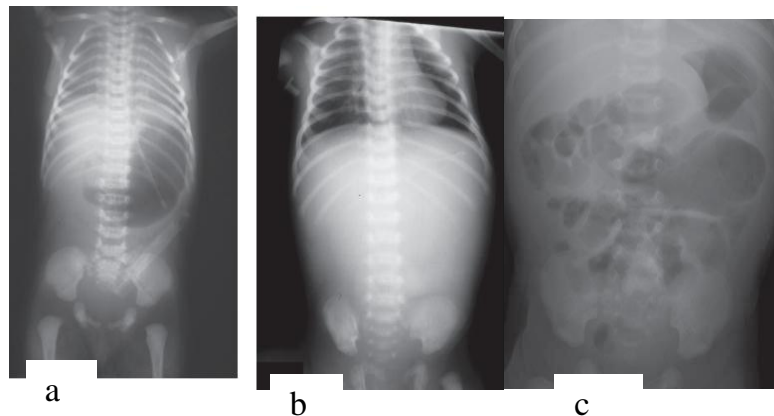
Bình thường trẻ sơ sinh nuốt khí ngay sau khi sinh và hơi có ở dạ dày trong vòng vài phút, đến ruột non sau 3 giờ, đến đại tràng Sigma sau 8 - 9 giờ tuổi. Quá trình này có thể ngừng lại khi có tắc nghẽn hoặc một số bệnh lý khác như tổn thương não, nhiễm trùng, hạ đường máu [96].

\* *Tắc dạ dày và môn vị*: Hình dạ dày giãn. Tắc môn vị thì không có hơi ở ruột, hẹp môn vị (tắc không hoàn toàn) thì có hơi trong các quai ruột [52].

\* *Hẹp phì đại môn vị*: Năm 1971, Riggs và Long L đã mô tả bảy dấu hiệu cơ bản sau: dạ dày giãn, bóng hơi dạ dày ở phía trên ngang với bờ dưới đốt sống L2, kích thước bóng hơi dạ dày > 7cm, dạ dày chứa nhiều khí, in dấu rõ của sóng nhu động, hình ảnh đốm, bọt của các chất chứa trong dạ dày, thành hang vị dày, có ít hoặc không có hơi ở trong ruột. Theo các tác giả, nếu có từ 5 tiêu chuẩn trên trở lên thì có thể chẩn đoán HPĐMV, còn nếu có từ 2 - 4 dấu hiệu trên thì chỉ được phép nghi ngờ có HPĐMV [97].

\* *Tắc tá tràng*: Đặc trưng trên phim là hình “hai mức nước hơi”, một mức nước hơi lớn của dạ dày nằm ở dưới sườn trái, bên trái cột sống, một mức nước hơi nhỏ hơn của tá tràng, nằm bên phải cột sống, vùng dưới gan [49],[98]. Tắc tá tràng ở D1 chỉ có một mức nước hơi của dạ dày. Tắc tá tràng ở cuối D3 có hai mức nước hơi: mức nước hơi ở dưới có chân đế rộng và nằm ngang cột sống. Hẹp tá tràng do màng ngăn có lỗ: tá tràng D2 giãn, hơi có nhiều trong ruột non [52]. Tắc tá tràng hoàn toàn có hai mức nước-hơi và không có hơi ở ruột phía dưới; hẹp tá tràng và tắc tá tràng do tụy nhũn có hai mức nước-hơi và vẫn có hơi ở ruột phía dưới [80].

\* *Ruột xoay bất thường*: X quang bụng của một trẻ sơ sinh với ruột quay dờ dang thường không đặc hiệu. Nó có thể là hoàn toàn bình thường, hoặc có hình ảnh tắc ruột gần, giãn nở nhiều quai ruột, hoặc không có hơi ở ruột [49].



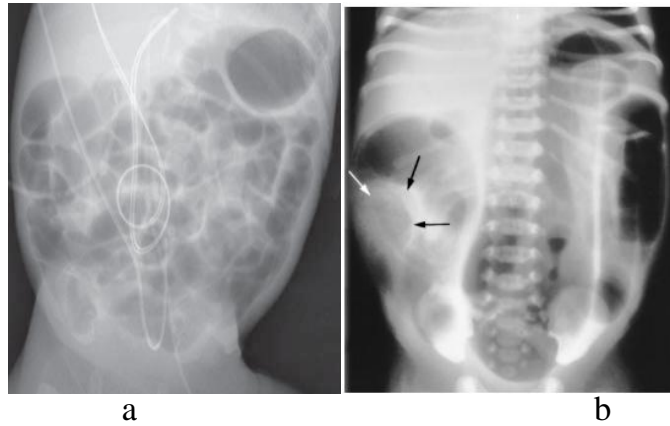
**Hình 1.15. Một số hình ảnh Xquang ruột xoay bất thường.**

a. Hình ảnh dạ dày giãn to; không thấy hơi ở các quai ruột.  
b. ổ bụng mờ không có hơi ở ruột [49]. c. Hình ảnh giãn các quai ruột [99].

\* *Teo ruột non bẩm sinh*: Hình ảnh các mức nước - hơi. Dấu hiệu ba mức nước hơi với chân đế rộng thường là hình ảnh của tắc ruột gần góc Treitz. Tắc ruột ở càng thấp thì số lượng mức nước - hơi càng nhiều [27],[38], [49],[98].

\* *Ống tiêu hóa đôi*: Có thể thấy mức nước - hơi, một quai ruột giãn căng hơi, hình ảnh ống tiêu hóa bị khuyết...[49],[53].

\* *Tắc ruột phân su*: Các quai ruột giãn giống như một tắc ruột thấp và có hình ảnh “bong bóng xà phòng” (soap bubble) ở góc dưới bên phải do trộn lẫn khí và phân su [96].



**Hình 1.16. Một số hình ảnh Xquang tắc ruột phân su**

a. Hình các quai ruột giãn trong tắc ruột phân su [99].

b. Hình ảnh bong bóng xà phòng ‘soap bubble’ [96].

\* *Viêm phúc mạc phân su* [52]

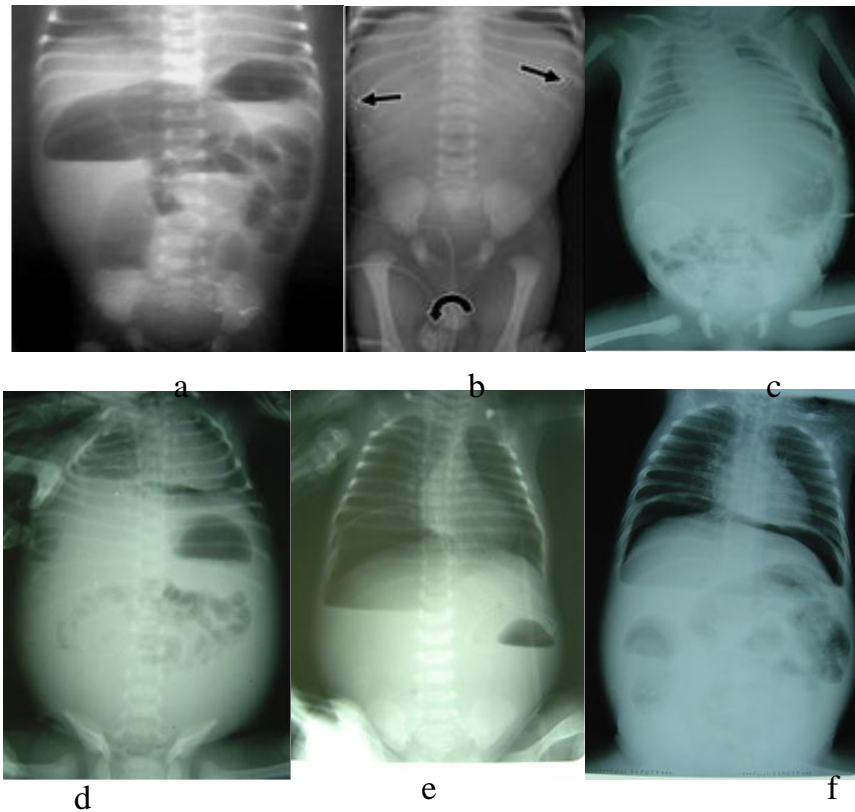
- Viêm phúc mạc kết bọc: Mờ ở vùng bụng, các bóng hơi trong ruột non thường nhỏ và khu trú ở vị trí giữa bụng, trước cột sống.

- Viêm phúc mạc hình thành nang giả: Thường mờ ở ổ bụng dưới, các bóng hơi trong ruột non, có một hình mức nước hơi rất to thường ở dưới gan bên phải.

- Viêm phúc mạc phân su: Ổ bụng mờ, có quai ruột giãn căng hơi, có liềm hơi dưới cơ hoành.

- Viêm phúc mạc dính: Các mức nước - hơi và có các vết cản quang lốm đốm. Các vết cản quang lốm đốm có thể ở vị trí bất kỳ trong ổ bụng, ở sát đường viền phúc mạc thậm chí ở bìu.

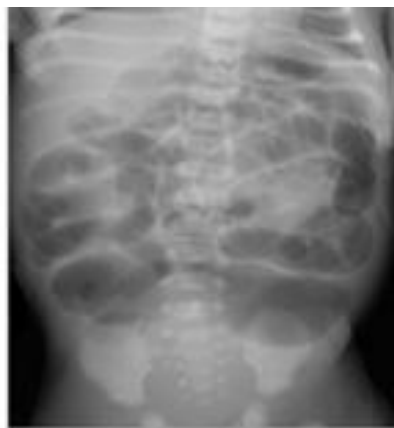
- Trên phim X quang còn có thể thấy các đám vôi hoá, dấu hiệu của viêm phúc mạc phân su do thủng ruột ở thời kỳ bào thai.



**Hình 1.17. Một số hình ảnh Xquang viêm phúc mạc phân su**

*a. Các quai ruột giãn và mức nước - hơi [74]. b. vôi hóa màng bụng và búi [99]; c. Viêm phúc mạc dính, canxi hoá [52]. d. Viêm phúc mạc kết bục [52]. e. Viêm phúc mạc hình thành nang giả [52]. f. Viêm phúc mạc do thủng ruột quanh đẻ [52].*

\* *Phình đại tràng bẩm sinh*: Các quai ruột giãn to, có thể thấy đại tràng và đại tràng Sigma giãn căng hơi, có hình mức nước - hơi; thấy hơi ở thành ruột do viêm ruột, trực tràng hơi ít, không giãn hoặc không có hơi [42],[74].

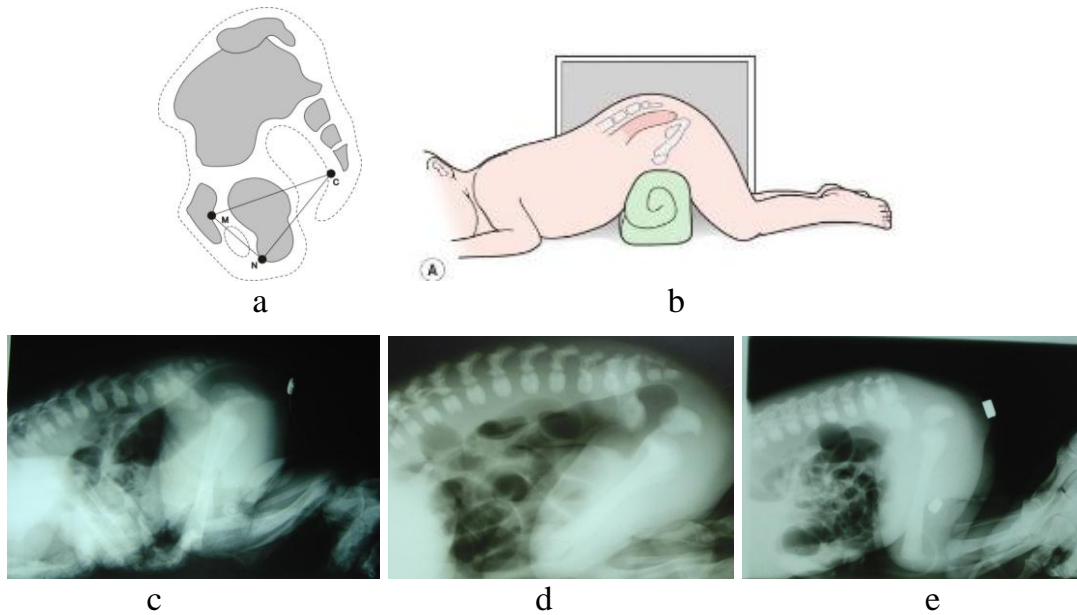


**Hình 1.18. Hình ảnh Xquang phình đại tràng bẩm sinh [74]**

**\* Dự tật hậu môn - trực tràng**

Chụp bụng không chuẩn bị: Biểu hiện một tắc ruột thấp với nhiều quai ruột giãn [99].

Chụp bụng nghiêng tư thế đầu thấp, sau đẻ trên 20 giờ là khoảng thời gian cần đủ để hơi nuốt vào và di chuyển tới đáy của túi cùng trực tràng [52].



**Hình 1.19. Xác định thể bệnh trong dị tật hậu môn - trực tràng [52]**  
 a. Tam giác MNC (Mu-Ngôi -Cụt) đáy của bóng trực tràng trên đường MC (Mu- Cụt) là thể cao, dưới NC (Ngôi-Cụt) là thể thấp, ở giữa NC và MC là thể trung gian [52]. b. Tư thế đầu thấp [100]. c. Không hậu môn thể thấp. d. Không hậu môn thể trung gian. e. Không hậu môn thể cao - bất sản xương cùng cụt [52].

**Chụp bụng có chuẩn bị**

**\* Chụp túi cùng thực quản**

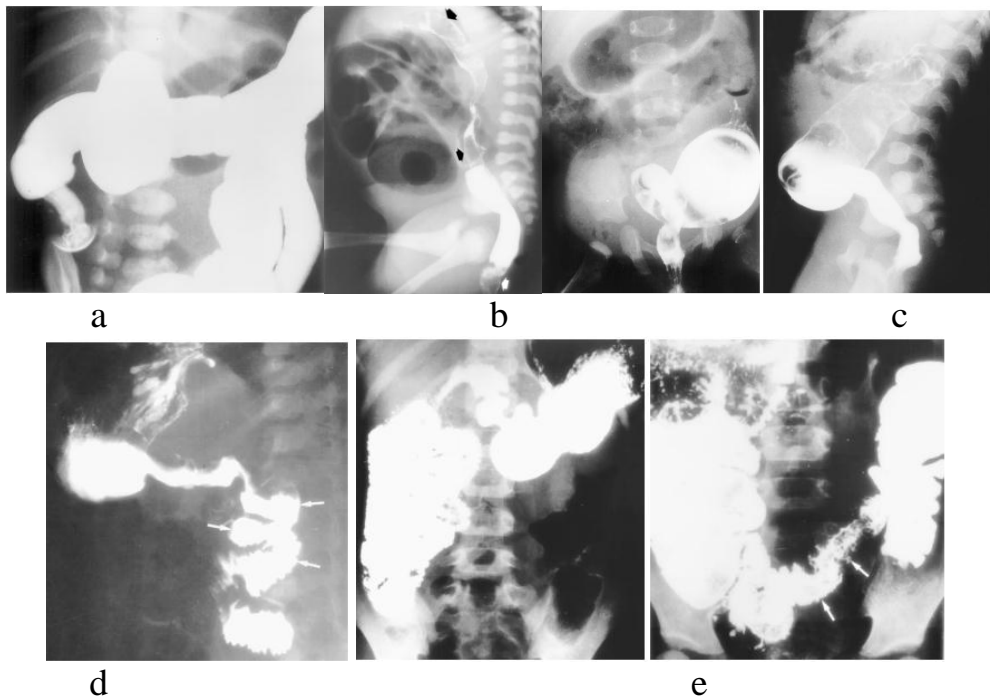
- Thuốc cản quang đọng ở túi cùng trên thực quản và không có hơi trong ổ bụng là teo thực quản không có rò, nếu có hơi trong ổ bụng là có rò thực quản - khí quản [42].

**\* Chụp bụng lưu thông tiêu hóa [42],[52].**

Theo dõi sự di chuyển của thuốc cản quang để xác định vị trí tắc, mức độ tắc, vùng chuyển tiếp và có thể chẩn đoán được nguyên nhân tắc.

**\* Chụp khung đại tràng có cản quang**

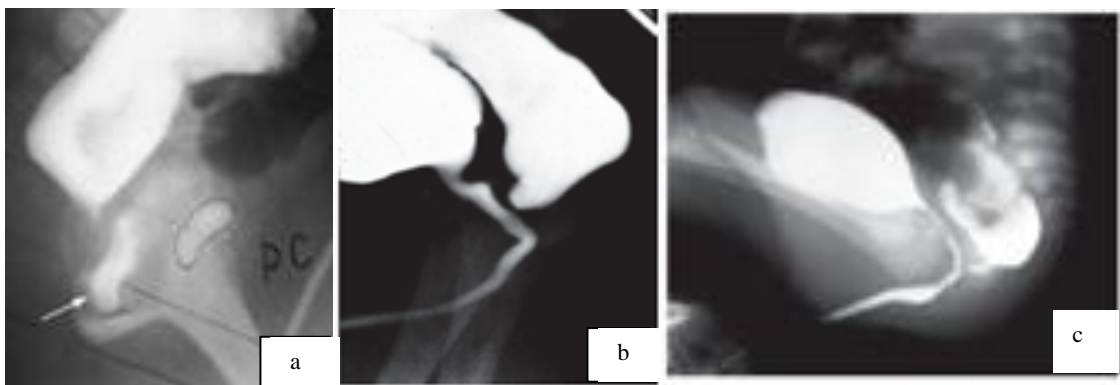
Chỉ định: Đại - trực tràng đôi, tắc ruột thấp, xác định vị trí của manh tràng để phát hiện sự bất thường về quay và cố định của ruột. Vị trí manh tràng nằm ngay dưới gan là một dấu hiệu bất thường [42].



**Hình 1.20. Một số hình ảnh dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa trên phim chụp bụng có chuẩn bị [96]**

*a. Hồi tràng đôi. b. Tắc ruột do nút phân su. c. Phình đại tràng bẩm sinh, vùng chuyển tiếp. d. Ruột xoắn ốc, mở nút chai (corkscrew) khi xoay bất thường. e. Ruột không xoay: ruột non ở bên phải, còn đại tràng và trực tràng ở bên trái ổ bụng.*

Trong dị tật hậu môn - trực tràng: Dựa vào vị trí túi cùng trực tràng so với đường mu - cụt (PC pubococcygeal line) để xác định tắc cao - trung bình - thấp, xác định vị trí các lỗ rò [101].



**Hình 1.21. Một số hình ảnh Xquang dị tật hậu môn - trực tràng**

*a. Hình ảnh DTHM - TT tắc cao có dò vào âm đạo [101].  
b,c. DTHM - TT có lỗ rò cổ bàng quang [49].*

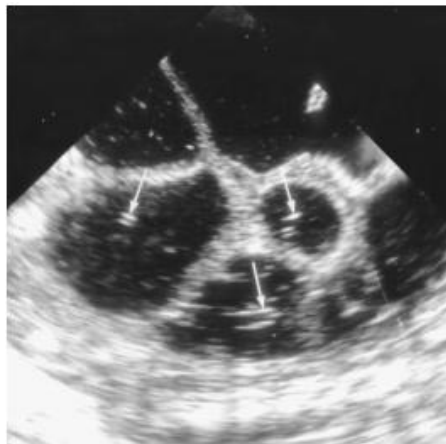


### 1.7.2.3. Siêu âm

\* *Hẹp phì đại môn vị*: Là một phương pháp nhanh, đơn giản, chính xác và an toàn, có độ nhạy ~ 95% [27],[98].

+ Chiều dài môn vị  $\geq 15 - 19\text{mm}$ , đường kính môn vị  $\geq 10 - 14\text{mm}$ , bề dày lớp cơ môn vị  $\geq 3 - 4\text{mm}$ .

\* *Tắc ruột*: Các quai ruột giãn, trong lòng chứa đầy dịch tăng âm do vôi hóa phân su [96].



**Hình 1.22. Hình ảnh tắc ruột phân su trên siêu âm sau sinh [96]**

\* *Ruột xoay bất thường*: Tĩnh mạch mạc treo tràng trên nằm trước hoặc bên trái động mạch mạc treo tràng trên [27],[49], [102].

\* *Ống tiêu hóa đôi*: Dưới hình ảnh các u nang biểu thị các niêm mạc tăng âm bên trong và lớp cơ giảm âm bên ngoài [53].



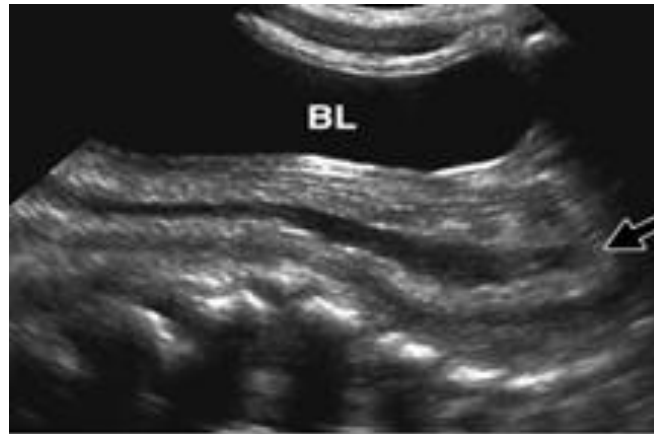
**Hình 1.23. Hình siêu âm OTH đôi**

a. Hình ảnh hồi tràng đôi: siêu âm thấy hình ảnh nang [96].

b. Trực tràng đôi: có hình ảnh nang hỗn hợp âm ở sau bàng quang [53].

*\* Dị tật hậu môn trực tràng*

Đo khoảng cách giữa vết tích hậu môn tới túi cùng trực tràng để xác định thể bệnh, nếu khoảng cách dài hơn 2 cm là dị tật thể trung gian hoặc cao, nếu khoảng cách ngắn hơn 2 cm là thể thấp [52].



**Hình 1.24. Hình ảnh túi cùng trực tràng ở bệnh nhân không hậu môn [74]**

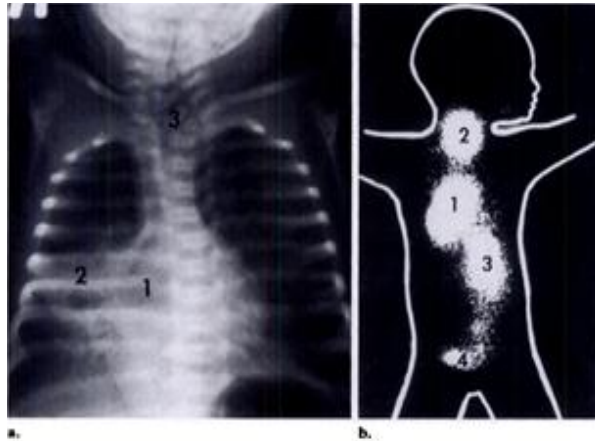
Ngoài ra siêu âm còn tìm các dị tật phối hợp ở hệ tim mạch, hệ tiết niệu, tiêu hoá ...

*1.7.2.4. Chụp cắt lớp (CT) và chụp cộng hưởng từ (MRI)*

- Ít có giá trị đối với sơ sinh.
- Chẩn đoán ống tiêu hóa đôi: Chụp cắt lớp thấy dưới hình ảnh của u nang, hoặc cấu trúc hình ống mỏng, chứa đầy dịch, thành ống nằm trong hoặc liền kề với thành ống tiêu hóa. Trên MRI dịch u nang hỗn hợp có tín hiệu trên T1W và cường độ tín hiệu cao trên T2W, thành nang không phù hợp với tín hiệu đó [53].
- Ruột xoay bất thường: Tĩnh mạch mạc treo tràng trên nằm phía trước và bên trái so với tĩnh động mạch mạc treo tràng trên [96].
- Trong dị tật không hậu môn, cần chụp cộng hưởng từ sau 3 tháng tuổi để phát hiện kết hợp với các bất thường dây sống, cột sống và xương cùng [103].

#### 1.7.2.5. Chụp xạ hình (Technetium - 99m pertechnetate scan)

- Có giá trị trong trường hợp ống tiêu hóa đôi để phát hiện đồng vị trong niêm mạc dạ dày của u nang [53]. Trong chẩn đoán túi thừa Meckel.



**Hình 1.25. Hình ảnh xạ hình thực quản đôi [53]**

#### 1.7.2.6. Các thăm dò chẩn đoán khác

##### \* Nội soi ống tiêu hóa

Soi thực quản, soi dạ dày tá tràng, soi trực đại tràng có giá trị chẩn đoán. Nhưng biện pháp chẩn đoán này khó thực hiện ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ.

##### \* Sinh thiết

Phình đại tràng bẩm sinh: Giá trị chẩn đoán của sinh thiết trên 97%. Đây là phương pháp cần làm để khẳng định chẩn đoán (tiêu chuẩn vàng) [38], [49].

- Không có tế bào hạch, tăng các sợi thần kinh.

- Hoạt tính Acetyl - Cholinesterase tăng đáng kể ở vùng ruột vô hạch so với vùng ruột lành và giảm ở vùng ruột chuyển tiếp ở lớp dưới niêm mạc và lớp cơ niêm.

##### \* Đo áp lực hậu môn trực tràng (manometrie anorectale).

Áp lực cơ bản của các cơ vòng hậu môn là 0 - 74 mm Hg ở trẻ sơ sinh trẻ sơ sinh và 15 - 98 mm Hg ở trẻ lớn và người trưởng thành, tần số dao động sóng áp lực cơ thắt 8 - 14 lần/phút và phản xạ ức chế. Phản xạ xuất hiện từ

tuần thai 28 - 34, xuất hiện ở tất cả trẻ bình thường và ngay cả trẻ chậm phân su nhưng không có ở trẻ Hirschprung. Giá trị chẩn đoán của thủ thuật này tới 85% - 95% ở những bệnh nhân Hirschprung [49].

### **1.7.3. Chẩn đoán xác định**

#### **1.7.3.1. Chẩn đoán teo thực quản**

- Lâm sàng: Dấu hiệu tiết nhiều nước bọt, không đặt được ống thông dạ dày.
- Xquang: Có hình ảnh túi cùng thực quản.

#### **1.7.3.2. Chẩn đoán hẹp phì đại môn vị**

- Lâm sàng: Nôn sữa có khoảng trống + sóng nhu động dạ dày + nắn có u cơ môn vị.

- Siêu âm: Chiều dài môn vị  $\geq 16\text{mm}$ , đường kính môn vị  $\geq 15\text{mm}$ , bề dày lớp cơ môn vị  $\geq 4\text{mm}$ .

- Xquang: Ống môn vị bị kéo dài ra tới khoảng 2cm, nhỏ như sợi chỉ; dấu hiệu "sợi dây", dấu hiệu "hai đường ray" là giá trị nhất.

#### **1.7.3.3. Chẩn đoán các dị tật khác ở ống tiêu hóa**

+ Hội chứng tắc ruột sơ sinh: Nôn, bụng chướng, tắc hoàn toàn thường không ra phân su mà chỉ ra kết thể trắng đục hoặc xanh nhạt; tắc không hoàn toàn vẫn ra phân su nhưng ít hơn bình thường.

+ Thăm khám hậu môn - trực tràng phát hiện dị tật hậu môn trực tràng, trực tràng thấy rỗng hoặc có kết thể trắng đục; trong phình đại tràng bẩm sinh thăm trực tràng bằng ngón tay út thấy ống hậu môn mềm mại nhưng chặt và trực tràng rỗng, có hơi và phân khi rút ngón tay sau thăm trực tràng và bụng bớt chướng hơn.

+ Chụp bụng không chuẩn bị tùy vị trí tắc có các hình mức nước - hơi ở từng vị trí khác nhau: Tắc tá tràng (có hai mức nước - hơi), ba mức nước - hơi

(teo hồng tràng gần góc treitz), tắc ruột non (nhiều mức nước hơi nằm ở vùng trung tâm, rộng hơn cao, thành bậc từ hạ sườn trái đến hố chậu phải; nếp niêm mạc mảnh, mau; đại tràng rộng, không giãn), tắc đại, trực tràng (mức nước - hơi cao hơn rộng, nằm ngoại vi và các ngăn ngang dày).

+ Chụp bụng nghiêng tư thế đầu thấp sau đẻ 20h (theo Pena) xác định vị trí túi cùng trực tràng.

+ Chụp bụng lưu thông tiêu hóa xác định vị trí tắc, mức độ tắc và có thể chẩn đoán được nguyên nhân tắc. Vùng chuyển tiếp trong PĐTBS.

+ Chụp khung đại tràng trong trường hợp nghi xoắn trung tràng, tắc ruột phân su hoặc nút phân su; tắc ruột thấp, phình đại tràng do vô hạch bẩm sinh.

+ Chụp cản quang qua lỗ rò trong dị tật hậu môn - trực tràng xác định thể, vị trí rò, chuẩn bị cách thức phẫu thuật.

+ Siêu âm Doppler màu có thể thấy hình xoáy nước là do tĩnh mạch mạc treo tràng trên xoắn quanh động mạch mạc treo tràng trên khi có xoắn trung tràng.

+ Chụp cắt lớp và cộng hưởng từ không những cung cấp chi tiết giải phẫu dị tật mà có thể cần thiết để chẩn đoán chính xác cũng như lập kế hoạch điều trị. Chẩn đoán một số trường hợp khó ống tiêu hóa đôi, tắc tá tràng do tụy nhẫn, dị tật hậu môn - trực tràng

+ Chụp xạ hình trong ống tiêu hóa đôi, túi thừa Meckel.

+ Đo áp lực hậu môn trực tràng thấy mất phản xạ giãn cơ thắt trong, đoạn ruột vô hạch và cơ thắt trong luôn ở trạng thái không đổi tăng trương lực trong phình đại tràng bẩm sinh.

+ Sinh thiết thấy hình ảnh vô hạch tiêu chuẩn vàng trong chẩn đoán phình đại tràng bẩm sinh.

## 1.8. Điều trị

### *Phẫu thuật*

Mục đích: Phục hồi lưu thông trong lòng ruột và chức năng của ruột.

Kỹ thuật tùy theo nguyên nhân và vị trí gây tắc mà chọn kỹ thuật phù hợp.

### *Tiêu lượng*

\* *Teo thực quản*: Phân loại nguy cơ [40]

	<b>Waterstone</b>	<b>Tỷ lệ sống (%)</b>
Cân nặng > 2500g, khỏe mạnh	A	100
Cân nặng 2000 - 2500g hoặc viêm phổi nhẹ hoặc dị tật tim vừa	B	85
Cân nặng < 2000g, hoặc viêm phổi nhẹ, nặng hoặc dị tật tim nặng	C	65
	<b>Spitz</b>	<b>Tỷ lệ sống (%)</b>
Cân nặng >1500g, khỏe mạnh	I	97
Cân nặng < 1500g hoặc dị tật tim nặng	II	59
Cân nặng < 1500g, dị tật tim nặng	III	22

\* *Teo ruột*: Để tiêu lượng khả năng sống của bệnh nhi sau mổ Nixon và Tawas chia bệnh nhi thành 3 nhóm dựa vào cân nặng và các dị tật phối hợp [33].

- *Nhóm A*: Cân nặng khi đẻ 2500g và không có các dị tật quan trọng phối hợp.

- *Nhóm B*: Cân nặng khi đẻ 1800 - 2500g, hoặc có các dị tật phối hợp ở mức độ trung bình.

- *Nhóm C*: Cân nặng khi đẻ < 1800g hoặc phối hợp với các dị tật nghiêm trọng.

Nhóm C có tỉ lệ sống là 32%, nhóm A và B có tỉ lệ sống là 81%.

Tỉ lệ sống này cũng khác nhau theo vị trí teo, nếu teo ở hồi tràng tỉ lệ sống cao hơn teo ở hồi tràng. Chiều dài ruột sau phẫu thuật khác nhau tùy

theo kiểu teo ruột và tuổi thai của bệnh nhi. Nếu teo ruột kiểu màng ngăn thì chiều dài ruột tương đối bình thường so với trẻ bình thường. Nếu teo ruột do nguyên nhân mạch máu, gián đoạn mạc treo ruột và teo nhiều vị trí, tuổi thai nhỏ thì sau phẫu thuật chiều dài ruột ngắn.

### ***Kết quả lâu dài***

Tùy dị tật mà sau phẫu thuật chiều dài ruột còn lại dài hay ngắn, còn van hồi manh tràng hay không?. Trẻ có thể có hội chứng kém hấp thu, tiêu chảy (nếu mất đoạn hấp thu acid mật, van hồi manh tràng), suy dinh dưỡng. Nếu các bệnh nhân không bị các biến chứng nặng, ruột bị cắt bỏ ít, hầu hết các bệnh nhân vẫn có sự phát triển bình thường về thể lực, trí tuệ và có cuộc sống bình thường.

## **1.9. Tình hình nghiên cứu dị tật ống tiêu hóa và những vấn đề tồn tại.**

### ***1.9.1. Tình hình nghiên cứu DTOTH***

C.Toll (1996) siêu âm trước sinh 118.265 thai phụ, chỉ có 31/129 (24%) thai nhi dị tật ống tiêu hóa được phát hiện. Độ nhạy phát hiện tắc ruột non là 51,4%, 24,2% cho teo thực quản, 8,2% cho dị tật hậu môn - trực tràng [104].

Thomas W. Jones (1957) nghiên cứu 132 trường hợp trẻ sơ sinh có tắc nghẽn ống tiêu hóa thấy rằng trẻ bị dị tật không hậu môn (31,0%) và teo thực quản (22,1%) chiếm tỷ lệ cao nhất. Biểu hiện lâm sàng khi nhập viện có hội chứng tắc ruột rõ như nôn, mất nước, giảm cân, táo bón, bụng chướng, quai ruột nổi. Teo thực quản có biểu hiện đường hô hấp như tím, ho [105].

Võ Công Đồng (2007) nghiên cứu 111 trường hợp dị tật bẩm sinh đường tiêu hóa được phẫu thuật tại khoa hồi sức ngoại bệnh viện Nhi đồng 1, đã ghi nhận các yếu tố sinh non, nhẹ cân, thời gian phát hiện bệnh muộn, suy hô hấp và sốc trước phẫu thuật là các yếu tố nguy cơ tử vong trước phẫu thuật. Sau phẫu thuật, các yếu tố sốc, suy hô hấp, nằm hồi sức trên 11 ngày, nhiễm trùng bệnh viện và nuôi ăn tĩnh mạch kéo dài là các yếu tố nguy cơ tử vong của trẻ [1].

Huỳnh Thị Duy Hương (2012) nghiên cứu 108 trường hợp dị tật bẩm sinh đường tiêu hóa tại bệnh viện Nhi đồng 2 thấy rằng siêu âm trước sinh phát hiện 9,3% DTOTH, đa ối 8,75%; non tháng 20,4%, nhẹ cân 32%; triệu chứng thường gặp là nôn, chướng bụng, chậm tiêu phân su. Các dị tật kèm theo: 21,3% dị tật tim mạch, 12% hệ cơ - xương, 9,3% dị tật tiêu hóa phổi hợp, 8,3% tiết niệu. X quang thông thường có giá trị hỗ trợ chẩn đoán trong 78,7% các trường hợp. Siêu âm có giá trị hỗ trợ chẩn đoán trong 28,7% các trường hợp. X - quang tiêu hóa cản quang có giá trị chẩn đoán xác định cao (96,1%) và được thực hiện với những trường hợp siêu âm - Xquang khó chẩn đoán [16].

### ***1.9.2. Những vấn đề còn tồn tại***

- Trong và ngoài nước có ít tài liệu nghiên cứu về dịch tễ học lâm sàng, chẩn đoán trước và sau sinh dị tật ống tiêu hóa chung mà thường nghiên cứu về điều trị từng dị tật riêng lẻ trên ống tiêu hóa. Chưa có nghiên cứu nào về các yếu tố nguy cơ của mẹ và con gây DTOTH, mà chỉ có các tài liệu viết về các yếu tố liên quan đến dị tật bẩm sinh.

- Tại Việt Nam chưa có nghiên cứu nào về tỷ lệ dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa, giá trị của một số phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa, so sánh chẩn đoán DTOTH trước và ngay sau sinh.



## Chương 2

# ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

### 2.1. Đối tượng nghiên cứu

Các trẻ được sinh ra tại bệnh viện Phụ sản trung ương trong thời gian từ 1/1/2011 - 30/6/2015.

#### *Tiêu chuẩn lựa chọn*

- Nhóm bệnh: Trẻ có dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa
  - + Có siêu âm trước sinh
  - + Sau sinh: Khám lâm sàng, chẩn đoán hình ảnh và hầu hết được phẫu thuật có xác định chẩn đoán bị dị tật ống tiêu hóa.
- Nhóm chứng: Trẻ không bị dị tật.

#### *Tiêu chuẩn loại trừ*

- Trẻ bị đình chỉ thai nghén có hội chẩn của trung tâm chẩn đoán trước sinh.
- Gia đình từ chối tham gia nghiên cứu.

### 2.2. Địa điểm nghiên cứu

- Địa điểm nghiên cứu: Tại bệnh viện Phụ sản Trung ương.
- Địa điểm can thiệp phẫu thuật
  - + Bệnh viện Việt Đức
  - + Bệnh viện Nhi Trung ương

### 2.3. Phương pháp nghiên cứu

#### 2.3.1. Thiết kế nghiên cứu

##### ❖ Mục tiêu 1

- Nghiên cứu mô tả, cắt ngang: Tính tỷ lệ dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa.
- Nghiên cứu bệnh chứng: Tìm một số yếu tố nguy cơ. Đây là phương pháp nghiên cứu nhằm kiểm định giả thuyết về nguy cơ dị tật ống tiêu hóa giữa nhóm chứng và nhóm bệnh.

## ❖ Mục tiêu 2

- Nghiên cứu mô tả, tiến cứu, có so sánh đối chiếu: Để đánh giá giá trị phương pháp chẩn đoán.

### 2.3.2. Cỡ mẫu nghiên cứu

#### 2.3.2.1. Cỡ mẫu nghiên cứu cho tính tỷ lệ dị tật

- Cỡ mẫu: Thuận tiện. Có tất cả 102.391 trẻ được sinh ra tại bệnh viện Phụ sản trung ương trong thời gian từ 1/1/2011 - 30/6/2015.

#### 2.3.2.2. Cỡ mẫu nghiên cứu cho tìm yếu tố nguy cơ (mục tiêu 1) và đánh giá giá trị các phương pháp chẩn đoán (mục tiêu 2)

- Cỡ mẫu được tính theo công thức

$$n = Z_{1-\alpha/2}^2 \times \frac{p \times (1-p)}{\varepsilon^2}$$

Trong đó

n: Cỡ mẫu nhỏ nhất phải đạt được, cỡ mẫu nghiên cứu tối thiểu.

Z: Độ tin cậy ở mức xác suất 95% = 1,96

p: Tần xuất trẻ dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa = 0,35%, theo nghiên cứu của Trần Ngọc Bích và cộng sự trong 2 năm 2010 và 2011 tại bệnh viện Phụ sản trung ương (trẻ dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa 144/40.511 trẻ sinh ra) [3].

q: Tỷ lệ không mắc dị tật = 1 - p = 0,9965 (99,65%).

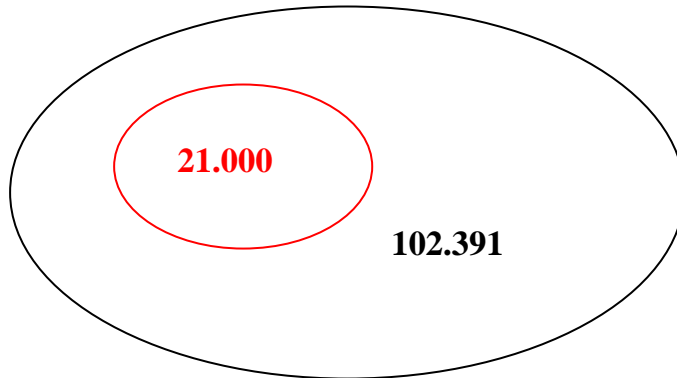
$\alpha$ : Mức ý nghĩa thống kê, lấy giá trị = 0,05.

$\varepsilon$ : Sai số tương đối (= 30% p)

Theo công thức này thì n=13.965

Nếu lấy hệ số ảnh hưởng thiết kế DE (design effect) = 1,5

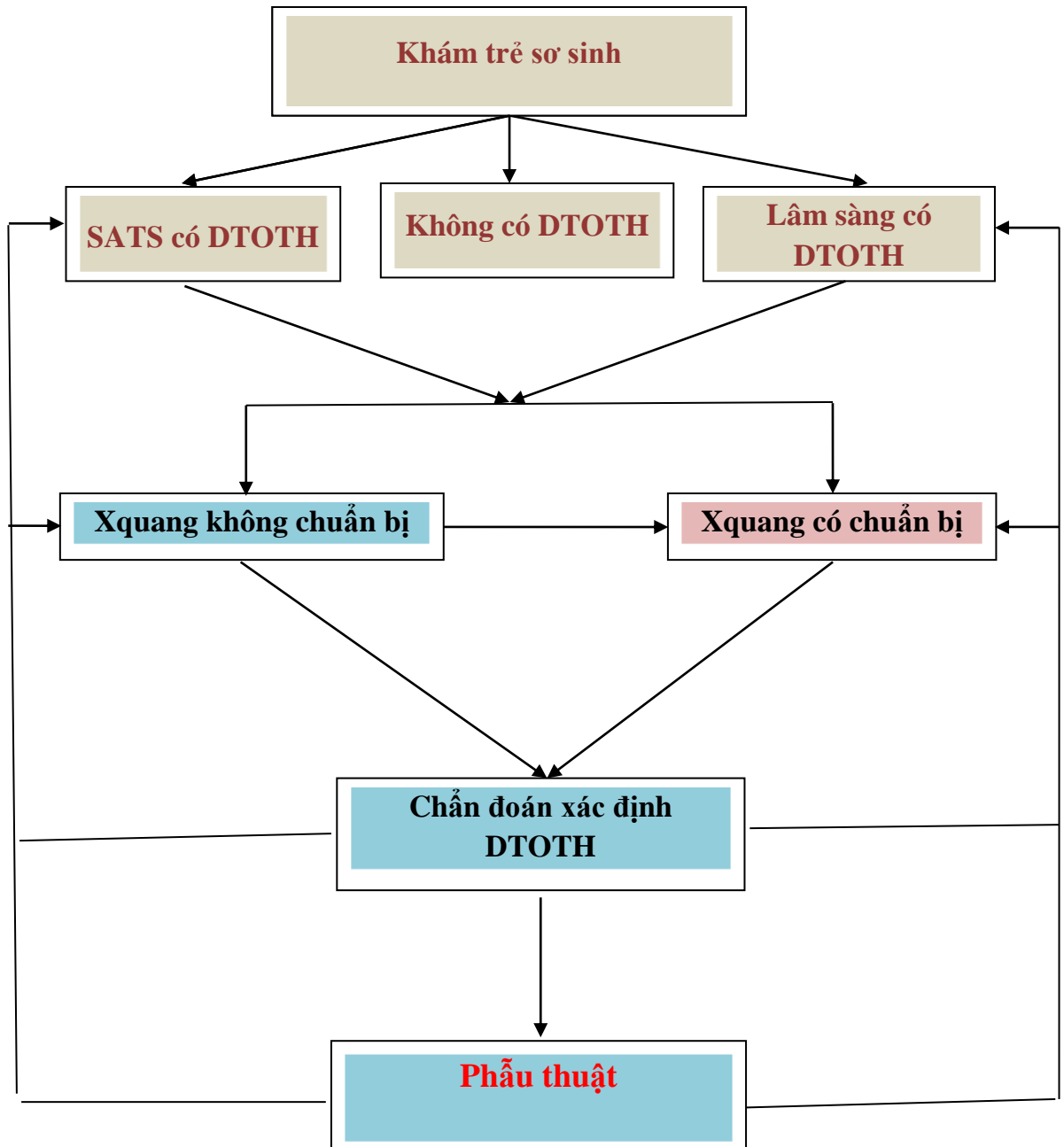
$n = 13.965 \times 1,5 = 20.947$ . Như vậy cỡ mẫu tối thiểu 21.000.



- Chọn mẫu hệ thống cứ 4 trẻ sinh ra chọn 1 trẻ đủ tiêu chuẩn vào nghiên cứu. Chọn được 23.600 trẻ đủ tiêu chuẩn vào trong nhóm nghiên cứu: 278 trẻ dị tật ống tiêu hóa và 23.322 trẻ thuộc nhóm chứng.

### 2.3.3. Các biến số nghiên cứu và phương pháp thu thập thông tin

#### 2.3.3.1. Sơ đồ nghiên cứu



Sơ đồ 2.1: Tóm tắt sơ đồ nghiên cứu

### 2.3.3.2. Các biến số nghiên cứu

\* *Đặc điểm dịch tễ học lâm sàng dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa*

- Giới tính: Nam, nữ

- Tuổi thai khi sinh

Cách tính tuổi thai theo

+ Ngày đầu chu kỳ kinh cuối

+ Trường hợp thụ tinh trong ống nghiệm dựa vào ngày đặt phôi.

+ Dựa vào siêu âm tính tuổi thai trong 2 quý đầu

+ Dựa bảng tính tuổi thai của Finstrom (phụ lục 2)

Chia nhóm

+ Non tháng: Tuổi thai < 37 tuần

+ Đủ tháng: Tuổi thai 37 - 41 tuần.

+ Già tháng: Tuổi thai  $\geq$  42 tuần

- Cân nặng khi sinh: Phân thứ tự theo nhóm < 1500 gram, 1500 - <2000 gram, 2000 - < 2500 gram và  $\geq$  2500 gram.

- Địa chỉ: Tỉnh, thành phố theo hộ khẩu mẹ.

- Tỷ lệ

+ Tổng số DTOTH/ 1.000 trẻ sinh ra

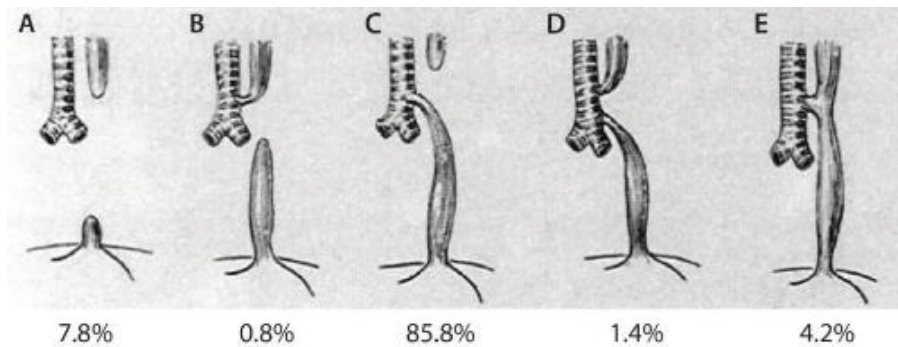
+ Số DTOTH/ tổng số DTBS

+ Phân bố DTOTH theo ICD-10 [106].

+ Tỷ lệ từng loại DTOTH /1.000 trẻ sinh ra.

- Phân loại thể bệnh từng loại dị tật ống tiêu hóa

+ Phân loại teo thực quản: Phân loại theo Gross 1953 chia làm 5 loại [27],[49].



**Hình 1.26. Phân loại teo thực quản theo Gross [27]**

+ Phân loại tắc tá tràng: Năm 1973 Ladd đã phân loại tắc tá tràng gồm 2 loại gồm tắc tá tràng do nguyên nhân bên trong và tắc tá tràng do nguyên nhân bên ngoài.

- Tắc tá tràng do nguyên nhân bên trong

\* *Teo tá tràng*: Gồm 3 type [49]

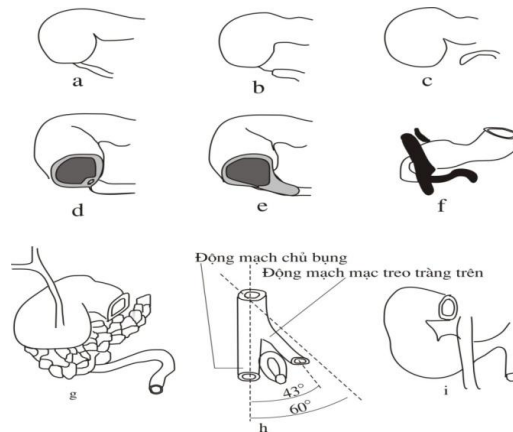
Type I: Teo tá tràng do màng ngăn niêm mạc hoàn toàn. Nhìn ngoài không thể thấy rõ vị trí của màng ngăn, chỉ thấy đoạn trên màng ngăn giãn to, đoạn dưới teo nhỏ.

Type II: Teo tá tràng có hai đầu tận của tá tràng tiếp nối với nhau bởi một dây xơ dọc theo mép mạc treo của ruột.

Type III: Teo gián đoạn tá tràng, không có dây xơ nối giữa hai đầu tận tá tràng, mạc treo khuyết hình chữ V. Teo tá tràng type III thường kèm thêm bất thường về đường mật.

\* *Hẹp tá tràng*: Do màng ngăn niêm mạc có lỗ, một phần dịch và thức ăn của dạ dày vẫn qua được chỗ hẹp.

- Tắc tá tràng do nguyên nhân bên ngoài: Do tuy nhân, dây chằng, do kìm động mạch, do tá tràng đôi [31],[49].



**Hình 1.27. Các nguyên nhân gây TTT [49]**

*a. Tắc tá tràng do màng ngăn niêm mạc hoàn toàn; b. Teo tá tràng gián đoạn, có dây xơ nối hai đầu ruột. c. Teo tá tràng gián đoạn. d. Hẹp do màng ngăn có lỗ; nhẵn. h + i. Kìm động mạch.*

+ Phân loại teo ruột non bẩm sinh: Cách phân loại hay được sử dụng là của Grosfeld 4 loại [27].

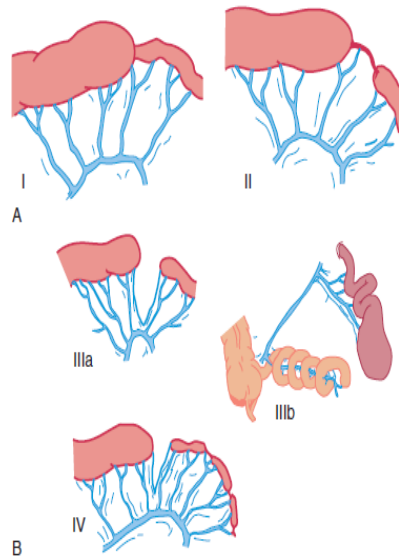
- Loại I: Teo do màng ngăn niêm mạc.
- Loại II: Hai đầu ruột teo cách nhau bởi một dây xơ đặc
- Loại III: Teo gián đoạn, 2 thể

III. A: Teo ruột gián đoạn hoàn toàn. Hai đầu ruột không dính nhau, mạc treo ruột bị khuyết hình chữ V.

III. B: Teo ruột gián đoạn có hình “vỏ táo”, “đuôi lợn”, “cây thông”.

- Loại IV. teo ruột ở nhiều vị trí.

Tỷ lệ giữa hồng tràng và hồi tràng tương đương nhau. Đại đa số là teo một vị trí, còn teo nhiều vị trí chỉ chiếm 5 - 10%.



**Hình 1.28. Phân loại teo ruột của Grosfeld [27]**

+ Xoắn ruột do ruột quay và cố định bất thường chia làm 4 loại: Xoắn trung tràng cấp tính, xoắn trung tràng mãn tính, tắc tá tràng cấp do dây chằng Ladd, tắc tá tràng mãn tính do dây chằng Ladd [49],[52].

+ Phân loại viêm phúc mạc phân su chia làm 4 loại: Viêm phúc mạc dính, viêm phúc mạc hình thành nang giả, viêm phúc mạc kết bọc, viêm phúc mạc phân su [52].

+ Phân loại ống tiêu hóa đôi theo: Vị trí; hình dạng 75% cấu trúc hình nang không thông với ruột lân cận, còn lại cấu trúc hình ống; theo bệnh lý các nang ngoài ruột (mạc treo ruột, nang, phổ biến nhất), các ống ngoài ruột (mạc treo ruột, ống, phổ biến thứ 2), nang ở thành ruột, loại vách ngăn lòng ống (hiêm gặp), loại đơn độc (có cuống, gắn vào ruột, hiếm); mạch máu loại song song (dễ phẫu thuật), loại trong mạc treo ruột (khó phẫu thuật) [107].

+ Phân loại bệnh Hirschsprung hay phình đại tràng do vô hạch bẩm sinh [52].

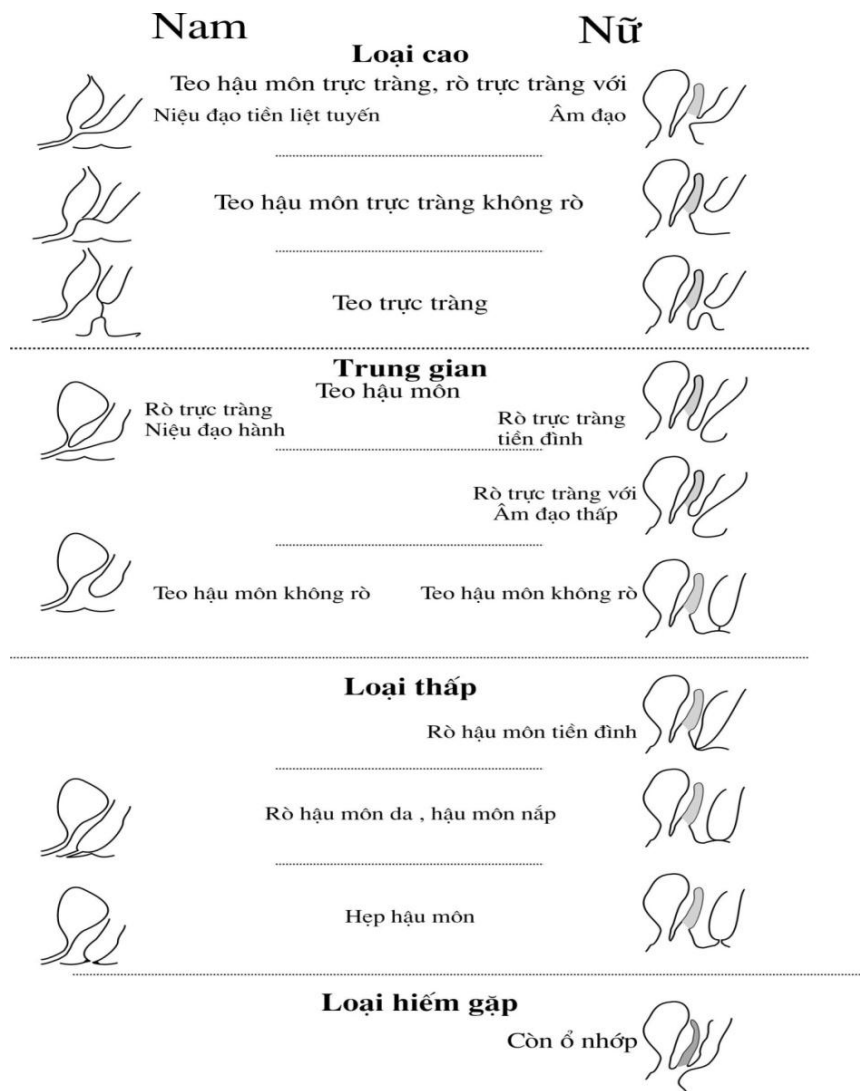
- Thể kinh điển - Bệnh Hirschsprung: tỷ lệ mắc 75% - 80%, đoạn vô hạch ở trực tràng, trực - đại tràng Sigma hoặc trực - đại tràng Sigma và phần cuối của đại tràng xuống, đoạn ruột trên giãn.



- Thể thấp (Ultra - courte): tỷ lệ khoảng 7%, chỉ 2 - 3 cm cuối của trực tràng bị vô hạch.
- Thể cao tỷ lệ 20% - 25%, vô hạch quá nửa đại tràng.
- Thể bệnh vô hạch toàn bộ đại tràng ít gặp, đại tràng lại nhỏ bé.

+ Phân loại dị tật hậu môn - trực tràng

Phân loại quốc tế năm 1986 ở Wingspred đã nêu được đủ các thể bệnh và có chỉ dẫn cho chỉ định và lựa chọn kỹ thuật mổ, chia làm 4 loại: cao, trung gian, thấp và loại hiếm gặp [52].



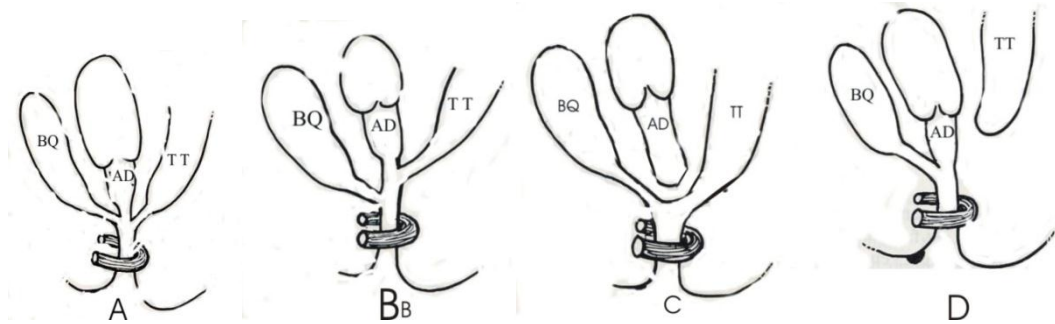
**Hình 1.29. Phân loại DTHMTT năm 1986 ở Wingspred [52]**

\* *Phân loại còn ổ nhóp, phân loại của Mollard thành ba loại [52]*

- Loại 1 (A): Niệu đạo, âm đạo và trực tràng cùng đổ vào một vị trí của ổ nhóp.

- Loại 2 (B): Trực tràng đổ vào âm đạo ở vị trí cao hơn so với niệu đạo hay trực tràng đổ vào xoang niệu dục. Thể bệnh này ít gặp.

- Loại 3: Ổ nhóp không hoàn toàn. Thể bệnh này rất hiếm gặp và lại được chia thành hai thể: Âm đạo teo ở vị trí cao, không đổ vào ổ nhóp mà chỉ có trực tràng với niệu đạo đổ chung vào một ống gọi là ổ nhóp (Hình C); trực tràng teo cao, không đổ vào xoang niệu dục (Hình D).



**Hình 1.30. Phân loại còn ổ nhóp [52]**

- Dị tật phối hợp [21]

- + Đầu mặt: Sút môi, khe hở hàm, lác, sụp mi, nhãn cầu nhỏ, dị tật tai (nhỏ, mọc thấp, bất thường loa tai...), hội chứng Pirre Robin (thiếu sản xương hàm dưới, lưỡi tụt ra phía sau và có hoặc không có khe hở vòm kèm theo) ...
- + Tim: Tím không phụ thuộc oxy, tim có tiếng thổi, siêu âm tim có hình ảnh bất thường (còn ống động mạch, Fallot 4, thông sàn nhĩ thất...).
- + Tiết niệu sinh dục: Bộ phận sinh dục có bất thường (ẩn tinh hoàn, lỗ tiểu lệch thấp, lún dương vật), siêu âm thận- tiết niệu có hình ảnh bất thường (số lượng, hình thái thận, giãn đài bể thận...).

- + Cơ - Xương - Khớp: Hình thái biến dạng, thiếu hụt chi... . Dị tật đốt sống cùng trong DT HM-TT.
- + Thần kinh: Đầu nhỏ (trán hẹp, gáy phẳng, vòng đầu nhỏ < 2SD so với tuổi thai), siêu âm thóp (giãn não thất, bất sản thể chai, teo thùy nhộng...).
- + Bất thường nhiễm sắc thể
  - Hội chứng Down: Bộ mặt điển hình với biểu hiện trán nhỏ, gáy rộng và hẹp, đầu dẹt, mắt tròn, khe mắt xéch, lông mi ngắn và thưa, gốc mũi dẹt vì giảm sản xương sống mũi, môi dày, lưỡi dày hay thè ra, tai nhỏ, tròn. nếp vân da thường có nếp ngang đơn độc ở 1 hoặc cả 2 bàn tay. Tâm thần và vận động kém phát triển Thường phối hợp với dị tật tim và dị tật ống tiêu hóa. Nhiễm sắc đồ có 3 nhiễm sắc thể 21.
  - Hội chứng Edwards: Trán bé, chòm nhô, khe mắt hẹp, tai thấp, miệng bé, hàm nhỏ và thụt về sau, da cổ lỏng lẻo, bàn tay quặp (ngón cái gập vào lòng bàn tay, ngón trỏ úp lên ngón giữa, ngón nhẫn phủ lên ngón trỏ, ngón út phủ lên ngón nhẫn), bàn chân vẹo, gót chân và bàn chân lồi. Luôn có dị dạng tim mạch và niệu sinh dục. Tâm thần và vận động kém phát triển. Nhiễm sắc đồ có 3 nhiễm sắc thể 18.
  - Hội chứng Patau: Đầu nhỏ, nhãn cầu nhỏ hay không có nhãn cầu, tai thấp và biến dạng, trẻ thường điếc, sút môi 2 bên, hở hàm ếch, đôi khi có bàn chân vẹo, 6 ngón, các ngón tay gập quá mức. Luôn có các ở dị tật tim mạch, ống tiêu hóa và cơ quan sinh dục. Nhiễm sắc đồ có 3 nhiễm sắc thể 13.

- Tiền sử mẹ

- + Tuổi chia theo nhóm: <19, 20-25, 26-35, > 35 tuổi.
- + Nghề nghiệp chia theo nhóm: Cán bộ, công chức; công nhân; nông dân; lao động tự do, nội trợ; một số nghề khác.
- + Môi trường tiếp xúc: Thuốc lá, thuốc trừ sâu, các hóa chất...
- + Nhiễm virus trong quá trình mang thai: Cúm, sởi, Rubella...
- + Sản khoa: Lần sinh, tiền sử thai lưu, tiền sử đẻ con dị tật.
- + Thụ tinh nhân tạo: Chọn các thai phụ thụ tinh trong ống nghiệm (In vitro fertilization - IVF).
- + Bệnh lý: Đái tháo đường (ĐTĐ), tim, tiền sản giật (TSG), bệnh mãn tính (tăng huyết áp, Basedow, động kinh...).

- Tests sàng lọc

+ Chỉ định: Đối với các dị tật bẩm sinh phối hợp của thai nhi trong ba tháng giữa của thời kỳ thai nghén, thường tập trung vào các dị tật ống thần kinh, hội chứng Down, hội chứng Edward.

+ Làm xét nghiệm cho thai phụ ở tuần thai từ 11 đến 13 tuần 6 ngày bằng test 2 thông số (Double test) định lượng PAPP-A và  $\beta$ hCG. Ở tuần thai 14 đến 19 tuần 6 ngày, thai phụ có thể được làm test 3 thông số (Triple test) định lượng AFP,  $\beta$ hCG và uE3.

+ Kết quả

- AFP < 0,7 MoM trong các hội chứng Down và Edward. AFP  $\geq$  2,5 MoM trong các dị tật ống thần kinh hở, dị tật thành bụng trước, u quái, đa thai.
- $\beta$ hCG > 1,7 MoM trong các trường hợp thai nhi bị Down và thấp < 0,7 MoM trong hội chứng Edward.
- uE3  $\leq$  0,5 MoM gặp trong các thai bất thường nhiễm sắc thể, dị tật cấu trúc.

- Nhiễm sắc đồ: Chọc ối
  - + Chỉ định: Test sàng lọc dương tính và gia đình đồng ý
- \* *Chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa trước và ngay sau sinh*
- Tuổi thai trung bình siêu âm: Tính theo siêu âm (tuần tuổi).
- Đa ối
  - + Chỉ số ối  $> 24$  cm
  - + Hoặc góc sâu nhất  $> 8$ cm.
- Chẩn đoán teo thực quản
  - + Siêu âm trước sinh
    - Dạ dày nhỏ hoặc không có: Diện tích dạ dày liên quan tuyến tính chặt chẽ với thể tích dạ dày ( $r=0,91$ ), và liên quan với tuổi thai  $r=0,74$ . Tỷ lệ diện tích dạ dày, được định nghĩa là tỉ số của diện tích dạ dày của thai nhi chia cho diện tích ngang bụng của thai nhi, là một phương pháp thích hợp để đánh giá kích thước dạ dày.
    - Túi cùng thực quản: Hình ảnh của một túi chứa đầy dịch lỏng (giảm âm) tương ứng với đoạn thực quản trên chỗ teo.
  - + Lâm sàng: Tiết nhiều nước bọt, suy hô hấp, không đặt được sonde vào dạ dày.
  - + Xquang có hình ảnh túi cùng thực quản.
- Chẩn đoán tắc tá tràng
  - + Siêu âm trước sinh
    - Quả bóng đôi hoặc đồng hồ cát: Là hình ảnh 2 vòng tròn không có âm vang nằm vùng bụng trên, do giãn dạ dày ở bên trái đường giữa và tá tràng ở bên phải đường giữa, trong lòng chứa đầy dịch, có kết nối giảm âm (môn vị) giữa 2 cấu trúc nang.
  - + Lâm sàng: Nôn, bụng chướng, không có phân su, thụt ra nút nhày trắng.
  - + Xquang có 1 hoặc 2 hình mức nước-hơi.

- Chẩn đoán tắc ruột

+ Siêu âm trước sinh

- Tắc ruột non: Các quai ruột giãn tạo thành những vòng tròn không âm vang đường kính > 7mm, độ dài >15mm.
- Tắc ruột già: Đại tràng giãn > 23 mm.
- Có dấu hiệu sóng phản nhu động: Biểu hiện sự thay đổi các bóng không âm vang.
- Ruột giãn hình tổ ong.
- Ruột tăng âm vang: Tăng độ sáng của ruột. Có 4 mức độ: độ 0, ruột bình thường; độ 1, tăng âm kém xung quanh (mào chấu); độ 2, ruột tăng âm như xương xung quanh; độ 3, tăng âm hơn xương xung quanh.
- Hình ảnh ruột quay dờ dang: Quai ruột giãn rộng hình hạt cà phê, thành dày không có nhu động và có nhiều quai ruột giãn ít hơn, nhỏ hơn nằm xung quanh. Doppler màu thấy hình xoáy nước “whirlpool sign”.

+ Lâm sàng: Nôn, bụng chướng, không có phân su, Thụt ra nút nhày trắng, quai ruột nổi.

+ Xquang có nhiều hình mức nước-hơi, quai ruột giãn, ổ bụng mờ.

- Chẩn đoán viêm phúc mạc phân su

+ Siêu âm trước sinh

- Quai ruột giãn hoặc nang giả phân su (các quai ruột bao quanh gây xơ dính và calci hóa tạo thành những âm vang dày đặc có hình vỏ túi, giới hạn vùng thừa âm vang của phân su phía trong).
- Dịch ổ bụng.

- Canxi hóa rải rác trong ổ bụng hình ảnh tăng đậm âm (echogenic foci) nằm ở phúc mạc dưới dạng các đường mảnh nhỏ hoặc co cụm thành đám ở ổ bụng, dưới gan, vùng chậu, vùng bìu.
  - Ruột tăng âm vang.
- + Lâm sàng: Nôn, bụng chướng, không có phân su, quai ruột nổi, thụt ra nút nhày trắng, nề đỏ thành bụng, tràn dịch màng tinh hoàn.
  - + Xquang có hình mức nước-hơi, quai ruột giãn, ổ bụng mờ, canxi hóa rải rác trong ổ bụng. Có hình ảnh liềm hơi khi có thủng ruột.
- Chẩn đoán phình đại tràng bẩm sinh
- + Siêu âm trước sinh: Các quai ruột giãn to, khắp ổ bụng.
  - + Lâm sàng: Nôn, bụng chướng, chậm phân su.
  - + Xquang quai ruột giãn. Chụp đại tràng có cản quang có vùng chuyển tiếp
  - + Sinh thiết ruột sau phẫu thuật có vô hạch.
- Chẩn đoán dị tật hậu môn-trực tràng
- + Siêu âm trước sinh: Đại tràng giãn hình chữ U hoặc V ở hố chậu hoặc bụng dưới. Ruột non giãn. Canxi hóa của ruột. Trực tràng giãn. Không thấy vòng hậu môn.
  - + Lâm sàng: Nôn, bụng chướng, chậm và không có phân su. Không hậu môn. Hậu môn màng, nắp, hẹp. Rò/không rò hậu môn, vị trí rò. Teo trực tràng: chỉ đặt được ống thông qua hậu môn vào 2-3cm. Còn ổ nhớp.
  - + Xquang có hình ảnh, vị trí túi cùng trực tràng. Chụp cản quang thấy được đường rò.
- Chẩn đoán ruột đôi
- + Siêu âm trước sinh: Nang trong ổ bụng.

- + Lâm sàng: Hội chứng tắc ruột hoàn toàn hay không hoàn toàn.
- + Xquang có hình ảnh mức nước hơi, ổ bụng mờ.
- Chẩn đoán ruột ngắn
  - + Siêu âm trước sinh: Quai ruột giãn, có thể kết hợp các dị tật khác như khe hở thành bụng
  - + Lâm sàng: Hội chứng tắc ruột
  - + Xquang có hình mức nước-hơi
  - + Đo ruột trong phẫu thuật chiều dài ruột < 200 cm.
- Chẩn đoán rò rốn –tràng
  - + Lâm sàng: có dịch ruột chảy ra từ rốn.
  - + Xquang có cản quang qua lỗ rò
- Chỉ định, quy trình, liều xạ chụp Xquang.
  - + Chụp bụng không chuẩn bị
    - Chỉ định: Có siêu âm trước sinh DTOTH. Lâm sàng có nghi ngờ DTOTH.
  - + Chụp bụng nghiêng tư thế đầu thấp
    - Chỉ định: Không hậu môn
    - Quy trình: Sau đẻ trên 20 giờ. Trẻ được đặt tư thế nằm sấp, mông cao, đầu thấp từ 3-5 phút, háng gấp. Đánh dấu vết tích hậu môn bằng một miếng kim loại.
  - + Chụp bụng có chuẩn bị
    - Chụp túi cùng thực quản: Bơm 0,5-1ml Telebrix vào túi cùng ngay trước khi chụp và hút ra ngay sau chụp. Tư thế thẳng và nghiêng.



- Chụp lưu thông tiêu hóa: Bơm 30 ml -50 ml Telebrix hoặc Xenetic qua sonde dạ dày. Lượng thuốc cản quang cho trẻ < 1 tuổi qua đường uống: 50-100ml [98]. Sau đó chụp phim sau 30 phút, 3 giờ, 6 giờ, 12 và 24 giờ.

#### *Chỉ định*

- ✓ Bụng chướng ít, nôn ít, trên phim chụp bụng không chuẩn bị không có hình mức nước hơi.
- ✓ Lâm sàng biểu hiện tắc ruột không hoàn toàn: Tắc ruột do màng ngăn có lỗ, do dây chằng.
- ✓ Tắc ruột thấp, ruột xoay bất thường, tắc ruột phân su, ruột đôi.
- Chụp khung đại tràng

#### *Chỉ định*

- ✓ Đại - trực tràng đôi, tắc ruột thấp, teo đại tràng (đánh giá tình trạng của đại tràng), Ruột xoay bất thường (vị trí của manh tràng để phát hiện sự bất thường về quay và cố định của ruột).
- ✓ Phình đại tràng bẩm sinh tìm vùng chuyển tiếp (đoạn ruột phía trên giãn to, thành dày rồi nhỏ dần hoặc chuyển tiếp đột ngột đến đoạn ruột phía dưới có kích thước nhỏ hơn bình thường. Vùng chuyển tiếp có hình dáng đặc biệt giống như chiếc phễu).

#### *Quy trình*

- ✓ Chụp đại tràng quan sát dưới màn huỳnh quang, quan sát lượng thuốc cản quang bơm vào khi nào hiển thị rõ nguyên ủy và điểm kết thúc thì dừng lại. Lượng thuốc cản quang cho trẻ < 1 tuổi: 100-200ml [98].

- ✓ Trong phình đại tràng bẩm sinh: Khi hình ảnh Xquang không điển hình chụp lại phim bụng sau 24 giờ thuốc còn đọng lại ở đại tràng. Chụp lại cản quang sau 2-3 tháng.
- Chụp túi cùng trực tràng qua đường rò
  - ✓ Bơm 1 ml Telebrix hoặc Xenetic vào lỗ rò với áp lực vừa phải. Chụp tư thế thẳng, nghiêng hoặc chếch. Hoặc chụp phim có bơm thuốc vào túi cùng trực tràng bằng kim chọc qua vết tích hậu môn.

- Nội soi OTH: Tìm dị tật thực quản.
- Siêu âm OTH sau sinh có hình ảnh giãn các quai ruột phía trên dị tật.
- MRI: Tìm dị tật xương cùng trong dị tật hậu môn-trực tràng.
- Giải phẫu bệnh có các hình ảnh vô hạch, xơ hóa, teo.
- Thời gian được chẩn đoán, phẫu thuật: Tính theo ngày tuổi, tính từ lúc sinh tới lúc được chẩn đoán, phẫu thuật.

#### 2.3.3.3. Phương pháp thu thập số liệu

Bệnh nhân sau khi sinh ra sẽ được tiến hành theo các bước thống nhất dưới đây.

- *Bước 1*: Chọn bệnh nhân đủ tiêu chuẩn vào nhóm nghiên cứu theo mẫu bệnh án chung (phụ lục 4).

- *Bước 2*

+ Hỏi các thông tin về phía mẹ: hành chính (địa chỉ, tuổi, nghề nghiệp), Bệnh lý mãn tính của mẹ (đái tháo đường, tim, tăng huyết áp, ung thư, hen, động kinh,...), tiền sử sản khoa (thai lưu, thai dị tật, lần sinh), tiền sử sinh con dị tật, bệnh lý trong quá trình mang thai (sốt, nhiễm virus, tiền sản giật...), thụ tinh nhân tạo, song thai, môi trường tiếp xúc với hóa chất.

+ Kiểm tra kết quả siêu âm trước sinh: Tình trạng ối, có hình ảnh siêu âm trước sinh bất thường ở ống tiêu hóa.

+ Bệnh nhân đều được khám và phát hiện các dấu hiệu lâm sàng bất thường về đường tiêu hóa (tiết bọt nhiều, nôn, chướng bụng, chậm đi phân su > 24 giờ, không có phân su, thụt ra kết thể màu trắng...).

+ Chẩn đoán hình ảnh (chụp bụng không chuẩn bị, chụp lưu thông đường tiêu hóa, siêu âm...) được chỉ định ở bệnh nhân chẩn đoán trước sinh có dị tật ống tiêu hóa, khám lâm sàng chưa có chẩn đoán xác định DTOTH.

- *Bước 3:* Theo dõi các bệnh nhân có chẩn đoán lâm sàng dị tật ống tiêu hóa được chuyển đi khoa ngoại Nhi bệnh viện Hữu nghị Việt Đức, hoặc khoa ngoại bệnh viện Nhi trung ương.

+ Các trẻ được thu thập tiếp các thông tin về: biểu hiện lâm sàng, cận lâm sàng tại 2 bệnh viện, khẳng định lại chẩn đoán có dị tật ống tiêu hóa hay không?. Thời gian được chẩn đoán xác định dị tật ống tiêu hóa.

+ Bệnh nhân dị tật ống tiêu hóa được phẫu thuật: thời gian mổ, chẩn đoán trước phẫu thuật, chẩn đoán sau phẫu thuật, phương pháp phẫu thuật, vị trí dị tật, mức độ tổn thương, phân loại dị tật, giải phẫu bệnh, biến chứng trước và sau mổ.

+ Một số trẻ DTOTH được điều trị nội khoa (phình đại tràng bẩm sinh thụt tháo hàng ngày, dị tật hậu môn - trực tràng, chờ mổ khi đủ điều kiện), được hỏi thời điểm mổ sau đó.

+ Kết quả điều trị bệnh nhân: tốt, có biến chứng, tử vong. Tổng kết nguyên nhân tử vong và biến chứng để giúp cho chẩn đoán sớm, điều trị tốt hơn.

- *Bước 4:* Chẩn đoán xác định DTOTH (chẩn đoán sau mổ, giải phẫu bệnh, chẩn đoán xác định tại bệnh viện Nhi Trung ương và bệnh viện Việt Đức) sẽ

đôi chiếu với chẩn đoán trước sinh, chẩn đoán lâm sàng và cận lâm sàng để đánh giá giá trị của từng phương pháp chẩn đoán.

➤ *Các phương pháp chẩn đoán hình ảnh được áp dụng*

+ Cơ sở thực hiện: Bác sỹ thực hiện chẩn đoán hình ảnh là các bác sỹ chuyên khoa về chẩn đoán hình ảnh đang làm việc tại cơ sở y tế có uy tín cao như: bệnh viện Phụ Sản trung ương, bệnh viện Việt Đức, bệnh viện Nhi Trung ương.

+ Máy siêu âm: Máy Medisen ACCuvicxG, máy Phillip S CX50, GE - Voluson 730 Pro. Siêu âm 2D.

+ Máy Xquang: Hitachi Sirius - 130HP di động cao tần.

## **2.4. Nội dung nghiên cứu**

### **2.4.1. Phân tích đặc điểm dịch tễ học lâm sàng dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa trẻ sơ sinh**

#### **2.4.1.1. Tỷ lệ trẻ dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa tại bệnh viện Phụ Sản Trung ương**

- Tỷ lệ trẻ DTBSOTH/ 1.000 trẻ sinh ra, DTBSOTH/ DTBS.
- Tỷ lệ từng loại DTBSOTH/ 1.000 trẻ sinh ra.
- Tỷ lệ dị tật phối hợp
- Tỷ lệ tử vong trong nhóm DTBSOTH.

#### **2.4.1.2. Một số yếu tố nguy cơ gây dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa**

- Về phía con: Tuổi thai, cân nặng, giới tính.
- Về phía mẹ: Tuổi mẹ, nghề nghiệp, môi trường tiếp xúc, lần sinh, thụ tinh nhân tạo, bệnh lý mẹ (đái tháo đường, tim mạch, bệnh mãn tính, tiền sản giật), song thai, tiền sử đẻ con DTBS, thai lưu.

### **2.4.2. Đánh giá giá trị của một số phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa trước và ngay sau sinh.**

#### **2.4.2.1. Giá trị của một số phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa trước sinh**

- Siêu âm trước sinh: Đa ối, hình ảnh siêu âm ở từng loại DTOTH.
- Tets sàng lọc, nhiễm sắc đồ.

*2.4.2.2. Giá trị của một số phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa ngay sau sinh.*

- Chẩn đoán lâm sàng.
- Xquang không chuẩn bị.
- Xquang có chuẩn bị.
- Siêu âm, MRI, giải phẫu bệnh.

*2.4.2.3. So sánh chẩn đoán trước sinh và một số phương pháp chẩn đoán ngay sau sinh*

- Các biểu hiện lâm sàng và Xquang sau sinh của bệnh nhân có siêu âm trước sinh DTOTH.
- So sánh một số hình ảnh siêu âm trước sinh và một số hình ảnh Xquang không chuẩn bị ngay sau sinh.
- So sánh thời gian được chẩn đoán lâm sàng, phẫu thuật giữa 2 nhóm có và không có chẩn đoán trước sinh.
- Giá trị chẩn đoán khi kết hợp một số phương pháp chẩn đoán.

## **2.5. Xử lý và phân tích số liệu**

### **2.5.1. Làm sạch số liệu**

Các phiếu bệnh án đã thu thập phải được kiểm tra trước và sau khi nhập số liệu, các phiếu bệnh án không rõ ràng hoặc không phù hợp phải được hoàn thiện hoặc loại bỏ.

### **2.5.2. Cách mã hóa**

Số liệu được nhập vào máy tính trên phần mềm Excel 2013, các thông tin được mã hóa bằng số hoặc các ký tự riêng, đồng thời được kiểm tra tính logic.

### 2.5.3. Xử lý số liệu

Xử lý số liệu bằng phần mềm SPSS statistics 20.0 và STACAL.EXE.

- Các biến số định tính, được trình bày theo tần suất, tỷ lệ phần trăm (%).
- Một số yếu tố nguy cơ tính tỷ suất chênh (OR), khoảng tin cậy 95% (CI).
- Đánh giá một số phương pháp chẩn đoán (trước sinh, lâm sàng, cận lâm sàng) bằng cách sử dụng các chỉ số độ nhạy và độ đặc hiệu.

Phương pháp chẩn đoán	Dị tật ống tiêu hóa	
	Có	Không
Có	a	b
Không	c	d

+ Độ nhạy (Sensitivity, Se) =  $a/(a+c)$ : Khả năng của phương pháp chẩn đoán cho kết quả dương tính khi bệnh nhân có dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa.

+ Độ đặc hiệu (Specificity, Sp) =  $d/(b+d)$ : Khả năng của phương pháp chẩn đoán cho kết quả âm tính khi bệnh nhân chắc chắn không có dị tật.

+ Giá trị dự báo dương tính (Positive predictive value, PPV) =  $a/(a+b)$ : Khả năng bị dị tật ống tiêu hóa khi phương pháp chẩn đoán cho kết quả dương tính.

+ Giá trị dự báo âm tính (Negative predictive value, NPV) =  $d/(c+d)$ : Khả năng không bị dị tật ống tiêu hóa khi phương pháp chẩn đoán cho kết quả âm tính.

- Tính thời gian trung bình (hoặc trung vị đối với nhóm không phân bố chuẩn) được chẩn đoán và phẫu thuật, so sánh giữa hai nhóm có chẩn đoán trước sinh và không có.

- Số liệu được trình bày bằng bảng và biểu đồ minh họa.

## **2.6. Đạo đức nghiên cứu**

- Đề tài đã thông qua hội đồng Đạo Đức của bệnh viện Phụ sản Trung ương (26/3/2015).

- Nghiên cứu nhằm mục đích giúp cho các nhà lâm sàng biết đặc điểm dịch tễ học, phương pháp chẩn đoán các dị tật ống tiêu hóa một cách tốt nhất phù hợp với từng địa phương, có hướng điều trị và theo dõi các dị tật hay có thể chuyển tuyến an toàn đối với các dị tật nặng cần điều trị theo chuyên khoa. Giúp cho các nhà Sản khoa, Nhi khoa, Ngoại khoa thấy được kết quả điều trị dị tật ống tiêu hóa, để có thể đưa ra các kết luận về tư vấn trước sinh thích hợp và chính xác.

- Đối tượng nghiên cứu là trẻ sơ sinh nên cha, mẹ hoặc người nuôi dưỡng của đối tượng nghiên cứu được tư vấn trực tiếp và cung cấp đầy đủ thông tin cần thiết về dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa và đưa ra các hướng điều trị tốt nhất cho trẻ được sự đồng ý của gia đình. Chúng tôi trả lời đầy đủ những câu hỏi hoặc thắc mắc của gia đình.

- Nghiên cứu này nhằm mục đích bảo vệ sức khỏe cho trẻ ngay sau sinh, mang lại tâm lý thoải mái cho gia đình, nâng cao sức khỏe cộng đồng, tăng cường chất lượng dân số. DTBSOTH cần được chẩn đoán sớm, điều trị kịp thời giảm tử vong cho trẻ. Vì vậy đây là nghiên cứu có lợi và vô hại cho bệnh nhân.

- Mọi thông tin của bệnh nhân đều được bảo mật, chỉ được sử dụng làm nghiên cứu (không dùng vào mục đích khác).

## **2.7. Kỹ thuật không chế sai số**

- Căn cứ tiêu chuẩn lựa chọn bệnh nhân

- Thống nhất dấu hiệu lâm sàng, chẩn đoán DTBSOTH giữa các bác sĩ trong khoa.
- Chuẩn máy móc, người làm chẩn đoán hình ảnh.



### Chương 3

## KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

#### 3.1. Đặc điểm chung của nhóm nghiên cứu

Trong thời gian từ ngày 1/1/2011 đến ngày 30/6/2015, tại Bệnh viện Phụ sản trung ương có 278 trẻ sinh ra bị dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa.

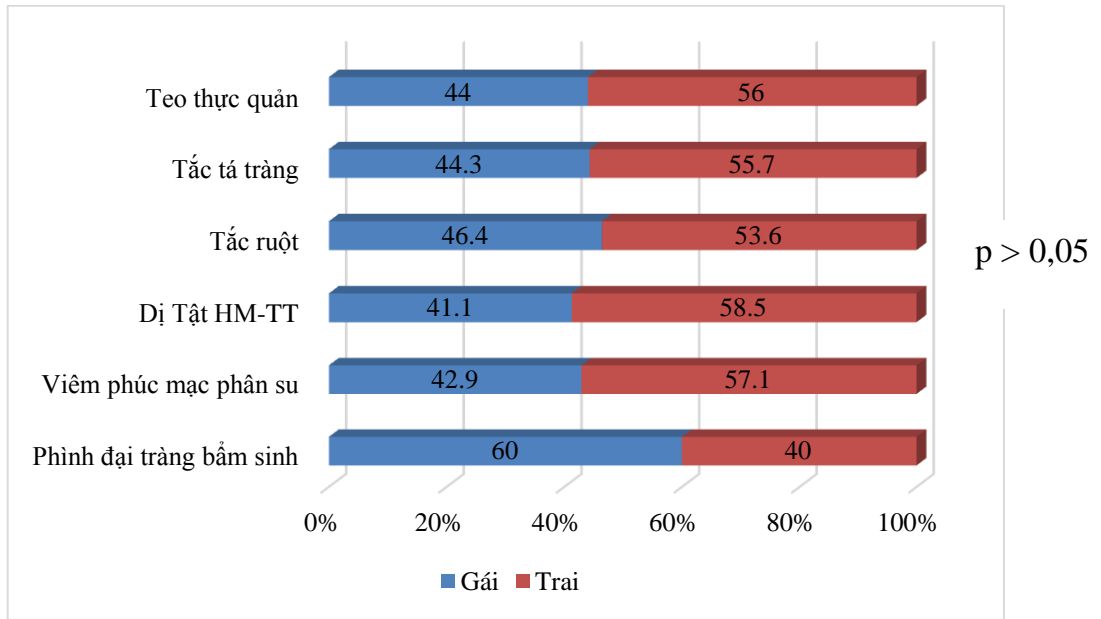
##### 3.1.1. Giới tính, tuổi thai, cân nặng

**Bảng 3.1. Phân bố trẻ dị tật ống tiêu hóa theo giới tính, tuổi thai, cân nặng**

Đặc điểm chung		n	Tỷ lệ %	p
Giới tính	Trai	158	56,8	> 0,05
	Gái	120	43,2	
Tuổi thai (tuần)	< 37	173	62,2	< 0,05
	37-41	104	37,4	
	≥ 42	1	0,4	
Cân nặng (gam)	< 1500	27	9,7	<0,05
	1500-<2000	57	20,7	
	2000-<2500	77	27,7	
	≥ 2500	117	42,1	
Tổng		278	100	

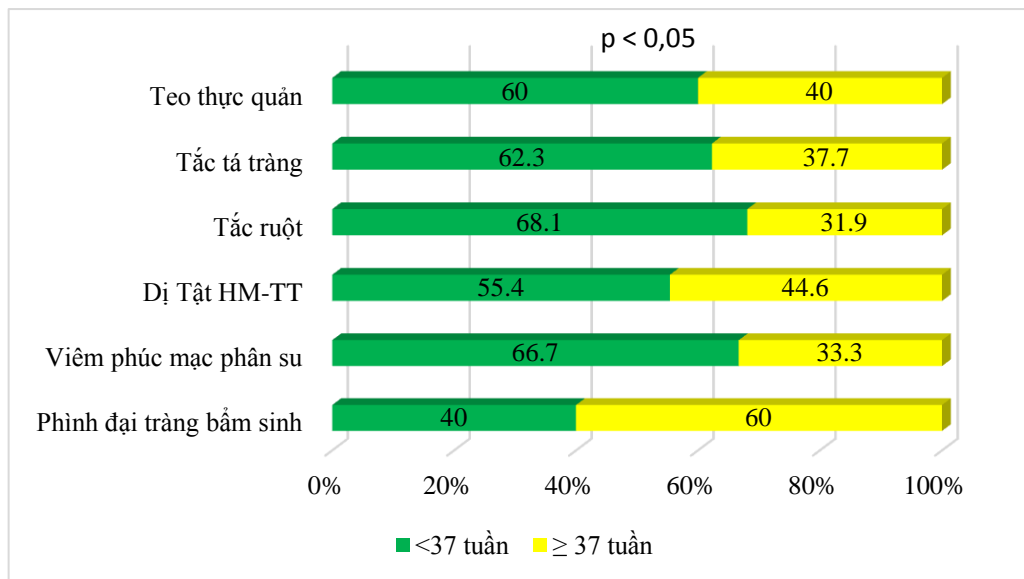
#### **Nhận xét**

- Trong nhóm trẻ dị tật ống tiêu hóa trẻ trai và gái có tỷ lệ tương đương.
- Phần lớn là trẻ non tháng và nhẹ cân.



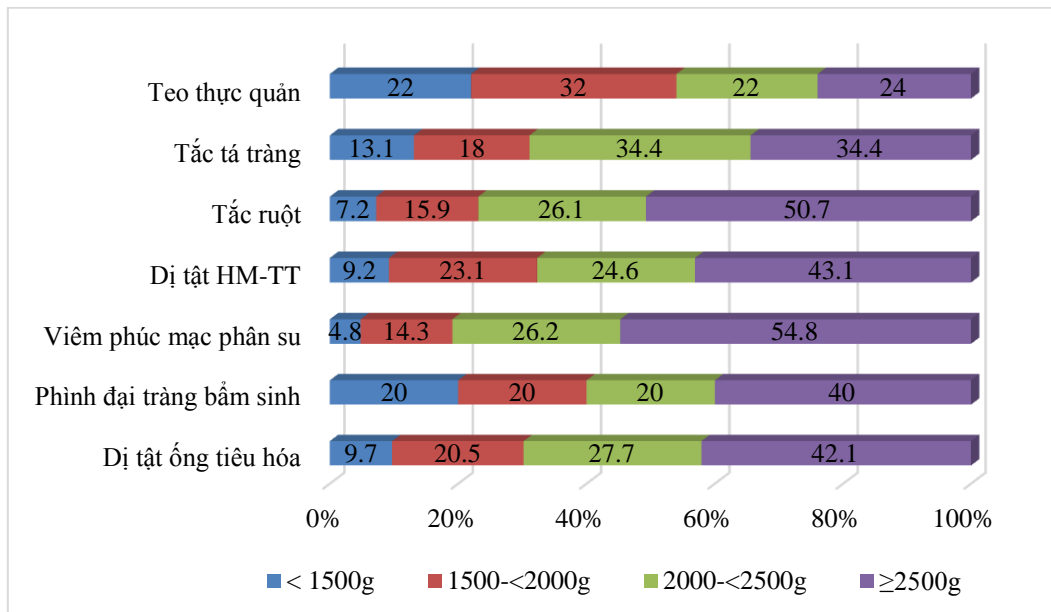
**Biểu đồ 3.1. Phân bố từng loại dị tật theo giới tính**

**Nhận xét:** Đối với từng loại dị tật đều có số trẻ trai nhiều hơn số trẻ gái trừ phình đại tràng bẩm sinh, nhưng sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê.



**Biểu đồ 3.2. Phân bố từng loại dị tật theo tuổi thai**

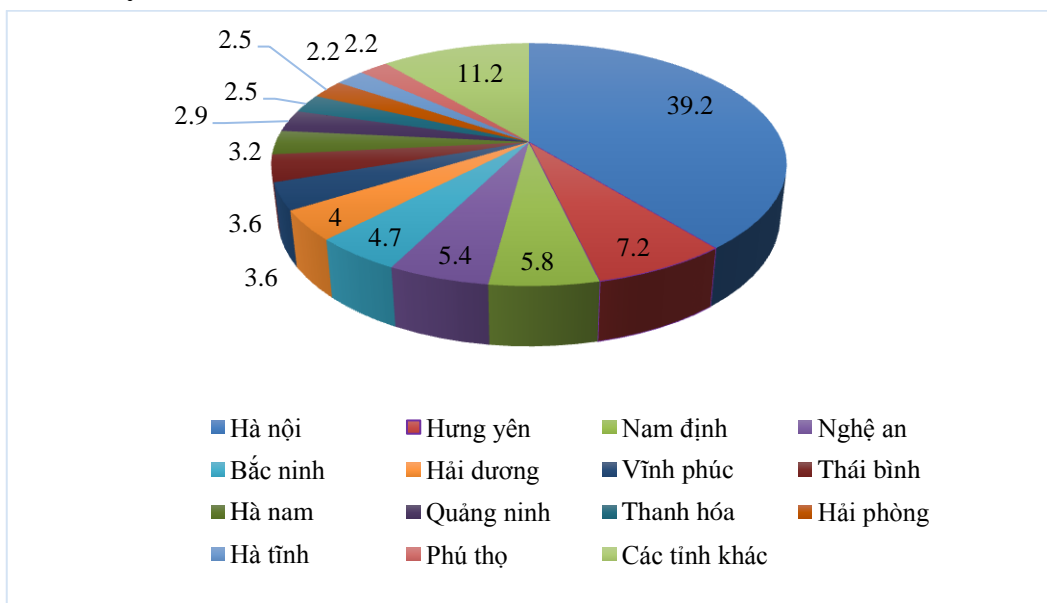
**Nhận xét:** Trẻ dị tật viêm phúc mạc phân su, tắc ruột và tắc tá tràng, teo thực quản đa số là non tháng (60% - 66,7%). Phình đại tràng bẩm sinh 60% đủ tháng. Sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với  $p < 0,05$ .



**Biểu đồ 3.3. Phân bố từng loại dị tật theo cân nặng**

**Nhận xét:** Trẻ dị tật teo thực quản có tỷ lệ nhẹ cân cao nhất 76%, sau đó đến tắc tá tràng 65,6%, phình đại tràng bẩm sinh 60%.

### 3.1.2. Địa chỉ



**Biểu đồ 3.4. Phân bố nhóm trẻ DTBSOTH theo tỉnh**

### Nhận xét

Tỷ lệ DTBSOTH ở Hà nội nhiều nhất (39,2%), sau đến Hưng yên (7,2%), Nam định (5,8%), Nghệ an (5,4%), Hà Tĩnh (2,2%), Quảng ninh (3,2%). Các tỉnh khác gồm rất nhiều tỉnh: Bắc giang (5 bệnh nhân), Yên bái (3 bệnh nhân), Lai châu (2 bệnh nhân), Lạng sơn (2 bệnh nhân), Lâm đồng (1 bệnh nhân)....

### 3.2. Đặc điểm dịch tễ học lâm sàng dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa trẻ sơ sinh

#### 3.2.1. Tỷ lệ trẻ dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa

##### 3.2.1.1. Tỷ lệ trẻ dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa

Trong thời gian từ ngày 1/1/2011 đến ngày 30/6/2015, tại Bệnh viện Phụ sản trung ương có tổng số 102.391 trẻ được sinh ra. Trong số đó có 1997 (1,95%) trẻ sinh ra bị các loại dị tật. Số trẻ tử vong cho tất cả các nguyên nhân trong giai đoạn này là 1.781 (0,17%). Số trẻ tử vong do dị tật là 253 chiếm 12,7% trong tổng số dị tật.

- 278 trẻ sinh ra bị dị tật ống tiêu hóa chiếm 0,27% (278/102.391) trẻ sinh ra hay trẻ DTOTH có tỷ lệ 1/368 trẻ sinh ra.

- Trong số những trẻ mắc tất cả các loại dị tật, tỷ lệ trẻ bị dị tật ống tiêu hóa chiếm 13,92% (278/1997).

##### 3.2.1.2. Phân bố dị tật ống tiêu hóa theo phân loại bệnh tật quốc tế ICD - 10

**Bảng 3.2. Phân bố dị tật ống tiêu hóa ngay sau sinh theo phân loại bệnh tật quốc tế ICD - 10**

Mã ICD - 10	Loại dị tật	Số lượng	Tỷ lệ%
Q39.0	Teo thực quản	38	13,6
Q41.0	Tắc tá tràng	56	20,1
Q41.9	Tắc ruột	66	23,7
Q42.3	Dị tật hậu môn - trực tràng	53	19,1
Q43.1	Phình đại tràng do vô hạch bẩm sinh	5	1,8
Q43.3	Ruột đôi	1	0,4
	Rò rốn - tràng	1	0,4
	Hội chứng ruột ngắn	1	0,4
Q45.9	Viêm phúc mạc phân su	42	15,1
	≥ 2 dị tật ống tiêu hóa	15	5,4
<b>Tổng cộng</b>		<b>278</b>	<b>100</b>

### **Nhận xét**

Trong số 278 bệnh nhân dị tật ống tiêu hoá, tỷ lệ bệnh nhân tắc ruột chiếm tỷ lệ cao nhất (23,7%), sau đó đến tắc tá tràng (20,1%), dị tật hậu môn - trực tràng (19,1%), viêm phúc mạc phân su (15,1%).

- Trẻ bị từ 2 loại DTBSOTH trở lên chiếm 5,4%.

#### **3.2.1.3. Tỷ lệ từng loại dị tật ống tiêu hóa**

15 bệnh nhân có dị tật ống tiêu hóa phối hợp: 2 bệnh nhân có 3 dị tật phối hợp, một bệnh nhân có tắc tá tràng + teo thực quản + tắc ruột và một bệnh nhân có tắc tá tràng + teo thực quản+ dị tật hậu môn- trực tràng; 8 bệnh nhân teo thực quản có phối hợp dị tật hậu môn- trực tràng; 2 bệnh nhân teo thực quản có phối hợp với tắc ruột; 3 tắc tá tràng phối hợp với dị tật hậu môn- trực tràng. Như vậy có thêm 12 bệnh nhân teo thực quản, 5 bệnh nhân tắc tá tràng, 3 bệnh nhân tắc ruột, 12 bệnh nhân dị tật hậu môn trực tràng.

**Bảng 3.3. Tỷ lệ từng loại dị tật ống tiêu hoá trên số trẻ sinh ra**

<b>Dị tật ống tiêu hóa</b>	<b>Số bệnh nhân</b>	<b>Số trẻ dị tật OTH/ 1.000 trẻ sinh ra</b>	<b>Tỷ lệ 1 trẻ DTTH/ số trẻ sinh ra</b>
Teo thực quản	50	0,49	1/2048
Tắc tá tràng	61	0,6	1/1678
Tắc ruột	69	0,67	1/1484
Ruột đôi	1	0,01	-
Hội chứng ruột ngắn	1	0,01	-
Rò rốn tràng	1	0,01	-
Phình đại tràng bẩm sinh	5	0,05	1/20.478
Dị tật hậu môn - trực tràng	65	0,63	1/1575
Viêm phúc mạc phân su	42	0,42	1/2438

#### **Từ bảng 3.3 nhận thấy**

- Tỷ lệ tắc ruột và dị tật hậu môn trực tràng chiếm tỷ lệ cao nhất 0,67/1.000 và 0,63/1.000 trẻ sinh ra, tiếp theo là tắc tá tràng và teo thực quản 0,6/1.000 và 0,49/1.000 trẻ sinh ra.

3.2.1.4. Phân loại từng dị tật ống tiêu hóa theo kết quả phẫu thuật

**Bảng 3.4. Phân loại từng dị tật ống tiêu hóa theo kết quả phẫu thuật**

Dị tật		Phân loại theo phẫu thuật	Chưa phẫu thuật
	n		
Teo thực quản	50	Type A: 3 (6%); type B: 0 (0%); type C: 40 (80%); type D:1 (2%); type E: 1 (2%)	5 (10%)
Tắc tá tràng	61	Bên trong: 39 (63,9%); Bên ngoài: 18 (29,5%); 16 tụy nhũn, 2 ladd	4 (6,6%)
Tắc ruột	69	Teo ruột: 46 (66,7%); ruột xoay bất thường 10 (14,5%); tắc ruột phân su 9 (13%); do dây chằng 2 (2,9%).	2 (2,9%)
VPMPS	42	VPM kết bọc: 5 (11,9%); VPM hình thành nang giả: 5 (11,9%); VPMPS: 28 (66,7%).	4 (9,5%)
PĐTBS	5	Teo toàn bộ đại tràng: 5 (100%)	
Dị tật hậu môn-trực tràng	65	Không có lỗ hậu môn: 52 (80%); 23 (35,4%) rò (18 rò hậu môn - tiền đình, 5 rò trực tràng - niệu đạo). Còn ổ nhóp 3 (4,6%), hậu môn màng 1 (1,5%), hậu môn nắp 6 (9,2%), hẹp hậu môn 2 (3,0%), teo trực tràng 1 (1,5%).	10 (15,4%)

**Nhận xét**

- Teo thực quản hay gặp nhất là type C chiếm tỷ lệ là 80%.
- Tắc tá tràng chủ yếu do nguyên nhân bên trong chiếm tỷ lệ là 63,9%.
- Tắc ruột chủ yếu do teo ruột chiếm tỷ lệ là 66,7%.
- Viêm phúc mạc phân su chủ yếu là loại viêm phúc mạc phân su chiếm tỷ lệ là 66,7%.
- Phình đại tràng bẩm sinh 100% do teo đại tràng.
- Dị tật hậu môn-trực tràng đa số là không hậu môn chiếm tỷ lệ là 80%.

3.2.1.5. Phối hợp dị tật ống tiêu hóa và các cơ quan khác

**Bảng 3.5. Số bệnh nhân có dị tật ống tiêu hoá phối hợp với dị tật các cơ quan khác**

	Số cơ quan có dị tật kết hợp				Tổng	Tỷ lệ%
	1	2	3	4		
Số bệnh nhân DTOTH	51	17	5	2	75	27,0
Tổng số dị tật kết hợp	51	34	15	8	108	

**Nhận xét:** 27% (75/278) bệnh nhân DTOTH có kết hợp với dị tật ở các cơ quan khác.

3.2.1.6. Phối hợp dị tật ở các cơ quan khác với từng loại dị tật ống tiêu hoá

**Bảng 3.6. Phân bố phối hợp dị tật ở các cơ quan khác với từng loại dị tật ống tiêu hoá**

Dị tật (n, %)	Số bệnh nhân có dị tật phối hợp (n,%)	Tim mạch (n,%)	Tiết niệu (n,%)	TKTW (n,%)	Xương khớp (n,%)	Down (n,%)	Khác (n,%)	Tổng dị tật (n,%)
TTQ 50 (100)	20 40,0	14 28,0	5 10,0	2 4,0	2 4,0		2	25 23,1
TTT 61 (100)	16 26,2	8 13,1	2 3,3		2 3,3	9 14,8	1	22 20,4
TR 69 (100)	6 8,7	3 4,3	4 5,8		2 2,9			9 8,3
VPMPS 42 (100)	2 4,8	1 2,4	1 2,4				1	3 2,8
DT HM - TT 65 (100)	29 44,6	8 12,3	23 35,4	3 4,6	7 10,8	3 4,6	1	45 41,7
Rò rốn tràng	1		1		1			2
PĐTBS 5 (100)	1 20,0						2	2
<b>Tổng (n,%)</b>	<b>75 27</b>	<b>34 31,5</b>	<b>36 33,3</b>	<b>5 4,6</b>	<b>14 13,0</b>	<b>12 11,1</b>	<b>7</b>	<b>108 100</b>

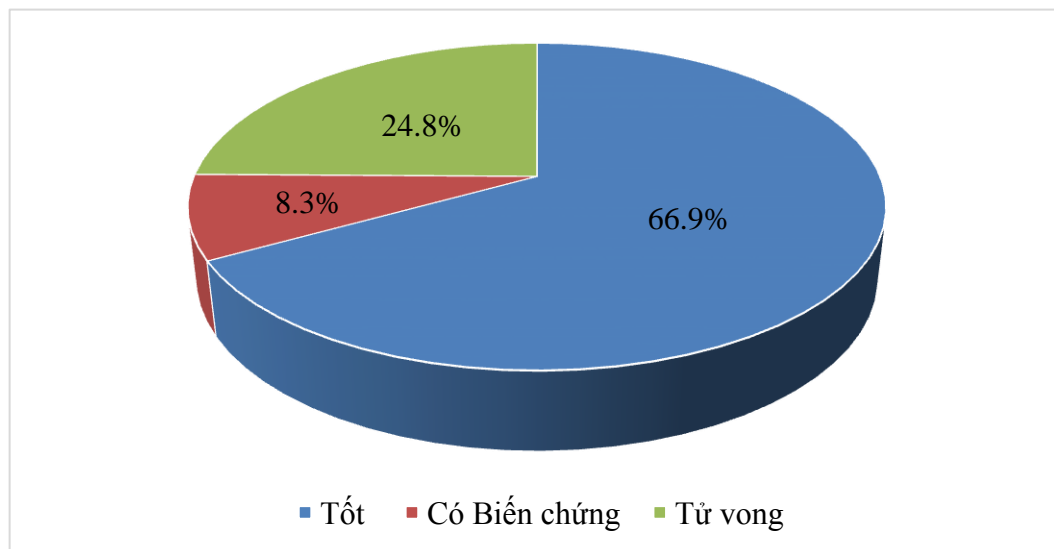
### **Nhận xét**

- Trong từng loại dị tật ống tiêu hóa: 44,6% bệnh nhân dị tật hậu môn-trực tràng, 40,0% teo thực quản và 26,2% tắc tá tràng có phối hợp với dị tật ở các cơ quan khác.

- Dị tật ống tiêu hóa phối hợp chủ yếu với dị tật thận, tiết niệu, sinh dục chiếm tỷ lệ là 33,3% và dị tật tim mạch là 31,5%, sau đó đến phối hợp với dị tật cơ xương khớp là 13,0% và hội chứng Down là 11,1%.

- Dị tật hậu môn-trực tràng phối hợp nhiều nhất với dị tật thận, tiết niệu, sinh dục 35,4%. Teo thực quản phối hợp nhiều nhất với dị tật tim mạch 28,0%. Tắc tá tràng phối hợp nhiều nhất với hội chứng Down 14,8%.

#### **3.2.1.7. Kết quả điều trị và nguyên nhân tử vong**



**Biểu đồ 3.5. Tỷ lệ dị tật ống tiêu hoá theo kết quả điều trị**

**Nhận xét:** Có 66,9% (186/278) bệnh nhân dị tật ống tiêu hoá có kết quả điều trị tốt, 8,3% (23/278) có biến chứng, 24,8% (69/278) bệnh nhân bị tử vong.

- Nguyên nhân tử vong chủ yếu do suy hô hấp chiếm 43,5% (30/69), sau đó đến đa dị tật 20,3% (15/69), sốc 15,9% (11/69), nhiễm trùng 8,7% (6/69) và do các nguyên nhân khác 11,6% (8/69).

- Trong đó bệnh nhân bị dị tật teo thực quản chiếm tỷ lệ cao nhất là 24,6%, sau đó đến dị tật hậu môn - trực tràng 21,7% và viêm phúc mạc phân su 17,4%, tắc tá tràng 13,0%, tắc ruột 10,1%.



### 3.2.2. Một số yếu tố nguy cơ gây dị tật ống tiêu hóa

Chọn được 23.600 bệnh nhân đủ tiêu chuẩn vào trong nhóm nghiên cứu. Trong đó có 278 bệnh nhân dị tật ống tiêu hóa và 23.322 trẻ không có dị tật.

#### 3.2.2.1. Yếu tố nguy cơ về phía con

\* Các yếu tố nguy cơ: cân nặng, tuổi thai, giới tính

**Bảng 3.7. Các yếu tố: cân nặng, tuổi thai, giới tính**

Các yếu tố		Dị tật ống tiêu hóa n (%)		Tổng	OR	95% CI
		Có dị tật n=278	Không dị tật n=23.322			
Cân nặng	≥ 2500g	117	19170	19287	1	
	< 2500g	161	4152	4313	6,35	4,96 - 8,14
Tuổi thai	≥ 37tuần	105	17961	18066	1	
	< 37 tuần	173	5361	5534	5,52	4,29 - 7,10
Giới tính	Gái	120	10588	10708	1	
	Trai	158	12734	12892	1,09	0,86 - 1,40

#### **Nhận xét**

- Trẻ có cân nặng thấp (< 2500g) có số trẻ bị DTOTH gấp 6,35 lần so với trẻ cân nặng ≥ 2500g.
- Trẻ non tháng có số trẻ bị DTOTH gấp 5,52 lần so với trẻ đủ tháng.
- Không có sự khác biệt về nguy cơ bị DTOTH ở trẻ trai và gái.

\* *Yếu tố thứ tự sinh*

**Bảng 3.8. Thứ tự sinh và dị tật bẩm sinh ống tiêu hoá**

Thứ tự sinh	Dị tật ống tiêu hóa n (%)		Tổng	OR	95% CI
	Có dị tật n=278	Không dị tật n=23.322			
Lần 1	149 (53,6)	10.640 (45,4)	10.789	1,6	1,21 - 2,12
Lần 2	83 (29,9)	9.491 (70,1)	9.574	1	
Lần ≥ 3	46 (16,5)	3191 (83,5)	3237	1,65	1,13 - 2,40

**Nhận xét:** Những trẻ con thứ nhất có nguy cơ bị DTOTH gấp 1,6 lần và trẻ là con thứ 3 trở đi có nguy cơ bị DTOTH gấp 1,65 lần trẻ con thứ 2.

3.2.2.2. *Một số yếu tố nguy cơ về phía mẹ*

\* *Tuổi mẹ*

**Bảng 3.9. Yếu tố tuổi mẹ và dị tật ống tiêu hoá**

Tuổi mẹ	Dị Tật ống tiêu hóa (n,%)		Tổng	OR	95% CI
	Có dị tật n=278	Không có dị tật n = 23.322			
≤ 19	22 (2,4)	909 (97,6)	931	2,59	1,6 - 4,17
20 - 25	88 (3,2)	5603 (96,8)	2691	1,68	1,27 - 2,23
26 - 35	133 (0,9)	14256 (99,1)	14389	1	
> 35	35 (1,4)	2554 (98,6)	2589	1,47	0,99 - 2,17

**Nhận xét**

- Nếu so sánh mẹ nhóm tuổi 26-35 với các nhóm tuổi khác thì thấy.
- + Các bà mẹ tuổi ≤ 19 tuổi có nguy cơ sinh con mắc DTOTH cao gấp 2,59 lần.
- + Các bà mẹ tuổi từ 20 - 25 có nguy cơ sinh con mắc DTOTH cao gấp 1,68 lần.

\* *Nghề nghiệp mẹ*

**Bảng 3.10. Mối liên quan giữa nghề nghiệp của mẹ và dị tật ống tiêu hóa**

Nghề nghiệp mẹ	Dị Tật ống tiêu hóa (n,%)		OR	95% CI
	Có dị tật n=278	Không dị tật n=23.322		
Cán bộ, công chức	93 (1,2)	7447 (98,8)	1	
Công nhân	17 (0,9)	1968 (99,1)	1,4	0,85 - 2,40
Nông dân	81 (1,1)	7744 (98,9)	0,9	0,87 - 1,59
Lao động tự do, nội trợ	72 (1,3)	5323 (98,7)	1,1	0,70 - 1,24
Nghề khác	15 (1,8)	840 (98,2)	1,5	0,83 - 2,50

**Nhận xét:** Chưa thấy yếu tố nghề nghiệp của mẹ ảnh hưởng đến việc sinh con có dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa.

\* *Môi trường tiếp xúc của mẹ trong nhóm nghiên cứu.*

- Trong số trẻ DTOTH không ghi nhận trường hợp nào có mẹ hút thuốc lá, tiếp xúc với hóa chất và nhiễm virus trong quá trình mang thai.

\* *Một số yếu tố nguy cơ của mẹ: bệnh lý, tiền sử*

**Bảng 3.11. Một số yếu tố nguy cơ của mẹ và sinh con có dị tật ống tiêu hóa**

Một số yếu tố của mẹ	Có dị tật n=278		Không dị tật n=23.322		Tổng	OR	95% CI
	n	%	n	%			
Thụ tinh nhân tạo	7	2,5	775	3,3	782	0,7	0,32 - 1,65
Đái tháo đường	5	1,8	431	1,8	436	0,97	0,35 - 2,45
Tim mạch	2	0,7	271	1,2	273	0,62	0,11 - 2,52
Tiền sản giật	11	4,0	801	3,4	812	1,16	0,60 - 2,18
Bệnh mãn tính	9	3,2	545	2,3	554	1,4	0,67 - 2,81
<b>Song thai</b>	<b>19</b>	<b>6,8</b>	<b>844</b>	<b>3,6</b>	<b>863</b>	<b>1,95</b>	<b>1,18 - 3,19</b>
<b>Tiền sử đẻ thai lưu</b>	<b>21</b>	<b>7,5</b>	<b>120</b>	<b>0,5</b>	<b>141</b>	<b>15</b>	<b>9,78 - 25,52</b>
<b>Tiền sử đẻ con dị tật bẩm sinh</b>	<b>13</b>	<b>4,8</b>	<b>15</b>	<b>0,06</b>	<b>28</b>	<b>76,2</b>	<b>35,91 - 161,77</b>

**Nhận xét**

- Các bà mẹ sinh đôi có nguy cơ sinh con mắc DTBSOTH cao gấp 1,95 lần những bà mẹ sinh một con.

- Mẹ có tiền sử đẻ thai lưu có nguy cơ sinh con bị DTBSOTH cao gấp 15,8 lần so với mẹ không có tiền sử thai lưu.

- Mẹ có tiền sử sinh con có DTBS có nguy cơ sinh con DTBSOTH cao gấp 76,2 lần những bà mẹ không có tiền sử sinh con có DTBS.

- Các yếu tố thụ tinh nhân tạo, đái tháo đường, tim mạch, tiền sản giật, bệnh mãn tính (hen phế quản, ung thư, động kinh, bệnh về máu,...) của bà mẹ không ảnh hưởng đến sinh con DTBSOTH.

### **3.3. Giá trị của một số phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa trước và ngay sau sinh**

#### **3.3.1. Giá trị của một số phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa trước sinh**

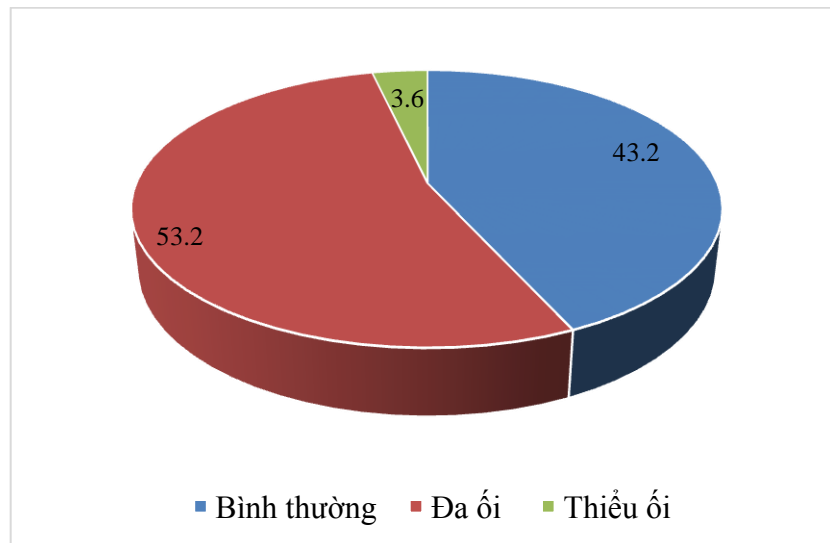
##### **3.3.1.1. Giá trị của siêu âm trước sinh**

➤ *Giá trị của hình ảnh đa ối*

**Bảng 3.12. Giá trị của hình ảnh đa ối trong DTOTH**

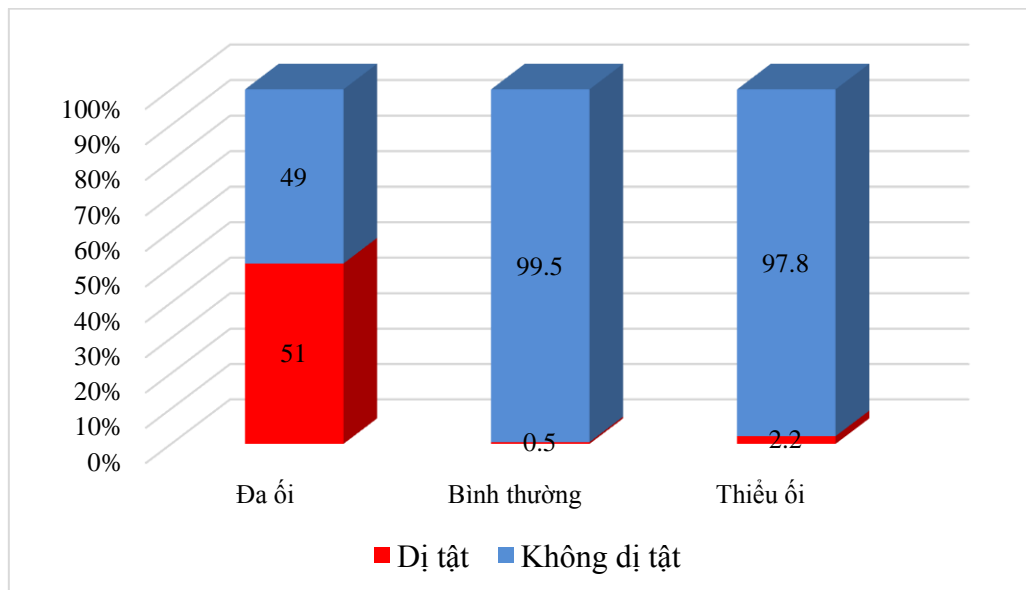
Đa ối	Dị Tật ống tiêu hóa		Tổng
	Có dị tật	Không dị tật	
Có	148	142	290
Không	130	23180	23310
Tổng	278	23322	23600
<p><i>Độ nhạy = 53,2%</i></p> <p><i>Độ đặc hiệu = 99,4%</i></p> <p><i>Giá trị chẩn đoán dương tính = 51,0%</i></p> <p><i>Giá trị chẩn đoán âm tính = 99,4%</i></p>			

**Nhận xét:** Đa ối có giá trị trong DTOTH có độ nhạy 53,2% và độ nhạy cao 99,4%



**Biểu đồ 3.6. Phân bố tình trạng ối trong nhóm trẻ DTOTH**

**Nhận xét:** Biểu đồ trên cho thấy trong nhóm trẻ DTOTH 53,2% trẻ có đa ối, chỉ có 3,6% trẻ có thiếu ối.



**Biểu đồ 3.7. Tỷ lệ DTOTH dựa vào tình trạng nước ối**

**Nhận xét:** Trong nhóm trẻ siêu âm có tình trạng đa ối có 51% bị DTOTH, trong khi đó trẻ siêu âm ối bình thường chỉ có 0,5% trẻ bị DTOTH.

\* Giá trị của hình ảnh đa ôi đối với từng loại dị tật ống tiêu hóa

**Bảng 3.13. Giá trị của đa ôi đối với từng loại dị tật**

Loại dị tật	Đa ôi				Giá trị (%)			
	Dị tật		Không dị tật		Se	Sp	PPV	NPV
	Có	Không	Có	Không				
TTQ	36	14	254	23.296	72	98,9	12,4	99,9
TTT	50	11	240	23.299	82	99	17,2	100
TR	35	34	255	23.276	50,7	98,9	12,1	99,9
VPMPs	22	20	268	23.290	52,4	98,8	7,6	99,9
DT HM - TT	14	51	276	23.259	21,5	98,8	4,8	99,8
PĐTBS	0	5	-	-	0	-	-	-

**Nhận xét:** Đa ôi có giá trị chẩn đoán các dị tật ở vị trí cao như teo thực quản, tắc tá tràng với độ nhạy và độ đặc hiệu lần lượt là (72%, 98,9%), (82%, 99%). Ngược lại ít có giá trị trong chẩn đoán các dị tật ở vị trí thấp như dị tật HM - TT, PĐTBS.

➤ Giá trị của siêu âm trước sinh

**Bảng 3.14. Giá trị của siêu âm trước sinh trong chẩn đoán dị tật ống tiêu hoá**

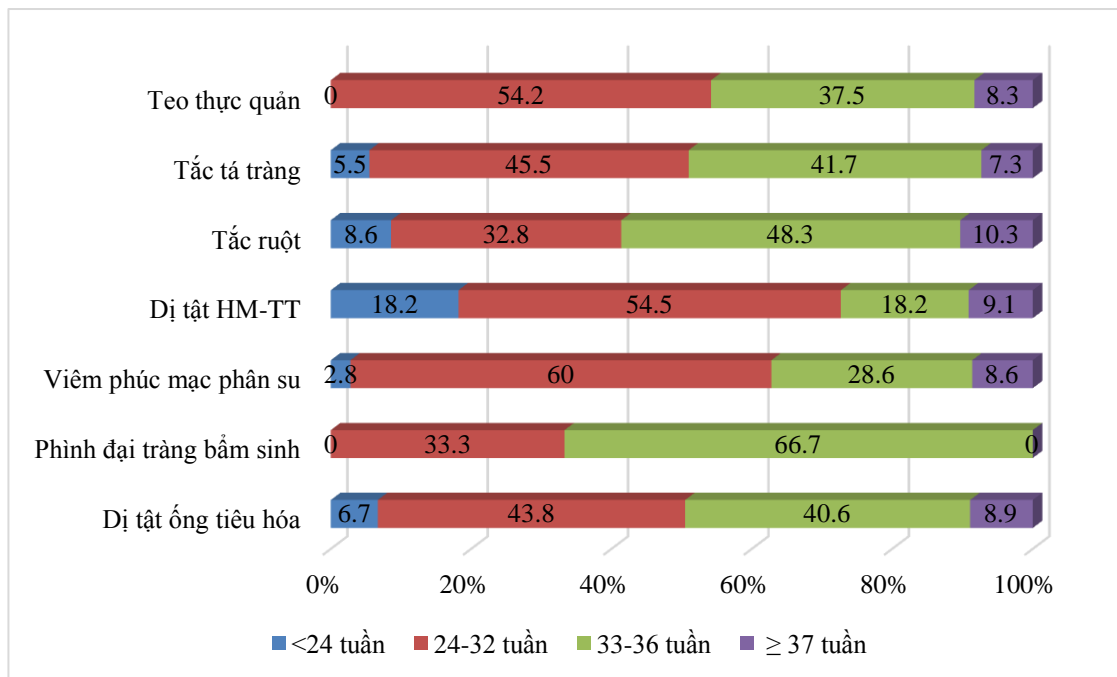
Siêu âm trước sinh	Dị tật ống tiêu hóa		Tổng
	Có dị tật	Không dị tật	
Có dị tật	183	130	313
Không dị tật	95	23192	23287
Tổng	278	23322	23600
<p><i>Độ nhạy (Se) = 65,8%</i>  <i>Độ đặc hiệu (Sp) = 99,4%</i>  <i>Giá trị chẩn đoán dương tính (PPV) = 58,5%</i>  <i>Giá trị chẩn đoán âm tính (NPV) = 99,6%</i></p>			

**Nhận xét:** Siêu âm trước sinh có giá trị chẩn đoán DTOTH có độ nhạy là 65,8% và độ đặc hiệu cao 99,4%.

**Bảng 3.15. Tuần thai trung bình siêu âm trước sinh**

Siêu âm trước sinh			$X \pm SD$ (tuần)	p
Dị tật ống tiêu hóa	Có	192	$31,8 \pm 5,3$	0,108
	Không	121	$32,2 \pm 5,9$	

**Bảng 3.15 cho thấy:** Tuần thai trung bình phát hiện dị tật ống tiêu hóa trước sinh là  $31,8 \pm 5,3$  tuần, không có sự khác biệt với nhóm siêu âm có hình ảnh bất thường về đường tiêu hóa trước sinh nhưng sau sinh không có dị tật.

**Biểu đồ 3.8. Phân bố các dị tật theo tuổi thai lúc siêu âm trước sinh.**

**Nhận xét:** Siêu âm trước sinh phát hiện các DTOTH chủ yếu ở tuần 24 - 32 và 33 - 36 tuần, < 24 tuần chỉ phát hiện được 6,7%.

\* Giá trị của chẩn đoán trước sinh đối với từng loại dị tật

- Giá trị của chẩn đoán trước sinh trong chẩn đoán teo thực quản

**Bảng 3.16. Giá trị của chẩn đoán trước sinh trong chẩn đoán teo thực quản**

Chẩn đoán Hình ảnh	Teo thực quản		Không teo thực quản		Giá trị (%)			
	Có	Không	Có	Không	Se	Sp	PPV	NPV
Dạ dày nhỏ hoặc không có	23	27	17	23533	46,6	99,9	57,5	99,8
Túi cùng thực quản	0	-	-	-	-	-	-	-
Chẩn đoán	25	25	12	23538	50	99,9	67,6	99,8

**Nhận xét**

- Hình ảnh “dạ dày nhỏ hoặc không có dạ dày” có giá trị trong chẩn đoán teo thực quản với độ nhạy 46,6%, giá trị chẩn đoán dương tính 57,5 %.

- Chẩn đoán trước sinh trong chẩn đoán teo thực quản với độ nhạy 50,0%, độ đặc hiệu cao 99,9%.

- Giá trị của chẩn đoán trước sinh trong chẩn đoán tắc tá tràng

**Bảng 3.17. Giá trị của chẩn đoán trước sinh trong chẩn đoán tắc tá tràng**

Chẩn đoán Hình ảnh	Tắc tá tràng		Không tắc tá tràng		Giá trị (%)			
	Có	Không	Có	Không	Se	Sp	PPV	NPV
Quả bóng đôi	53	8	14	23525	86,9	99,9	79,1	100
Quai ruột giãn	3	58	146	23393	4,9	99,4	2,0	99,8
Chẩn đoán	55	6	4	23535	90,2	99,9	93,2	99,9

**Nhận xét**

- Siêu âm trước sinh rất có giá trị trong chẩn đoán TTT với độ nhạy và độ đặc hiệu rất cao (90,2% và 99,9%).

- Đặc biệt hình ảnh “Quả bóng đôi” rất có giá trị trong chẩn đoán tắc tá tràng với độ nhạy 86,9% và độ đặc hiệu 99,9%.

- Hình ảnh “quai ruột giãn” ít có giá trị trong chẩn đoán tắc tá tràng.



- *Giá trị của một số hình ảnh siêu âm trước sinh trong chẩn đoán tắc ruột*

**Bảng 3.18. Giá trị của một số hình ảnh siêu âm trước sinh trong chẩn đoán tắc ruột**

<b>Hình ảnh</b>	<b>Chẩn đoán</b>		<b>Tắc ruột</b>		<b>Không tắc ruột</b>		<b>Giá trị (%)</b>			
	<b>Có</b>	<b>Không</b>	<b>Có</b>	<b>Không</b>	<i>Se</i>	<i>Sp</i>	<i>PPV</i>	<i>NPV</i>		
Quai ruột giãn	52	17	97	23434	75,4	99,6	34,9	99,9		
Ruột giãn hình tổ ong	12	57	8	23523	17,4	100	60,0	99,8		
Ruột giãn có sóng phản nhu động	9	60	3	23528	13,0	100	75,0	99,7		
Quả bóng đôi	7	62	60	23471	10,1	99,7	10,4	99,7		
Ruột tăng âm vang	3	66	47	23484	4,3	99,8	6,0	99,7		
Dịch ổ bụng	3	66	32	23499	4,3	99,9	8,6	99,7		
Canxi hóa	8	61	41	23489	11,6	99,8	16,3	99,7		
Chẩn đoán Trước sinh	59	10	75	23456	85,5	99,7	44,8	99,9		

### **Nhận xét**

- Hình ảnh quai ruột giãn có giá trị trong chẩn đoán TRSS với độ nhạy 76,8%, độ đặc hiệu 99,6%. Các hình ảnh khác ít có giá trị. Chẩn đoán trước sinh có giá trị chẩn đoán tắc ruột có độ nhạy 85,5% và độ đặc hiệu 99,7%.

- *Giá trị của một số hình ảnh siêu âm trước sinh trong chẩn đoán viêm phúc mạc phân su*

**Bảng 3.19. Giá trị của một số hình ảnh siêu âm trước sinh trong chẩn đoán viêm phúc mạc phân su**

Chẩn đoán Hình ảnh	VPMPS		Không VPMPS		Giá trị (%)			
	Có	Không	Có	Không	Se	Sp	PPV	NPV
Canxi hóa	22	20	27	23531	52,4	99,9	44,9	99,8
Dịch ổ bụng	21	21	14	23544	50,0	99,9	60,0	99,8
Quai ruột giãn	17	25	132	23426	40,5	99,4	11,4	99,8
Ruột tăng âm vang	9	33	41	23517	21,4	99,8	18,0	99,9
Canxi+ Dịch	6	36	1	23557	14,3	100	85,7	99,8
Ruột co cụm+ dịch ổ bụng	2	-	0	-	-	-	-	-
Dịch ổ bụng + ruột tăng âm vang	5	-	9	-	55,6	-	-	-
Nang giả phân su	4	-	-	-	-	-	-	-
Chẩn đoán Trước sinh	35	7	29	23529	83,3	99,8	54,7	99,9

### **Nhận xét**

- Chẩn đoán trước sinh có giá trị cao trong chẩn đoán trước sinh VPMPS với độ nhạy 83,3% và độ đặc hiệu 99,8%.

- *Chẩn đoán trước sinh trong một số dị tật ống tiêu hóa khác*

- Trong DT HM - TT có 4/65 (8,2%) có hình ảnh quai ruột giãn. Có 2 trường hợp trên siêu âm trước sinh không quan sát thấy lỗ hậu môn, sau sinh cả 2 trẻ đều bị dị tật HM - TT.

- Trường hợp ruột đôi siêu âm trước sinh là nang ống mật chủ.

- Trường hợp HC ruột ngắn có dị tật kết hợp là khe hở thành bụng, SATS tuần thứ 24 có hình ảnh đa ổ, quai ruột giãn, khe hở thành bụng.

**Bảng 3.20. Tỷ lệ chẩn đoán đúng của siêu âm trước sinh trong chẩn đoán một số dị tật ống tiêu hóa**

Dị Tật	Số bệnh nhân	Siêu âm trước sinh		Tỷ lệ chẩn đoán đúng (%)
		Có dị tật	Không có dị tật	
DT HM – TT	63	13	50	20,6
PĐTBS	5	2	3	40,0
Ruột đôi	1	0	1	0
Ruột ngắn	1	1		100
Rò rốn – tràng	1	0	1	0

**Nhận xét**

- Siêu âm trước sinh ít có giá trị trong chẩn đoán DT HM – TT và PĐTBS.

**3.3.1.2. Kết quả của test sàng lọc**

- Có 23/278 (8,3%) bệnh nhân làm test sàng lọc, kết quả đều âm tính.

**3.3.1.3. Kết quả phân tích NST**

- Có 15/278 (5,4%) bệnh nhân chọc ối và làm NSĐ, NSĐ đều bình thường

**3.3.2. Giá trị của một số phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa ngay sau sinh**

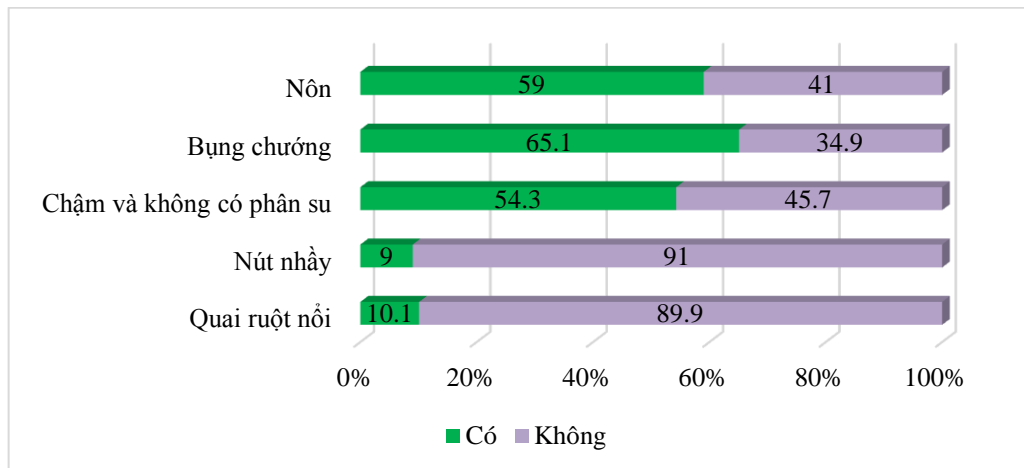
**3.2.2.1. Giá trị của các dấu hiệu lâm sàng**

**Bảng 3.21. Giá trị của chẩn đoán lâm sàng trong chẩn đoán DTOTH**

Chẩn đoán lâm sàng	Dị Tật ống tiêu hóa		Tổng
	Có dị tật	Không dị tật	
Có dị tật	246	88	334
Không có dị tật	32	23234	23266
Tổng	278	23322	23600

Độ nhạy = 88,5%  
 Độ đặc hiệu = 99,6%  
 Giá trị chẩn đoán dương tính = 73,7%  
 Giá trị chẩn đoán âm tính = 98,8%

**Nhận xét:** Chẩn đoán lâm sàng rất có giá trị trong chẩn đoán DTOTH với độ nhạy và độ đặc hiệu cao (88,5% và 99,6%), có giá trị chẩn đoán dị tật 73,7%.



**Biểu đồ 3.9. Các dấu hiệu lâm sàng trong dị tật ống tiêu hóa.**

**Nhận xét:** Triệu chứng thường gặp trong dị tật ống tiêu hóa là bụng chướng 65,1%, nôn 59%, chậm và không có phân su 54,3%.

➤ *Giá trị của chẩn đoán lâm sàng đối với từng loại dị tật*

\* *Giá trị của chẩn đoán lâm sàng trong chẩn đoán teo thực quản*

**Bảng 3.22. Giá trị của các dấu hiệu lâm sàng trong chẩn đoán teo thực quản**

Chẩn đoán Lâm sàng	Teo thực quản		Không teo thực quản		Giá trị (%)			
	Có	Không	Có	Không	Se	Sp	PPV	NPV
Tiết nhiều nước bọt	41	9	2	23548	82,0	100	95,3	100
Không đặt được sonde vào dạ dày	49	1	0	23550	98	-	-	-
Suy hô hấp	30	20	58	23492	60,0	99,8	34,1	99,9
Chẩn đoán	49	1	4	23546	98	99,9	92,5	99,9

**Nhận xét**

- Dấu hiệu tiết nhiều nước bọt có giá trị cao trong chẩn đoán teo thực quản với độ nhạy và độ đặc hiệu cao (82% và 100%).

- 49/50 (98%) bệnh nhân không được đặt sonde dạ dày, 1 bệnh nhân teo thực quản type E (do rò khí – thực quản hình chữ H không teo thực quản), sau đó phải chẩn đoán bằng nội soi.

- Chẩn đoán lâm sàng có giá trị chẩn đoán teo thực quản có độ nhạy và độ đặc hiệu cao (98% và 99,9%).

*\* Giá trị của chẩn đoán lâm sàng trong chẩn đoán tắc tá tràng*

- 49 bệnh nhân có nôn trong đó 2 bệnh nhân nôn tự nhiên, 47/49 (95,9%) bệnh nhân có chẩn đoán tắc tá tràng trước sinh và được đặt sonde dạ dày ngay sau sinh.

- Nôn ra mật 47,5% (29/61) trong đó 28/29 (96,6%) bệnh nhân có chẩn đoán tắc tá tràng trước sinh và các bệnh nhân này được đặt ống 85hong dạ dày ngay sau sinh.

**Bảng 3.23. Giá trị của các dấu hiệu lâm sàng trong chẩn đoán tắc tá tràng**

Chẩn đoán Lâm sàng	Tắc tá tràng		Không tắc tá tràng		Giá trị (%)			
	Có	Không	Có	Không	Se	Sp	PPV	NPV
Nôn	49	12	187	23352	80,3	99,2	20,8	99,9
Bụng chướng	44	17	220	23319	72,1	99,1	16,7	99,9
Không có phân su	38	23	113	23426	62,3	99,5	25,2	99,9
Thụt nút nhày trắng	1	61	-	-	1,6	-	-	-
Chẩn đoán lâm sàng	45	16	5	23534	73,8	99,9	90	99,9

**Nhận xét:**

- Chẩn đoán lâm sàng có giá trị trong chẩn đoán tắc tá tràng với độ nhạy và độ đặc hiệu (73,8% và 99,9%).

- Giá trị các dấu hiệu: nôn độ nhạy 80,3%, bụng chướng 72,1%, không có phân su 62,3%.

*\* Giá trị của chẩn đoán lâm sàng trong chẩn đoán tắc ruột*

- 64 bệnh nhân có nôn trong đó có 87,5% (56/64) bệnh nhân có chẩn đoán tắc ruột trước sinh và được đặt sonde dạ dày theo dõi ngay sau sinh.

- Nôn ra dịch mật và dịch ruột 72,5% (50/69) trong đó 92 % (46/50) bệnh nhân có chẩn đoán tắc ruột trước sinh.

**Bảng 3.24. Giá trị của các dấu hiệu lâm sàng trong chẩn đoán tắc ruột**

Chẩn đoán Lâm sàng	Tắc ruột		Không tắc ruột		Giá trị (%)			
	Có	Không	Có	Không	Se	Sp	PPV	NPV
Nôn	64	5	172	23359	92,8	99,3	27,1	100
Bụng chướng	62	7	202	23329	89,9	99,1	23,5	100
Không có phân su	60	9	91	23440	87,0	99,6	39,7	100
Nút nhày trắng	14	55	21	23520	20,3	99,9	41,2	99,8
Quai ruột nổi	14	55	17	23514	20,3	99,9	45,2	99,8
Chẩn đoán lâm sàng	62	7	44	23487	89,9	99,8	58,5	99,9

**Nhận xét**

- Các triệu chứng lâm sàng có giá trị trong chẩn đoán tắc ruột với độ nhạy và độ đặc hiệu cao (89,9% và 99,8%).

- Giá trị các dấu hiệu nôn có độ nhạy 92,8%, bụng chướng 89,9%, không có phân su 87,0%, nút nhày trắng và quai ruột nổi 20,3%.

**\* Giá trị của chẩn đoán lâm sàng trong chẩn đoán viêm phúc mạc phân su**

- 35 bệnh nhân nôn trong đó 7 bệnh nhân nôn tự nhiên, 28/35 (80%) bệnh nhân có chẩn đoán trước sinh và được đặt sonde dạ dày ngay sau sinh.

- 26/42 (61,9%) bệnh nhân nôn ra dịch mật và dịch ruột trong đó có 21/26 (80,8%) bệnh nhân có chẩn đoán trước sinh.

- Trong nhóm nghiên cứu có 7 bệnh nhân nề đỏ thành bụng có 4 bệnh nhân VPMPS, có 5 bệnh nhân tràn dịch màng tinh hoàn có 2 bệnh nhân VPMPS.

**Bảng 3.25. Giá trị của các dấu hiệu lâm sàng trong chẩn đoán viêm phúc mạc phân su**

Chẩn đoán Lâm sàng	VPMPS		Không VPMPS		Giá trị (%)			
	Có	Không	Có	Không	<i>Se</i>	<i>Sp</i>	<i>PPV</i>	<i>NPV</i>
Nôn	35	7	201	23357	83,3	99,1	14,8	100
Bụng chướng	41	1	223	23335	97,6	99,1	15,5	100
Không có phân su	33	9	118	23440	78,6	99,5	21,9	100
Nút nhày trắng	7	35	27	23531	16,7	99,9	20,6	99,9
Quai ruột nổi	9	33	22	23536	21,4	99,9	29,0	99,9
Chẩn đoán lâm sàng	39	3	12	23546	92,9	99,9	76,5	100

**Nhận xét**

- Các triệu chứng lâm sàng có giá trị trong chẩn đoán VPMPS với độ nhạy và độ đặc hiệu (92,9% và 99,9%).

- Các dấu hiệu có giá trị lần lượt là bụng chướng độ nhạy 97,6%, nôn 83,3%, không có phân su 78,6%.

\* Giá trị của chẩn đoán lâm sàng trong chẩn đoán dị tật hậu môn trực tràng

**Bảng 3.26. Giá trị của các dấu hiệu lâm sàng trong chẩn đoán dị tật hậu môn trực tràng**

Lâm sàng \ Chẩn đoán	DT HM – TT		Không DT HM – TT		Giá trị (%)			
	Có	Không	Có	Không	Se	Sp	PPV	NPV
Nôn	10	55	226	23311	15,4	99,0	4,2	99,8
Bụng chướng	28	37	236	23299	43,1	99,0	10,6	99,8
Chậm và không có phân su	40	25	111	23424	61,5	99,5	26,5	99,8
Không có hậu môn	52	13	0	23.535	80	-	-	-
Teo trực tràng	2	63	0		3,1	-	-	-
Hậu môn màng	1	64	0		1,5	-	-	-
Hậu môn nắp	6	59	0		9,2	-	-	-
Hẹp hậu môn	1	64	0		1,5	-	-	-
Còn ổ nhóp	3	62	0		4,7	-	-	-

### **Nhận xét**

- Khám lâm sàng rất có giá trị trong chẩn đoán DT HM – TT, chỉ cần nhìn đã phát hiện 62/65 (95,4%) trường hợp.

- Các dấu hiệu lâm sàng ít có giá trị trong chẩn đoán DT HM – TT: nôn độ nhạy 15,4%, bụng chướng 43,1%, chậm và không có phân su 61,5%.



\* Tỷ lệ chẩn đoán đúng của chẩn đoán lâm sàng trong một số dị tật khác

**Bảng 3.27. Tỷ lệ của chẩn đoán lâm sàng trong chẩn đoán phình đại tràng bẩm sinh, ruột đôi, ruột ngắn, rò rốn tràng.**

Dị tật	Hội chứng tắc ruột			
	Có		Không	
	n	%	n	%
Phình đại tràng bẩm sinh	4	80	1	20
Ruột đôi	1	100	0	0
Hội chứng ruột ngắn	1	100	0	0
Rò rốn – tràng	1	100	0	0

**Nhận xét:**

80% bệnh nhân PĐTBS có dấu hiệu lâm sàng hội chứng tắc ruột thấp. Bệnh nhân ruột đôi, ruột ngắn, rò rốn – tràng cũng có biểu hiện rõ hội chứng tắc ruột.

### 3.3.2.2. Giá trị của Xquang

\*Giá trị chụp bụng không chuẩn bị trong chẩn đoán dị tật ống tiêu hoá

**Bảng 3.28. Giá trị chụp bụng không chuẩn bị trong chẩn đoán dị tật ống tiêu hoá**

Chụp bụng không chuẩn bị	Dị Tật ống tiêu hóa n (%)		Tổng
	Có dị tật	Không dị tật	
Có dị tật	174	87	261
Không có dị tật	36	50	86
Tổng	210	137	347
Độ nhạy = 82,9% Độ đặc hiệu = 36,5% Giá trị chẩn đoán dương tính = 66,7% Giá trị chẩn đoán âm tính = 58,1%			

**Nhận xét:** Xquang không chuẩn bị có giá trị chẩn đoán DTOTH có độ nhạy cao 82,9% và độ đặc hiệu thấp 36,5%.

\* Giá trị của một số hình ảnh chụp bụng không chuẩn bị

**Bảng 3.29. Giá trị của một số hình ảnh chụp bụng không chuẩn bị trong chẩn đoán dị tật ống tiêu hoá**

Hình ảnh \ Chẩn đoán	DTOTH		Không DTOTH		Giá trị (%)			
	Có	Không	Có	Không	Se	Sp	PPV	NPV
Mức nước – hơi	135	39	11	162	77,6	93,6	92,5	80,6
Ruột giãn	14	160	52	121	8,0	69,9	21,2	43,1
Ổ bụng mờ	25	149	5	168	14,4	97,1	83,3	55,0
Canxi	3	10	-	-	23	-	-	-
Liềm hơi	3	6	-	-	33,3	-	-	-

**Nhận xét**

- Hình ảnh mức nước hơi có giá trị cao trong chẩn đoán DTOTH với độ nhạy 77,6% và độ nhạy 93,6%.

- Hình ảnh ruột giãn và ổ bụng mờ ít có giá trị trong chẩn đoán DTOTH với độ nhạy thấp 8,0% và 14,4 %.

\* Tỷ lệ chẩn đoán đúng của chụp bụng không chuẩn bị

**Bảng 3.30. Tỷ lệ chẩn đoán đúng của chụp bụng không chuẩn bị trong chẩn đoán đối với từng loại dị tật ống tiêu hoá**

Dị tật ống tiêu hoá		Xquang không chuẩn bị		Tỷ lệ% đúng
		Có dị tật	Không dị tật	
TTT	61	52	11	82,0
TRSS	69	56	13	81,2
VPMPs	42	38	4	90,5
PĐTBS	5	2	3	40,0
DT HM – TT	47	30	17	63,8
Ruột đôi	1	1	0	100
Ruột ngắn	1	0	0	0

**Nhận xét:** Xquang không chuẩn bị có giá trị chẩn đoán cao 90,5% viêm phúc mạc phân su, 82% tắc tá tràng, 81,2% tắc ruột. Ít có giá trị trong chẩn đoán phình đại tràng bẩm sinh (40%).

\* Tỷ lệ chẩn đoán đúng của chụp có chuẩn bị

**Bảng 3.31. Tỷ lệ chẩn đoán đúng của chụp có chuẩn bị trong chẩn đoán dị tật ống tiêu hoá**

Phương pháp	Dị tật ống tiêu hoá		Xq có chuẩn bị	Tỷ lệ% đúng
	Dị tật	n		
Chụp túi cùng thực quản	TTQ	50	49	98,0
Chụp lưu thông tiêu hóa	TTT	11	11	100
	TRSS	13	13	100
	VPMPS	4	4	100
	Ruột ngắn	1	1	100
Chụp khung đại tràng	PĐTBS	5	5	100
Chụp qua lỗ rò	DT HM – TT	5	5	100

**Nhận xét**

- Chụp Xquang có chuẩn bị rất có giá trị trong xác định 98% túi cùng thực quản, 100% tắc ruột không hoàn toàn như tắc tá tràng, tắc ruột do màng ngắn có lỗ, do dây chằng Ladd, ruột xoay bất thường.

**3.3.2.3. Giá trị của một số phương pháp chẩn đoán khác**

\* Kết quả của siêu âm trong chẩn đoán DTOTH ngay sau sinh

**Bảng 3.32. Kết quả của siêu âm trong chẩn đoán DTOTH ngay sau sinh**

Dị tật	Siêu âm	Hình ảnh giãn ruột phía trên dị tật				Tổng cộng	
		Có		Không		n	%
		n	%	n	%		
Tắc tá tràng		7	50	7	50	14	100
Tắc ruột		12	63,2	7	36,8	19	100
Viêm phúc mạc phân su		2	66,7	1	33,3	3	100
Phình đại tràng bẩm sinh				1		1	
Tổng cộng		21	56,8	16	43,2	37	100

**Nhận xét:** Chỉ có 37 bệnh nhân làm siêu âm sau sinh phát hiện 56,8% có các hình ảnh (hình ảnh dạ dày, tá tràng; các quai ruột) phía trên chỗ dị tật bị giãn.

\* *Kết quả giải phẫu bệnh*

**Bảng 3.33. Kết quả giải phẫu bệnh**

<b>Giải phẫu bệnh</b> <b>Dị tật</b>	<b>Vô hạch</b>	<b>Xơ hóa, teo</b>	<b>Tổng cộng</b>
Tắc ruột		20	20
Viêm phúc mạc phân su	5	2	7
Phình đại tràng bẩm sinh	5		5
Hội chứng ruột ngắn	1		1
<b>Tổng cộng</b>	<b>11 (33,3%)</b>	<b>22 (66,7%)</b>	<b>33 (100%)</b>

**Nhận xét :** Có 33 bệnh nhân làm giải phẫu bệnh, hình ảnh vô hạch chiếm 33,3% và 66,7 % có hình ảnh xơ hóa và teo.

\* *Nội soi thực quản :* Có 1 bệnh nhân teo thực quản hình chữ H

\* *Chụp cộng hưởng từ :* Có 4 bệnh nhân DT HM – TT làm MRI vùng cùng cụt có 1 bệnh nhân có giãn kích thước ống nội tủy vùng nón.

### **3.3.3. So sánh chẩn đoán trước sinh và một số phương pháp chẩn đoán ngay sau sinh trong chẩn đoán DTOTH**

**3.3.3.1. So sánh các biểu hiện sau sinh ở các bệnh nhân DTOTH có chẩn đoán DTOTH trên siêu âm trước sinh**

**Bảng 3.34. So sánh các biểu hiện sau sinh ở các bệnh nhân DTOTH có chẩn đoán DTOTH trên siêu âm trước sinh**

<b>Siêu âm trước sinh có dị tật ống tiêu hóa</b>		<b>Chẩn đoán sau sinh có dị tật ống tiêu hóa</b>			
		<b>Lâm sàng</b>		<b>Xquang</b>	
<b>n</b>	<b>%</b>	<b>n</b>	<b>%</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
183	100	162	88,5	147	80,3

**Nhận xét:** Ở các bệnh nhân có chẩn đoán trước sinh DTOTH thì sau sinh 88,5% có biểu hiện lâm sàng có dị tật rõ và 80,3% có kết quả Xquang không chuẩn bị có dị tật.

3.3.3.2. So sánh một số hình ảnh siêu âm trước sinh và hình ảnh Xquang sau sinh trong số bệnh nhân DTOTH

**Bảng 3.35. So sánh một số hình ảnh siêu âm trước sinh và hình ảnh Xquang sau sinh trong số bệnh nhân DTOTH**

Siêu âm trước sinh \ Xquang sau sinh	Mức nước - hơi		Quai ruột giãn		Ổ bụng mờ		Bình thường		Tổng cộng	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Quả bóng đôi	53	88,3	0		2	3,3	5	8,4	60	100
Quai ruột giãn	61	79,2	4	5,2	10	13,0	2	2,6	77	100
Quai ruột giãn hình tổ ong	14	82,4	2	11,8	1	5,8	0		17	100
Quai ruột giãn, phản nhu động	10	90,9	0		1	9,1	0		11	100
Ruột tăng âm vang	7	46,7	2	13,3	5	33,3	1	6,7	15	100
Canxi	16	51,6	2	6,5	12	38,7	1	3,2	31	100
Dịch ổ bụng	11	44,0	1	4,0	13	52,0			25	100
Tổng cộng	172	72,9	11	4,7	44	18,6	9	3,8	236	100

**Nhận xét**

- Ở các bệnh nhân DTOTH hình ảnh mức nước - hơi trên chụp Xquang không chuẩn bị sau sinh có tỷ lệ cao ở một số hình ảnh trên siêu âm trước sinh như 90,0% quai ruột giãn có dấu hiệu phản nhu động và 88,3% quả bóng đôi, sau đến 82,4% quai ruột giãn hình tổ ong và 79,2% quai ruột giãn.

- Một số hình ảnh siêu âm khác như ruột tăng âm vang, canxi hóa, dịch ổ bụng có tỷ lệ hình ảnh mức nước - hơi và mờ ổ bụng sau sinh tương đương nhau.

3.3.3.3. So sánh thời gian được chẩn đoán và phẫu thuật ở nhóm có và không có chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa trước sinh

**Bảng 3.36. So sánh ngày tuổi trung bình được chẩn đoán lâm sàng các dị tật ống tiêu hóa theo chẩn đoán trước sinh**

Ngày tuổi trung bình được chẩn đoán lâm sàng	Chẩn đoán trước sinh		p
	Có	Không	
Teo thực quản	1,1 ± 0,2	1,6 ± 0,7	0,001
Tắc tá tràng	1,5 ± 0,9	2,5 ± 2,1	0,1
Tắc ruột	1,6 ± 0,7	3,2 ± 2,1	0,001
Viêm phúc mạc phân su	1,4 ± 0,5	1,8 ± 0,8	0,05
Dị tật hậu môn-trực tràng	1,3 ± 0,6	1,3 ± 0,5	0,8
Phình đại tràng bẩm sinh	5,0 ± 2,8	2,5 ± 2,0	0,3
Dị tật ống tiêu hóa	1,5 ± 0,8	1,6 ± 0,9	0,1

**Nhận xét:** Dị tật teo thực quản và tắc ruột ở nhóm có chẩn đoán trước sinh được chẩn đoán lâm sàng sau sinh sớm hơn nhóm không có chẩn đoán trước sinh (có ý nghĩa thống kê với  $p < 0,05$ ).

3.3.3.4. So sánh thời gian được phẫu thuật ở nhóm có và không có chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa trước sinh

**Bảng 3.37. So sánh ngày được phẫu thuật ở các bệnh nhân dị tật ống tiêu hóa theo chẩn đoán trước sinh**

So sánh ngày tuổi được phẫu thuật		Chẩn đoán trước sinh		p
		Có	Không	
Teo thực quản	Trung vị	2	3	0,007
	GTNN-GTLN	1-4	2-8	
Tắc tá tràng	Trung vị	3	4	0,003
	GTNN-GTLN	1-13	2-23	
Tắc ruột	Trung vị	3	6	0,001
	GTNN-GTLN	1-9	3-23	
Viêm phúc mạc phân su	Trung vị	3	3	0,6
	GTNN-GTLN	1-8	2-5	
Phình đại tràng bẩm sinh	Trung vị	13	14	1,0
	GTNN-GTLN	5-24	4-24	
Dị tật hậu môn-trực tràng	Trung vị	3	3	0,4
	GTNN-GTLN	2-5	1-107	
Chung	Trung vị	3	3	0,001
	GTNN-GTLN	1-24	1-107	

(Ghi chú : GTNN : giá trị nhỏ nhất ; GTLN : giá trị lớn nhất)

**Nhận xét :** Dị tật teo thực quản, tắc tá tràng, tắc ruột và dị tật ống tiêu hóa chung ở nhóm có chẩn đoán trước sinh được phẫu thuật sớm hơn nhóm không có chẩn đoán trước sinh (có ý nghĩa thống kê với  $p < 0,05$ ).

- Không có sự khác biệt thời điểm phẫu thuật ở dị tật viêm phúc mạc phân su, dị tật hậu môn trực tràng và phình đại tràng bẩm sinh ở hai nhóm trên.

### 3.3.4. Giá trị kết hợp các phương pháp chẩn đoán

**Bảng 3.38. Kết hợp một số phương pháp chẩn đoán trước và sau sinh**

Dị tật		Siêu âm trước sinh + Lâm sàng	Siêu âm trước sinh + Lâm sàng + Xquang
Teo thực quản	50	49 (98%)	49 (98%)
Tắc tá tràng	61	57 (93%)	61(100%)
Tắc ruột	69	66 (95,6%)	69(100%)
Viêm phúc mạc phân su	42	42 (100%)	42 (100%)
Phình đại tràng bẩm sinh	5	4 (80%)	5 (100%)
Dị tật hậu môn-trực tràng	65	62 (95,3%)	65 (100%)
Tổng cộng	278	267 (96%)	277 (99,6%)

**Nhận xét:**

- Kết hợp siêu âm trước sinh và lâm sàng có giá trị chẩn đoán 96% DTOTH.

- Kết hợp siêu âm trước sinh, lâm sàng và Xquang có giá trị chẩn đoán 99,6% DTOTH.



## **Chương 4**

### **BÀN LUẬN**

#### **4.1. Đặc điểm chung của nhóm nghiên cứu**

##### **4.1.1. Giới tính, tuổi thai, cân nặng**

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.1 cho thấy trong số 278 bệnh nhân bị dị tật ống tiêu hóa, tỷ lệ trẻ trai chiếm 56,8% và gái 43,2%, không có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về tỷ lệ trẻ trai và gái với  $p > 0,05$ . Ở trong từng loại dị tật ống tiêu hóa cũng không có sự khác biệt giữa trẻ trai và gái. Kết quả này cũng tương tự như các nghiên cứu của Alok Kumar (2014) và Mohammad Zeeshan Raza (2012) tỷ lệ trai và gái là tương đương [24],[108]. Ở một số nghiên cứu khác, bệnh nhân DTOTH có tỷ lệ trẻ trai cao hơn trẻ gái. Theo Ameh EA (2000) tỷ lệ trai/gái là 3/1 [109], Võ Công Đồng (2007) và Huỳnh Thị Duy Hương (2012) tỷ lệ trai/ gái là 2/1 [1],[16].

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.1 cho thấy trẻ bị dị tật ống tiêu hóa đa số là non tháng chiếm tỷ lệ là 62,2%. Tỷ lệ trẻ non tháng trong số trẻ bị dị tật teo thực quản, tắc tá tràng, tắc ruột, viêm phúc mạc phân su và dị tật hậu môn trực tràng lần lượt là: 60%, 62,3%, 68,1%, 55,4% và 66,7% cao hơn trẻ đủ tháng; chỉ có phình đại tràng bẩm sinh tỷ lệ non tháng 40% thấp hơn trẻ đủ tháng (biểu đồ 3.2). Theo kết quả của Thomas W. Jones (1957), tỷ lệ trẻ non tháng trong từng loại dị tật ống tiêu hóa có kết quả thấp hơn trong nghiên cứu của chúng tôi. Theo nghiên cứu này tỷ lệ trẻ non tháng chỉ chiếm 15,6% trong teo thực quản, 38,5% trong tắc tá tràng, 6,8% trong dị tật hậu môn trực tràng [105]. Trong nghiên cứu của Huỳnh Thị Duy Hương (2012), tỷ lệ đẻ non

trong số trẻ dị tật ống tiêu hóa là 20,4%, trong teo ruột non là 50%, tắc tá tràng là 44,4%, dị tật hậu môn trực tràng là 20%, teo thực quản là 16,7%, phình đại tràng bẩm sinh là 4,8% [16]. Theo nghiên cứu của Jay L. Grosfeld (1993), dị tật tắc tá tràng 44.7% (46/103) là đẻ non [110].

Tỷ lệ nhẹ cân trong nghiên cứu của chúng tôi chiếm 57,9% trong số trẻ dị tật ống tiêu hóa, 76% dị tật teo thực quản, 65,6% tắc tá tràng, 60% phình đại tràng bẩm sinh, 59,6% dị tật hậu môn trực tràng (biểu đồ 3.3). Kết quả của chúng tôi cao hơn Huỳnh Thị Duy Hương (2012), nghiên cứu trên 108 trẻ dị tật bẩm sinh đường tiêu hóa tại bệnh viện Nhi Đồng 2 cho thấy tỷ lệ nhẹ cân chỉ có 32%, trong tắc tá tràng 55,5%, teo thực quản 33,3%, teo ruột 33,3%, ruột xoay bất toàn 11,8%, dị tật hậu môn trực tràng 17,5%, phình đại tràng bẩm sinh 4,8% [16]. Võ Công Đồng (2007) nghiên cứu trên 111 trẻ dị tật bẩm sinh đường tiêu hóa tại bệnh viện Nhi Đồng 1 cũng thấy nhóm trẻ sinh non chiếm 20%, nhóm nhẹ cân 36,9%, nhóm rất nhẹ cân 5,4% trong tổng số bệnh nhân DTOTH [1].

#### **4.1.2. Địa chỉ**

Trong nghiên cứu của chúng tôi nhóm trẻ DTOTH ở Hà nội có tỷ lệ cao nhất chiếm 39,2% (biểu đồ 3.4). Do bệnh viện Phụ sản Trung ương nằm tại Hà nội nên các thai phụ ở Hà nội có thai bất thường đa số đến sinh tại đây, còn một số trẻ dị tật được sinh ra từ nơi khác có thể được chuyển thẳng đến bệnh viện Việt Đức và bệnh viện Nhi Trung ương.

## 4.2. Đặc điểm dịch tễ học lâm sàng dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa trẻ sơ sinh

### 4.2.1. Tỷ lệ trẻ bị dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa

#### 4.2.1.1. Tỷ lệ trẻ dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa

**Bảng 4.1. So sánh tỷ lệ trẻ dị tật tiêu hóa trên 1.000 trẻ sinh ra ở một số nơi**

Tác giả	Địa điểm	Tỷ lệ /1.000
Kunia Aoki (1975) [111]	Nhật	0,69
Tara Hurst (1999) [112]	Úc	1,13
Annette (2006) [57]	Châu Âu	2,6
Geeta Talukder (2006) [2]	Ấn độ	5,47
Golalipour (2007) [113]	Iran	1,0
Giovanna (2007) [114]	Ý	2,33
Min-A Kim (2012) [23]	Korea	3,33
Postoev (2015) [3]	Nga	1,1
Ahmed (2015) [115]	Ả rập	2,5
Phạm Gia Đức (1971) [116]	Phụ sản Trung ương	2,79
Phan Thị Hoan (2001) [117]	Phụ sản Hà Nội	2,7
<b>Vũ Thị Vân Yến (2017)</b>	<b>Phụ sản Trung ương</b>	<b>2,7</b>

Như vậy là tỷ lệ DTOTH của bệnh viện Phụ sản Trung ương không thay đổi theo thời gian, tương đương với một số nơi như châu Âu, Ý, Ả rập và bệnh viện Phụ sản Hà nội. Tỷ lệ này thấp hơn ở Ấn độ và Korea, cao hơn Nhật, Úc, Iran, Nga.

**Bảng 4.2. So sánh tỷ lệ dị tật tiêu hóa trên tổng số dị tật bẩm sinh với nghiên cứu của một số tác giả**

<b>Tác giả</b>	<b>Địa điểm</b>	<b>Tỷ lệ %</b>
Kunia Aoki (1975) [111]	Nhật	21
S.Swain (1994) [118]	Ấn Độ	10,4
Arjun Singh (2009) [119]	Ấn Độ	18,5
Shatanik Sarkar (2013) [4]	Ấn độ	15
Min - A Kim (2012) [23]	Hàn Quốc	11,5
Keerti Singh (2014) [120]	Barbados	13,2
Huỳnh Thị Kim Chi (1994) [121]	Tỉnh Sông Bé	6,26
Phan Thị Hoan (2001) [117]	Nhóm dân cư miền bắc	7,8
Trần Văn Nam (2002) [122]	Bệnh viện Trẻ em Hải Phòng	12,77
Lương Thị Thu Hiền (2002) [123]	Bệnh viện Nhi Trung ương	33,09
Nguyễn Ngọc Văn (2007) [124]	Bệnh viện Nhi Trung ương	23,0
Nguyễn Thị Hoài Thanh (2007) [125]	Bệnh viện Trung ương Huế	19,5
Lê Thu Hà (2009) [126]	Bệnh viện Từ Dũ	10
Trần Thị Hoàn (2014) [127]	Bệnh viện Trung ương Huế	11
Trần Ngọc Bích (2012) [128]	Bệnh viện Phụ sản Trung ương	9,8
<b>Vũ Thị Vân Yến (2017)</b>	<b>Bệnh viện Phụ sản Trung ương</b>	<b>13,92</b>

Tỷ lệ trẻ bị dị tật tiêu hóa trên tổng số trẻ bị dị tật bẩm sinh trong nghiên cứu của chúng tôi cũng tương đương với nghiên cứu ở một số nơi như bệnh viện Trẻ em Hải phòng, Barbados. Tỷ lệ này thấp hơn ở Nhật, Ấn độ, bệnh viện Nhi Trung ương. Kết quả của chúng tôi cao hơn một số nghiên cứu khác như Hàn

Quốc, tỉnh Sông Bé, nhóm dân cư miền bắc, bệnh viện Từ Dũ, bệnh viện trung ương Huế và tại bệnh viện Phụ sản Trung ương mấy năm trước. Như vậy là tỷ lệ dị tật tiêu hóa trong tổng số dị tật bẩm sinh khác nhau theo từng vùng, theo từng năm và một số nghiên cứu bao gồm cả hệ tiêu hóa cho nên tính cả dị tật thoát vị hoành, dị tật đường mật.....

#### 4.2.1.2. Phân bố dị tật ống tiêu hóa theo phân loại bệnh tật quốc tế ICD - 10

**Bảng 4.3. So sánh tỷ lệ từng loại DTOTH/ tổng số DTOTH với nghiên cứu của các tác giả khác**

Tỷ lệ từng loại dị tật/ tổng số DTOTH	Thomas W. Jones (1957) [105] n=132	AsindiAA (2002) [29] n= 172	Alok Kumar (2014) [24] n = 46	Huỳnh Thị Duy Hương (2012) [16] n=108	Vũ Thị Vân Yến (2017) n=278
Teo thực quản	21,1	24,1	28,3	13,9	13,6
Tắc tá tràng	18,5	1,7	13,0	5,5	20,1
Tắc ruột	17,9	21,3	32,6	17,6	23,7
Dị tật hậu môn - trực tràng	37,2	44,8	8,6	33,3	19,1
Phình đại tràng	4,1	8,0	19,6	19,4	1,8
Ruột đôi					0,4
Rò rốn - tràng					0,4
Hội chứng ruột ngắn					0,4
Viêm phúc mạc phân su					15,1
Trên 2 dị tật				9,3	5,4

Tùy các vùng, các quốc gia có các mô hình DTOTH khác nhau. Trong nghiên cứu của chúng tôi tỷ lệ teo thực quản tương tự như kết quả của Huỳnh Thị Duy Hương [16], tỷ lệ tắc ruột tương tự với kết quả của AsindiAA [29].

Tỷ lệ dị tật hậu môn - trực tràng cao hơn Alok Kumar [24] nhưng thấp hơn nhiều so với kết quả của Thomas W. Jones [105], AsindiAA [29], Huỳnh Thị Duy Hương [16]. Phình đại tràng bẩm sinh trong nghiên cứu của chúng tôi thấp hơn một số nghiên cứu khác là do khoa sơ sinh nằm trong bệnh viện sản, do đó chỉ có các bệnh nhân có biểu hiện tắc ruột sớm mới phát hiện được, còn một số biểu hiện muộn không phát hiện ra và bệnh nhân tự đến các cơ sở ngoại khoa theo tuyến điều trị.

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.2 cho thấy tỷ lệ bệnh nhân mắc từ 2 dị tật ống tiêu hoá trở nên chiếm 5,4%, cao hơn kết quả nghiên cứu của Võ Công Đồng (2007) 3,6% [1]. Kết quả của chúng tôi thấp hơn Huỳnh Thị Duy Hương (2012), trong đó tỷ lệ này là 9,3% [16] và Thomas W. Jones là 8,3% (11/132) [105]. Theo nghiên cứu của chúng tôi thấy 24% (12/50) dị tật teo thực quản phối hợp với dị tật hậu môn - trực tràng. Kết quả này cao hơn một số nghiên cứu khác như: Giuseppe Buonocore (2012) 14% [38]; Pinheiro PFM (2012), 16% teo thực quản kết hợp với dị tật hậu môn - trực tràng và ruột [26]. Theo nghiên cứu của chúng tôi, tắc tá tràng phối hợp với 3,3% (2/61) teo thực quản, 1,6% (1/61) dị tật hậu môn - trực tràng. Kết quả này thấp hơn Robert M. Kliegman (2011), sự kết hợp này là 5 - 10% teo thực quản, 5% dị tật hậu môn - trực tràng [27].

#### *4.2.1.3. Tỷ lệ từng loại dị tật ống tiêu hóa*

Teo thực quản: Trong nghiên cứu của chúng tôi có tỷ lệ 1/2.048 trên số trẻ sinh ra (bảng 3.3); tương tự Giuseppe Buonocore (2012), tại Ý cũng ghi nhận tỷ lệ này là 1/2.000 - 1/3.000 [38]. Kết quả của chúng tôi cao hơn một số tác giả khác T. J. David (1975) tại Anh 0,34/1.000 [129]; M.B. Forrester (2005) tại Mỹ 2,2/10.000 [130], Prem Puri (2009) 1/3.000 - 1/4.500 [49], Charles Shaw - Smith (2010) 1/3.500 [59].

Tắc tá tràng: Trong nghiên cứu của chúng tôi (bảng 3.3) có tỷ lệ 1/1.678 trên tổng số trẻ sinh ra cao hơn một số nghiên cứu khác như Robert M. Kliegman (2011) 2,5 - 10/100.000 [27] và Giuseppe Buonocore (2012) 1/10.000 - 1/20.000 [38].

Trong nghiên cứu của chúng tôi, tắc ruột có tỷ lệ 1/1.484 trẻ sinh ra. Theo Giuseppe Buonocore (2012) cho thấy ruột xoay bất thường có tỷ lệ 1/10.000 trẻ sinh ra, tắc ruột non 1/1.500 - 2.000, tắc đại tràng 1/10.000 - 20.000, tắc ruột phân su ở người da trắng 1/1.500 - 2.000 và ở châu Á 1/100.000 [38]. Trong nghiên cứu của chúng tôi có 1/278 (0,3%) bệnh nhân ruột đôi trong tổng số DTOTH. Kết quả này cũng tương tự Giuseppe Buonocore (2012), ruột đôi chiếm tỷ lệ 0,1 - 0,3% trong tổng số DTOTH [38].

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.3 cho thấy phình đại tràng bẩm sinh có tỷ lệ 1/20.487 (0,5/10.000) trên số trẻ sinh ra, thấp hơn nhiều so với các tác giả khác như Robert M. Kliegman (2011) và Giuseppe Buonocore (2012) 1/5.000 [27],[38]. Best KE1 (2014), tại châu Âu 1,09/10.000 [131]. Löff Granström A (2016), tại Thụy điển, năm 1982 - 2012 là 1,91/10.000 [132]. Tỷ lệ của chúng tôi thấp hơn các tác giả khác là do tỷ lệ này lấy ngay sau sinh, nhiều trường hợp chưa biểu hiện lâm sàng rõ. Theo nghiên cứu của Best KE (2014), phình đại tràng bẩm sinh được chẩn đoán lúc sinh 20%, tuần đầu tiên 44,1%, từ 1-4 tuần 14,4%, 1- 12 tháng 11,8%, sau 12 tháng 3,1% [131].

Dị tật hậu môn - trực tràng theo nghiên cứu của chúng tôi có tỷ lệ 1/1.575. Kết quả này cao hơn các nghiên cứu khác Baucke VL (1999) 1/4.000 - 1/8.000 [101]; Trịnh Văn Bảo (2004) và Marc A Levitt (2007) 1/5.000 [21],[103]; Giuseppe Buonocore (2012) 1/4.000 [38].

#### 4.2.1.4. Phân loại từng dị tật ống tiêu hóa theo kết quả phẫu thuật

Trong nghiên cứu của chúng tôi (bảng 3.4), teo thực quản type C gặp nhiều nhất 80%, sau đó đến type A (6%), D (2%) và E (2%) ít gặp, không có bệnh nhân nào type B. Kết quả này cũng tương tự theo phân loại của Gross 1953, teo thực quản type C chiếm tỷ lệ cao nhất chiếm 85,8% sau đó đến type A 7,8% [27],[49]. S. P. Ramachandra (2010), teo thực quản type C 77%, type A 10%, type E thường phát hiện muộn có thể vài năm sau mới chẩn đoán được [102]. Theo Juhee Seo (2010), tại Hàn Quốc type C cũng gặp phổ biến nhất [133]. Bùi Thị Thùy Tâm (2014), tại bệnh viện Nhi Đồng 2, nghiên cứu trên 85 bệnh nhân teo thực quản cũng ghi nhận type C 90,6% chiếm tỷ lệ cao nhất, type A 4,7%, type D 3,5%, type E 1,2% [17].

Cũng theo bảng 3.4, tắc tá tràng chủ yếu do nguyên nhân bên trong chiếm 63,9%, do nguyên nhân bên ngoài 29,5%. Theo nghiên cứu Hồng Quý Quân (2011), tắc tá tràng do nguyên nhân bên trong chiếm 53,7%, do nguyên nhân bên ngoài chiếm 46,3% [18].

Tắc ruột phân su theo nghiên cứu của chúng tôi có tỷ lệ 1/11.376 (bảng 3.4), thấp hơn so với tác giả Baucke VL (1999) là 1/500 - 1/1.000 [101]. Teo đại tràng là bệnh hiếm, gặp tỷ lệ 1/20.000 [134], trong nghiên cứu chúng tôi không gặp trường hợp nào. Trong nghiên cứu của chúng tôi có 5 bệnh nhân 100% vô hạnh toàn bộ đại tràng. Theo Amiel J (2008), vô hạnh toàn bộ đại tràng chỉ chiếm 3-8% [60].

#### 4.2.1.5. Phối hợp dị tật ống tiêu hóa và các cơ quan khác

Ống tiêu hóa được hình thành từ rất sớm, từ tuần thai thứ 4 - 8 của thai kỳ, đây là thời kỳ mà nhiều cơ quan khác cũng đang được hình thành, do đó khi tác nhân gây DTBS có thể gây nhiều dị tật ở nhiều cơ quan.

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.5 cho thấy 27% bệnh nhân DTOTH có kết hợp với dị tật ở các cơ quan khác. Kết quả này cũng tương đương với nghiên cứu của Asindi AA (2002) 23% bệnh nhân DTOTH có kết hợp dị tật cơ quan khác [29].



#### 4.2.1.6. Phối hợp dị tật ở các cơ quan khác với từng loại dị tật ống tiêu hoá

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.6 cho thấy phần lớn dị tật OTH phối hợp với dị tật thận, tiết niệu, sinh dục 33,3% và dị tật tim mạch 31,5% sau đó đến dị tật cơ xương khớp 13,0% và hội chứng Down 11,1%. Theo András Tárnok (2002) cũng nhận thấy dị tật ống tiêu hóa chủ yếu kết hợp với dị tật xương 30,5 % (44/144), tim 27,8 % (40/144), sinh dục tiết niệu 21,5% (31/144) [135].

Trong nghiên cứu của chúng tôi (bảng 3.6), 40% bệnh nhân teo thực quản kết hợp với dị tật các cơ quan khác. Kết quả này cũng phù hợp với các nghiên cứu khác như Thomas W. Jones (1957) tại Mỹ 31,2% [105]; T. J. David (1975) tại Anh 45% [129]; Josephine Y. Tsai (1997) 49% [136]; András Tárnok (2002) tại Hungari 45% [134]; Trần Ngọc Bích (2012) 36,4% [137]. Kết quả của chúng tôi thấp hơn một số nghiên cứu: Giuseppe Buonocore (2012) tại Ý 50% [38], Pinheiro PFM (2012) > 50% [26].

Trong nghiên cứu của chúng tôi, teo thực quản phối hợp nhiều nhất với dị tật tim mạch 28,0%. Kết quả này tương tự với kết quả của một số tác giả khác như: T. J. David (1975) 28% [129], Josephine Y. Tsai (1997) 30% [136], Lewis Spitz (2007) 29% [138]. Theo Rikke Neess Pedersen (2012), teo thực quản kết hợp nhiều nhất với dị tật tim 29,4% sau đó đến dị tật thận tiết niệu 16,4% [139]. Kết quả của chúng tôi thấp hơn so với Huỳnh Thị Duy Hương, theo nghiên cứu này 44,4% teo thực quản có kết hợp với dị tật tim mạch [16]. Theo nghiên cứu của chúng tôi, 4,0% teo thực quản có kết hợp với dị tật cơ xương. Kết quả này thấp hơn Pinheiro PFM (2012) 18% có kết hợp [26] và Huỳnh Thị Duy Hương (2012) là 16,7% [16].

Theo nghiên cứu của chúng tôi, tắc tá tràng 26,2% có kết hợp với các dị tật cơ quan khác. Kết quả này cũng tương đương với nghiên cứu của Kamal Nain Rattan (2016) 27% có kết hợp [140]. Một số nghiên cứu khác cho kết quả cao hơn: Thomas W. Jones (1957) 51% [105], Jay L. Grosfeld (1993)

52,4% [110], Bailey PV (1993) 38% [141], András Tárnok (2002) 68,3% [135], Prem Puri (2009) > 50% tắc tá tràng có phối hợp các dị tật khác [49]. Kết quả của Hồng Quý Quân (2011) tại bệnh viện Việt Đức cho thấy: 14,5% TTT có kết hợp với dị tật cơ quan khác, 7,2% bị Down thấp hơn trong nghiên cứu của chúng tôi [18]. Theo nghiên cứu của chúng tôi, tắc tá tràng phối hợp nhiều nhất với hội chứng Down 14,8%, kết quả này tương đương với Vũ Thị Hồng Anh (2001) 14,1% [142]. Trong một số nghiên cứu khác, tỷ lệ tắc tá tràng bị Down có tỷ lệ từ 7 - 30%: Jay L. Grosfeld (1993) và Zane Âbola (2009) 30% [110],[143]; Bailey PV (1993) 11% [141]; Martin C. H ở 18 vùng ở châu Âu (2002) 21,9% (14/64) [15]; Li - Yi Tsai (2010) 13% [144], Kamal Nain Rattan (2016) 7,4% [140]. Trong nghiên cứu của chúng tôi, 3,3% TTT kết hợp với dị tật cơ xương, kết quả này tương tự như Robert M. Kliegman (2011) tỷ lệ kết hợp này là 5% [27].

Theo nghiên cứu của chúng tôi, tắc ruột 8,7% có kết hợp với dị tật các cơ quan khác. Kết quả này thấp hơn rất nhiều so với các nghiên cứu: Thomas W. Jones (1957) 46,2% [105], András Tárnok (2002) 79,2% tắc ruột có kết hợp [135].

Phình đại tràng bẩm sinh 20% phối hợp với dị tật cơ quan khác, kết quả của chúng tôi tương đương với Thomas W. Jones (1957) 16,7% [105].

Dị Tật Hậu môn - trực tràng 44,6% phối hợp với các dị tật khác, kết quả của chúng tôi thấp hơn so với kết quả của các nghiên cứu khác như: Thomas W. Jones (1957) 65,9% [105], András Tárnok (2002) 64,9% [135], Giuseppe Buonocore (2012) 50 - 60% [38]. Theo kết quả bảng 3.6 cho thấy dị tật HM - TT phối hợp nhiều nhất với dị tật thận, tiết niệu, sinh dục 35,4%, tim mạch 12,3%, cơ xương khớp 10,8%. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cũng giống như kết quả ghi nhận trong nghiên cứu của Thomas W. Jones (1957) DT HM - TT chủ yếu kết hợp với dị tật thận, tiết niệu, sinh dục (20 - 30%) [105].

Theo nghiên cứu của Wijers C (2013), DT HM - TT kết hợp 39,3% dị tật thận tiết niệu, 22,8% tim mạch, 20% với cơ xương khớp [64].

Theo cơ chế phân tử trong quá trình tạo OTH, gen chuyển mã GATA - 4, 5, 6 rất quan trọng trong phát triển tim, tuyến sinh dục và đường ruột [44]. Mặt khác các gen Hox được phân bố dọc theo chiều trước sau của ruột, trong đó gen Hoxa - 13 và Hoxd - 13 kiểm soát khuôn mẫu xương ở vùng ngoại biên và sự phát triển các chi. Tuy nhiên, cả hai gen cũng đóng vai trò quan trọng trong quá trình hình thành phần cuối của đường ruột và niệu sinh dục trong quá trình phát sinh phôi và phát triển sau khi sinh [43]. Điều đó, giải thích tại sao khi các tác nhân gây dị tật tác động vào quá trình hình thành OTH có thể gây dị tật ở OTH, tim, thận tiết niệu - sinh dục, cơ xương khớp và chi.

#### *3.2.1.7. Kết quả điều trị và nguyên nhân tử vong*

Theo kết quả nghiên cứu ở biểu đồ 3.5 cho thấy 24,8% bệnh nhân dị tật ống tiêu hóa bị tử vong. Kết quả này cũng tương tự nghiên cứu Nasir G.A. (2000), tỷ lệ tử vong trên trẻ sơ sinh có tắc nghẽn OTH là 22% [99]. Kết quả của chúng tôi cao hơn kết quả của Asindi AA (2002) tỷ lệ tử vong DTOTH là 12% [29], Võ Công Đồng (2007) 19% [1] và Huỳnh Thị Duy Hương (2012) 6,5% [16].

Nguyên nhân tử vong chủ yếu do suy hô hấp chiếm 43,5%, sau đó đến đa dị tật (20,3%), sốc (25,9%), nhiễm trùng (8,7%). Kết quả này cũng được ghi nhận trong các nghiên cứu khác. Theo nghiên cứu của G.A. Nasir (2000), nguyên nhân tử vong do suy hô hấp là 37,5%, nhiễm trùng 25%, hạ nhiệt độ 25%, Sốc 12,5% [99]. Theo Asindi AA (2002) nguyên nhân tử vong ở trẻ DTOTH 75% do nhiễm trùng sau mổ, 25% do đa dị tật [29]. Theo Võ Công Đồng (2007) nguy cơ tử vong trước phẫu thuật ở bệnh nhân DTOTH là sinh non, nhẹ cân, thời gian phát hiện bệnh muộn, suy hô hấp và sốc; nguyên nhân sau phẫu thuật là do sốc, suy hô hấp, nhiễm trùng [1]. Theo nghiên cứu Huỳnh

Thị Duy Hương (2012) nguyên nhân tử vong chủ yếu do nhiễm khuẩn [16]. Như vậy, nguyên nhân tử vong trên trẻ DTOTH nổi trội nên là suy hô hấp, đa dị tật, sốc và nhiễm trùng. Do đó trước bệnh nhân DTOTH cần chú ý vấn đề hồi sức cho bệnh nhân và chống nhiễm trùng. Đối với bệnh nhân có chẩn đoán DTOTH trước sinh cần tìm xem thai nhi có các dị tật phối hợp nặng ở các cơ quan khác không?. Để tư vấn cho gia đình nên đình chỉ thai nghén khi các dị tật phối hợp không có khả năng điều trị sau sinh hoặc có khả năng điều trị được nhưng vẫn gây tàn tật nặng cho trẻ.

#### **4.2.2. Một số yếu tố nguy cơ**

##### **4.2.2.1. Yếu tố nguy cơ về phía con**

###### **\* Tuổi thai và cân nặng**

Trong nghiên cứu của chúng tôi (bảng 3.7), nhóm trẻ có cân nặng < 2500g có số trẻ bị DTOTH gấp 6,35 lần so với trẻ cân nặng bình thường. Trẻ non tháng có số trẻ bị DTOTH gấp 5,52 lần so với trẻ đủ tháng. Theo Rabah M. Shawky (2011) nhóm trẻ < 2,5 kg có tỷ lệ DTBS cao gấp 9 lần, nhóm trẻ non tháng gấp 3 lần so với nhóm chúng [145]. Anuja Bhalerao (2016), cũng nhận thấy DTBS tăng ở nhóm cân nặng thấp [25]. Như vậy là DTOTH có thể làm cho thai nhi dễ bị đẻ non và nhẹ cân hơn so với trẻ không bị DTOTH.

###### **\* Giới tính**

Trong nghiên cứu của chúng tôi trẻ trai và gái đều có nguy cơ bị DTOTH ngang nhau với  $p > 0,05$ . Theo Rachel Sokal (2014), trẻ trai có nguy cơ bị dị tật tiêu hóa cao gấp 1,29 lần so với trẻ gái [5].

###### **\* Số thứ tự sinh**

Những trẻ sinh lần thứ nhất có nguy cơ bị DTOTH gấp 1,6 lần trẻ sinh thứ 2 (bảng 3.8), tương tự những trẻ sinh lần thứ 3 trở đi có nguy cơ bị DTOTH gấp 1,65 lần trẻ sinh thứ 2. Theo Nguyễn Trọng Thắng (2002) tại

viện bảo vệ bà mẹ trẻ sơ sinh, tỷ lệ sinh con DTBS ở những bà mẹ sinh lần 1, lần 3 trở đi cao hơn sinh lần 2 [146]. Theo nghiên cứu của Trương Hoàng (2013), tại Bình Thuận tỷ lệ trẻ DTBS ở con thứ nhất gấp 2.31 lần, lần thứ > 3 gấp 2.18 lần so với con thứ 2 - 3 [147]. Theo nghiên cứu của Trương Quang Đạt (2015), ở những bà mẹ số lần mang thai  $\geq 3$  có nguy cơ bất thường thai sản (sảy thai, thai chết lưu, sinh con DTBS) cao hơn những bà mẹ số lần mang thai  $\leq 2$  lần [148]. Vaishali J Prajapati (2015) sinh con từ lần thứ 4 trở lên có nguy cơ cao sinh con DTBS [149]. Như vậy là ở những trẻ con đầu lòng và trẻ con thứ 3 trở đi có nguy cơ bị DTOTH hơn trẻ con thứ 2. Có thể là trẻ con đầu lòng, mẹ thường trẻ cơ thể chưa hoàn thiện; trẻ con thứ 3 trở đi, mẹ thường lớn tuổi hơn dễ có đột biến gen.

#### 4.2.2.2. Một số yếu tố nguy cơ về phía mẹ

##### \* Tuổi của thai phụ

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.9 cho thấy: so với thai phụ tuổi từ 26 - 35 thì thai phụ tuổi  $\leq 19$  tuổi có nguy cơ sinh con mắc DTOTH cao gấp 2,59, thai phụ tuổi từ 20 - 25 có nguy cơ sinh con mắc DTOTH cao gấp 1,68 lần. Theo y văn mẹ quá trẻ cơ thể chưa hoàn thiện, sự không cân bằng hormon cũng ảnh hưởng đến sự phát triển bình thường của thai do đó cũng gây DTBS. Trong nghiên cứu của chúng tôi mẹ > 35 tuổi sinh con DTBSOTH gấp 1,47 lần mẹ 26-35 tuổi, nhưng không có ý nghĩa thống kê. Tỷ lệ DTOTH ở lứa tuổi mẹ > 35 thấp hơn so với nhóm < 26 tuổi. Có thể do lứa tuổi < 26 là lứa tuổi sinh đẻ và lao động phổ biến, dễ tiếp xúc với môi trường độc hại. Theo nghiên cứu của K Cambra (2014), tuổi mẹ > 35 tăng nguy cơ bất thường về nhiễm sắc thể, mẹ > 40 tuổi tăng nguy cơ sinh con DTBS khác ngoài bất thường nhiễm sắc thể 1,3 lần so với nhóm chứng [150]. Theo Vaishali J Prajapati (2015), các bà mẹ >35 tuổi có nguy cơ cao sinh con DTBS [149]. Rabah M. Shawky (2011) cũng nhận thấy các bà mẹ >35 tuổi sinh con DTBS cao gấp 3.495 lần so với nhóm chứng [145].

Theo nghiên cứu của Yang Q. (2007) cho thấy tại Mỹ năm 1999 -2000, tuổi bố mẹ < 30 tuổi sinh con teo thực quản có tỷ lệ 0,9/10.000 trẻ sinh ra; 30 - 34 tuổi 1,1/10.000; 35 - 39 tuổi 1,2/10.000; 40 - 44 tuổi 1,3/10.000; 45 - 49 tuổi 1,6/10.000;  $\geq 50$  tuổi 2,9/10.000 với  $p=0,01$ . Tuổi bố mẹ  $\geq 50$  tuổi nguy cơ sinh con teo thực quản gấp 2.55 lần so với bố mẹ từ 25 - 29 tuổi [151]. Kết quả nghiên cứu của T. J. David (1975) cũng ghi nhận teo thực quản tăng ở mẹ <20 tuổi và > 35 tuổi [129]. Theo Best KE1 (2014) không thấy có sự liên quan đến sinh con PĐTBS với mẹ  $\geq 35$  tuổi so với nhóm mẹ 25 - 29 tuổi [131].

*\* Nghề nghiệp của mẹ*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.10 cho thấy các yếu tố nghề nghiệp của mẹ không ảnh hưởng đến sinh con có DTOTH. Kết quả này cũng tương đương với nghiên cứu Mari'a M. Morales - Sua'rez Varela (2009) tại Đan Mạch từ năm 1996 - 2002 nghiên cứu trên 81.435 trẻ sinh ra thấy rằng: tình trạng nghề nghiệp xã hội của mẹ không liên quan đến sinh con DTOTH, tình trạng nghề nghiệp xã hội của mẹ thấp chỉ liên quan đến dị tật đường hô hấp, tim và hệ tuần hoàn [152]. Theo nghiên cứu của Rabah M. Shawky (2011) cho thấy: không có sự khác biệt về nghề nghiệp của bố mẹ với nguy cơ sinh con DTBS [145]. Theo nghiên cứu của Nguyễn Ngọc Văn (2007) cũng ghi nhận nghề nghiệp của mẹ chưa thấy ảnh hưởng đến việc sinh con bị DTBS [124]. Theo nghiên cứu của Trương Hoàng (2013) tại Bình Thuận cho thấy không có sự khác nhau về tỷ lệ DTBS giữa nhóm nông dân và người bán hóa chất nông nghiệp với các nhóm khác [147].

*\* Thụ tinh nhân tạo*

Theo nghiên cứu của chúng tôi (bảng 3.11), tỷ lệ DTOTH ở trẻ thụ tinh nhân tạo (IVF - In Vitro Fertilisation) và nhóm chứng không có sự khác biệt, kết quả này cũng được ghi nhận trong nghiên cứu của Christine K. Olson (2005) và Michael J. Davies (2012) [153],[154]. Trong nghiên cứu A. Ericson

(2001) tỷ lệ DTOTH ở trẻ thụ tinh nhân tạo cao hơn so với nhóm chứng [6]. Theo J. Reefhuis (2009) teo thực quản trong nhóm hỗ trợ sinh sản (ART: Assisted reproductive technology) cao gấp 4.5 lần và DT HM - TT cao gấp 3.7 so với nhóm chứng [155]. Williams C (2010) cũng ghi nhận dị tật thực quản và hậu môn-trực tràng tăng ở trẻ sinh ra bằng phương pháp hỗ trợ sinh sản [156].

Nguyên nhân là do những người vô sinh có tỷ lệ bất thường sắp xếp nhiễm sắc thể (chuyển đoạn, đảo đoạn cân bằng) và mất đoạn Yq11 cao hơn nhóm chứng [157]. Trong nghiên cứu của chúng tôi không có trẻ IVF nào có teo thực quản, có 2 trẻ IVF bị DT HM - TT nhưng không có sự khác biệt với nhóm chứng.

*\* Một số bệnh lý của mẹ*

Theo Victoria M (2007), thai phụ bị bệnh tiểu đường sinh con bị DTBS gấp 2 - 3 lần thai phụ bình thường. Cơ chế bệnh sinh của dị tật thai nhi ở mẹ bị bệnh tiểu đường chưa được hiểu rõ, nhưng có thể là đa yếu tố và liên quan đến thiếu dinh dưỡng hay độc hại do chất chuyển hóa. Tăng đường huyết, tình trạng thiếu oxy, tăng xeton và bất thường amino acid, và glycosyl hóa protein đã được báo cáo là nguyên nhân gây ra quái thai tiềm năng, có thể làm thay đổi phân tử truyền tín hiệu và ảnh hưởng xấu đến sự hình thành và phát triển của phôi [158]. Mặt khác theo Enid Gilbert - Barness (2010) và Nielsen GL (1999), nồng độ HbA1c của mẹ trong quá trình mang thai trên 11,5% gây 66% con bị dị tật, còn nồng độ HbA1c < 9,5% không có sự liên quan đến sinh con dị tật [10]. Trong nhóm nghiên cứu của chúng tôi chỉ có 5 sản phụ đái tháo đường và không có sự khác biệt với nhóm chứng, có thể do số lượng bệnh nhân quá ít và các sản phụ đều không biết chính xác nồng độ HbA1c. Theo nghiên

cứu của Löff Granström A (2016) cho thấy không có sự khác biệt về con bị phình đại tràng bẩm sinh ở nhóm mẹ đái tháo đường và nhóm chứng [132].

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.11 cho thấy mẹ bị tim bẩm sinh không có sự khác biệt giữa nhóm DTOTH và nhóm không có dị tật. Không tìm thấy tài liệu nào đề cập đến vấn đề này.

Theo Van Gelder MMHJ (2015), tăng huyết áp và tiền sản giật có thể gây các rối loạn sinh lý sớm trong quá trình mang thai, trực tiếp ảnh hưởng đến sự phát triển của thai nhi thông qua sự rối loạn mạch máu hoặc các cơ chế gây quái thai khác, là nguyên nhân gây DTBS [159]. Theo Rabah M. Shawky (2011), mẹ bị tiền sản giật có nguy cơ sinh con DTBS cao gấp 39.043 lần so với nhóm chứng [145]. Sản phụ tăng HA mãn tính không điều trị có nguy cơ sinh con bị teo thực quản gấp 3,2 lần so với nhóm điều trị [159]. Trong nghiên cứu của chúng tôi, sản phụ tiền sản giật không có sự khác biệt giữa sinh con DTOTH hoặc không có dị tật. Nhóm sản phụ tiền sản giật có 2 trẻ teo thực quản không có sự khác biệt với nhóm chứng.

### *Sinh đôi*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.11 cho thấy các bà mẹ sinh đôi có nguy cơ sinh con DTOTH cao gấp 1,95 lần những bà mẹ sinh một con. Kết quả của chúng tôi cũng phù hợp với một số tác giả khác. Theo nghiên cứu của Carl L. Erhardt (1964) tại Mỹ, tỷ lệ dị tật hệ tiêu hóa ở bà mẹ sinh đa thai là 1,4/1.000 trẻ sinh ra cao hơn ở mẹ sinh một con (0,7/1.000) [7]. Trong nghiên cứu của chúng tôi trong 19 bệnh nhân DTOTH ở nhóm trẻ song thai và có một cặp song thai cùng bị DTOTH (1 bị viêm phúc mạc phân su và một bị tắc ruột phân su), có 3 bệnh nhân thụ tinh nhân tạo với 2 bánh rau khác nhau. Theo



S.V. Glinianaia (2008), tỷ lệ DTBS cao gấp 1,7 lần ở nhóm sinh đôi so với nhóm sinh một, đặc biệt nhóm sinh đôi cùng bánh rau gấp 1,8 lần; phổ biến là dị tật tim mạch và thần kinh, tiết niệu - sinh dục, cơ xương khớp; có 7 bệnh nhân DTOTH ở trẻ sinh đôi cũng có tỷ lệ cao hơn so với trẻ sinh một [8]. Theo P E Doyle (1990), tỷ lệ DTOTH trong thai đôi gấp 1,25 lần so với thai một [9].

#### *Tiền sử đẻ thai lưu và sinh con bị dị tật*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.11 cho thấy sản phụ có tiền sử thai lưu có nguy cơ sinh con bị DTOTH cao gấp 15,8 lần so với sản phụ không có tiền sử thai lưu. Tỷ lệ DTBS trong thai lưu cao hơn trẻ sống theo nghiên cứu một số tác giả S. Swain (1994) là 6,9% so với 0,9% [118], Amar Taksande (2010) là 4.68% và 1.84% [160]. Theo Rabah M. Shawky (2011), mẹ có tiền sử phá thai và thai lưu nguy có sinh con DTBS gấp 7,5 lần so với nhóm chứng [145].

Theo kết quả nghiên cứu ở bảng 3.11 cho thấy những bà mẹ có tiền sử sinh con có DTBS có nguy cơ sinh con mắc DTOTH cao gấp 76,2 lần những bà mẹ không có tiền sử sinh con có DTBS. Theo Rabah M. Shawky (2011), mẹ có tiền sử đẻ thai dị dạng, thai chết ngay sau sinh có tỷ lệ sinh con DTBS cao gấp 7.507 lần so với nhóm chứng [145]. Theo nghiên cứu của Xingguang Zhang (2012) cũng nghi nhận: tiền sử gia đình sinh con DTBS có nguy cơ sinh con DTBS cao gấp 11.165 lần so với nhóm chứng [161].

Như vậy ở các trường hợp sinh ra có cân nặng thấp, non tháng, sinh đôi; con thứ nhất và con thứ  $\geq 3$ ; tiền sử có anh chị bị DTBS, mẹ có tiền sử đẻ thai lưu và tuổi mẹ  $\leq 25$  tuổi; chúng ta nên khám kỹ xem liệu các trường hợp đó có bị dị tật ống tiêu hóa hay không?.

### **4.3. Giá trị của một số phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa trước và ngay sau sinh.**

#### ***4.3.1. Giá trị của các phương pháp chẩn đoán trước sinh***

##### *4.3.1.1. Giá trị của siêu âm trước sinh*

###### *➤ Giá trị của hình ảnh đa ối*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.12 cho thấy đa ối có giá trị chẩn đoán DTOTH với độ nhạy 53,2% và độ đặc hiệu 99,4%. Kết quả của chúng tôi cao hơn Huỳnh Thị Duy Hương (2012) 8,75% [16]. Khi thai > 20 tuần, da của thai có những lớp tế bào sừng hóa ảnh hưởng đến tính thấm và phân tán dịch, nên dịch thấm qua da giảm và mất dần, nước ối ở giai đoạn này duy trì chủ yếu là do thai nhi nuốt và thải nước tiểu ra [85]. Do đó trên thai phụ có đa ối cần tìm dị tật về ống tiêu hóa.

Theo nghiên cứu của chúng tôi, trẻ dị tật ống tiêu hóa 53,2% có đa ối, 3,6 % có thiếu ối (biểu đồ 3.6). Trong nhóm trẻ đa ối 51% có dị tật ống tiêu hóa, nhóm trẻ thiếu ối có 2,2 % trẻ bị dị tật ống tiêu hóa, còn trong nhóm trẻ ối bình thường chỉ có 0,5 % trẻ bị dị tật ống tiêu hóa (biểu đồ 3.7). Theo A. Hamza (2013) đa ối gặp 0,2 - 1,6% ở tất cả các thai, thai nhi đủ tháng thận thải 500 - 1200 ml nước tiểu và thai nuốt 210 - 760 ml nước ối hàng ngày. Bệnh lý gặp ở 17% trong trường hợp đa ối nhẹ, 91% đa ối trung bình và nặng. Nguyên nhân đa ối do: 8 - 45% dị tật và bất thường gen, 5 - 26% mẹ đái tháo đường, 8 - 10% nhiều thai, 1 - 11% thai nhi thiếu máu, các nguyên nhân khác virus (parvovirus B19, rubella, cytomegalovirus), rối loạn thần kinh cơ, mẹ tăng canxi huyết, hội chứng Bartter, nhiễm trùng Toxoplasma, giang mai...[78]. Theo Dashe JS (2002) trẻ bị dị tật nặng, dị bội thể, chết non chiếm 14% trong đa ối, 9% trong đa ối nhẹ, 17% trong đa ối vừa và 33% trong đa ối

nặng [162]. Theo nghiên cứu của James R. Lloyd (1958) cho thấy: trên 17.615 thai phụ có 76 (0,4%) trường hợp có đa ối; trong các trường hợp đa ối 33 thai nhi (43,4%) có bất thường, 4/33 (12,1%) có DTOTH, 12/33 (36,4%) chết non, 7/33 (21,2%) dị tật hệ thần kinh, 9/33 (27,3%) do bất thường dây rốn [163]. Theo Rabah M. Shawky (2011) trẻ bị DTBS ở nhóm đa ối cao gấp 13.631 lần, ở nhóm thiếu ối cao gấp 20.041 lần so với nhóm chứng [145]. Đa ối do rất nhiều nguyên nhân và thường là tiên lượng không tốt. Do đó trên thai phụ có đa ối cần siêu âm định kỳ theo dõi diễn biến, hình thái của thai để có hướng xử trí kịp thời.

*\* Giá trị của hình ảnh đa ối đối với từng loại dị tật ống tiêu hóa*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.13 cho thấy đa ối có giá trị chẩn đoán các dị tật ở vị trí cao như teo thực quản và tắc tá tràng với độ nhạy, độ đặc hiệu lần lượt là (72%, 98,9%) và (82%, 99%); còn ít có giá trị với dị tật ở vị trí thấp như dị tật HM - TT, PĐTBS. Trong nghiên cứu của chúng tôi với teo thực quản đa ối có độ nhạy 72%. Kết quả này tương đương với nghiên cứu của Kunisaki SM (2014) 73% teo thực quản có đa ối [164]. Theo Susan R. S. (2012), teo thực quản không có rò với khí quản đa ối gặp 76% trường hợp, nếu có rò với khí quản đa ối chỉ chiếm 8% [85]. Theo Phạm Văn Phú (2012) đa ối gặp ở 75% teo thực quản [165]. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cao hơn một số nghiên cứu khác như D H Pretorius (1987) thấy 62% teo thực quản có đa ối [166]; Phan Thị Hoài Giang (2006) 17,65% [167]. Juhee Seo (2010) 30% [133].

Theo nghiên cứu của chúng tôi, đa ối trong tắc tá tràng có độ nhạy 82% tương đương với nghiên cứu của A.Brantberg (2002) đa ối 83% [168]. Kết quả của chúng tôi cao hơn trong một số nghiên cứu khác như: Jay L. Grosfeld

(1993) 32% tắc tá tràng có đa ôi [110], Vũ Thị Hồng Anh (2001) 14,1% [142], Li - Yi Tsai (2010) 50% [143], Hồng Quý Quân (2011) 41,5% [18], Kamal Nain Rattan (2016) 30% [140]. Theo Zane Àbola (2009) 45% tắc tá tràng và teo thực quản có đa ôi [143].

Trong nghiên cứu của chúng tôi, đa ôi trong tắc ruột có độ nhạy 50,7%. Kết quả của chúng tôi thấp hơn R. Heydanus (1994) đa ôi gặp trong 69% tắc ruột [169]. Đa ôi trong tắc ruột non thường chỉ quan sát thấy ở quý 3 thai kỳ [85]. Theo Vũ Hồng Tuấn (2013), đa ôi trong teo ruột non 53,8% [19], C. Virgone (2015) đa ôi 34.5% trong tắc ruột non [170]. Nếu tắc cao, đa ôi thường xuất hiện sớm và nhiều, nếu tắc thấp đa ôi xuất hiện muộn và ít. Tắc ruột già thường khó chẩn đoán trước sinh hơn tắc ruột non, vì nó ít làm tăng nước ối và bình thường ruột già chỉ quan sát thấy ở cuối thai kỳ (quý ba) và nhu động ruột không quan sát thấy [15].

Wang CN (2008) ghi nhận viêm phúc mạc phân su có 50% đa ôi [171]. S. Ionescu (2015) cũng thấy viêm phúc mạc phân su có 25-50 % đa ôi [172]. Các kết quả này cũng tương đương với kết quả của chúng tôi và cao hơn các kết quả như Ming - Horng Tsai (2009), theo tác giả 30% viêm phúc mạc phân su có đa ôi [173] và Nadia Saleh (2009) 12,5% [174]. Keiichi Uchida (2015) đa ôi 73,3% (11/15) cao hơn trong nghiên cứu của chúng tôi [175].

Trong nghiên cứu của chúng tôi không thấy trường hợp phình đại tràng bẩm sinh nào có đa ôi.

Như vậy là dấu hiệu đa ôi rất có giá trị trong chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa ở vị trí cao như thực quản, tá tràng. Ít có giá trị trong chẩn đoán dị tật ở vị trí thấp như ở trực tràng, hậu môn. Là do DTOTH ở vị trí cao gây đa ôi sớm

và nhiều, còn dị tật ở vị trí thấp gây đa ôi muộn và ít. Vì ống tiêu hóa rất dài dị tật ở thấp cần có thời gian và lượng nước ôi nhiều mới gây đa ôi.

➤ *Giá trị của siêu âm trước sinh*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.14 cho thấy siêu âm trước sinh có giá trị chẩn đoán DTOTH có độ nhạy là 65,8% và độ đặc hiệu cao 99,4%. Siêu âm có giá trị khi dị tật gây thay đổi hình thái giải phẫu và vị trí tạng. Do vậy có dị tật dễ chẩn đoán bằng siêu âm như tắc tá tràng, tắc ruột, viêm phúc mạc phân su; còn một số dị tật khó chẩn đoán như teo thực quản, dị tật hậu môn - trực tràng và phình đại tràng bẩm sinh. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cao hơn một số nghiên cứu khác. Theo một số tác giả như C. Stoll và cộng sự (1996) siêu âm trước sinh chẩn đoán dị tật hệ tiêu hóa có độ nhạy 24% [104], Phelps S (1997) 42% [176], Hélène Grandjean (1999), tại Châu Âu 53,7% [177], Y. Viala (2001) chẩn đoán trước sinh hệ tiêu hóa 56% [178]. Theo Martin C. H (2002), tại 18 vùng ở Châu Âu, siêu âm trước sinh phát hiện được 34% dị tật đường tiêu hóa [15]. Theo Huỳnh Thị Duy Hương (2012), chẩn đoán trước sinh phát hiện 9,3% dị tật tiêu hóa [16]. Theo nghiên cứu của Saldarriaga GW (2014) cho thấy tại Colombia, tỷ lệ DTOTH được phát hiện trên siêu âm trước sinh rất thấp 18,8% [179]. Theo Trần Ngọc Bích (2012), tại bệnh viện Phụ sản Trung ương, năm 2010 - 2011 siêu âm trước sinh chẩn đoán được 42,36% dị tật hệ tiêu hóa [128]. Như vậy, sau 5 năm kết quả siêu âm trước sinh đã tăng lên do trình độ, trang thiết bị và kinh nghiệm đã có nhiều tiến bộ. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi thấp hơn một số nghiên cứu khác. Theo Stefos (1999), siêu âm ở tuần thai 18 - 22 phát hiện thai nhi bị dị tật hệ tiêu hóa có độ nhạy 85,2% (23/27) [180]. J. M. Carrera (1995) ghi nhận siêu âm trước sinh phát hiện được 81,08% (60/74) dị tật ống tiêu hóa, siêu âm trước 22 tuần phát hiện được 41,89% dị tật [181]. Theo T Todros (2001), độ nhạy siêu âm trước sinh phụ thuộc vào: kỹ năng, trình độ, kinh nghiệm, của người làm siêu

âm, trang thiết bị, nghiên cứu đa trung tâm, thời điểm siêu âm và quá trình theo dõi, loại dị tật. Nhìn chung 55% DTBS được phát hiện trước sinh trong đó 44% phát hiện trước 24 tuần [182]. Theo Carla Verrotti (2007) siêu âm quý 2 và quý 3 thai kỳ phát hiện được 64% DTBS [183]. Trong nghiên cứu của chúng tôi siêu âm trước sinh trước 24 tuần phát hiện được 6,7% dị tật ống tiêu hóa. Kết quả của chúng tôi thấp hơn một số nghiên cứu khác như: H  l  ne Grandjean (1999) siêu âm trước 24 tuần phát hiện được 12,5% [177] và Martin C. H (2002) phát hiện được 40% dị tật tiêu hóa [15].

Trong nghiên cứu của chúng tôi, tuần thai trung bình phát hiện DTOTH trên siêu âm trước sinh là  $31,8 \pm 5,3$  tuần và không có sự khác biệt với nhóm có hình ảnh bất thường về đường tiêu hóa trước sinh nhưng sau sinh không có dị tật (bảng 3.15). Kết quả của chúng tôi tương đương với H  l  ne Grandjean (1999) tuần thai trung bình phát hiện DTOTH trên siêu âm là  $30,2 \pm 5,8$  tuần [177] và với Martin C. H (2002) là  $30 \pm 6$  tuần [15]. Viêm phúc mạc phân su hi  m khi xảy ra trước 20 tuần, c   thể thấy r   trên siêu âm khi thai 30 tuần [33]. Theo T Todros và cộng sự (2001), siêu âm trước sinh thường phát hiện các bất thường về cấu trúc được khuyến cáo khi thai 19 - 21 tuần. Một nghiên cứu đa trung tâm thấy siêu âm trước 24 tuần tuổi cho tất cả các DTBS c   độ nhạy là 35% ở các bệnh viện c   kỹ thuật cao và 13% ở các bệnh viện cộng đồng [182]. Theo nghiên cứu của Martin C. H. Haeusler (2002) cho thấy siêu âm trước sinh ở thai  $\leq 24$  tuần phát hiện 40% DTOTH, 29% teo thực quản, 36% tắc t   tr  ng, 30% tắc ruột non, 68% ruột gi   [15]. Kết quả nghiên cứu này đều cao hơn kết quả của chúng tôi (bi  u đồ 3.8). C   sự khác biệt đ   là do thời gian siêu âm đ  i với từng loại dị tật phụ thuộc v  o thời điểm bệnh nh  n đi kiểm tra, c   một số bệnh nh  n không theo d  i liên tục, đ  n bệnh viện v  o thời điểm muộn n  n dị tật c   thể đ   bi  u hiện trước rồi.

Dấu hiệu quả bóng đôi thường thấy rõ khi thai > 20 tuần, liên quan đến phản xạ nuốt nước ối của thai nhi. Mặt khác nhiều nghiên cứu lâm sàng ghi nhận hình ảnh ruột non xẹp và là một khối tăng âm trên siêu âm trước thai 20 tuần, vì thế ruột non bình thường cho hình ảnh siêu âm của các quai ruột không rõ [85]. Đường kính trung bình của ruột non 1,2 mm (1,0 - 1,5mm) ở quý 2 thai kỳ trước 20 tuần [184]. Thai nhi có thể nuốt nước ối khi 9 - 10 tuần tuổi và nước ối chưa vào ruột non trước 25 tuần (trừ ở dạ dày) [40]. Ruột non khó có thể quan sát thấy khi thai 10-20 tuần [185]. Các quai ruột non có thể thấy được ở tuần thai 25 đến 28. Sau 34 tuần có thể thấy được quai ruột trong 30% trường hợp [85],[184]. Phân su bắt đầu được hình thành khi thai 16 - 20 tuần, trên siêu âm cho hình ảnh giảm âm hơn so với thành ruột. Đại tràng xuất hiện như là một cấu trúc hình ống ở ngoại vi của bụng thai nhi và cho hình ảnh rõ ràng trên siêu âm ở thai 30 tuần >87% các trường hợp (độ nhạy 77,4% và độ đặc hiệu 100%) và trong mọi trường hợp khi thai >31tuần [85]. Bình thường theo Catherine Richards (1995), ruột non có thể quan sát thấy 44% khi thai 10 - 15 tuần, 100% sau 20 tuần; đại tràng có thể quan sát thấy 44% khi thai 18 - 20 tuần, 100% sau thai 25 tuần [84]. Điều này đã giải thích tại sao tắc ruột thấp có biểu hiện muộn hơn tắc ruột cao.

*\* Giá trị của một số hình ảnh siêu âm trước sinh đối với từng dị tật*

*Giá trị của chẩn đoán trước sinh trong chẩn đoán teo thực quản*

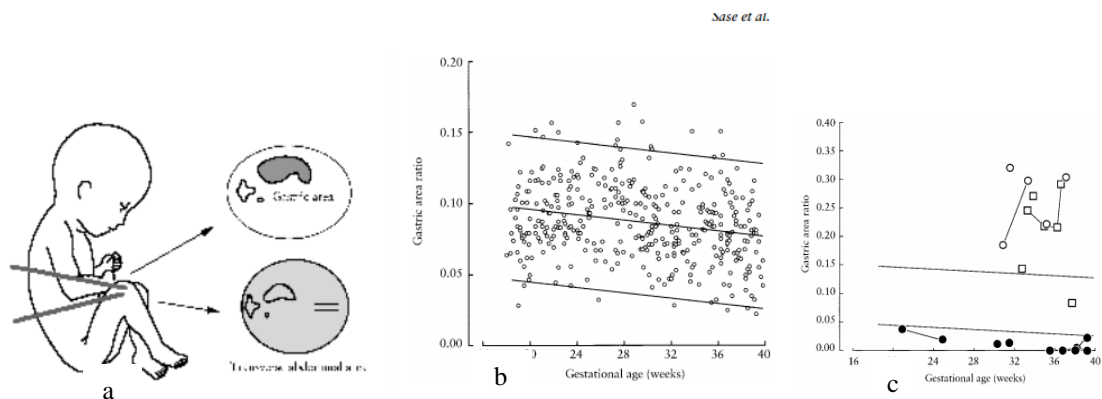
Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.16 cho thấy hình ảnh “dạ dày nhỏ hoặc không có dạ dày” có giá trị trong chẩn đoán teo thực quản với độ nhạy 46,6%, giá trị chẩn đoán dương tính là 57,5%; chẩn đoán trước sinh trong chẩn đoán teo thực quản có độ nhạy 50,0%, độ đặc hiệu cao 99,9% và có giá trị tiên đoán 67,6 %. Kết quả của chúng tôi cao hơn một số nghiên cứu khác như: C. Stoll (1996) thấy 24,20% teo thực quản được phát hiện trước sinh [104], Martin C. H (2002) 25% (29% phát hiện ở thai  $\leq$  24 tuần, 55% ở thai  $\geq$  25

tuần) [15], D H Pretorius (1987) 32% [166], Prem Puri (2009) <42%, siêu âm trước sinh có giá trị tiên đoán 56% [49], Juhee Seo (2010) 12% [133], Trần Ngọc Bích (2012) 27,3% (6/22) [137]. Kết quả của chúng tôi tương đương với một số tác giả. Theo Tringer (1995) độ nhạy siêu âm trước sinh chẩn đoán teo thực quản là 42%, dấu hiệu không có dạ dày và đa ôi có giá trị tiên đoán dương tính 56% [186]. Houfflin - Debarge V. (2011) kết hợp 2 dấu hiệu dạ dày nhỏ hoặc không có dạ dày và đa ôi cho giá trị tiên đoán 40 - 56% [187]. Theo Giuseppe Buonocore (2012), dấu hiệu dạ dày nhỏ hoặc không có dạ dày có độ nhạy 42%, kết hợp với đa ôi có giá trị tiên đoán 56% teo thực quản [38]. Trương tự Pinheiro PFM (2012) dấu hiệu dạ dày nhỏ hoặc không có dạ dày có độ nhạy là 44 - 56% [26]. Trong một số nghiên cứu khác như: Zane Àbola (2009) ghi nhận chẩn đoán trước sinh teo thực quản có độ nhạy 62% [143], Carlos noronha neto (2009) 58,3% [188], Kunisaki SM (2014) dạ dày nhỏ/ không có dạ dày và đa ôi có giá trị tiên đoán 67%, các kết quả này cao hơn kết quả nghiên cứu của chúng tôi [164]. Chẩn đoán trước sinh teo thực quản rất khó, thường chỉ chẩn đoán trước sinh được 9,2 - 40% [79]. Theo Rikke Neess Pedersen (2012), nghiên cứu tại 23 vùng ở Châu Âu, trong 20 năm; giá trị chẩn đoán trước sinh teo thực quản khác nhau ở từng vùng, cao nhất ở Pháp phát hiện được 58,8%, sau đến Ukraine 54,5 %, Mỹ 53,8%, Đức 51,9 %, Thụy sĩ 50 % và thấp nhất ở Croatia chỉ có 6,3 % teo thực quản phát hiện được trước sinh [139]. Mặt khác một số ít trường hợp teo thực quản không có rò khí quản vẫn thấy dạ dày căng dịch do xuất tiết tại dạ dày [67]. Nhưng theo nghiên cứu của Malinger G (2004), sử dụng một bộ chuyên đổi tuyến tính có độ phân giải cao ở thai 19 - 25 tuần có thể thấy được thực quản ở 86,7% các trường hợp và một phần thực quản trong 96,7% trường hợp [189].

Theo Roya Sohaey (1996), không nhìn thấy hình ảnh dạ dày chiếm 0,4% trong tất cả thai nhi được kiểm tra, 48% không nhìn thấy hình ảnh dạ dày là



có bất thường [185]. Một số nghiên cứu đã báo cáo rằng dạ dày của thai nhi là một chỉ số, phản ánh tình trạng sinh lý và bệnh lý của ống tiêu hóa. Kích thước dạ dày được xác định là một dấu hiệu tiềm năng để chẩn đoán dị tật bẩm sinh của ống tiêu hóa và đánh giá các nhu động ống tiêu hóa của thai nhi. Diện tích dạ dày liên quan tuyến tính chặt chẽ với thể tích dạ dày ( $r=0,91$ ), và liên quan với tuổi thai  $r=0,74$ . Tỷ lệ diện tích dạ dày, được định nghĩa là tỉ số của diện tích dạ dày của thai nhi chia cho diện tích ngang bụng của thai nhi, là một phương pháp thích hợp để đánh giá kích thước dạ dày. Dạ dày nhỏ trong các bào thai bị hẹp thực quản khi đó tỷ lệ diện tích dạ dày ở dưới mức bình thường, còn các thai nhi có tắc nghẽn đường ruột thì tỷ lệ diện tích dạ dày vượt mức bình thường [190].



**Hình 4.1. Sơ đồ đo tỷ số diện tích dạ dày [190]**

- Sơ đồ đo tỷ số diện tích dạ dày = diện tích dạ dày/chu vi vòng bụng.
- Đồ thị tỷ số diện tích dạ dày theo tuổi thai  $y = 0,11456 - 0,00094729x$  (độ tin cậy 95%).
- Biểu đồ các vòng trong đóng: teo thực quản, các vòng tròn mở: tắc tá tràng. Ô vuông: tắc ruột

Theo McKenna KM (1995), tiên lượng có bất thường dạ dày cao nếu siêu âm thấy hình ảnh dạ dày nhỏ hoặc không có dạ dày ở thai sau 18 tuần, 85% thai nhi không có hình ảnh dạ dày có kết quả bất thường (cấu trúc bất thường, thai chết trong tử cung hoặc sau khi sinh), 52% ở thai dạ dày nhỏ, cả

hai loại là 63%. Bất thường nhiễm sắc thể ở 38% thai không có dạ dày, 4% ở thai dạ dày nhỏ [191]. Tuy nhiên, một dạ dày nhỏ có thể là một phát hiện bình thường hoặc có thể có các nguyên nhân khác (rối loạn nuốt, khiếm khuyết trên khuôn mặt, khối u vùng mặt cổ, tổn thương hệ thần kinh trung ương, thiếu ối, ...) [92]. Theo Cynthia G. Brmfield (1998), siêu âm không thấy hình ảnh dạ dày, tăng nguy cơ bất thường cấu trúc và có hậu quả xấu [192].

#### *Giá trị của chẩn đoán trước sinh trong chẩn đoán tắc tá tràng*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.17 cho thấy chẩn đoán trước sinh rất có giá trị trong chẩn đoán TTT với độ nhạy và độ đặc hiệu rất cao 90,2% và 99,9%. Đặc biệt hình ảnh “Quả bóng đôi” rất có giá trị trong chẩn đoán tắc tá tràng với độ nhạy 86,9% và độ đặc hiệu 99,9%, hình ảnh “quai ruột giãn” ít có giá trị với độ nhạy thấp 5,3%. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cao hơn các tác giả khác. Theo nghiên cứu của Jay L. Grosfeld (1993) cho thấy: 13,6% (14/103) tắc tá tràng được phát hiện trên siêu âm trước sinh [110]. Theo Phelps S (1997) ở Anh trong 3 năm, trong 294 báo cáo, tỷ lệ sinh hàng năm là 52.000, thấy 55% tắc tá tràng được phát hiện trước sinh [176]. Theo nghiên cứu của Li - Yi Tsai (2010) tại Đài Loan, tắc tá tràng được phát hiện trước sinh là 50% [144]. H Kilbride (2010) 53% tắc tá tràng được phát hiện trước sinh [193]. Hồng Quý Quân (2011) siêu âm trước sinh chẩn đoán đúng 68,3% tắc tá tràng, trong đó chẩn đoán trước sinh ở bệnh nhân chuyển đến từ tại bệnh viện Phụ sản Trung ương 95,2% [18]. Theo nghiên cứu của Nguyễn Đắc Kiên Quý (2013) cho thấy: 55,6% tắc tá tràng được phát hiện trước sinh [194].

Theo Choudhry MS (2009), siêu âm trước sinh thường quy ở tuần thai 20 phát hiện được 48% tắc tá tràng [195]. Haeusler MC (2002) nghiên cứu trên 18 vùng ở Châu Âu thấy siêu âm trước sinh phát hiện 52% tắc tá tràng (36% phát hiện ở thai  $\leq 24$  tuần, 64% ở thai  $\geq 25$  tuần) [196]. Nghiên cứu của

chúng tôi chỉ có 5,5% tắc tá tràng được phát hiện trước 24 tuần thai (biểu đồ 3.7), có thể là do một số bệnh nhân không theo dõi thai sớm hoặc một số theo dõi ở tuyến dưới khi chuyển lên bệnh viện Phụ sản Trung ương để hội chẩn đã qua 24 tuần tuổi.

❖ *Giá trị của một số hình ảnh siêu âm trong chẩn đoán tắc ruột*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.18 cho thấy chẩn đoán trước sinh có giá trị cao trong chẩn đoán tắc ruột với độ nhạy 85,5% và độ đặc hiệu 99,7%. Kết quả của chúng tôi phù hợp với C. Baud (2009), siêu âm trước sinh có giá trị chẩn đoán tắc ruột với độ nhạy 40 - 86% [197]. Kết quả của chúng tôi cao hơn R. Heydanus (1994), theo tác giả siêu âm trước sinh chẩn đoán 69% tắc ruột [169]. Trong nghiên cứu Martin C. H et all (2002), 18 vùng ở Châu Âu, siêu âm trước sinh phát hiện 40% tắc ruột non; 29% cho tắc ruột già [15]. Theo nghiên cứu của C. Virgone (2015), tổng kết 16 nghiên cứu tại Ý, trên 640 thai nhi thấy tỷ lệ phát hiện tắc ruột non từ 10 - 100%, trung bình là 50,6%, tỷ lệ phát hiện tắc hồng tràng và hồi tràng là 66,3% và 25,9% [170]. Theo Vũ Hồng Tuấn (2013) siêu âm trước sinh phát hiện tắc ruột ở 61,5% trường hợp teo ruột non [19].

Theo nghiên cứu của chúng tôi hình ảnh quai ruột giãn có giá trị trong chẩn đoán tắc ruột với độ nhạy 76,8%, độ đặc hiệu 99,6%. Kết quả này cũng tương đương với Vũ Hồng Tuấn (2013) trong teo ruột non, 80,8% có hình ảnh quai ruột giãn [19]. Dấu hiệu quai ruột giãn và đa ôi là các dấu hiệu chỉ điểm trong chẩn đoán tắc ruột trước sinh. Độ chính xác siêu âm trước sinh phụ thuộc vào thời điểm siêu âm, các tiêu chí siêu âm sử dụng, kinh nghiệm người thực hiện và một số yếu tố khác. Phần lớn các nghiên cứu lấy dấu hiệu quai ruột giãn để chẩn đoán tắc ruột với tỷ lệ phát hiện từ 31 - 100%, nhìn chung là 68,1%. Hai nghiên cứu lấy điểm cắt (cut - off) quai ruột giãn là 7mm có tỷ lệ phát hiện tắc ruột là 62,2% [170]. Nếu tắc ruột cao thì đoạn ruột bị giãn ngắn, đa ôi ở mức độ vừa và nặng, nếu tắc ruột thấp thì nhiều quai ruột giãn, ôi bình

thường hoặc tăng vừa [54]. Trong nghiên cứu của chúng tôi, ruột tăng âm vang có giá trị trong chẩn đoán tắc ruột với độ nhạy thấp 4,3%. Melissa J. Ruiz (2009) cũng thấy rằng hình ảnh ruột tăng âm vang so với hình ảnh quai ruột giãn trên siêu âm trước sinh có tỷ lệ thai chết cao hơn (20.8% và 10%) và tỷ lệ bất thường về bụng sau sinh thấp hơn (10.3% và 53.3%) [198].

*Giá trị của một số hình ảnh siêu âm trong chẩn đoán viêm phúc mạc phân su*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.19 cho thấy chẩn đoán trước sinh rất có giá trị trong viêm phúc mạc phân su với độ nhạy 83,3% và độ đặc hiệu 99,8%. Canxi hóa rải rác trong ổ bụng 52,4%, dịch ổ bụng 50%, quai ruột giãn 40,5%, ruột tăng âm vang 21,4%, nang giả 9,5%. Kết quả của chúng tôi cao hơn Dirkes K (1995), 22% VPMPS có chẩn đoán trước sinh [199]. Nadia Saleh (2009) 62% siêu âm trước sinh có VPMPS được chẩn đoán xác định dựa vào lâm sàng và Xquang sau sinh [174]. Keiichi Uchida (2015) 73,3% (11/15) VPMPS có chẩn đoán trước sinh, quai ruột giãn (53%), dịch ổ bụng (33%), và nang giả (13%) [175]. Theo Melissa J. Ruiz (2009), 33,3% ruột tăng âm vang có viêm phúc mạc phân su và tắc ruột phân su [198]. Nadia Saleh (2009) có 13 bệnh nhân VPMPS thì siêu âm trước sinh phát hiện 8/13 (62%). Trong 8 bệnh nhân này, vôi hóa trong ổ bụng 50% (4/8), dịch ổ bụng 75% (6/8), nang giả 62,5% (5/8), quai ruột giãn 75% (6/8) [174]. Shyu M. - K. (2003) trong 17 bệnh nhân VPMPS, siêu âm trước sinh có canxi hóa ở 16 bệnh nhân (94%), dịch ổ bụng 12 (70%), nang giả phân su 7 (41,2%), giãn quai ruột 6 (35,3%). Dịch ổ bụng liên tục và nang giả phân su hoặc quai ruột giãn có độ nhạy 92% trong tiên đoán phẫu thuật sau sinh, dịch ổ bụng và tăng áp phổi sau sinh có liên quan đến tử vong sơ sinh [200]. Trong nghiên cứu của tác giả Wang CN (2008); dịch ổ bụng chiếm 100%, canxi hóa rải rác trong ổ bụng 93%, giãn quai ruột 57%, nang giả phân su 29%. Trong đó có 28,5% bệnh nhân sau sinh bình thường và không phải phẫu thuật [171].

Dự đoán trước sinh cần phẫu thuật ở trẻ sơ sinh bị viêm phúc mạc phân su dựa vào siêu âm có 4 mức độ: Độ 0 chỉ có vôi hóa trong ổ bụng; Độ 1 vôi hóa trong ổ bụng và cổ tử cung hoặc nang giả phân su hoặc ruột dẫn; Độ 2 có hai hình ảnh; Độ 3 có tất cả các hình ảnh trên siêu âm. Theo nghiên cứu của Zangheri G (2007), can thiệp phẫu thuật sơ sinh: 0% ở độ 0, 52% cho độ 1, 80% cho độ 2 và 100% cho độ 3 [89]. Kết quả siêu âm trong nghiên cứu trên cao hơn kết quả của chúng tôi bởi vì chúng tôi chỉ lấy các bệnh nhân được chẩn đoán viêm phúc mạc phân su đã được xác định chẩn đoán sau phẫu thuật để đối chiếu, còn các bệnh nhân có chẩn đoán trước sinh VPMPS sau sinh không phải phẫu thuật có thể bị chẩn đoán nhầm làm dương tính giả cao hơn. Một số hình ảnh siêu âm của chúng tôi cao hơn Ming - Horng Tsai (2009) quai ruột giãn 30%, canxi hóa 10% [173]. Khác biệt về hình ảnh siêu âm là do nguyên nhân gây viêm phúc mạc phân su và thời gian gây thủng ruột ở từng bệnh nhân ở các nghiên cứu có sự khác nhau.

Hình ảnh ruột tăng âm vang trong nghiên cứu của chúng tôi có độ nhạy thấp 21,4%. Ruột tăng âm vang có độ nhạy thấp bởi vì bình thường hình ảnh này chiếm 0,6 - 2,4% quý 2 thai kỳ ở tất cả các thai nhi. Một số bệnh khác cũng có hình ảnh ruột tăng âm vang như dị bội NST 13, 18, 21 và NST giới tính khoảng 9% trường hợp, ở bệnh nhân xơ nang tụy 2%. Nguyên nhân ruột tăng âm vang có thể do nhiễm trùng bào thai (cytomegalovirus, herpes, parvovirus, rubella, thủy đậu, và toxoplasmosis), chảy máu ối, thai chậm trong tử cung. Hình ảnh ruột tăng âm vang được báo cáo là có liên quan với sự phát triển chậm của thai nhi, sự gia tăng bệnh và tử vong trong thời kỳ chu sinh [201].

*Chẩn đoán trước sinh trong một số dị tật ống tiêu hóa khác*

Theo nghiên cứu của chúng tôi, siêu âm trước sinh có giá trị trong chẩn đoán 20,6% dị tật hậu môn trực tràng (bảng 3.20). Kết quả của chúng tôi cao hơn một số nghiên cứu khác như C. Stoll (1996) siêu âm trước sinh trong chẩn đoán dị tật hậu môn trực tràng có độ nhạy 8,2% [104]. Hình ảnh quai ruột giãn thấy ở 8,2% trường hợp DT HM - TT, kết quả của chúng tôi tương đương với Bruce Belin (1995), hình ảnh đại tràng giãn trong chẩn đoán không hậu môn rất thấp 8% [202]. Kết quả này thấp hơn trong nghiên cứu của Robert D. Hams (1987), nghiên cứu trên 12 trường hợp dị tật hậu môn trực tràng thấy 42% có giãn quai ruột [90], J. H. Ochoa (2012) 63,4% [203].

Trong nghiên cứu của chúng tôi, siêu âm trước sinh không quan sát thấy lỗ hậu môn có giá trị chẩn đoán 2/2 (100%) dị tật hậu môn trực tràng. Kết quả này cũng được J. H. Ochoa (2012) ghi nhận sự vắng bóng cơ vòng hậu môn có hay không có giãn ruột có giá trị cao trong chẩn đoán dị tật hậu môn trực tràng với độ nhạy 100% và độ đặc hiệu 99%. Tuần thai phát hiện trung bình 27 tuần. Tuy nhiên bình thường cơ này không thấy rõ ở thai 15 - 17 tuần và thấy rõ ở thai 29 - 33 tuần [203].

Trường hợp ruột đôi siêu âm trước sinh là nang ống mật chủ, trường hợp này chẩn đoán nhầm như vậy cũng rất hợp lý vì hình ảnh ruột đôi thường quan sát thấy dưới dạng nang và vị trí rất gần ống mật chủ.

Trường hợp hội chứng ruột ngắn có dị tật kết hợp là khe hở thành bụng, siêu âm trước sinh tuần thứ 24 có hình ảnh đa ối, quai ruột giãn, khe hở thành bụng. Kết quả của chúng tôi cũng tương tự McMahon MJ (1996), báo cáo 2 trường hợp hội chứng ruột ngắn siêu âm trước sinh có khe hở thành bụng và đa ối [204]. Casaccia G (2006) hội chứng ruột ngắn siêu âm trước sinh có 58% quai ruột giãn cô lập [205].

Trong nghiên cứu của chúng tôi, 40% phình đại tràng phát hiện được trước sinh. Theo J. M. Carrera (1995) trong phình đại tràng bẩm sinh giãn quai ruột gặp ở ít trường hợp và thường ở giai đoạn muộn, sau 37 tuần [181]. Theo nghiên cứu của Bruce Belin (1995), không có bệnh nhân phình đại tràng bẩm sinh nào được phát hiện trước sinh [202]. Theo nghiên cứu của Kate E. Best (2014), tại Châu Âu trong 803 trẻ phình đại tràng bẩm sinh, chẩn đoán trước sinh phát hiện được 11 (1,4%) trường hợp [131].

Như vậy là siêu âm trước sinh rất có giá trị chẩn đoán trong các trường hợp dị tật gây thay đổi hình thái giải phẫu và vị trí tạng rõ như tắc tá tràng, tắc ruột, viêm phúc mạc phân su. Một số dị tật khác ít làm thay đổi hình thái giải phẫu thì siêu âm khó chẩn đoán như teo thực quản, dị tật hậu môn - trực tràng và phình đại tràng bẩm sinh.

### ***4.3.2. Giá trị của các phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa sau sinh***

#### ***4.3.2.1. Giá trị của chẩn đoán lâm sàng***

##### ***❖ Giá trị của chẩn đoán lâm sàng trong chẩn đoán DTOTH***

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.21 cho thấy chẩn đoán lâm sàng rất có giá trị trong chẩn đoán DTOTH với độ nhạy và độ đặc hiệu là 88,5% và 99,6%, có khả năng chẩn đoán dị tật 73,7%. Triệu chứng thường gặp trong dị tật ống tiêu hóa là bụng chướng 65,1%, nôn 59%, chậm và không có phân su 54,3%, quai ruột nổi 10,1%, thụt ra nút nhày 9% (biểu đồ 3.9). Các biểu hiện lâm sàng trong nghiên cứu của chúng tôi cũng tương đương với nghiên cứu của Huỳnh Thị Duy Hương (2012), theo tác giả bụng chướng gặp 57%, nôn 47%, chậm tiêu phân su 55% [16]. Bình thường có phân su trong vòng 24 giờ sau sinh ở 99,5% trẻ sơ sinh đủ tháng khoẻ mạnh, 76,3% ở trẻ sơ sinh non tháng và có trong vòng 48 giờ trong 98,8% trẻ sơ sinh [206]. Tuy nhiên, trẻ sinh

non < 32 tuần, thời điểm có phân su đầu tiên trung bình là 43 giờ tuổi, 75% trẻ có phân su trong 10 ngày đầu, 25% trẻ > 10 ngày trẻ mới có phân su [207].

❖ *Giá trị của chẩn đoán lâm sàng trong chẩn đoán teo thực quản*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.22 cho thấy chẩn đoán lâm sàng có giá trị chẩn đoán teo thực quản có độ nhạy và độ đặc hiệu cao (98% và 99,9%) (bảng 3.22). Kết quả của chúng tôi tương đương với Phạm Văn Phú (2012) 100% có dấu hiệu lâm sàng rõ [165]. Nguyễn Thành Công (2009), 52,5% teo thực quản được chẩn đoán ở tuyến dưới dựa chủ yếu vào lâm sàng và không có trường hợp nào chẩn đoán được dựa trên hình ảnh chụp thực quản có cản quang [208]. Dấu hiệu không đặt được sonde dạ dày rất có giá trị trong chẩn đoán teo thực quản có độ nhạy 98%. Kết quả của chúng tôi tương đương với một số tác giả khác như: Phan Thị Hoài Giang (2006) [167], Nguyễn Thành Công (2009) [207], Trần Ngọc Bích (2009) [209], Phạm Văn Phú (2012) [165] 100% không đặt được sonde dạ dày. Dấu hiệu “tiết nhiều nước bọt” có giá trị chẩn đoán teo thực quản với độ nhạy và độ đặc hiệu cao 82% và 100%. Kết quả của chúng tôi cao hơn trong nghiên cứu của Phan Thị Hoài Giang (2006), dấu hiệu này là 73,5% (50/68) [167]; Nguyễn Thành Công (2009) 68,9% [208]. Trong nghiên cứu của chúng tôi, 60% bệnh nhân teo thực quản bị suy hô hấp với các mức độ thở oxy, thở CPAP và thở máy, kết quả này cũng tương đương với Phan Thị Hoài Giang (2006) 66,2% [167], Huỳnh Thị Duy Hương (2012) 61,1% teo thực quản có suy hô hấp [16]. Viêm phổi trong nghiên cứu của Trần Ngọc Bích ở 40% (6/15) bệnh nhân teo thực quản [209].

❖ *Giá trị của chẩn đoán lâm sàng trong chẩn đoán tắc tá tràng*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.23 cho thấy chẩn đoán lâm sàng có giá trị trong chẩn đoán tắc tá tràng với độ nhạy và độ đặc hiệu 73,8% và 99,9%. Dấu hiệu nôn và nôn ra mật trong nghiên cứu của chúng tôi là 80,3% và 47,5%.



Kết quả của chúng tôi tương đương với Hồng Quý Quân (2011) tại bệnh viện Việt Đức, ở các bệnh nhân tắc tá tràng nôn gập 80,5% và nôn ra mật 63,4% [18]. Theo nghiên cứu của Nguyễn Đắc Kiều Quý (2013) nôn ra mật gập ở 44% (16/36) [202]. Theo Jay L. Grosfeld (1993): nôn (thường nôn ra mật) 51,5% (53/103), theo tác giả nôn > 30ml dịch mật gợi ý có tắc [110]. Theo Zane Àbola (2009) cũng thấy dấu hiệu nôn ở 75% tắc tá tràng [143]. Kết quả của chúng tôi thấp hơn trong các nghiên cứu khác như: Bailey PV (1993) nôn 90%, nôn ra mật 66% [141]; Vũ Thị Hồng Anh (2001) 87,3% [142]; Nguyễn Đắc Kiều Quý (2013) 97,2% [202]; Kamal Nain Rattan (2016) 100% [140]. Có sự khác biệt này là do bệnh nhân trong nghiên cứu của chúng tôi ở giai đoạn sớm của bệnh (ngay sau sinh), còn ở các nghiên cứu khác bệnh nhân chuyển đến bệnh viện ngoại khoa ở giai đoạn muộn hơn nên biểu hiện tắc ruột rõ hơn. Mật khác nôn ra mật còn tùy thuộc vào số bệnh nhân trong từng nghiên cứu có vị trí dị tật ở dưới bóng Vater. Theo Daniel N. Vinocur (2012), trong tắc tá tràng nôn thường xuất hiện vài giờ đầu sau sinh, 80% tắc tá tràng dưới bóng Vater do đó đa số là nôn ra mật [210].

Theo nghiên cứu của chúng tôi, dấu hiệu bụng chướng gập trong tắc tá tràng có độ nhạy 72,1%. Kết quả này tương đồng với một số nghiên cứu khác như: Kamal Nain Rattan (2016) bụng chướng 70% [140], Vũ Thị Hồng Anh (2001) 64,8% [142], Hồng Quý Quân (2011) 63,4% [18], Nguyễn Đắc Kiều Quý (2013) 80,5% [202]. Kết quả của chúng tôi cao hơn trong một số nghiên cứu: Jay L. Grosfeld (1993) 6,8% (7/103) có bụng chướng trên rốn [110], Bailey PV (1993) 25% [141].

Theo nghiên cứu của chúng tôi, dấu hiệu không có phân su ở các bệnh nhân tắc tá tràng có độ nhạy 62,3%. Kết quả của chúng tôi cao hơn trong một số nghiên cứu như: Vũ Thị Hồng Anh (2001) 25,4% [142], Hồng Quý Quân

(2011) 31,7% [18], Nguyễn Đắc Kiều Quý (2013) 50% [202]. Dấu hiệu này phụ thuộc vào nguyên nhân gây tắc tá tràng hoàn toàn hay không hoàn toàn.

❖ *Giá trị của chẩn đoán lâm sàng trong chẩn đoán tắc ruột*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.24 cho thấy chẩn đoán lâm sàng có giá trị trong chẩn đoán tắc ruột với độ nhạy và độ đặc hiệu cao 89,9% và 99,8%, các dấu hiệu có giá trị lần lượt là nôn có độ nhạy 92,8%, bụng chướng 89,9%, chậm và không có phân su 87%. Theo nghiên cứu của Daniel N. Vinocur (2012), cũng ghi nhận dấu hiệu chủ yếu trong tắc ruột là nôn và bụng chướng [210]. Kết quả của chúng tôi tương đương với một số nghiên cứu như: Robert M. Kliegman (2011) có 80% tắc và teo ruột có chậm phân su > 24 giờ [27], Vũ Hồng Tuân (2013) trong teo ruột nôn 100%, không ỉa phân su 96,2%, bụng chướng 92,3% [19].

❖ *Giá trị của chẩn đoán lâm sàng trong chẩn đoán viêm phúc mạc phân su*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.25 cho thấy các triệu chứng lâm sàng có giá trị trong chẩn đoán VPMPs với độ nhạy và độ đặc hiệu là 92,9% và 99,9%, các dấu hiệu có giá trị lần lượt là bụng chướng, nôn, chậm và không có phân su. Dấu hiệu bụng chướng trong nghiên cứu của chúng tôi có độ nhạy 97,6% tương đương với kết quả của Ming - Horng Tsai (2009) 100% (10/10) bụng chướng; dấu hiệu nôn 20% (2/10) thấp hơn kết quả của chúng tôi (83,3%) [173]. Theo S. Ionescu (2015), các dấu hiệu lâm sàng trong viêm phúc mạc phân su thường biểu hiện rõ ngay 1-2 ngày đầu sau sinh, các triệu chứng hay gặp là: bụng chướng, nề thành bụng, xung huyết, tuần hoàn bàng hệ [172]. Trong nghiên cứu của chúng tôi có 57,1% (4/7) trường hợp bụng chướng và nề đỏ thành bụng là do viêm phúc mạc phân su.

❖ *Giá trị của chẩn đoán lâm sàng trong chẩn đoán dị tật hậu môn trực tràng*

Khám lâm sàng rất có giá trị trong chẩn đoán DT HM - TT, chỉ cần nhìn đã phát hiện 95,4% trường hợp không hậu môn, hậu môn màng, hậu môn nắp (bảng 3.26). Dựa vào lâm sàng có thể chẩn đoán được sơ bộ thể bệnh, loại hiếm gặp (còn ổ nhóp), loại thấp (hậu môn màng, hậu môn nắp có hay không có rò, hẹp hậu môn, hậu môn âm hộ), loại trung gian (teo hậu môn không rò, rò hậu môn - tiền đình), loại cao (teo trực tràng). Thể trung gian và thể cao khi có đái ra phân su ở trẻ trai, có rò phân ra từ tiền đình, âm đạo ở trẻ gái. Kết quả khám lâm sàng và phân tích nước tiểu ở trẻ sơ sinh trai có thể giúp các bác sĩ phẫu thuật chỉ định có nên làm hậu môn nhân tạo hay không. Kết luận này giống với kết luận của Marc A Levitt (2007). Mặt khác trên trẻ gái nếu kiểm tra tỉ mỉ vùng đáy chậu sẽ phát hiện được 90% bất thường về hậu môn - trực tràng, chờ 16 - 24 giờ sẽ phát hiện được đường rò [103]. Theo nghiên cứu của chúng tôi, trong chẩn đoán DTHMTT các triệu chứng nôn có độ nhạy là 15,4%, bụng chướng 43,1% có độ nhạy thấp, chậm và không có phân su 61,5%. Kết quả này cũng tương tự như nghiên cứu của Iulia Ciongradi (2016), nghiên cứu trên 146 bệnh nhân DTHMTT, trong 20 năm tại Rumani cũng thấy rằng các triệu chứng lâm sàng nôn và bụng chướng gặp ở 46,27%, chậm phân su 43,15% [211].

❖ *Chẩn đoán lâm sàng trong phình đại tràng bẩm sinh*

Trong 5 bệnh nhân PĐTBS có 4 (80%) bệnh nhân có dấu hiệu lâm sàng hội chứng tắc ruột (bảng 3.27). Teresa Berrocal (1999) cũng ghi nhận PĐTBS biểu hiện hội chứng tắc ruột thấp với các dấu hiệu bụng chướng, chậm phân su, nôn ra mật xuất hiện vài ngày sau sinh [96]. Kết quả của chúng tôi cũng tương đương với Weihong Guo (2006), trong chẩn đoán PĐTBS hội chứng tắc ruột có độ nhạy 80%, dấu hiệu chậm phân su 83%, nôn 77%, bụng chướng 83% [212]. Bùi Đức Hậu (2011) trong số bệnh nhân bị phình đại tràng bẩm

sinh chậm phân su (100%), bụng chướng 41% [20]. Anna Löff Granström (2016) cho thấy 90 % trẻ PĐTBS có hội chứng tắc ruột thời kỳ sơ sinh với các triệu chứng bụng chướng 76%, nôn 69% và chậm phân su 57% [28]. Tùy vị trí đoạn vô hạch ở từng bệnh nhân dài hay ngắn, mà biểu hiện lâm sàng sớm hay muộn và điển hình hay không. Đoạn vô hạch càng dài biểu hiện triệu chứng tắc ruột càng sớm và rõ.

Như vậy là các biểu hiện lâm sàng rất có giá trị trong phát hiện DTOTH, tùy vị trí dị tật mà độ nhạy của mỗi triệu chứng có khác nhau. Đặc biệt các vị trí dị tật phía trên OTH (teo thực quản) và dị tật phía dưới OTH (dị tật hậu môn-trực tràng) trước sinh rất khó phát hiện nhưng sau sinh dựa vào lâm sàng có thể chẩn đoán được trên 95% trường hợp.

#### 4.3.2.2. Giá trị của Xquang

##### ❖ Giá trị chụp bụng không chuẩn bị trong chẩn đoán dị tật ống tiêu hoá

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.28 cho thấy: Xquang không chuẩn bị có giá trị chẩn đoán DTOTH có độ nhạy cao 82,9%. Kết quả này cũng tương tự Huỳnh Thị Duy Hương (2012), X quang thông thường có giá trị hỗ trợ chẩn đoán DTOTH trong 78,7% các trường hợp [16]. Theo Thomas W. Jones (1957), Xquang có thể sử dụng để chẩn đoán ở 60 - 100% trường hợp DTOTH [105].

Hình ảnh mức nước hơi rất có giá trị chẩn đoán DTOTH với độ nhạy và độ đặc hiệu là 77,6% và 93,6 %, còn hình ảnh ruột giãn và ổ bụng mờ ít có giá trị hơn (bảng 3.29).

- *Giá trị của Xq không chuẩn bị trong chẩn đoán đối với từng loại dị tật ống tiêu hoá*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.30 cho thấy: Xquang không chuẩn bị có giá trị chẩn đoán 90,5% viêm phúc mạc phân su, 82% tắc tá tràng, 81,2% tắc

ruột; ít có giá trị trong chẩn đoán PĐTBS. Xquang không chuẩn bị rất có giá trị trong chẩn đoán đa số DTOTH, đặc biệt các dị tật gây tắc nghẽn hoàn toàn ống tiêu hóa trên mà không cần phải chụp cản quang, chụp CT, MRI vì không cần thiết và làm trì hoãn phẫu thuật [213].

Trong nghiên cứu của chúng tôi Xquang không chuẩn bị có giá trị khẳng định chẩn đoán trong tắc tá tràng 82% (bảng 3.30). Kết quả này cũng tương đương với một số nghiên cứu khác như: Rattan KN (1995) 78% [214], Vũ Thị Hồng Anh (2001) 70% [142]. Kết quả của chúng tôi cao hơn một số nghiên cứu khác: Jay L. Grosfeld (1993) trong TTT 57,3% (59/103) có hình ảnh 2 mức nước - hơi và 29,1% (30/103) có hình ảnh tắc OTH cao trong đó có 24 tắc không hoàn toàn do hẹp tá tràng [103]; Zane Ābola (2009) TTT 55%, có 45% TTT không hoàn toàn [143]. Theo nghiên cứu Bailey PV (1993) Xquang có giá trị chẩn đoán 58% TTT [141], Hồng Quý Quân (2011) 56,1% [18]. Chen QJ (2014) dấu hiệu mức nước - hơi 68,64% trong TTT [215].

Kết quả Xquang không chuẩn bị chẩn đoán 81,2% tắc ruột (bảng 3.30). Do ruột rất dài nên hình ảnh Xquang rất đa dạng. Xquang tắc hồng tràng có số mức nước - hơi nhiều hơn tắc tá tràng và ít hơn tắc ruột thấp, tắc hồi tràng. Xquang bụng thường cho thấy nhiều quai ruột giãn, tắc ruột phân su biểu hiện tắc ruột thấp với nhiều quai ruột giãn, không có hơi ở đoạn ruột dưới [210]. Theo Musoke F (2003) Xquang có giá trị chẩn đoán 85,5% tắc ruột non [216]. Vũ Hồng Tuân (2013) 82,7% teo ruột non có mức nước hơi trong lần chụp đầu tiên, 80,8% trường hợp trên phim đọc thấy có hình ảnh quai ruột giãn [19]. Có sự khác biệt này là do thời điểm chụp khác nhau có bệnh nhân chụp quá sớm sau sinh hay sau đặt ống thông dạ dày do đó hình ảnh tắc ruột không rõ ràng. Mặt khác độ nhạy của Xquang không chuẩn bị phụ thuộc vào dị tật gây tắc hoàn toàn hay không hoàn toàn.

Theo kết quả nghiên cứu của chúng tôi, Xquang không chuẩn bị rất có giá trị trong chẩn đoán viêm phúc mạc phân su (bảng 3.30). Theo Nadia Saleh (2009), viêm phúc mạc phân su được chẩn đoán xác định dựa vào lâm sàng và Xquang sau sinh [174]. Theo S. Ionescu (2015), trong viêm phúc mạc phân su Xquang biểu hiện hình ảnh canxi hóa và dịch ổ bụng [172].

Trong nghiên cứu của chúng tôi Xquang không chuẩn bị ít có giá trị trong chẩn đoán phình đại tràng bẩm sinh, chỉ chẩn đoán được 40%. Xquang không chuẩn bị ở bệnh Hirschsprung thường biểu hiện một tắc ruột thấp với hình ảnh giãn của nhiều quai ruột nhưng không có vị trí cụ thể nên rất khó chẩn đoán [210]. Ting-Wen Sheng (2012), có hình ảnh giãn ruột non ở 100% trường hợp vô hạch toàn bộ đại tràng [217].

Trong nghiên cứu của chúng tôi Xquang không chuẩn bị có giá trị chẩn đoán 63,8% DT HM - TT. Chẩn đoán DT HM - TT chủ yếu dựa vào lâm sàng, còn Xquang không chuẩn bị có tác dụng giúp xác định vị trí túi cùng trực tràng trong trường hợp không hậu môn để phân loại thể bệnh cao, thấp, trung gian; hướng cho phương pháp phẫu thuật. Theo Leonor Alamo (2013) lâm sàng và Xquang trong 3 ngày đầu sau sinh có thể giúp cho chẩn đoán xác định các thể của dị tật hậu môn- trực tràng và cần cho phẫu thuật sớm [55].

❖ *Giá trị của Xquang có chuẩn bị trong chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.31 cho thấy chụp Xquang có chuẩn bị rất có giá trị trong xác định 98% túi cùng thực quản, 100% các dị tật có biểu hiện tắc ruột không hoàn toàn (tắc do màng ngăn có lỗ, do dây chằng Ladd, ruột xoay bất thường, tắc ruột phân su), 100% PĐTBS. Kết quả của chúng tôi cũng tương đương với nghiên cứu của Huỳnh Thị Duy Hương (2012), Xquang tiêu hóa cản quang có giá trị chẩn đoán xác định 96,2 % trường hợp các dị tật bẩm sinh đường tiêu hóa [16]. Theo nghiên cứu của Trần Ngọc Bích (2011) trên 22 bệnh nhân teo thực quản cho thấy: hình ảnh túi cùng trên thực

quản gặp ở 100% bệnh nhân [137]. Trong nghiên cứu của Vũ Thị Hồng Anh (2001), trong tắc tá tràng hình ảnh hay gặp trên phim chụp dạ dày- tá tràng là dạ dày và một phần tá tràng giãn thuốc không qua tá tràng xuống ruột hoặc lưu thông chậm chiếm 96,3% [142]. Trong nghiên cứu của Hồng Quý Quân (2011) tỷ lệ này là 90% [18]. Theo S. Eu tau (1993), Xquang không chuẩn bị và có cản quang phía trên có giá trị chẩn đoán tắc tá tràng 86,8% mà không cần phải siêu âm hoặc thụt barit [80]. Theo Weihong Guo (2006), chụp khung đại tràng có giá trị trong chẩn đoán phình đại tràng bẩm sinh với độ nhạy 90% [212]. Naomi E Butler Tjaden (2013), hình ảnh vùng chuyển tiếp thấy ở 70-90% trường hợp PĐTBS [217]. Theo Ting-Wen Sheng (2012) nghiên cứu trên 14 trường hợp vô hạch toàn bộ đại tràng thấy rằng 92,9% có vùng chuyển tiếp tại đầu gần của manh tràng, 7,1% ở đại tràng ngang [218]. Theo Anna Löf Granström (2016), Xquang thấy vùng chuyển tiếp ở 76 % PĐTBS [28].

#### ❖ *Siêu âm sau sinh*

Trong nghiên cứu của chúng tôi, 37/228 (16,2%) bệnh nhân có siêu âm ổ bụng sau sinh, 56,8% có các hình ảnh giúp cho chẩn đoán (bảng 3.32). Ở các bệnh nhân DTOTH sau sinh, do bụng chướng hơi cản âm nhiều làm cho khó phát hiện các hình ảnh bất thường. Kết quả của chúng tôi cao hơn so với Huỳnh Thị Duy Hương (2012), siêu âm có giá trị hỗ trợ chẩn đoán trong 28,7% các trường hợp DTOTH [16]. Siêu âm có ích trong việc đánh giá của nhiều dị tật bẩm sinh ảnh hưởng đến đường tiêu hóa ở trẻ em đặc biệt là hẹp phì đại môn vị, ruột đôi, ruột xoay bất thường, viêm phúc mạc phân su [75].

#### ❖ *Nội soi*

Nội soi thực quản rất có giá trị trong chẩn đoán teo thực quản type E (teo thực quản hình chữ H có rò khí- thực quản nhưng không teo thực quản). Trong nghiên cứu của chúng tôi có 1 bệnh nhân teo thực quản type E. Ở bệnh nhân này không có biểu hiện lâm sàng teo thực quản vẫn đặt được sonde dạ dày và

Xquang không có hình ảnh túi cùng thực quản, chỉ có biểu hiện suy hô hấp (thở máy), nội soi thực quản phát hiện teo thực quản type E sau 12 ngày tuổi.

❖ *Giải phẫu bệnh, MRI*

Có 33/278 (11,9%) bệnh nhân được gửi bệnh phẩm làm giải phẫu bệnh (bảng 3.33). Giải phẫu bệnh rất có giá trị trong khẳng định chẩn đoán 100% phình đại tràng bẩm sinh và nguyên nhân một số dị tật tắc ruột, viêm phúc mạc phân su, hội chứng ruột ngắn. Theo Fleur de Lorijn (2005), trong chẩn đoán phình đại tràng bẩm sinh, sinh thiết có độ nhạy cao nhất (93%) và độ đặc hiệu (100%) và giá trị này không có sự khác biệt đáng kể với chụp khung đại tràng (độ nhạy 76%; độ đặc hiệu 97%) hoặc đo áp lực trực tràng (độ nhạy 83%; đặc hiệu 93%) [219]. Kết luận này rất quan trọng bởi vì ở sơ sinh khó có thể đo áp lực trực tràng và chỉ sinh thiết làm giải phẫu bệnh khi phẫu thuật.

Có 4 bệnh nhân DT HM - TT làm MRI vùng cùng cụt có 1 bệnh nhân có giãn kích thước ống nội tủy vùng nón. Trong giai đoạn sớm của quá trình phát triển hậu môn trực tràng, xoang niệu sinh dục, đoạn cuối của ống thần kinh có sự liên quan mật thiết. Mặt khác theo Leonor Alamo (2013), những trường hợp dị tật hậu môn -trực tràng ở trẻ lớn MRI vùng chậu trước phẫu thuật rất có giá trị chẩn đoán kích cỡ, hình thái, mức độ phát triển của cơ thắt và tiên lượng sau phẫu thuật về sinh dục tiết niệu, đường tiêu hóa [55].

*4.3.2.3. So sánh siêu âm chẩn đoán trước sinh và một số phương pháp chẩn đoán ngay sau sinh.*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.34 cho thấy, ở các bệnh nhân bị DTOTH có chẩn đoán trước sinh thì sau sinh 88,5% có biểu hiện lâm sàng và 80,3% có kết quả Xquang không chuẩn bị có dị tật. Như vậy siêu âm trước sinh rất có giá trị hướng cho chẩn đoán ngay sau sinh. Khi có thay đổi hình thái giải phẫu ống tiêu hóa trước sinh mà siêu âm phát hiện được thì ngay sau sinh cần được



theo dõi, xử trí ngay và tìm nguyên nhân. Nhờ có siêu âm trước sinh, các bệnh nhân được xử trí sớm sau sinh mà không chờ biểu hiện lâm sàng. Ví dụ siêu âm trước sinh có teo thực quản, sau sinh cần xử trí hút túi cùng thực quản để tránh nôn trớ, trào ngược vào phổi, chống chỉ định bóp bóng. Trong các trường hợp khác được đặt sonde dạ dày để tránh trào ngược, bụng bốt chướng. Ở một số trường hợp có chẩn đoán trước sinh, Xquang giúp cho khẳng định chẩn đoán sớm ngay cả khi chưa có biểu hiện lâm sàng.

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.35 cho thấy mỗi hình ảnh bất thường ở ổ bụng trên siêu âm trước sinh có hình ảnh mức nước - hơi tương ứng trên Xquang ổ bụng không chuẩn bị sau sinh từ 44% - 90,9%. Một số DTOTH gây tắc nghẽn rõ và làm thay đổi hình thái giải phẫu OTH, trên siêu âm trước sinh thấy rõ hình ảnh quai ruột giãn thì 79,2 - 90,9% có hình ảnh mức nước - hơi trên phim Xquang ổ bụng không chuẩn bị sau sinh. Do khi dị tật gây tắc nghẽn ống tiêu hóa, trên siêu âm trước sinh sẽ thấy dịch ứ đọng trên chỗ tắc như hình ảnh quả bóng đôi và giãn quai ruột. Sau sinh trong ruột có hơi trên chỗ tắc có ứ đọng hơi và dịch có thể nhìn thấy trên Xquang mức nước hơi - dịch, do hơi cản âm do đó siêu âm sau sinh khó quan sát thấy. Một số hình ảnh khác như ruột tăng âm vang, canxi hóa, dịch ổ bụng có tỷ lệ hình ảnh mức nước - hơi và ổ bụng mờ sau sinh tương đương nhau.

#### *4.3.2.4. So sánh thời điểm được chẩn đoán và phẫu thuật ở nhóm có và không có chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa trước sinh*

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.36 cho thấy các trường hợp dị tật teo thực quản và tắc ruột ở nhóm có chẩn đoán trước sinh được chẩn đoán lâm sàng sau sinh sớm hơn nhóm không có chẩn đoán trước sinh. Trong một số trường hợp teo thực quản không có chẩn đoán trước sinh, bệnh nhân có suy hô hấp và được nuôi dưỡng tĩnh mạch thường bị chẩn đoán muộn vì thường nghĩ đến bệnh

lý do phổi. Theo Rikke Neess Pedersen (2012), 83,4 % teo thực quản được phát hiện khi sinh, 15,4% trong tuần thứ nhất và 1,2 % sau 1 tuần tuổi [139].

Dị tật teo thực quản, tắc tá tràng, tắc ruột và dị tật ống tiêu hóa chung ở nhóm có chẩn đoán trước sinh được phẫu thuật sớm hơn nhóm không có chẩn đoán trước sinh (bảng 3.37). Trong nghiên cứu của chúng tôi, giá trị trung vị thời điểm phẫu thuật tắc tá tràng của nhóm có chẩn đoán trước sinh là 3 ngày và nhóm không có chẩn đoán trước sinh là 4 ngày. Tương tự H Kilbride (2010), nghiên cứu 51 trường hợp cũng thấy rằng tắc tá tràng nhóm có chẩn đoán trước sinh có thời điểm phẫu thuật trung bình  $2.5 \pm 1.6$  ngày sớm hơn so với nhóm chỉ được chẩn đoán sau sinh  $5.5 \pm 4.0$  ngày [193]. Do đó ở những dị tật này nhờ có chẩn đoán trước sinh mà bệnh nhân được phẫu thuật sớm, làm cho sự lưu thông ống tiêu hóa và chức năng hồi phục của OTH tốt hơn. Không có sự khác biệt thời điểm phẫu thuật ở các trường hợp dị tật viêm phúc mạc phân su, dị tật hậu môn trực tràng và phình đại tràng bẩm sinh ở hai nhóm trên. Do các bệnh nhân viêm phúc mạc phân su thường ngay sau sinh cũng có biểu hiện lâm sàng rất rõ và được chẩn đoán lâm sàng và phẫu thuật sớm. Trong dị tật HM-TT và phình đại tràng bẩm sinh chẩn đoán trước sinh có tỷ lệ thấp. Chẩn đoán hai dị tật này chủ yếu dựa vào chẩn đoán lâm sàng sau sinh và thời điểm phẫu thuật dựa vào thể bệnh.

#### 4.3.2.5. Giá trị của sự kết hợp các phương pháp chẩn đoán

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.38 cho thấy kết hợp siêu âm trước sinh và lâm sàng có giá trị chẩn đoán 96% DTOTH; kết hợp siêu âm trước sinh với lâm sàng và Xquang có giá trị chẩn đoán 99,6% DTOTH. Huỳnh Thị Duy Hương (2012), cũng nghi nhận kết hợp cả siêu âm, Xquang và lâm sàng có giá trị định hướng chẩn đoán 91,6% các trường hợp dị tật bẩm sinh đường tiêu hóa [16]. Siêu âm trước sinh có thể chẩn đoán được các dị tật gây thay đổi hình thái và vị trí tạng. Nó có thể cho hình ảnh trực tiếp như quả bóng đôi,

giãn quai ruột, có sóng phản nhu động trong chẩn đoán tắc tá tràng, tắc ruột; giãn đại tràng trong dị tật hậu môn trực tràng và phình đại tràng đại tràng bẩm sinh; dịch cổ chướng, canxi hóa rải rác trong ổ bụng, giãn quai ruột trong viêm phúc mạc phân su và một số hình ảnh gián tiếp dạ dày nhỏ hoặc không có dạ dày trong teo thực quản. Nhưng siêu âm trước sinh có một số mặt hạn chế không phát hiện được các dị tật không gây biến đổi hình thái như vô hạch đại tràng, dị tật có lỗ rò, tắc vùng thấp khi lượng dịch ối và phân su chưa đủ để gây giãn ruột phía trên dị tật. Siêu âm trước sinh dễ làm, không có hại, có thể làm đi làm lại nhiều lần, có thể tư vấn cho thai phụ đình chỉ thai nghén khi nhiều dị tật phối hợp và các dị tật đó gây thai chết ngay sau sinh, không có khả năng điều trị sau sinh, gây giảm chất lượng cuộc sống; hay tư vấn cho thai phụ sinh ở những bệnh viện sản khoa gần bệnh viện ngoại khoa an toàn cho mẹ và con, con được chẩn đoán sớm sau sinh và phẫu thuật kịp thời. Nhờ có siêu âm trước sinh, các bệnh nhân được xử trí sớm sau sinh mà không chờ biểu hiện lâm sàng. Ở một số trường hợp có chẩn đoán trước sinh, thời gian chẩn đoán và thời điểm mổ sớm hơn.

Chẩn đoán lâm sàng sẽ giúp cho chẩn đoán các dị tật mà chẩn đoán trước sinh không rõ như dị tật hậu môn trực tràng; theo dõi số lượng và màu sắc dịch nôn, tiến triển tăng lên thì cũng có thể chẩn đoán có tắc nghẽn; chậm phân su trong trường hợp phình đại tràng bẩm sinh khi đoạn vô hạch thấp chưa rõ hội chứng tắc ruột. Xquang giúp cho khẳng định chẩn đoán sớm các trường hợp có chẩn đoán trước sinh ngay cả khi chưa có biểu hiện lâm sàng hoặc một số trường hợp không có chẩn đoán trước sinh nhưng có chẩn đoán lâm sàng rõ và một số trường hợp lâm sàng không rõ chẩn đoán. Theo Ken Kimura (2000), nôn ra mật có hay không có chướng bụng ở trẻ sơ sinh là một dấu hiệu ban đầu quan trọng nghi ngờ tắc ruột, nên đặt ống thông dạ dày để giảm áp lực, khám thực thể và sau đó chụp phim thấy có giãn quai ruột, hình

mức nước -hơi, chụp cản quang trong trường hợp hẹp tá tràng, ruột xoay bất thường, tắc ruột phân su gợi ý tắc ruột cần phẫu thuật [220]. Như vậy trong chẩn đoán DTOTH, mỗi phương pháp chẩn đoán trước sinh và sau sinh đều rất có giá trị: siêu âm trước sinh và biểu hiện lâm sàng sau sinh định hướng cho Xquang sau sinh để giúp cho chẩn đoán xác định. Kết quả phẫu thuật và hình ảnh giải phẫu bệnh giúp cho khẳng định lại chẩn đoán và xác định thể bệnh.

## KẾT LUẬN

### 1. Đặc điểm dịch tễ học lâm sàng dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa trẻ sơ sinh

#### 1.1. Tỷ lệ trẻ dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa

- Tỷ lệ dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa chiếm 0,27% (2,7/1.000) trẻ sinh sống; chiếm 13,92% tổng số trẻ có dị tật bẩm sinh. Tỷ lệ trai/gái tương đương.

-Dị tật teo thực quản chiếm tỷ lệ 1/2.048 trẻ sinh ra. Tỷ lệ mắc tắc tá tràng, tắc ruột lần lượt là 1/1.678 và 1/1.484. Tỷ lệ mắc dị tật hậu môn-trực tràng là 1/1.575. Viêm phúc mạc phân su gặp với tỷ lệ 1/2.438. Phình đại tràng bẩm sinh gặp với tỷ lệ thấp là 1/20.478.

- 27% trẻ bị dị tật ống tiêu hóa có kết hợp với dị tật ở các cơ quan khác, trong đó các dị tật hay gặp nhất là dị tật thận tiết niệu sinh dục, tim mạch, cơ xương khớp và hội chứng Down

#### 1.2. Một số yếu tố nguy cơ

- Nguy cơ bị dị tật ống tiêu hóa ở nhóm trẻ sinh non tháng và cân nặng < 2500g cao gấp 6,35 lần và 5,52 lần so với nhóm chửa. Trẻ sinh lần thứ nhất và lần  $\geq 3$  có nguy cơ dị tật ống tiêu hóa lần lượt gấp 1,6 lần và gấp 1,65 lần trẻ sinh lần thứ 2. Trẻ sinh đôi có nguy cơ bị dị tật ống tiêu hóa cao gấp 1,95 lần trẻ sinh một.

- Các bà mẹ tuổi  $\leq 19$  tuổi, 20 - 25 tuổi có nguy cơ sinh con mắc dị tật ống tiêu hóa cao gấp 2,59 lần và 1,68 lần so với những bà mẹ tuổi từ 26 - 35.

- Mẹ có tiền sử đẻ thai lưu, tiền sử sinh con bị dị tật bẩm sinh có nguy cơ sinh con bị dị tật ống tiêu hóa cao gấp 15,8 lần và 76,2 lần so với mẹ không có tiền sử trên.

### 2. Giá trị của một số phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa trước và ngay sau sinh.

#### 2.1. Giá trị của siêu âm trong chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa trước sinh.

- Chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa với độ nhạy là 65,8% và độ đặc hiệu 99,4%. Tuổi thai trung bình phát hiện dị tật ống tiêu hóa trên siêu âm trước sinh  $31,79 \pm 5,341$  tuần. 53,2% dị tật ống tiêu hóa có đa ối.

- Chẩn đoán tắc tá tràng có độ nhạy và độ đặc hiệu là 90,2% và 99,9%, viêm phúc mạc phân su là 83,3% và 99,8%, tắc ruột là 76,8% và 99,6% và teo thực quản là 50,0% và 99,9%. Siêu âm trước sinh ít có giá trị trong chẩn đoán phình đại tràng bẩm sinh và dị tật hậu môn - trực tràng

## ***2.2. Giá trị của một số phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa ngay sau sinh***

- Chẩn đoán lâm sàng có giá trị chẩn đoán dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa với độ nhạy và độ đặc hiệu lần lượt là 88,5% và 99,6%, có giá trị trong chẩn đoán teo thực quản là 98% và 99,9%, tắc tá tràng là 73,8% và 99,9%, tắc ruột là 89,9% và 99,8%, viêm phúc mạc phân su là 92,9% và 99,9%. Tỷ lệ chẩn đoán đúng của lâm sàng đối với dị tật hậu môn - trực tràng là 95,4% và phình đại tràng bẩm sinh là 80%.

- Xquang không chuẩn bị có giá trị chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa với độ nhạy và độ đặc hiệu là 85,1% và 34,8%. Tỷ lệ chẩn đoán đúng của Xquang không chuẩn bị trong chẩn đoán tắc tá tràng là 82%, tắc ruột là 81,2%, viêm phúc mạc phân su là 90,5%, dị tật hậu môn trực tràng là 63,8% và phình đại tràng bẩm sinh là 40%.

- Xquang có chuẩn bị rất có giá trị trong xác định chẩn đoán teo thực quản 98%, các dị tật có biểu hiện tắc ruột không hoàn toàn từ 98 - 100%.

- Thời điểm chẩn đoán teo thực quản và tắc ruột ở nhóm có chẩn đoán trước sinh sớm hơn nhóm không có chẩn đoán trước sinh.

- Thời điểm phẫu thuật teo thực quản, tắc tá tràng, tắc ruột và dị tật ống tiêu hóa nói chung ở nhóm có chẩn đoán trước sinh sớm hơn nhóm không có chẩn đoán trước sinh.

- Kết hợp 3 phương pháp siêu âm trước sinh, lâm sàng, Xquang có giá trị chẩn đoán 99,6% trường hợp dị tật ống tiêu hóa.

## **KHUYẾN NGHỊ**

1. Trường hợp siêu âm (2D) trước sinh có dị tật ống tiêu hóa, nên chuyển thai phụ đến cơ sở sản khoa có điều kiện về hồi sức sơ sinh và gần các bệnh viện có phẫu thuật về ngoại khoa.

2. Các bác sỹ, nữ hộ sinh Sản - Nhi có trách nhiệm khám sàng lọc tất cả trẻ sinh ra để phát hiện DTOTH, hồi sức ổn định, chuyển đến cơ sở ngoại khoa sớm, an toàn và kịp thời.

3. Chú ý phát hiện DTOTH ở nhóm trẻ non tháng, cân nặng thấp, sinh đôi; con thứ nhất và  $\geq 3$ , anh chị bị DTBS; mẹ có tiền sử thai lưu, mẹ  $\leq 25$  tuổi.

## **ĐÓNG GÓP MỚI CỦA LUẬN ÁN**

- Luận án nghiên cứu trên một số lượng lớn trẻ sơ sinh (102.391 trẻ), đây là nghiên cứu đầu tiên ở Việt Nam có qui mô và có hệ thống. Luận án đã xác định được các tỷ lệ dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa ngay sau sinh.

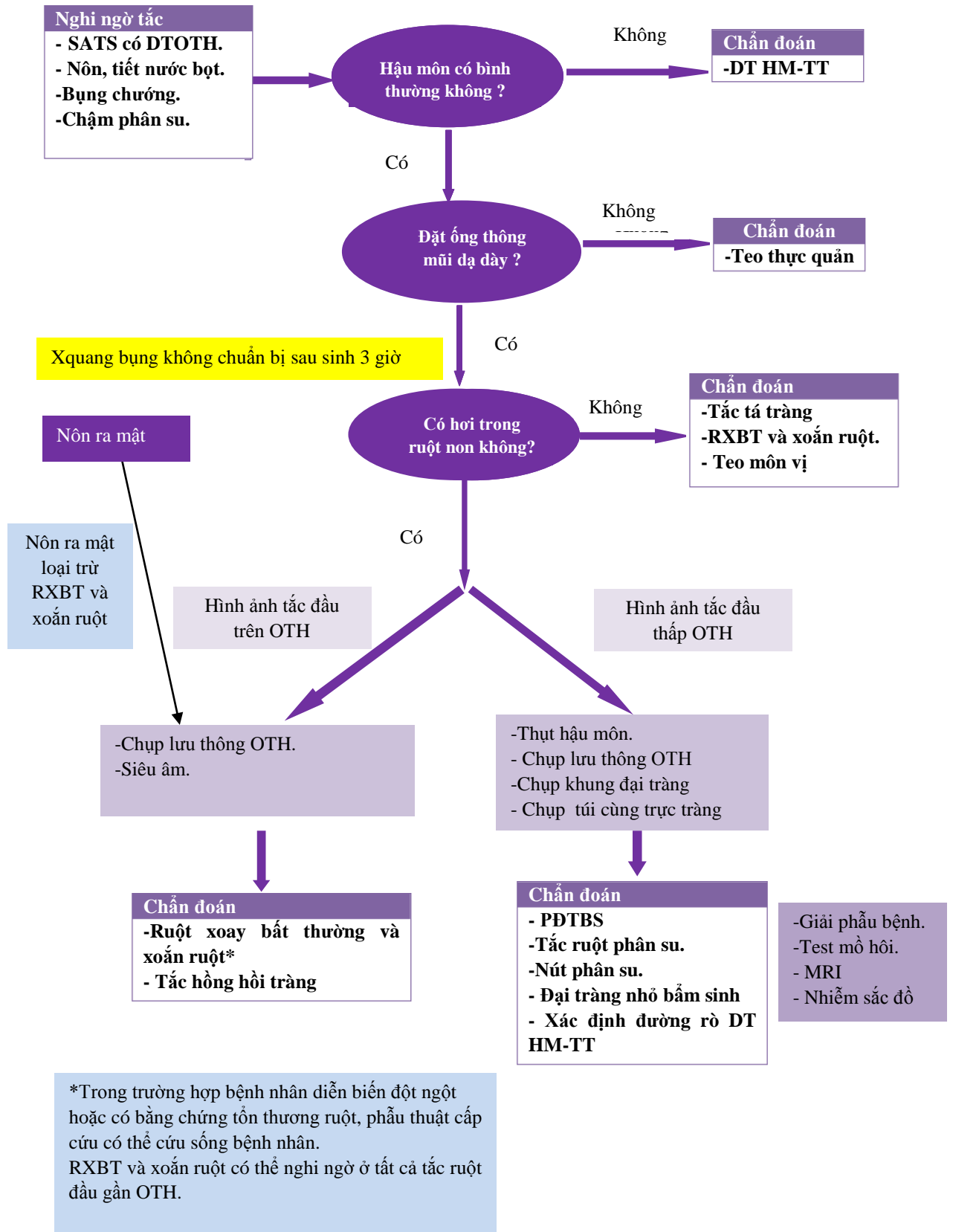
- Với nhóm bệnh (278 trẻ) được so sánh với nhóm chứng (23.332) đủ lớn. Nên các kết quả nghiên cứu là đáng tin cậy và có ý nghĩa khoa học. Đề tài đã nêu được một số yếu tố gây nguy cơ dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa: non tháng, cân nặng thấp, mẹ  $\leq 25$  tuổi, tiền sử đẻ thai lưu, thai dị tật bẩm sinh, song thai, con lần thứ nhất và  $\geq 3$ .

- Đánh giá được giá trị chẩn đoán của một số phương pháp chẩn đoán: Siêu âm trước sinh, lâm sàng và Xquang không chuẩn bị sau sinh có giá trị trong chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa với độ nhạy và độ đặc hiệu lần lượt là 65,8% và 99,4%, 88,5% và 99,6%, 85,1% và 34,8%.

- Luận án đã liên kết chẩn đoán dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa ở 3 ngành: Sản phụ khoa, Nhi khoa và Ngoại khoa; giúp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa sớm sau sinh và phẫu thuật sớm.



## QUI TRÌNH CHẨN ĐOÁN DỊ TẬT ỚNG TIÊU HÓA NGAY SAU SINH



Hình 5.1. Sơ đồ qui trình chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa ngay sau sinh

## **DANH MỤC CÁC CÔNG TRÌNH NGHIÊN CỨU ĐÃ CÔNG BỐ CÓ LIÊN QUAN ĐẾN ĐỀ TÀI LUẬN ÁN**

1. **Vũ Thị Vân Yến**, Trần Ngọc Bích, Nguyễn Thị Việt Hà (2014). Nghiên cứu giá trị của các phương pháp chẩn đoán dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa tại bệnh viện Phụ sản Trung ương. *Tạp chí Y học Việt Nam*, Tập 425, Số 2/ 2014, tr 87 - 92.
2. **Vũ Thị Vân Yến**, Trần Ngọc Bích, Nguyễn Thị Việt Hà (2015). Đối chiếu chẩn đoán trước sinh và sau sinh dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa tại bệnh viện Phụ sản Trung ương. *Y học thực hành*. Số 5 (965), năm 2015, tr 95 - 97.
3. **Vũ Thị Vân Yến**, Trần Ngọc Bích, Nguyễn Thị Việt Hà (2015). Giá trị của siêu âm trước sinh trong chẩn đoán một số dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa thường gặp tại bệnh viện Phụ sản Trung ương. *Tạp chí Sản phụ khoa*, Tập 13 (03), Tr 103 - 106.
4. **Vũ Thị Vân Yến**, Trần Ngọc Bích (2017). Giá trị của dấu hiệu đa ôi trong chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa trước sinh. *Tạp chí Sản phụ khoa*, Tập 15 (02), Tr 34 - 37.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Võ Công Đồng, Nguyễn Trần Nam (2007). Đặc điểm các yếu tố nguy cơ tử vong ở trẻ sơ sinh dị dạng bẩm sinh đường tiêu hóa được phẫu thuật tại khoa hồi sức ngoại Bệnh viện Nhi Đồng 1. *Y Học TP. Hồ Chí Minh*, Tập 11, Phụ bản số 1, 148 - 152.
2. Geeta Talukder and Archana Sharma (2006). Genetic Causes of Congenital Malformation in India. *Int J Hum Genet*, 6(1): 15 - 25.
3. Vitaly A. Postoev, Andrej M. Grjibovski, Evert Nieboer and Jon Øyvind Odland (2015). Changes in detection of birth defects and perinatal mortality after introduction of prenatal ultrasound screening in the Kola Peninsula (North - West Russia): combination of two birth registries. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 15: 308.
4. Shatanik Sarkar, Chaitali Patra, Malay Kumar Dasgupta (2013). Prevalance of congenital anomalies in neonates and associated risk factors in a tertiary care hospital in eastern India. *J Clin neonatal*, 2 (3), 131 - 134.
5. Rachel Sokal, Laila J. Tata and Kate M. Fleming (2014). Sex Prevalence of Major Congenital Anomalies in the United Kingdom: A National Population-Based Study and International Comparison Meta-analysis. *Birth Defects Research (Part A)* 100:79-91.
6. Ericson1 and B. Källén (2001). Congenital malformations in infants born after IVF: a population - based study. *Hum. Reprod.* 16 (3): 504 - 509.
7. Carl L. Erhardt and Frieda G. Nelson (1964). Reported Congenital Malformations in New York City, 1958 - 1959. *Am J Public Health Nations Health*; 54(9): 1489 - 1506.
8. S.V. Glinianaia, J. Rankin and C. Wright (2008). Congenital anomalies in twins: a register - based study. *Human Reproduction*, Vol.23, No.6, 1306 - 1311.

9. P E Doyle, V Beral, B Botting, C J Wale (1990). Congenital malformations in twins in England and Wales. *Journal of Epidemiology and Community Health*; 45: 43 - 48.
10. Enid Gilbert - Barness (2010). Review: Teratogenic Causes of Malformations. *Annals of Clinical & Laboratory Science*, vol. 40, no. 2, 99 - 114.
11. Hackshaw A., C. Rodeck and S. Boniface (2011). Maternal smoking in pregnancy and birth defects: a systematic review based on 173.687 malformed cases and 11.7 million controls. *Human Reproduction Update*, 17(5), 589 - 604.
12. M Vrijheid, H Dolk, D Stone, L Abramsky et al (2000). Socioeconomic inequalities in risk of congenital anomaly. *Arch Dis Child*; 82:349 - 352.
13. Rustin McIntosh, Katharinr K.Merritt, Mary R.Richards et al (1954). The incidence of congenital malformation: a study of 5.964 pregnancies. *Pediatrics*, 14, 505.
14. Trần Ngọc Sơn, Trần Anh Quỳnh, Nguyễn Thanh Liêm (2007). Viêm phúc mạc do thủng đường tiêu hóa ở trẻ sơ sinh. Nhi khoa, *Tổng hội Y học Việt nam*, tập 15, số 2, 32 - 39.
15. Martin C. H. Haeusler, Andrea Berghold, Claude Stoll et al (2002). Prenatal ultrasonographic detection of gastrointestinal obstruction: results from 18 European congenital anomaly registries. *Prenat Diagn*; 22: 616 - 623.
16. Huỳnh Thị Duy Hương, Trần Thống Nhất (2012). Đặc điểm dịch tễ, lâm sàng và cận lâm sàng dị tật bẩm sinh đường tiêu hóa ở trẻ sơ sinh tại bệnh viện Nhi Đồng 2. *Y Học TP. Hồ Chí Minh*, Tập 16, Phụ bản của Số 1, 91 - 95.
17. Bùi Thị Thùy Tâm, Nguyễn Anh Tuấn (2014). Đặc điểm các trường hợp teo thực quản bẩm sinh tại bệnh viện Nhi Đồng 2 từ 2007-2012. *Y Học TP. Hồ Chí Minh*, Tập 18, Phụ bản của Số 1, 381-385.

18. Hồng Quý Quân (2011). *Nghiên cứu chẩn đoán và điều trị phẫu thuật tắc tá tràng bẩm sinh*. Luận văn tốt nghiệp bác sỹ nội trú, Trường đại học Y Hà Nội.
19. Vũ Hồng Tuân (2013). *Nghiên cứu chẩn đoán và điều trị phẫu thuật teo ruột non bẩm sinh tại bệnh viện Việt Đức*. Luận văn tốt nghiệp bác sỹ nội trú, Trường đại học Y Hà nội.
20. Bùi Đức Hậu (2011). *Nghiên cứu ứng dụng và đánh giá kết quả lâu dài phẫu thuật qua đường hậu môn một thì điều trị bệnh Phình đại tràng bẩm sinh*. Luận văn tiến sỹ Y học, Trường đại học Y Hà Nội.
21. Trần Văn Bảo (2004). *Dị dạng bẩm sinh*. Nhà xuất bản Y học Hà nội, tr 11 - 21, 182 - 219.
22. Đỗ Kính (2015). *Phôi thai học thực nghiệm và ứng dụng lâm sàng*. Nhà xuất bản Y học, tr 105-274, 650-672.
23. Min - A Kim , Nan Hee Yee, Jeong Soo Choi et al (2012). Prevalence of Birth Defects in Korean Livebirths, 2005 - 2006. *J Korean Med Sci*; 27: 1233 - 1240.
24. Alok Kumar, Keerti Singh (2014). Major Congenital Malformations of the Gastrointestinal Tract among the Newborns in one of the English Caribbean Countries, 1993 - 2012. *Journal of Clinical Neonatology*, Vol. 3, Issue 4, 205 - 210.
25. Anuja Bhalerao , Richa Garg (2016). Pattern of Congenital Anomalies at Birth. *International Journal of Obstetrics and Gynaecology Research*, Vol. 3, No.7, pp. 420-426.
26. Pinheiro PF, Simões e Silva AC, Pereira RM (2012). Current knowledge on esophageal atresia. *World J Gastroenterol*; 18(28): 3662 - 3672.
27. Robert M. Kliegman, Bonita F. Stanton, Joseph W. St. Geme III, et al (2011). Part XVIII The Digestive system. *Nelson text book of pediatrics*, 19th Edition, 1240 - 1418.
28. Anna Löf Granström (2016). Aspects of Hirschsprung Disease. *Karolinska Institutet*, ISBN 978-91-7676-243-1. 1-65.

29. Asindi AA, Al - Daama SA, Zayed MS, Fatinni YA. (2002). Congenital malformation of the gastrointestinal tract in Aseer region, Saudi Arabia. *Saudi Med J*;23(9):1078 - 82.
30. Couture, C. Baud, A.L. Baert et al (2008). Gastrointestinal Tract Sonography in Fetuses and Children. *Medical radiology diagnostic imaging*. Springer, 1 - 84.
31. Amy Noffsinger, Cecilia M. fenoglio - Preiser, Dipen Maru, Norman Gilinsky (2007). Gastrointestinal diseases. *Atlas of nontumor pathology*. 33-90, 758-766.
32. Kleinman, Goulet, Mieli - Vergani et al (2008). *Walker's pediatric gastrointestinal disease: physiology, diagnosis, management*. BC Decker Inc Hamilton, Volume 1, 45 - 58,117 - 125, 207 - 215.
33. Polin and Fox (1992). *Fetal and Neonatal Physiology*. Saunder Elsevier, Vol 2, 1015 - 1046.
34. Sadlder T.W. (2015). *Langman's medical embryology*. Wolters Kluwer, 13th, 208 - 265.
35. Timor - Tritsch IE, Warren WB, Peisner DB, Pirrone E (1989). First - trimester midgut herniation: a high - frequency transvaginal sonographic study. *Am J Obstet Gynecol*, Sep;161(3):831 - 3.
36. H.G. Blaas, S.H.Eik-Nes, T.Hiserud and L.R.Hellevik (1995). Early development of the abdominal wall, stomach and heart from 7 to 12 weeks of gestation: a longitudinal ultrasound study. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 6:240 - 249.
37. Richardj. Martin, Avroy A.Fanaroff. Michele C. Walsh (2006). Fanaroff and Martin Neonatal - Prيناتal Medicine. *Diseases of the Fetus and Infant*, 8th Edition, Vol 2, 1357 - 1466.
38. Giuseppe Buonocore, Rodolfo Bracci, Michael Weindling (2012). Neonatology: A Practical Approach to Neonatal Diseases. *Springer - Verlag Italia*, 664 - 734.

39. Josef Neu, Nan Li (2003). The Neonatal Gastrointestinal Tract: Developmental Anatomy, Physiology, and Clinical Implications. *NeoReviews*, Vol.4, No.1 January. e7 - e13.
40. Peter C. Brugger, Daniela Prayer (2006). Fetal abdominal magnetic resonance imaging. *European Journal of Radiology*, 57, 278 - 293.
41. Nguyễn Công Khanh, Lê Nam Trà, Nguyễn Thu Nhận và cộng sự (2016). Chương 23. Sự phát triển và chức năng hệ tiêu hóa. Phần IX- Hệ tiêu hóa. *Sách giáo khoa Nhi khoa (Textbook of Pediatrics)*. Nhà xuất bản Y học, tr 785-802.
42. Nguyễn Thanh Liêm (2000). *Phẫu Thuật Tiêu hóa trẻ em*. Nhà xuất bản Y học, 10 - 12.
43. Drucilla J. Roberts (2000). Molecular Mechanisms of Development of the Gastrointestinal Tract. *Developmental Dynamics*, 219:109 - 120.
44. Boaz E. Aronson, Kelly A. Stapleton, and Stephen D. Krasinski (2014). Role of GATA factors in development, differentiation, and homeostasis of the small intestinal epithelium. *Am J Physiol Gastrointest Liver Physiol.*; 306(6): G474 - G490.
45. Bruce M. Carlson (2014). Chapter 15 - Digestive and respiratory systems and body cavities. *Human Embryology and developmental biology*, Fifth edition, 335 - 375.
46. Warot X, Fromental - Romain C, Fraulob V et al. (1997). Gene dosage - dependent effects of the Hoxa - 13 and Hoxd - 13 mutations on morphogenesis of the terminal parts of the digestive and urogenital tracts. *Development* 124:4781 - 4791.
47. Robert Wyllie, Jeffrey S. Hyams, Marsha Kay (2011). *Pediatric Gastrointestinal and Liver Disease*. Elsevier Health Sciences, 5th Edition, chapter 1, 1 - 9.
48. Vicki Martin, Charles Shaw - Smith (2010). Review of genetic factors in intestinal malrotation. *Pediatr Surg Int*, 26:769 - 781.

49. Prem Puri, Michael Höllwarth (2009). *Pediatric Surgery Diagnosis and Management*. Frido Steinen - Broo, e - Studio Calamar, Spain, 3 - 8, 324 - 536.
50. Thomas V, Santulli, William A, Blanc (1961). Congenital Atresia of the Intestine: Pathogenesis and Treatment. *Annals of Surgery*, December, Volume 154. Number 6, 936 - 948.
51. Louw J.H., Barnar C.N. (1955). Congenital intestinal atresia: observations on its origin. *The Lancet*, 19, 1065 - 1072.
52. Trần Ngọc Bích (2005). *Cấp cứu ngoại khoa Nhi khoa*. Nhà xuất bản Y học, 7 - 24, 39 - 74, 84 - 104, 134 - 138, 190 - 195, 200 - 251.
53. Roderick I. Macpherson (1993). Gastrointestinal Tract Duplications: Clinical, Pathologic, Etiologic, and Radiologic, Considerations. *RadioGraphics*, 13: 1063 - 1080.
54. Wall, A. A. (1987). The Gastrointestinal Tract and Intraabdominal Organs. *Romero-Pilu-Jeanty-Ghidini-Hobbins*, 233 - 254.
55. Leonor Alamo, Blaise J. Meyrat, Jean-Yves Meuwly et al (2013). Anorectal Malformations: Finding the Pathway out of the Labyrinth. *RadioGraphics*; 33:491-512.
56. Mohammed Hasosah, Daniel A Lemberg, Eric Skarsgard et al (2008). Congenital short bowel syndrome: A case report and review of the literature. *Can J Gastroenterol*;22(1):71-74.
57. Annette Queißer - Luft, Jürgen Spranger (2006), Congenital Malformations. *Dtsch Arztebl*; 103(38): A2464 - 71.
58. S A A - Awadi, T I Farag, K Naguib, A Cuschieri (1981). Familial jejunal atresia with 'apple - peel' variant. *Journal of the Royal Society of Medicine*, Volume 74 July, 499 - 501.
59. Charles Shaw - Smith (2010). Genetic factors in esophageal atresia, tracheo - esophageal fistula and the VACTERL association: Roles for FOXF1 and the 16q24.1 FOX transcription factor gene cluster, and review of the literature. *European Journal of Medical Genetics*, 53, 6 - 13.



60. Amiel J, Sproat - Emison E, Garcia - Barcelo M (2008). Hirschsprung disease, associated syndromes and genetics: a review. *J Med Genet*, 45:1 - 14.
61. Levine F, Muenke F. (1991). VACTERL association with high prenatal lead exposure: similarities to animal models to lead teratogenicity. *Pediatrics*; 87:390 - 392.
62. Lin S. Jean Pierre W. Munsie et al (2012). Maternal asthma medication use and the risk of selected birth defect. *Pediatrics*, 129(2), 317 - 24.
63. Ross L. (1995). Congenital anomalies in two infants born after gestational gamma-globulin prophylaxis. *Acta Paediatr*, 84(12), 1436-1437.
64. Wijers C, van Rooij I, Bakker M et al (2013). Anorectal malformations and pregnancy - related disorders: a registry - based case - control study in 17 European regions. *BJOG*;120:1066 - 1074.
65. Nadine Zwink, Ekkehart Jenetzky and Hermann Brenner (2011). Parental risk factors and anorectal malformations: systematic review and meta - analysis. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 6:25.
66. Jacopo Celli,<sup>1</sup> Ellen van Beusekom,<sup>1</sup> Raoul C. M. Hennekam et al (2000), Familial Syndromic Esophageal Atresia Maps to 2p23-p24, *Am. J. Hum. Genet.* 66:436-444.
67. Phan Trường Duyệt (2010). *Kỹ thuật siêu âm và ứng dụng trong sản, phụ khoa*. Nhà xuất bản khoa học và kỹ thuật Hà Nội, 3 - 34, 41 - 57, 99 - 109, 140 - 147.
68. Carol E. Barnewolt (2004). Congenital Abnormalities of the Gastrointestinal Tract. *Seminars in Roentgenology*, Vol 39, No 2 (April), pp 263-281.
69. Centini G, Rosignoli L, Kenanidis and A, et al (2003). Prenatal diagnosis of esophageal atresia with the pouch sign. *Ultrasound Obstet Gynecol*; 21: 494 - 497.

70. Gianlui Pilu, Kypros Nicolaides, Ranato Ximenes & Phillippe Jeanty (2002). Diagnosis of Fetal abnormalities - the 18 - 23 weeks scan. *ISUOG & Fetal medicine foundation*, London, chapter 7, 64 - 72.
71. Faripour Forouhar (1982). Meconium Peritonitis Pathology, Evolution, and Diagnosis. *Am J Clin Pathol*; 78: 208 - 213.
72. SK Bhargava, R Gupta, S Jain, D Shikha, L Upreti (2004). Images : Prenatal sonographic features of meconium peritonitis. *Indian Journal of Radiology and Imaging*, Vol. 14, No. 3, 261 - 263.
73. Pan E.Y, Chen L.Y, Yang J.Z et al (1983). Radiographic diagnosis of meconium peritonitis. A report of 200 cases including six fetal cases. *Pediatr Radiol* 13; 199 - 205.
74. Arun Kumar Gupta and Bhuvnesh Guglani (2005). Imaging of Congenital Anomalies of the Gastrointestinal Tract. *Indian Journal of Pediatrics*, Volume 72, May, 403 - 414.
75. David Juang, Charles L. Snyder (2012). Neonatal Bowel Obstruction. *Surg Clin N Am* 92, 685-711
76. Manuel Recio Rodríguez, Pilar Martínez Ten, Javier Pérez Pedregosa et al (2012). Fetal MRI: thoracic, abdominal and pelvic pathology. *RAR*, Volumen 76, No 1, 1-20.
77. Nguyễn Ngọc Lanh, Văn đình Hoa, Phan Thị Thu Anh và cộng sự (2008). *Sinh lý bệnh học*. Nhà xuất bản Y học, 370 - 409.
78. Hamza, D. Herr, E. F. Solomayer and G. Meyberg - Solomayer (2013). Polyhydramnios: Causes, Diagnosis and Therapy. *Geburtshilfe Frauenheilkd* ; 73(12): 1241 - 1246.
79. Véronique Houfflin - Debarge and Julien Bigot (2011). Ultrasound and MRI Prenatal Diagnosis of Esophageal Atresia: Effect on Management. *JPGN*, Volume 52, Supplement 1, May, S9 - S11.
80. S. Eu tau, B. Connolly, . Blake (1993). Congenital Duodenal Obstruction: An Approach to Diagnosis. *Eur J Pediatr Surg* 3, 267-270.

81. Barbara S. Hertzberg (1998). The Fetal Gastrointestinal Tract. *Seminars in Roentgenology*, Vol XXXII, No 4 (October), pp 360-368
82. Parulekar S.G (1991). Sonography of normal fetal bowel. *JUM* April 1, Vol. 10, no. 4 211 - 220.
83. Zalel Y, Perlitz Y, Gamzu R et al (2003). In - utero development of the fetal colon and rectum: sonographic evaluation. *Ultrasound Obstet Gynecol*; 21: 161 - 164.
84. Catherine Richards, S J K Holmes (1995). Intestinal dilatation in the fetus. *Archives of Disease in Childhood*; 72: F135 - F138.
85. Susan Raatz Stephenson (2012). *Diagnostic Medical Sonography Obstetrics and Gynecology*. Lippincott William & Wilkins, 3th, 539-577.
86. Rami N. Sammour, Zvi Leibovitz, Shimon Degani et al (2008). Prenatal Diagnosis of Small - Bowel Volvulus Using 3 - Dimensional Doppler Sonography. *J Ultrasound Med*; 27:1655 - 1661.
87. Kathryn Dirkes, Timothy M. Crombleholme, Sabrina D. Craigo et al (1995). The Natural History of Meconium Peritonitis Diagnosed In Utero. *Journal of Pediatric Surgery*, Vol 30, No 7: pp 979-982.
88. Kamata S, Nose K, Ishikawa S et al (2000). Meconium peritonitis in utero. *Pediatr Surg Int*, 16: 377 - 379.
89. Zangheri G, Andreani M, Ciriello E et al (2007). Fetal intra - abdominal calcifications from meconium peritonitis: sonographic predictors of postnatal surgery. *Prenat Diagn.*; 7(10): 960 - 3.
90. Robert D. Hams, David A. Nyberg, Laurence A. Mack, Edward Weinberer (1987). Anorectal Atresia: Prenatal Sonographic Diagnosis. *AJR*, August, 149:395 - 400.
91. Fiedler AG and Ginsberg NA (2015). Early Prenatal Diagnosis of Isolated Anal Atresia via Ultrasound and Fetal MRI. *Austin J Obstet Gynecol*. 2(2): 1039.

92. César Martin, Anna Darnell, Conxita Escofet, Carmina Duran & Víctor Pérez (2012). Fetal MR in the evaluation of pulmonary and digestive system pathology. *Insights Imaging*, 3:277 - 293.
93. Winkler NS, Kennedy AM, Woodward PJ (2012). Cloacal Malformation Embryology, Anatomy, and Prenatal Imaging Features. *J Ultrasound Med*; 31:1843 - 1855.
94. Nguyễn Việt Hùng (2006). *Xác định giá trị của một số phương pháp phát hiện dị tật bẩm sinh của thai nhi ở tuổi thai 13 - 26 tuần*. Luận án tiến sỹ Y Học, Trường đại học Y Hà Nội.
95. Alain Gagnon, Vancouver BC R. Douglas Wilson (2008). Obstetrical Complications Associated With Abnormal Maternal Serum Markers Analytes. *J Obstet Gynaecol Can*; 30(10):918 - 932.
96. Teresa Berrocal, Manuel Lamas, Julia Gutiérrez et al (1999). Congenital anomalies of the small intestine, colon, and rectum. *RadioGraphics*; 19; 1219 - 1236.
97. Webster Riggs and Larry Long (1971). The value of the plain film roentgenogram in pyloric stenosis. *American journal of Roentgenogram*, May, Volume 112, No 1, 77 - 82.
98. Jochen Troger, Peter Seidensticker (2008). *Pediatric Imaging Manual*. Springer, 63 - 132.
99. Nasir G.A., Rahma and S, Kadim A.H (2000). Neonatal intestinal obstruction. *Eastern Mediterranean Health*, Vol 6, No 1, 187 - 193.
100. George W. Holcomb, Jerry D Murphy, Daniel J Ostlie (2014). *Ashcraft's Pediatric Surgery*. Springer, sixth edition 447, 492 - 513, 539 - 549.
101. Baucke VL (1999). Failure to Pass Meconium: Diagnosing Neonatal Intestinal Obstruction. *Am Fam Physician*. Nov 1; 60 (7): 2043 - 2050.
102. S. P. Ramachandra , M. Bydder , N. Gurjar et all (2010). Congenital anomalies of the gastrointestinal tract: A radiological review. *European Society of Radiology*, 1-95.

103. Marc A Levitt and Alberto Peña (2007). Anorectal malformations, *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2:33.
104. Stoll C, Alembik Y, Dott B et al (1996). Evaluation of prenatal diagnosis of congenital gastro - intestinal atresias. *European Journal of Epidemiology*, December , Volume 12, Issue 6, 611 - 616.
105. Thomas W. Jones and Robert P. Schutt (1957). Alimentary tract obstruction in the new infant: A review and analysis of 132 casesones. *Pediatrics*, 20, 881 - 895.
106. Bộ Y tế (2004). Bảng phân loại quốc tế bệnh tật Việt - Anh lần thứ 10. 637 - 678.
107. Kamalesh Pal (2015). A Treatise on Intestinal Duplications. *Saudi Journal of Medicine & Medical Sciences*, Vol. 3, Issue 1, January, 8 - 15.
108. Mohammad Zeeshan Raza, Asfandyar Sheikh, Syed Salman Ahmed (2012). Risk factors associated with birth defects at a tertiary care center in Pakistan. *Italian Journal of Pediatrics*, 38:68.
109. Ameh EA, Chirdan LB (2000). Neonatal intestinal obstruction in Zaria, Nigeria. *East Afr Med J.* ; 77(9):510 - 3.
110. Jay L. Grosfeld, Frederick J. Rescorla (1993). Duodenal atresia and stenosis: Reassessment of treatment and outcome based on antenatal diagnosis, pathologic variance, and long - term follow - up. *World Journal of Surgery*, Volume 17, Issue 3, 301 - 309.
111. Kunia Aoki, Yoshiyuki Ohno, Toshihiro Takeuchi (1975). An epidemiologic study on congenital malformation in Nagoya. *Nagoya. med. Sci.* 38: 43 - 66.
112. Tara Hurst, Esther Shafir, Peter Day, Paul Lancaste (1999). Congenital Malformations Australia 1995 and 1996. *Australian Institute of Health and Welfare National Perinatal Statistics Unit Birth Defects Series Number 3*, ISSN 1321-8352, 23,25,34-35,68-73.

113. Golalipour MJ, Mobasheri E, Hoseinpour KR, Keshtkar AA (2007). Gastrointestinal malformations in Gorgan, North of Iran: epidemiology and associated malformations. *Pediatr Surg Int.*, 23(1):75 - 9.
114. Giovanna Tagliabue, Roberto Tessandori, Fausta Caramaschi (2007). Descriptive epidemiology of selected birth defects, areas of Lombardy, Italy, 1999. *Population Health Metrics*, 5:4, 1 - 11.
115. Ahmed M. Kurdi, Muhammad A. Majeed - Saidan (2015). World Birth Defects Day. Towards a national registry for birth defects in Saudi Arabia. *Saudi Med J*; Vol. 36 (2), 143 - 145.
116. Phạm Gia Đức, Nguyễn Thị Truyền (1971). Tình hình nhiều ít của các dị tật bẩm sinh qua 12 năm - từ năm 1958 đến hết tháng 5 - 1970 tại viện Bảo vệ bà mẹ và sơ sinh và phương hướng nghiên cứu hiện nay. *Y học Việt Nam*, số 1, 21 - 28.
117. Phan Thị Hoan (2001). *Nghiên cứu tần xuất và tính chất di truyền của một số dị tật bẩm sinh ở một nhóm dân cư miền bắc Việt nam*. Luận án tiến sĩ Y học, Trường đại học Y Hà nội.
118. Swain S, Agrawal A, Bhatia B.D (1994). Congenital malformation at birth. *Indian Pediatrics*, Volume 31, 1187 - 1191.
119. Arjun Singh, Ravinder K Gupta (2009). Pattern of congenital anomalies in Newborn: A Hospital based prospective study. *Sidhra Jamma science*, Vol.11, No.1, 34 - 37.
120. Keerti Singh, Kandamaran Krishnamurthy, Camille Greaves et al (2014). Major Congenital Malformations in Barbados: The Prevalence, the Pattern, and the Resulting Morbidity and Mortality. *ISRN Obstetrics and Gynecology*, Article ID 651783, 1-8.
121. Huỳnh Thị Kim Chi (1994). *Tình hình dị tật bẩm sinh tỉnh Sông Bé và vai trò của các yếu tố nguy cơ gây dị tật bẩm sinh tại địa phương*. Luận văn tốt nghiệp chuyên khóa cấp 2, Trường đại học Y Hà nội.
122. Trần Văn Nam, Dương Văn Đoàn, Trần Văn Ngọc (2002). Tình hình dị tật bẩm sinh điều trị tại bệnh viện Trẻ em Hải phòng năm 2001. *Tạp chí Nhi khoa*, Nhà xuất bản Y học Hà Nội, tập 10, Số đặc biệt, 62 - 72.

123. Lương Thị Thu Hiền, Nguyễn Thị Phương (2002). Mô hình dị tật bẩm sinh (DTBS), bước đầu tìm hiểu một số yếu tố nguy cơ gây DTBS tại viện Nhi từ tháng 1/1998 - 12/1999. *Tạp chí Nhi khoa*, Nhà xuất bản Y học Hà Nội, tập 10, Số đặc biệt, 52 - 61.
124. Nguyễn Ngọc Văn (2007). *Tình hình dị tật bẩm sinh và tìm hiểu một số yếu tố nguy cơ gây dị tật bẩm sinh phát hiện được ở trẻ sơ sinh tại bệnh viện Nhi Trung ương*. Luận văn thạc sỹ Y học, Trường đại học Y Hà nội.
125. Nguyễn Thị Hoài Thanh, Hoàng Thị Liên Châu, Trần Thị Hoàn (2007). Tình hình dị tật bẩm sinh ở khoa phụ sản bệnh viện trung ương Huế. *Tạp chí phụ sản*, Số đặc biệt 3 - 4, 70 - 73.
126. Lê Thu Hà, Hà Tố Uyên, Phùng Như Toàn (2009). Tần suất dị tật bẩm sinh tại bệnh viện Từ dũ và vai trò chẩn đoán trước sinh. *Hội phụ sản khoa và sinh đẻ có kế hoạch Việt Nam lần thứ XVI*, Hạ long, 176 - 179.
127. Trần Thị Hoàn (2014). Tình hình dị tật bẩm sinh tại khoa phụ sản bệnh viện trung ương Huế. *Tạp chí phụ sản*, tập 12 (03), 07, 122 - 124.
128. Trần Ngọc Bích, Vũ Thị Vân Yến, Đinh Phương Anh, Nguyễn Viết Tiến (2012). Nghiên cứu tình hình dị tật bẩm sinh tại khoa sơ sinh bệnh viện Phụ sản trung ương. *Y học thực hành*, Bộ Y tế, số 3 (814), 130 - 133.
129. T. J. David and Sarah E. O'Callaghan (1975). Oesophageal atresia in the South West of England. *Journal of Medical Genetics*, 12, 1.
130. M.B. Forrester, R.D. Merz (2004). Epidemiology of oesophageal atresia and tracheoesophageal fistula in Hawaii, 1986-2000. *Public Health*, 119, 483-488.
131. Best KE1, Addor MC, Arriola L, Balku E et al (2014). Hirschsprung's disease prevalence in Europe: a register based study. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.*; 100(9):695 - 702.
132. Löf Granström A, Svenningsson A, Hagel E, et al (2016). Maternal Risk Factors and Perinatal Characteristics for Hirschsprung Disease. *Pediatrics.*; 138(1): e2015 - 4608.

133. Juhee Seo, Do Yeon Kim, Ai Rhan Kim (2010). An 18-year experience of tracheoesophageal fistula and esophageal atresia. *Korean J Pediatr*; 53(6): 705-710.
134. Bilal Mirza, Shahid Iqbal, Lubna Ijaz (2012). Colonic atresia and stenosis: our experience. *J Neonat Surg*; 1 (1): 4.
135. András Tárnok and Károly Méhes (2002). Gastrointestinal Malformations, Associated Congenital Abnormalities, and Intrauterine Growth. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*, Vol. 34, No. 4, 406 - 409.
136. Josephine Y. Tsai, Leah Berkery, David E. Wesson et al (1997). Esophageal Atresia and Tracheoesophageal Fistula: Surgical Experience Over Two Decades. *Ann Thorac Surg* ; 64:778 - 84.
137. Trần Ngọc Bích (2012). Chẩn đoán và điều trị teo thực quản (Báo cáo 22 bệnh nhân). *Tạp chí Nhi Khoa*, 5 (3), 31 - 6.
138. Lewis Spitz (2007). Oesophageal atresia. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2:24.
139. Rikke Neess Pedersen, Elisa Calzolari, Steffen Husby et al (2012). Oesophageal atresia: prevalence, prenatal diagnosis and associated anomalies in 23 European regions. *Arch Dis Child*, 97: 227 - 232.
140. Kamal Nain Rattan, Jasbir Singh, Poonam Dalal (2016). Neonatal duodenal obstruction: A 15 - year experience. *Journal of neonatal surgery*; 5 (2):13.
141. Bailey P.V., Tracy T.F., Connors RH et al (1993). Congenital duodenal obstruction: a 32 - year review. *J Pediatr Surg*, 28 (1), 92 - 95.
142. Vũ Thị Hồng Anh (2001). *Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và kết quả điều trị phẫu thuật tắc tá tràng bẩm sinh*. Luận văn thạc sỹ y học, Trường đại học Y hà nội.
143. Zane Ābola, Aigars Pçtersons, Daila Pugaèevska (2009). Prenatal and Postnatal Diagnostics Problems of the Most Common Surgical Congenital Malformations of Newborns in Latvia. *Proc. Latvian Acad. Sci.*, Section B, Volume 63, Issue 4 - 5, 159 - 162.



144. Li - Yi Tsai, Wu - Shiun Hsieh, Chien - Yi Chen et al (2010). Distinct Clinical Characteristics of Patients With Congenital Duodenal Obstruction in a Medical Center in Taiwan. *Pediatr Neonatol*; 51(6): 343–346.
145. Rabah M. Shawky, Doaa I. Sadik (2011). Congenital malformations prevalent among Egyptian children and associated risk factors. *The Egyptian Journal of Medical Human Genetics*, 12, 69 - 78.
146. Nguyễn Trọng Thắng (2002). *Tình hình dị tật bẩm sinh tại viện bảo vệ bà mẹ trẻ sơ sinh trong 2 năm 2000 - 2002*. Luận văn tốt nghiệp bác sĩ y khoa, Trường đại học Y Hà nội.
147. Truong Hoang, Dung The Nguyen, Phuong Van Ngoc Nguyen (2013). External birth defects in southern Vietnam: a population - based study at the grassroots level of health care in Binh Thuan province. *BMC Pediatrics*, 13:67.
148. Trương Quang Đạt, Trần Đức Phần, Ngô Văn Toàn, Nguyễn Thị Bình (2015). Một số nguy cơ bất thường thai sản ở Phù Cát - Bình Định. *Tạp chí Y học Việt Nam*, Tập 430, số 2, 13 - 18.
149. Vaishali J Prajapati, Asruti R Kacha, Khyati M Kakkad et al (2015). Study of congenital malformation in neonates born at tertiary care hospital. *National Journal of Community Medicine*, Volume 6, Issue 1, 30 - 35.
150. K Cambra, B Ibañez, D Urzelai, I Portillo et al (2014). Trends in the prevalences of congenital anomalies and age at motherhood in a southern European region: a population - based study. *BMJ*; 4: e00424.
151. Yang Q., Wen S.W., Leader A. et al (2007). Paternal age and birth defects: how strong is the association?. *Human Reproduction*, 22 (3), 696 - 701.
152. Mari´a M. Morales - Sua´rez Varela, Ellen Aagaard Nohr et al (2009). Socio - occupational status and congenital anomalies. *European Journal of Public Health*, Vol. 19, No. 2, 161 - 167.

153. Christine K. Olson, Kim M. Keppler - Noreuil et al (2005). In vitro fertilization is associated with an increase in major birth defects. *Birth defects and infertility treatment*, Vol. 84, No. 5, 1308 - 1315.
154. Michael J. Davies, M.P.H., Vivienne M. Moore et al (2012). Reproductive Technologies and the Risk of Birth Defects. *The New England Journal of Medicine*, 366;19, 1803 - 1813.
155. J. Reefhuis, M.A. Honein, L.A. Schieve et al (2009). Assisted reproductive technology and major structural birth defects in the United States. *Human Reproduction*, Vol.24, No.2, 360 - 366.
156. Williams C, Sutcliffe and A, Sebire N.J (2010). Congenital malformations after assisted reproduction: risks and implications for prenatal diagnosis and fetal medicine. *Ultrasound Obstet Gynecol*; 35: 255 - 259.
157. E.Clementini, C.Palka, I.Iezz et al (2005). Prevalence of chromosomal abnormalities in 2078 infertile couples referred for assisted reproductive techniques. *Human Reproduction*, Vol.20, No.2, 437 - 442.
158. Victoria M. Allen, B. Anthony Armson (2007). Teratogenicity Associated With Pre - Existing and Gestational Diabetes. *J Obstet Gynaecol Can*; 29(11):927 - 934.
159. Van Gelder MMHJ, Van Bennekom CM, Louik C et al (2015). Maternal hypertensive disorders, antihypertensive medication use, and the risk of birth defects: a case - control study. *BJOG*;122:1002 - 1009.
160. Amar Taksande, Krishna Vilhekar, Pushpa Chaturvedi, and Manish Jain (2010). Congenital malformations at birth in Central India: A rural medical college hospital based data. *Indian J Hum Genet.*, Sep - Dec; 16(3): 159 - 163.
161. Xingguang Zhang, Su Li, Siqintuya Wu (2012). Prevalence of birth defects and risk - factor analysis from a population - based survey in Inner Mongolia, China. *BMC Pediatrics* 2, 12:125.

162. Dashe JS, McIntire DD, Ramus RM et al (2002). Hydramnios: anomaly prevalence and sonographic detection. *Obstet Gynecol*; 100(1):134 - 9.
163. James R. Lloyd and H. William Clatworthy (1958). Hydramnios as an aid to the early diagnosis of congenital obstruction of the alimentary tract: A study of the maternal and fetal factors. *Pediatrics* 2: 903 - 909.
164. Kunisaki SM, Bruch SW, Hirschl RB et al (2014). The diagnosis of fetal esophageal atresia and its implication on perinatal outcome. *Pediatr Surg Int*, 30 (10); 971 - 7.
165. Phạm Văn Phú, Phạm Thiện Ngân, Hàn Cảnh Định và cộng sự (2011). Kết quả phẫu thuật điều trị teo thực quản bẩm sinh tại bệnh viện đa khoa tỉnh bình định. *Y học thành phố Hồ Chí Minh*, Tập 15, Phụ bản của số 3, 26 - 32.
166. Pretorius D H, Drose J A, Dennis M A et al (1987). Tracheoesophageal fistula in utero. *J Ultrasound Med*; 6:509 - 513.
167. Phan Thị Hoài Giang (2006). *Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng, Xquang và một số yếu tố ảnh hưởng đến tử vong của teo thực quản bẩm sinh tại bệnh viện Nhi Trung ương*. Khóa luận tốt nghiệp bác sỹ Y khoa, Trường đại học Y Hà nội.
168. A.Brantberg, H - G.K.Blaas, K.A.Salvesen et al (2002). Fetal duodenal obstruction: increased risk of prenatal sudden death. *Ultrasound Obstet Gynecol*; 20: 439 - 446.
169. R. Heydanus, M.C.Spaargaren, J.W.Wladimiroff (1994). Prenatal ultrasonic diagnosis of obstructive bowel disease: A retrospective analysis. *Prenatal diagnosis*, Volume 14, Issue 11, November, 1035 - 1041.
170. Virgone C., D'Antonio F., Khalil A. et al (2015). Accuracy of prenatal ultrasound in detecting jejunal and ileal atresia: systematic review and meta - analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol*; 45: 523 - 529.

171. Wang CN, Chang SD, Chao AS (2008). Meconium peritonitis in utero - the value of prenatal diagnosis in determining neonatal outcome. *Taiwan J Obstet Gynecol.*;47(4):391 - 6.
172. S. Ionescu, B. Andrei, M. Oancea et al (2015). Postnatal Treatment in Antenatally Diagnosed Meconium Peritonitis. *Chirurgia 110* (6): 538-544.
173. Ming - Horng Tsai, Shih - Ming Chu, Reyin Lien et al (2009). Clinical manifestations in infants with symptomatic meconium peritonitis. *Pediatr Neonatal*; 50 (2); 59 - 64.
174. Nadia Saleh, Annegret Geipel, Ulrich Gembruch et al (2009). Prenatal diagnosis and postnatal management of meconium peritonitis. *J. Perinat. Med.* 37, 535 - 538.
175. Keiichi Uchida, Yuhki Koike, Kohei Matsushita (2015). Meconium peritonitis: Prenatal diagnosis of a rare entity and postnatal management. *Intractable Rare Dis Res.*; 4(2): 93 - 97.
176. Phelps S, Fisher R, Partington A, Dykes E (1997). Prenatal ultrasound diagnosis of gastrointestinal malformations. *J Pediatr Surg*, 32(3):438 - 40.
177. H el ene Grandjean, Dani ele Larroque, Salvator Levi, et al (1999). The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus Study. *Am J Obstet Gynecol*;181:446 - 54.
178. Y. Viala, Ch. Trana , M. - C. Addorb , P. Hohlfelda (2001). Screening for foetal malformations: performance of routine ultrasonography in the population of the Swiss Canton of Vaud. *SWISS MED WKLY*;131:490 - 494.
179. Saldarriaga GW, Ru ız MFA, Fandi no - Losada A, et al (2014). Evaluation of prenatal diagnosis of congenital anomalies diagnosable by prenatal ultrasound in patients in neonatal intensive care units of Cali, Colombia. *Colomb Med.* 45(1): 32 - 38.

180. Stefos T, Plachouras N, Sotiriadis A et al (1999). Routine obstetrical ultrasound at 18 - 22 weeks: our experience on 7,236 fetuses. *J Matern Fetal Med.*; 8(2): 64 - 9.
181. J. M. Carrera, M. Torrents, C. Mortera, V. Cusí and A. Muñoz (1995). Routine prenatal ultrasound screening for fetal abnormalities: 22 years' experience. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, Volume 5, Issue 3, 1 March, 174 - 179.
182. T Todros, E Capuzzo, and P Gaglioti (2001). Prenatal diagnosis of congenital anomalies. *Images Paediatr Cardiol.* Apr - Jun; 3(2): 3 - 18.
183. Carla Verrotti, Eleonora Caforio, Dandolo Gramellini (2007). Ultrasound screening in second and third trimester of pregnancy: an update. *ACTA BIOMED*; 78: 229 - 232.
184. Andree Grignon, Josee Dubois, Marie - Caroline Ouellet et al (1997). Echogenic Dilated Bowel Loops Before 21 Weeks' Gestation: A New Entity. *AJR*;168:833 - 837.
185. Roya Sohaey, Paula Woodward, and William J. Zwiebel (1996). Fetal Gastrointestinal Anomalies. *Seminars in Ultrasound, CT, and MRI*, Vo117, No 1: pp 51-65.
186. Stringer, McKenna KM, Goldstein RB et al (1995). Prenatal diagnosis of esophageal atresia. *J Pediatr Surg.* ; 30(9):1258 - 63.
187. Houfflin - Debarge V., Bigot J. (2011). Ultrasound and MRI Prenatal Diagnosis of Esophageal Atresia: Effect on Management. *JPGN*, Volume 52, Supplement 1, S9 - S11.
188. Carlos noronha neto, Alex sandro rolland de souza, Olímpio BarBosa de Moraes Filho, Adriana Mota Bione noronha (2009). Validation of ultrasound diagnoses of fetal anomalies at a specialist center. *Rev Assoc Med Bras*; 55(5): 541 - 6.
189. Malinger G, Levine A, Rotmensch S (2004). The fetal esophagus: anatomical and physiological ultrasonographic characterization using a

- high - resolution linear transducer. *Ultrasound Obstet Gynecol.*; 24(5): 500 - 5.
190. Sase M, Asada H, Okuda M, Kato H. (2002). Fetal gastric size in normal and abnormal pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol*; 19: 467 - 470.
  191. McKenna KM, Goldstein RB, Stringer MD. (1995). Small or absent fetal stomach: prognostic significance. *Radiology*;197(3):729 - 33.
  192. Cynthia G. Brmfield, Richard O. David et al (1998). Pregnancy Outcomes Following Sonographic Nonvisualization of the Fetal Stomach. *Obstet Gynecol*; 91:905 - 8.
  193. H Kilbride, C Castor and W Andrews (2010). Congenital duodenal obstruction: timing of diagnosis during the newborn period. *J Perinatol*, 30(3), 197-200.
  194. Nguyễn Đắc Kiều Quý (2013). *Nghiên cứu đặc điểm hình ảnh và giá trị chẩn đoán của X - Quang và siêu âm trong bệnh tắc tá tràng bẩm sinh*. Luận văn thạc sỹ Y học, Trường đại học Y Hà nội.
  195. Choudhry MS, Rahman N, Boyd P, Lakhoo K (2009). Duodenal atresia: associated anomalies, prenatal diagnosis and outcome. *Pediatr Surg Int*. Aug; 25(8):727 - 30.
  196. Haeusler MC, Berghold A, Stoll C, Barisic I, Clementi M; EUROSCAN Study Group (2002). Prenatal ultrasonographic detection of gastrointestinal obstruction: results from 18 European congenital anomaly registries. *Prenat Diagn.* ; 22(7):616 - 23.
  197. Baud C., Alain Couture, Baert A.L., et al (2008). Gastrointestinal Tract Sonography in Fetuses and Children. *Medical radiology diagnostic imaging*, Springer, 1 - 84.
  198. Melissa J. Ruiz, Keith A. Thatch, Jason C. Fisher et al (2009). Neonatal outcomes associated with intestinal abnormalities diagnosed by fetal ultrasound. *J Pediatr Surg.*; 44(1): 71 - 75.
  199. Dirkes K, Crombleholme TM, Craigo SD (1995). The natural history of meconium peritonitis diagnosed in utero. *J Pediatr Surg.* ; 30(7): 979 - 82.

200. Shyu M. - K., Shih J. - C., Lee C. - N. (2003). Correlation of Prenatal Ultrasound and Postnatal Outcome in Meconium Peritonitis. *Fetal Diagn Ther*; 18:255 - 261.
201. Michiel C. Van den Hof, R. Douglas Wilson (2005). Fetal Soft Markers in Obstetric Ultrasound. *J Obstet Gynaecol Can*; 27(6): 592 - 612.
202. Bruce Belin, Jane E. Corteville, Jacob C. Langer (1995). How accurate is prenatal sonography for the diagnosis of imperforate anus and Hirschsprung's disease?. *Pediatric Surgery International*, Volume 10, Issue 1, 30 - 32.
203. J. H. Ochoa, M. Chiesa, R. P. Vildoza et al (2012). Evaluation of the perianal muscular complex in the prenatal diagnosis of anorectal atresia in a high - risk population. *Ultrasound Obstet Gynecol*; 39: 521 - 527.
204. McMahon MJ, Kuller JA, Chescheir NC. (1996). Prenatal ultrasonographic findings associated with short bowel syndrome in two fetuses with gastroschisis. *Obstet Gynecol.*; 88(4 Pt 2): 676 - 8.
205. Casaccia G, Trucchi A, Spiridakis I et al (2006). Congenital intestinal anomalies, neonatal short bowel syndrome, and prenatal/neonatal counseling. *J Pediatr Surg.*; 41(4): 804 - 7.
206. David A. Clark (1997). Times of first void and first stool in 500 newborns. *Pediatrics*, Vol. 60 No. 4 October :457 - 9.
207. William H. Meetze, Valerie L. Palazzolo, Dan Bowling et al (1993). Meconium Passage in Very - Low - Birth - Weight Infants. *Journal of Parenteral and Enteral Nutrition* 17: 537 - 540.
208. Nguyễn Thành Công (2009). *Nghiên cứu điều trị teo thực quản bẩm sinh ở trẻ em bằng phẫu thuật tạo hình thực quản qua đường ngoài màng phổi*. Luận văn thạc sỹ Y học, Học viện Quân y.
209. Trần Ngọc Bích, Nguyễn Mai Thủy (2009). Đánh giá kết quả điều trị teo thực quản báo cáo 15 bệnh nhân. *Y học TP. Hồ Chí Minh*, Tập 13, Phụ bản số 6, 136 - 141.

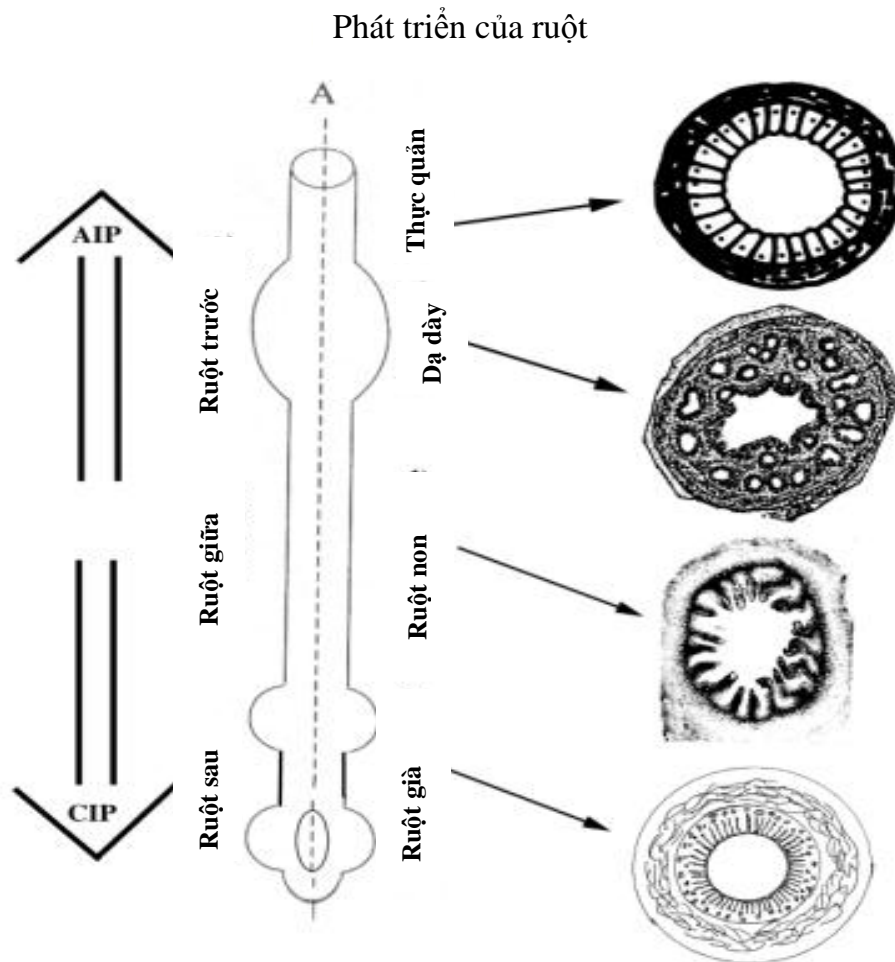
210. Daniel N. Vinocur, Edward Y. Lee, Ronald L. Eisenberg (2012). Neonatal Intestinal Obstruction. *AJR*; 198:W1 - W10.
211. Iulia Ciongradi, Gabriel Aprodu, Claudia Olaru et al (2016). Anorectal Malformations in a Tertiary Pediatric Surgery Center from Romania: 20 Years of Experience. *Journal of Surgery*; 12(2): 55-59.
212. Weihong Guo, Qinming Zhang, Yongwei Chen and Dawei Hou (2006). Diagnostic Scoring System of Hirschsprung's Disease in the Neonatal Period. *Asian J Surg*; 29(3):176 - 9.
213. Teresa Berrocal, Isabel Torres, Julia Gutiérrez et al (1999). Congenital anomalies of the upper gastro - intestinal tract. *RadioGraphics*; 19: 855 - 872.
214. K. N. Rattan, Anita Sharma, V. K. Sharma (1995). Study of congenital duodenal obstruction. *The Indian Journal of Pediatrics*, Volume 62, Issue 3, 317 - 320.
215. Chen QJ, Gao ZG, Tou JF (2014). Congenital duodenal obstruction in neonates: a decade's experience from one center. *World J Pediatr.* ;10 (3): 238 - 44.
216. Musoke F, Kawooya MG, Kiguli - Malwadde (2003). Comparison between sonographic and plain radiography in the diagnosis of small bowel obstruction at Mulago Hospital, Uganda. *East Afr Med J*, 80(10): 540 - 5.
217. Naomi E Butler Tjaden and Paul A Trainor (2013), The Developmental Etiology and Pathogenesis of Hirschsprung disease. *Transl Res.*; 162(1): 1-15.
218. Ting-Wen Sheng, Chao-Jan Wang, Wan-Chak Lo et al (2012). Total Colonic Aganglionosis: Reappraisal of Contrast Enema Study. *J Radiol Sci*; 37: 11-19.
219. Fleur de Lorijn, Johannes B. Reitsma, Wieger P. Voskuijl et al (2005). Diagnosis of Hirschsprung's Disease: A Prospective, Comparative Accuracy Study of Common Tests. *Journal of Pediatric*, Volume 146, Issue 6, 787 - 792.



220. Ken Kimura and Vera Loening- Baucke (2000). Bilious Vomiting in the Newborn: Rapid Diagnosis of Intestinal Obstruction. *Am Fam Physician*. 2000 May 1;61(9): 2791-2798.

## Phụ lục 1

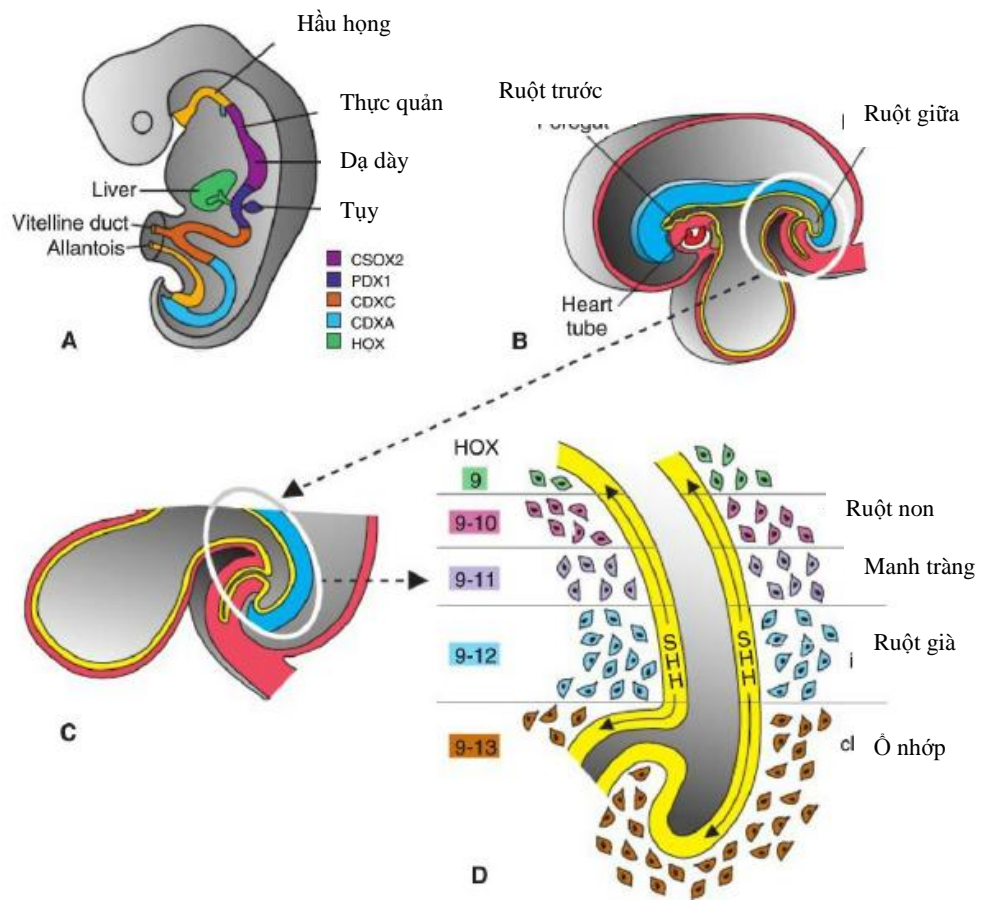
### CƠ CHẾ PHÂN TỬ TRONG QUÁ TRÌNH HÌNH THÀNH ỚNG TIÊU HÓA



*Hình 1. sơ đồ mô hình phát triển trước -sau trong ruột [34].*

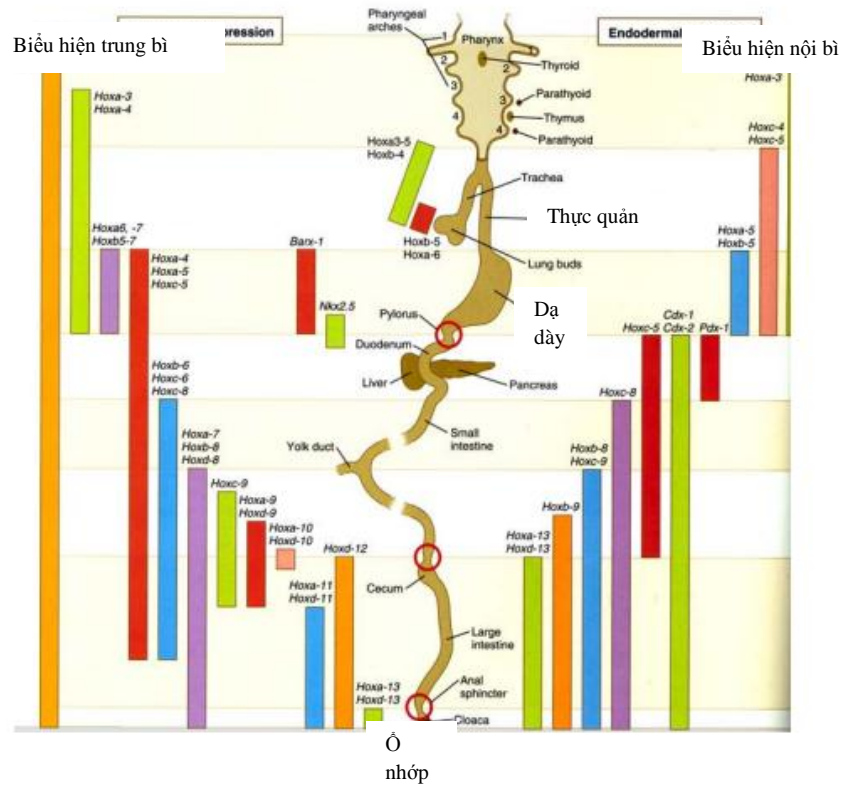
Cửa khẩu phía đầu ruột (anterior intestinal portal: AIP), cửa khẩu phía cuối của ruột (caudal intestinal portal: CIP) và các cực đối lập của phôi thai.

Ba phần: ruột trước (foregut); ruột giữa (midgut), ruột sau (hindgut) tương ứng với biểu mô gần trưởng thành (hướng tâm: radial) chuyên biệt của từng phần.

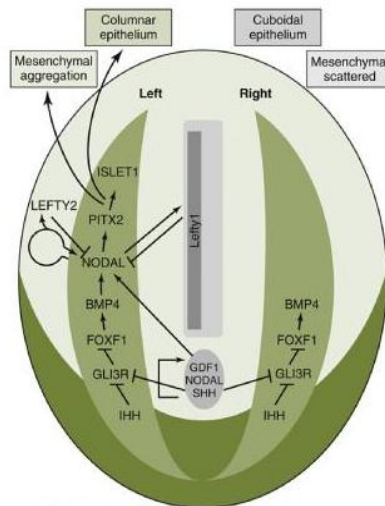


**Hình 2. Biểu đồ quy định phân tử của sự phát triển ruột [26].**

A. Màu mã biểu đồ chỉ ra các gen điều khiển từng khu vực của ruột. B và D. ví dụ từ ruột giữa và vùng ruột sau. C. Các tương tác biểu mô - trung mô, nội bì và trung bì xung quanh. Tế bào nội bì tiết hedgehog sonic (Shh), tác động lên các gen hox ở trung bì kết quả là hình thành từng vùng ruột có đặc thù riêng biệt

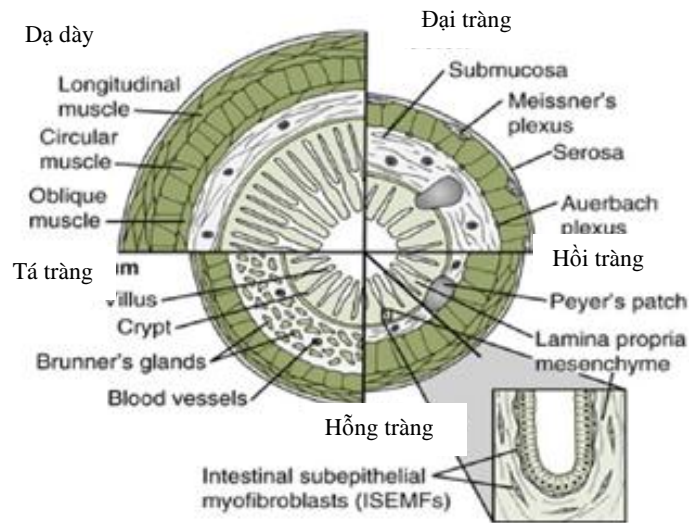


**Hình 3. Biểu hiện gen hox trong sự phát triển ống tiêu hóa [36]**



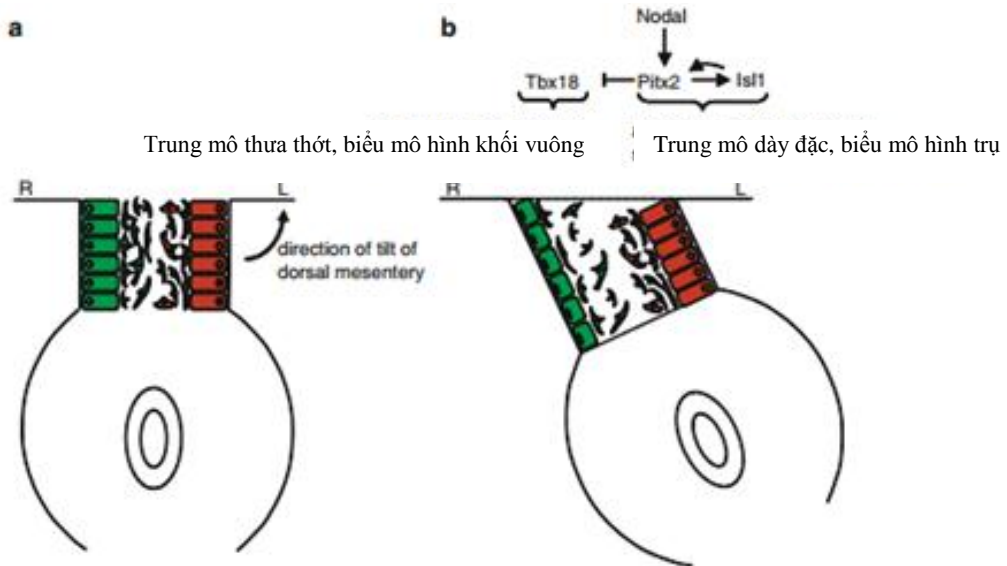
**Hình 4. Phát triển theo trục trái - phải ở giai đoạn sớm của phôi chuột [38]**

Mức độ hạch duy trì cho phép hoạt động của Pitx2 và Islet, mà gây ra sự phát triển mạnh của trung mô ở bên trái. Bên phải, không có Pitx2 và Islet, nên nội mô biến đổi thành hình hộp và trung mô thưa thớt. ISLET1, ISL LIM homeobox 1, PITX2, paired - like homeodomain 2; LEFTY2, left - right determination factor 2; NODAL, nodal growth differentiation factor; BMP4; FOXF1; GLI3R, gli family zinc finger 3 repressor; IHH, Indian hedgehog; Shh, sonic hedgehog; GDF1 [38]



**Hình 5. Trục hướng tâm đảm bảo cho cấu tạo của ống ruột gồm các lớp tập trung vào trong [38]**

Điều quan trọng cấu tạo hướng tâm trong OTH ở tất cả các bộ phận dọc theo trục đầu - đuôi. Lòng ống được lót bởi biểu mô, bao xung quang bởi trung mô, tế bào miễn dịch (tập hợp lại như những mảng Peyer ở đại tràng và hồng tràng), đám rối thần kinh, lớp cơ bao gồm 2 - 3 lớp của cơ trơn



**Hình 6. Mô hình cho định hướng sự tạo vòng của OTH [39]**

## Phụ lục 2

### BẢNG ĐÁNH GIÁ TUỔI THAI (Finnström)

	Điểm	Cách đánh giá	Điểm đạt của bệnh nhân
Tư thế	1	Nằm duỗi thẳng	
	2	Nằm 2 chi dưới co	
	3	2 tay co, 2 chân co	
Nằm sấp trên tay bàn tay người khám	1	Đầu gập xuống thân, 4 chi duỗi chéo	
	2	Đầu cúi xuống, 4 chi hơi cong	
	3	Đầu ngẩng gần 3 giây, 2 tay gập, 2 chân nửa cong nửa duỗi	
Núm vú	1	Là một chấm, không nổi trên mặt da	
	2	Nhìn thấy rõ, sờ thấy nhưng không trội lên trên mặt da	
	3	Nhìn thấy rõ, nhô cao 2mm trên da	
Móng	1	Chưa mọc đến đầu ngón tay	
	2	Mọc đến đầu ngón tay	
	3	Mọc chùm quá đầu ngón tay	
Tai	1	Mềm dễ biến dạng, khi ấn gập bật trở lại chậm hoặc không	
	2	Khi ấn gập bật trở lại chậm - sụn mềm	
	3	Sụn hình rõ, bật trở lại ngay	
	4	Sụn cứng, bật trở lại tốt	
Sinh dục	1	Chưa có tinh hoàn hoặc môi bé to	
	2	Tinh hoàn nằm trong ống bẹn	
	3	Tinh hoàn nằm trong hạ nang, môi lớn hơi khép	

	4	Bìu có nếp nhăn hoặc môi lớn khép lại kín	
Vạch gan bàn chân	1	Không có	
	2	1/3 vạch ngang trên lòng bàn chân	
	3	2/3 vạch ngang trên lòng bàn chân	
	4	Vạch ngang chiếm cả lòng bàn chân	

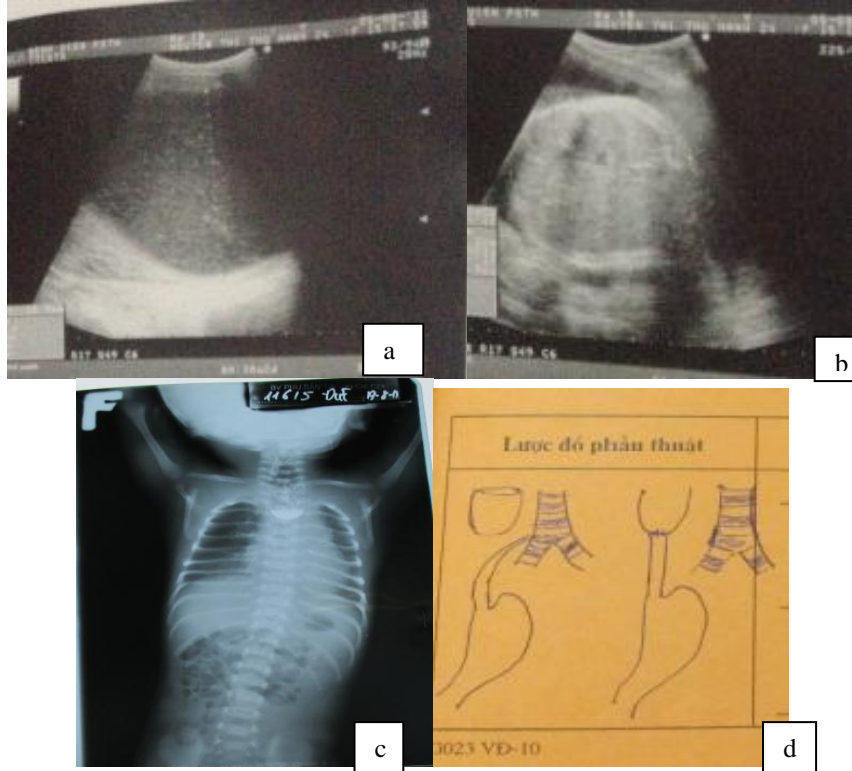
**Tổng cộng điểm:**

Điểm	Tuổi thai (tuần)	Điểm	Tuổi thai (tuần)
7	27	15 - 17	33 - 34
8	28	18 - 20	35 - 36
9 - 10	29 - 30	21 - 22	38 - 39
11 - 14	30 - 32	23 - 24	40 - 42

### Phụ lục 3

## MỘT SỐ HÌNH ẢNH MINH HỌA

### 1. Teo thực quản



Hình 1. Teo thực quản type C (*Nguyễn Minh Đ. MSHS 4186MĐ/11*).

Siêu âm trước sinh: a. đa ối, b. không thấy hình ảnh dạ dày.

c. Xquang có chuẩn bị: túi cùng thực quản.

d. Lược đồ phẫu thuật: teo thực quản type C

### 2. Tắc tá tràng



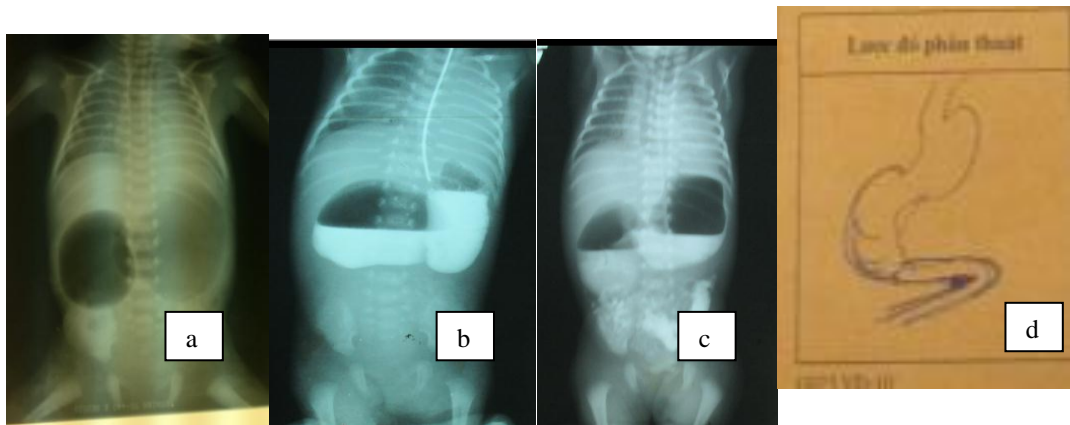
Hình 2. Tắc tá tràng do tụy nhũn (*Nguyễn Thành M. MSHS 3293 ĐT/11*)

a. Siêu âm trước sinh : “Quả bóng đôi”.

b. Xquang không chuẩn bị: 2 mức nước – hơi

c. Lược đồ phẫu thuật: Tắc tá tràng do tụy nhũn



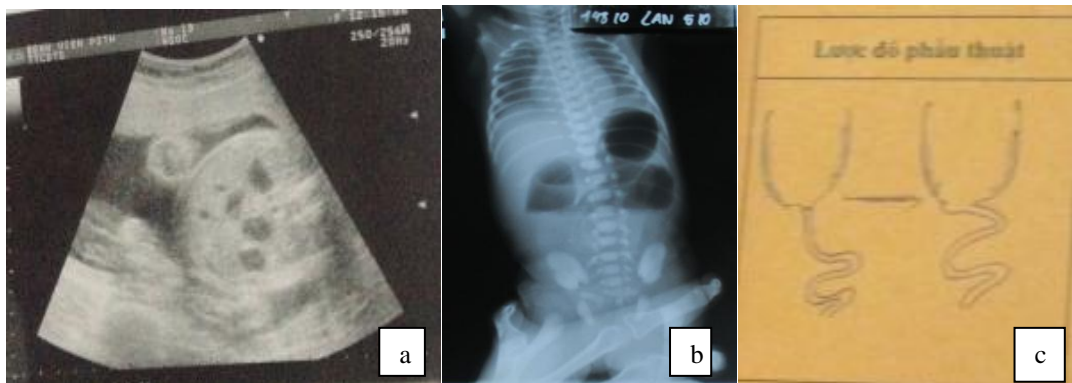


Hình 3. Tắc tá tràng do màng ngăn có lỗ

(Nguyễn Thị Vân A. MSHS 822TSG/11)

- a. Xquang không chuẩn bị: có 2 bóng hơi. b. Xquang có cản quang sau 3 giờ thuốc ở dạ dày và tá tràng. c. Xquang có cản quang sau 6 giờ thuốc ở dạ dày, tá tràng và có một ít xuống ruột. d. Lược đồ phẫu thuật

#### 4. Tắc ruột

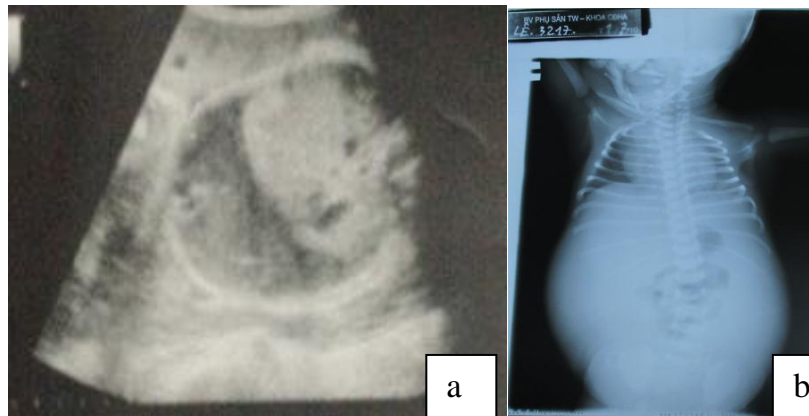


Hình 4. Tắc ruột do màng ngăn hoàn toàn

(Nguyễn Phong L. MSHS 6870ĐT/11)

- a. Siêu âm trước sinh: quai ruột giãn. b. Xquang: có mức nước-hơi.  
c. Lược đồ phẫu thuật

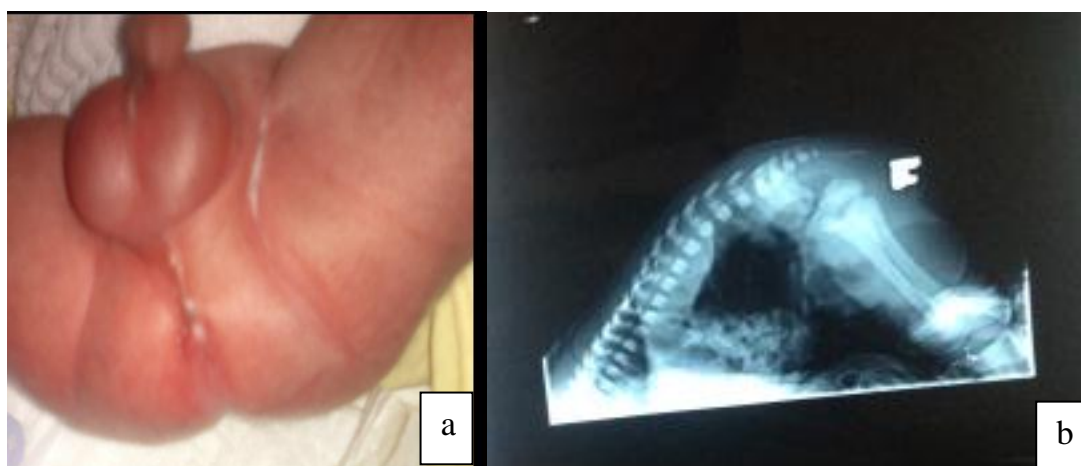
## 5. Viêm phúc mạc phân su hình thành nang giả



Hình 5. Viêm phúc mạc phân su hình thành nang giả  
(Nguyễn Nhật L. MSHS 4336ĐT/11)

- a. Siêu âm trước sinh có dịch ổ bụng, can xi hóa, ruột tăng âm vang.
- b. Xquang ổ bụng mờ, có ít hơi ở ruột ở giữa ổ bụng

## 6. Dị tật hậu môn- trực tràng



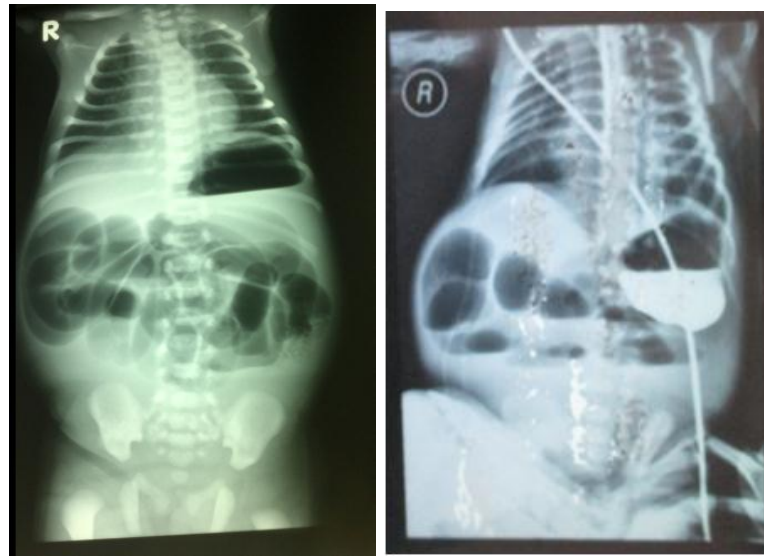
Hình 6. Không hậu môn.

(Đỗ Trần Duy A - MSHS 4688ĐT/13).

- a. Không hậu môn. b. Xquang hình ảnh túi cùng trực tràng (teo hậu môn-trực tràng thể trung gian)

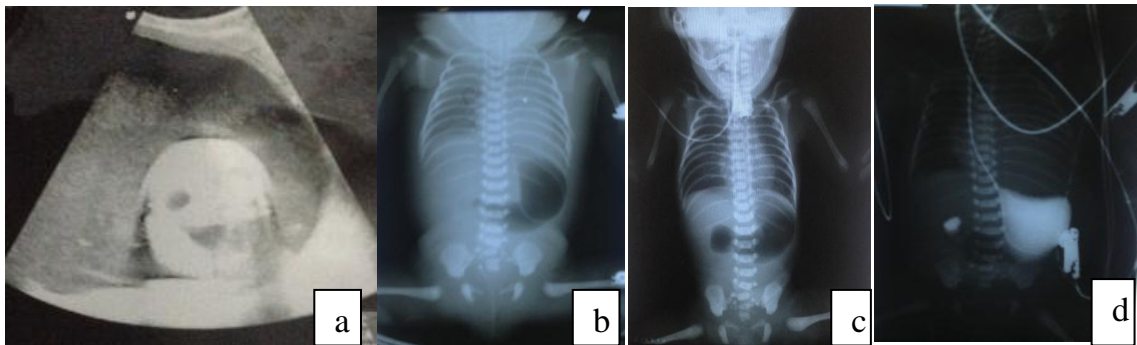


## 7. Ruột đôi



**Hình 7. Hình ruột đôi.** (Nguyễn Hữu Ph. MSHS 4104 MĐ/13)  
Xquang các quai ruột phía trên giãn, không có hơi ở các quai ruột phía dưới

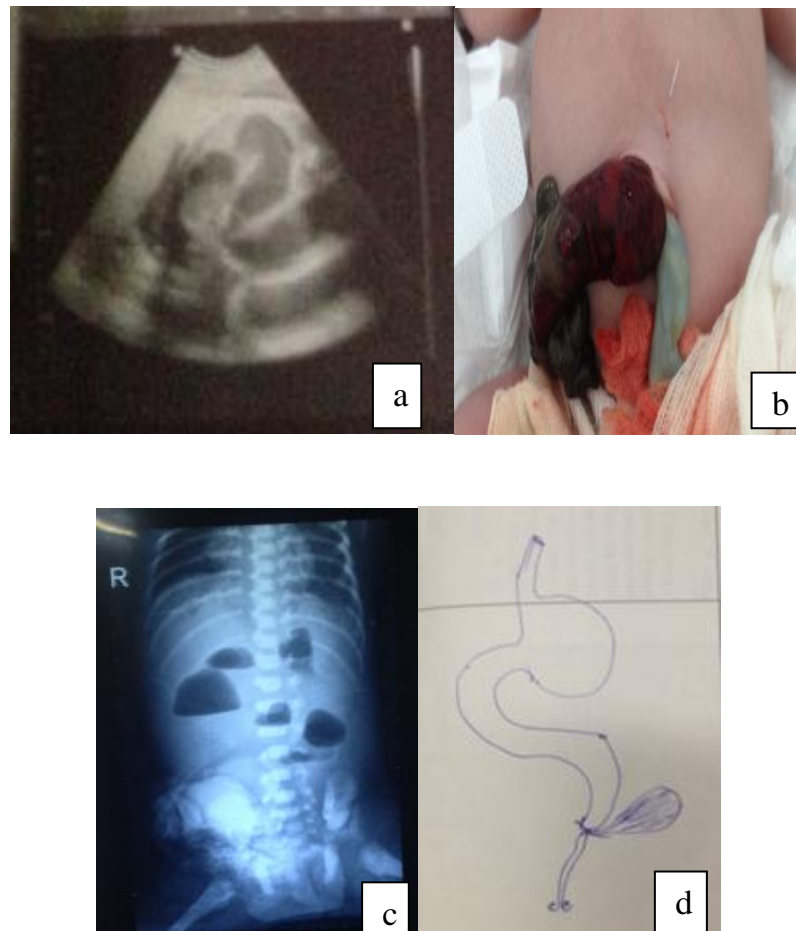
## 8. Dị tật phối hợp



**Hình 8. Teo thực quản/Tắc tá tràng/ Ruột xoay bất thường**  
(Lê Tuấn B. - MSHS 1010 ĐT/15)

- Siêu âm trước sinh: có hình ảnh “Quả bóng đôi”.*
- Xquang không chuẩn bị: có dạ dày giãn, không có hơi ở ruột.*
- Xquang có hình ảnh túi cùng thực quản.*
- Hình ảnh ruột xoay bất thường (chụp sau phẫu thuật teo thực quản)*

## 9. Hội chứng ruột ngắn/ Khe hở thành bụng



**Hình 9. Hội chứng ruột ngắn/ Khe hở thành bụng** (Nguyễn Hoàng Minh Kh. MSHS 1812 ĐT/15)

*a. Siêu âm trước sinh có quai ruột giãn, b. khe hở thành bụng.*

*c. Xquang có nhiều mức nước – hơi. d. Lược đồ phẫu thuật*

**Phụ lục 4**  
**BỆNH ÁN NGHIÊN CỨU**

**A. Thông tin bệnh nhân**

Họ và tên bệnh nhân:.....

Mã BVPSTW:.....

BV chuyển: (1.Nhi 2. Việt đức)  Mã BV chuyển.....

Ngày sinh: ...../...../..... Ngày chuyển:...../...../..... Ngày Mổ ...../.....

Ngày ra viện :...../...../..... Ngày Tử vong...../...../..... Ngày Xin Về.../.../...

Địa chỉ:.....

Điện thoại:.....

Giới tính: 1 Nam 2. Nữ  Tuổi thai.....(tuần). Cân nặng .....(g)

Dị tật: 0. Không 1.có  Số lượng dị tật:

Chẩn đoán DTOTH:.....

1. TTQ 2.  $\geq 2$ DT 3.TTT 4. TR 5. HMTT

6. MEGA 7. VPMPS 8. HC RN. 9. RĐÔI.

Dị tật phối hợp: 0. Không 1. Có Số dị tật

Loại Dị Tật: 1.....

2.....

3.....

**B. Tiền sử**

Tuổi mẹ:..... Nghề nghiệp.....

PARA:..... Con thứ

Thai lưu: 0. Không 1. Có

Con dị tật 0. Không 1. Có  Số con  Loại :.....

Nhiễm virus: 0. Không 1.Có Tuần.....Loại.....

Bệnh lý trong QTMT: 0. Không 1. Có  .....

Bệnh tật mạn tính: 0. Không 1. Có  .....

Dùng thuốc trong QTMT: 0. Không 1. Có .....Tuần thai.....

Tuổi Bố:..... Nghề nghiệp.....

Nghiện Có  Không  Loại Ma túy Rượu Thuốc lá

Tiền sử tiếp xúc hóa chất của bố hoặc mẹ:  Có  Không

Loại.....

### C. Chẩn đoán trước sinh

#### C.1. Siêu âm trước sinh

- DTTH: 0. Không. 1. Có Siêu âm tuần thứ: .....
- Tình trạng ối: 0. Bình thường 1. Đa ối 2. Thiếu ối.
- Túi cùng TQ: 0. Không 1. Có
- Dạ dày: 0. Bình thường 1. Không có hoặc nhỏ
- Quả bóng đôi: 0. không. 1 có Quai ruột giãn to 0. Không 1. Có
- Canxi hóa trong ổ bụng: 0 Không 1. Có. Dịch ổ bụng: 0.không 1.có
- Quai ruột tăng âm, tăng nhu động: 0. Không 1. Có
- Quai ruột giãn+ vôi hóa+ dịch ổ bụng: 0. Không 1.có
- $\geq 2$  Bất thường: 0 <2 1  $\geq 2$ . Loại dị tật:.....

**C.2. Test sàng lọc** 0.không 1. Có. Bất thường 0.không 1.có

Kết quả.....

**C.3. XN NSĐ** 0.không 1. Có. Bất thường 0.không 1. Có.

Kết quả.....

**C.4. HCLV:** 0.không 1. Có. Tuần thai.....

.....

Kết luận của HCLV: .....

### D. Chẩn đoán sau sinh

**D1. Lâm sàng:** 0.không 1. Có Suy hô hấp 0.không 1. Có

- Tiết nước bọt: 0.không 1. Có. Đặt sonde DD: 0. Có. 1.không
- Nôn: 0.không 1. Có. Màu sắc: 0 trong 1. Mật 2. Ruột. Thời gian....
- Bụng chướng: 0.không 1. có. Vị trí:..... Thời gian.....
- Phân su: 0. có 1.không 2. Chậm >24h. TDMTH: 0.không 1. có.

- Quai ruột nối: 0.không 1. có.                      Nề thành bụng; 0.không 1. có
- Hậu môn:    0. có. 1.không                      Rò 0.không: 1. có. Vị trí.....
- Thăm TT:    0.không 1. Có                      Nút nhày trắng: 0.không 1. có.

**D2. Cận lâm sàng**

**Xq bụng:**

- **Không chuẩn bị:** 0.không 1. có.    Hình ảnh tắc ruột: 0.không 1. có.
- +Mức Nước - Hơi    0.không 1. có.    Quai ruột giãn:    0.không 1.có
- +Mờ ổ bụng:        0.không 1. có    Túi cùng trực tràng: 0.không 1. có.
- **Có cản quang:**    0.không 1. có
- +Túi cùng thực quản 0.không 1. có.    Lưu thông    0. Có 1. không.

Hình ảnh.....

**GPB:**        0. Không 1.có    Vô hạch: 0.không 1. Có.

Khác.....

**Siêu âm:**        0 .không 1. Có.                      Giãn quai ruột: 0 .không 1. Có.

Túi cùng trực tràng: 0 .không 1. Có.

.....

**E. Điều trị:**

**Phẫu thuật:** 0.Không 1. Có

PPPT:.....

**F. Kết quả:**        1.tốt, 2. Xấu: có biến chứng. 3. Xin về. 4 tử vong

**Biến chứng:**        0.không 1. Có.

.....

**Nguyên nhân tử vong:**.....



**Phụ lục 5**

**DANH SÁCH BỆNH NHÂN THAM GIA NGHIÊN CỨU**

<b>STT</b>	<b>SỐ HSLT</b>	<b>Họ và tên con</b>	<b>Ngày sinh</b>	<b>Địa chỉ</b>
1	290/11MĐ	Nguyễn Việt A.	15/01/2011	Sơn La
2	455/11MĐ	Chu Văn Tùng L.	21/1/2011	Bắc Ninh
3	1130/11MĐ	Đình Hà L.	3/3/2011	Hà Nội
4	1619/11MĐ	Nguyễn Ngân Kh.	31/3/2011	Hà Nội
5	1739/11MĐ	Nguyễn Bảo A.	6/4/2011	Phú Thọ
6	1748/11MĐ	Bùi Ngọc Hương Tr.	10/4/2011	Hà Nội
7	1849/11MĐ	Trần Văn Th.	17/4/2011	Quảng Ninh
8	2591/11MĐ	Lê Minh Th.	31/5/2011	Quảng Ninh
9	3116/11MĐ	Trần văn Th.	26/6/2011	Bắc Giang
10	4186/11MĐ	Nguyễn Minh Đ.	19/8/2011	Hung Yên
11	4891/11MĐ	Hoàng Tiến Th.	20/9/2011	Ninh Bình
12	5594/11MĐ	Nguyễn Thị Hoài Ph.	27/10/2011	Vĩnh Phúc
13	6324/11MĐ	Trần Minh Qu.	4/12/2011	Hà Nội
14	6444/11MĐ	Mạc Nguyễn Minh T.	7/12/2011	Hải Phòng
15	258/11ĐT	Phạm Diệu L.	10/1/2011	Hải Dương
16	519/11ĐT	Trần Thị Khánh H.	20/1/2011	Hải Dương
17	692/11ĐT	Vũ Thanh Th.	28/1/2011	Hà Nội
18	1571/11ĐT	Nguyễn Đức M.	10/3/2011	Hung Yên
19	1617/11ĐT	Vũ Duy Ng.	8/3/2011	Hung Yên
20	2072/11ĐT	Lỗ Đức D.	1/4/2011	Hà Nội
21	2406/11ĐT	Trần Thị G.	16/4/2011	Thái Bình
22	2842/11ĐT	Hà Thị H.	9/5/2011	Bắc Giang
23	3293/11ĐT	Nguyễn Thành M.	30/5/2011	Nghệ An
24	3653/11ĐT	Dương Ngọc T.	11/6/2011	Lạng Sơn
25	3859/11ĐT	Nguyễn Tường V.	23/6/2011	Hà Nam

26	4163/11ĐT	Lương Thị Hà Nh.	4/7/2011	Hà Nội
27	4336/11ĐT	Nguyễn Nhật L.	1/7/2011	Bắc Ninh
28	4633/11ĐT	Nguyễn Khánh Ch.	20/7/2011	Quảng Ninh
29	5175/11ĐT	Nguyễn Thế H.	31/7/2011	Hải Phòng
30	5180/11ĐT	Nguyễn Huy H.	1/8/2011	Hà Nội
31	5260/11ĐT	Trần Văn X.	10/8/2011	Quảng Ninh
32	5292/11ĐT	Nguyễn Thu Y.	1/8/2011	Hà Nội
33	5311/11ĐT	Trần Long Nh.	14/8/2011	Hưng Yên
34	5453/11ĐT	Hồ Văn H.	10/8/2011	Hà Nội
35	6539/11ĐT	Hà Hải N.	20/9/2011	Hà Nội
36	6601/11ĐT	Vũ Bảo Y.	12/9/2011	Tuyên Quang
37	6870/11ĐT	Nguyễn Phong L.	4/10/2011	Hà Nội
38	7242/11ĐT	Phùng Bá T.	19/10/2011	Nghệ An
39	7245/11ĐT	Vũ Huy Ng.	18/10/2011	Hà Nội
40	8515/11ĐT	Phùng Tuấn Kh.	27/11/2011	Hà Nội
41	28/11FX	Nguyễn Diệp A.	30/1/2012	Hà Nội
42	98/11FX	Trịnh Văn Th.	9/3/2012	Hà Nội
43	101/11FX	Hoàng Minh Ng.	14/3/2012	Hà Nội
44	156/11NN	Phí thị L.	10/2/2012	Bắc Ninh
45	284/11NN	Bùi Đức T.	17/4/2012	Hà Nội
46	510/11ST	Nguyễn Minh Ph.	24/112012	Nam Định
47	96/11RTĐ	Nguyễn Khánh H.	28/3/2012	Hà Nội
48	516/11TSG	Nguyễn Thanh H.	23/7/2012	Bắc Giang
49	822/11TSG	Nguyễn Thị Vân A.	11/112012	Bắc Ninh
50	1632/12MĐ	Đỗ Hà L.	27/3/2012	Quảng Ninh
51	1698/12MĐ	Nguyễn Văn T.	30/3/2012	Nam Định
52	1869/12MĐ	Lê Hải Ch.	9/4/2012	Hà Nội
53	1984/12MĐ	Nguyễn Khánh B.	15/4/2012	Hà Nội
54	3866/12MĐ	Trần Gia Kh.	13/7/2012	Hà Nội

55	4017/12MĐ	Ngô Bảo Tường V.	17/7/2012	Nghệ An
56	4358/12MĐ	Trần Như Đức D.	3/8/2012	Nam Định
57	4555/12MĐ	Nguyễn Văn H.	12/8/2012	Hà Nam
58	4584/12MĐ	Nguyễn Minh A.	3/8/2012	Hà Nội
59	5556/12MĐ	Nguyễn Thiên Ng.	18/9/2012	Hải Dương
60	6099/12MĐ	Mai Văn T.	7/10/2012	Hải Dương
61	7534/12MĐ	Dương Thảo Ng.	23/11/2012	Hà Nội
62	7835/12MĐ	Nguyễn Tiến Ph.	6/12/2012	Bắc Ninh
63	86/12ĐT	Vũ Thị Thu H.	1/1/2012	Hà Nam
64	400/12ĐT	Bùi Đình Kh.	16/1/2012	Nam Định
65	1147/12ĐT	Nguyễn Thùy L.	13/2/2012	Hà Nội
66	1185/12ĐT	Đình Khang Ng.	15/2/2012	Sơn La
67	1372/12ĐT	Vương Đức Th.	19/2/2012	Hải Dương
68	1544/12ĐT	Trương Trang Nh.	29/02/2012	Hà Nội
69	1779/12ĐT	Phạm Văn H.	14/3/2012	Hải Dương
70	2573/12ĐT	Hoàng Minh Đ.	11/4/2012	Nam Định
71	3193/12ĐT	Nguyễn Tấn D.	7/5/2012	Hà Nội
72	3679/12ĐT	Hoàng Nguyễn Anh Th.	25/5/2012	Hà Nội
73	3708/12ĐT	Phạm Minh H.	26/5/2012	Hải Dương
74	3991/12ĐT	Trần Diệu L.	5/6/2012	Hà Nội
75	4013/12ĐT	Lê Ngọc L.	6/6/2012	Hưng Yên
76	4433/12ĐT	Nguyễn Phúc L.	19/6/2012	Bắc Giang
77	4663/12ĐT	Trần Hậu N.	2/7/2012	Hà Tĩnh
78	4874/12ĐT	Lê Việt C.	7/7/2012	Quảng Ninh
79	5329/12ĐT	Đào Thị M.	19/7/2012	Phú Thọ
80	5435/12ĐT	Lê Đình Tiến Đ.	23/7/2012	Nghệ An
81	5762/12ĐT	Lê Bảo D.	30/7/2012	Hà Nội
82	5908/12ĐT	Nguyễn Khắc N.	2/8/2012	Bắc Ninh
83	6342/12ĐT	Nguyễn Ngọc M.	14/8/2012	Hà Nội

84	6693/12ĐT	Vũ Đình Ph.	23/8/2012	Ninh Bình
85	6931/12ĐT	Nguyễn Thị H.	24/8/2012	Hưng Yên
86	7278/12ĐT	Nguyễn Thành L.	7/9/2012	Hà Nội
87	7522/12ĐT	Trần Thế V.	13/9/2012	Nghệ An
88	7892/12ĐT	Nguyễn Nhật Kh.	20/9/2012	Hà Nội
89	8330/12ĐT	Lê Nhật T.	3/10/2012	Hà Nội
90	9493/12ĐT	Nguyễn Đức M.	18/10/2012	Hà Nội
91	9724/12ĐT	Phạm Huyền A.	4/11/2012	Hà Nội
92	9891/12ĐT	Phạm Ánh T.	2/11/2012	Quảng Ninh
93	10333/12ĐT	Nguyễn Đông B.	21/11/2012	Thái Bình
94	10600/12ĐT	Nguyễn Văn N.	24/11/2012	Phú Thọ
95	11283/12ĐT	Hoàng Yến Nh.	18/12/2012	Thanh Hoá
96	11453/12ĐT	Nguyễn Thủy T.	23/12/2012	Nam Định
97	133/12FX	Hoàng Thanh L.	23/2/2012	Hưng Yên
98	241/12FX	Trần Đức Ngh.	24/4/2012	Hà Nội
99	390/12FX	Nguyễn Ngọc Khánh L.	5/7/2012	Hà Nội
100	576/12FX	Lê Bảo Ch.	11/9/2012	Thanh Hoá
101	840/12FX	Hà Tú Tr.	25/12/2012	Nghệ An
102	400/12NN	Hoàng Thanh T.	26/4/2012	Hưng Yên
103	933/12NN	Thạch Thanh L.	6/9/2012	Hà Nội
104	1085/12NN	Trần Huy H.	2/10/2012	Hà Nam
105	1169/12NN	Nguyễn Thủy D.	31/10/2012	Vĩnh Phúc
106	1254/12NN	Mai Thị L.	20/11/2012	Hà Nội
107	1269/12NN	Trần Ngọc Ch.	24/11/2012	Sơn La
108	1367/12NN	Nguyễn Trí D.	21/12/2012	Thái Nguyên
109	371/12ST	Nguyễn Minh Qu.	29/6/2012	Nam Định
110	424/12ST	Tạ Khánh N.	20/7/2012	Hà Nội
111	427/12ST	Trần Chi M.	26/7/2012	Hà Nội
112	547/12ST	Nguyễn Đình M.	14/9/2012	Hà Nội

113	608/12ST	Kiều Hoàng Thanh M.	10/10/2012	Hà Nội
114	647B/12ST	Vũ Thu M.	24/10/2012	Thanh Hoá
115	738/12ST	Nguyễn Ngọc Bảo Tr.	29/11/2012	Hà Nội
116	805/12ST	Nguyễn Hoàng Bảo A.	23/12/2012	Hà Nội
117	51/12RTĐ	Phạm Phương Ng.	9/2/2012	Hà Nội
118	188/12RTĐ	Nguyễn Vũ Nguyên Kh.	13/6/2012	Lâm Đồng
119	442/12RTĐ	Đỗ Xuân Ph.	7/11/2012	Hung Yên
120	39/12TSG	Nguyễn Thế Ph.	13/1/2012	Bắc Ninh
121	578/12TSG	Hoàng Đình Khởi H.	22/8/2012	Nghệ An
122	827/12TSG	Hoàng Văn Tuấn M.	31/10/2012	Lạng Sơn
123	62/12TT	Nguyễn Đỗ Gia H.	16/3/2012	Hà Nội
124	576/13MĐ	Nguyễn Trường S.	21/1/2013	Hà Nội
125	600/13MĐ	Hoàng Văn H.	22/1/2013	Hà Nội
126	2039/13MĐ	Nguyễn Xuân T.	12/4/2013	Hà Nội
127	2367/13MĐ	Trần Việt Hà A.	29/4/2013	Hà Nội
128	2791/13MĐ	Bùi Xuân M.	24/5/2013	Hà Nội
129	3029/13MĐ	Lưu Văn N.	3/6/2013	Hà Nội
130	4104/13MĐ	Nguyễn Hữu Ph.	29/7/2013	Hà Nội
131	4542/13MĐ	Hoàng Thị Yến Nh.	16/8/2013	Yên Bái
132	4849/13MĐ	Phạm Hải Th.	29/8/2013	Thái Bình
133	5113/13MĐ	Ngô Đức M.	12/9/2013	Hà Nội
134	5790/13MĐ	Dương Văn N.	10/10/2013	Thái Bình
135	6613/13MĐ	Đỗ Thị H.	14/11/2013	Hà Nội
136	7384/13MĐ	Vũ Công Đ.	13/12/2013	Hà Nội
137	29/13ĐT	Vũ Hoài A.	1/1/2013	Nam Định
138	579/13ĐT	Vũ Tiến H.	21/1/2013	Hà Nội
139	915/13ĐT	Nguyễn Trần Khánh B.	1/2/2013	Hà Nội
140	1423/13ĐT	Phan Văn D.	24/2/2013	Hà Nội
141	2803/13ĐT	Hoàng Thúy H.	2/5/2013	Cao Bằng

142	3108/13ĐT	Hồ Thảo V.	19/5/2013	Bắc Ninh
143	3193/13ĐT	Văn Huy H.	21/5/2013	Nghệ An
144	3308/13ĐT	Chu Thiên Ph.	27/5/2013	Nam Định
145	3466/13ĐT	Ng Văn H.	1/6/2013	Hà Nội
146	3849/13ĐT	Nguyễn Văn B.	21/6/2013	Vĩnh Phúc
147	3937/13ĐT	Chữ Mạnh T.	25/6/2013	Hà Nội
148	4417/13ĐT	Ngô Duy T.	12/7/2013	Bắc Ninh
149	4688/13ĐT	Đỗ Trần Duy A.	23/7/2013	Thái Bình
150	4949/13ĐT	Nguyễn Tiến Đ.	2/8/2013	Hung Yên
151	5758/13ĐT	Phạm H.	29/8/2013	Thái Bình
152	5767/13ĐT	Nguyễn Thế B.	3/9/2013	Hải Phòng
153	5881/13ĐT	Vũ Nam Kh.	5/9/2013	Thái Bình
154	6804/13ĐT	Nguyễn Ngân H.	8/10/2013	Bắc Giang
155	7070/13ĐT	Nguyễn thế A.	11/10/2013	Hà Tĩnh
156	7164/13ĐT	Đỗ Duy A.	21/10/2013	Hà Nội
157	7186/13ĐT	Phạm Văn B.	21/10/2013	Hung Yên
158	8009/13ĐT	Phạm Thị H.	8/11/2013	Nam định
159	8159/13ĐT	Nguyễn Thị Tr.	18/11/2013	Nghệ An
160	8161/13ĐT	Phạm Việt Ph.	17/11/2013	Hà Nội
161	8817/13ĐT	Nguyễn Tiến B.	8/12/2013	Hung Yên
162	8823/13ĐT	Ng Đức A.	8/12/2013	Hà Nội
163	9089/13ĐT	Lưu Hải B.	15/12/2013	Quảng Ninh
164	9131/13ĐT	Nguyễn Thu Ph.	19/12/2013	Bắc Ninh
165	9216/13ĐT	Phạm Thị Hoài Th.	23/12/2013	Nghệ An
166	128/13/FX	Lê Minh Th.	25/3/2013	Hà Nội
167	140/13FX	Nguyễn Dương Hoài Th.	9/4/2013	Bắc Ninh
168	217/13FX	Phạm Ngọc D.	18/6/2013	Hà Nội
169	243/13FX	Đặng Minh Ng.	6/7/2013	Hà Nội
170	180/13NN	Bùi Xuân T.	20/2/2013	Ninh Bình

171	228/13NN	Nguyễn Trung T.	6/3/2013	Hà Nội
172	427/13NN	Nguyễn Văn Kh.	12/5/2013	Nghệ An
173	495/13NN	Nguyễn Thê H.	7/6/2013	Vĩnh Phúc
174	966/13NN	Nguyễn Nhã U.	22/10/2013	Hà Nội
175	1052/13NN	Ngô Văn Th.	18/11/2013	Bắc Ninh
176	47/13ST	Đào Ngân H.	15/1/2013	Hà Nội
177	107/13ST	Nguyễn Khắc B.	6/2/2013	Nghệ An
178	111/13ST	Nguyễn Hữu Bảo A.	16/2/2013	Hà Nội
179	686/13ST	Nguyễn Hà A.	19/9/2013	Hà Nội
180	914/13ST	Phạm Thùy Tr.	21/12/2013	Hà Tĩnh
181	180/13RTĐ	Nguyễn Xuân An Kh.	3/6/2013	Hà Nội
182	20/13TSG	Hoàng Trọng L.	02/01/2013	Phú Thọ
183	626/13TSG	Nguyễn Khắc H.	17/9/2013	Vĩnh Phúc
184	98/13TT	Lê Nguyên Thiên Nh.	17/6/2013	Hà Nội
185	189/14MĐ	Nguyễn Hạnh D.	4/1/2014	Hưng Yên
186	302/14MĐ	Nguyễn Trâm A.	9/1/2014	Hà Nội
187	443/14MĐ	Trần Hồng Ph.	15/1/2014	Thanh Hoá
188	998/14MĐ	Lê Anh Qu.	10/2/2014	Hà Nội
189	4957/14MĐ	Đỗ Lê Kh.	26/8/2014	Yên Bái
190	6363/14MĐ	Lê Minh H.	20/10/2014	Hà Nội
191	6621/14MĐ	Nguyễn Văn Th.	14/10/2014	Hà Nội
192	6927/14MĐ	Phạm Công S.	8/11/2014	Hải Dương
193	6934/14MĐ	Nguyễn Quang A.	10/11/2014	Thái Nguyên
194	7205/14MĐ	Nguyễn Đình V.	18/11/2014	Hà Tĩnh
195	5/14ĐT	Hà Đình Bảo Qu.	31/12/2014	Hải Phòng
196	71/14ĐT	Phạm Trang Th.	4/1/2014	Hải Phòng
197	404/14ĐT	Hoàng Minh D.	15/1/2014	Phú Thọ
198	414/14ĐT	Nguyễn Công Ph.	14/1/2014	Điện Biên
199	658/14ĐT	Vũ Hoàng M.	23/1/2014	Nam Định

200	704/14ĐT	Nguyễn Thạc Quang A.	26/1/2014	Hà Nội
201	909/14ĐT	Nguyễn Sơn Ph.	31/1/2014	Hà Nội
202	1026/14ĐT	Trần Như Qu.	8/2/2014	Hà Nam
203	1049/14ĐT	Nguyễn Nhật L.	6/2/2014	Hà Nội
204	1359/14ĐT	Nguyễn Văn Th.	21/2/2014	Bắc Giang
205	1779/14ĐT	Phạm Văn H.	14/3/2013	Hải Dương
206	1908/14ĐT	Nguyễn Hà Bảo N.	13/3/2014	Hà Nội
207	2406/14ĐT	Trần Ngọc D.	8/4/2014	Hà Nội
208	2762/14ĐT	Đỗ Nguyễn Gia Kh.	23/4/2014	Hà Giang
209	3116/14ĐT	Bùi Bảo Ng.	8/5/2014	Nam Định
210	3235/14ĐT	Trần Thu Ph.	13/5/2014	Nam Định
211	4146/14ĐT	Nguyễn Minh M.	18/6/2014	Hà Tĩnh
212	5365ĐT/14	Vũ Phương Th.	/2014	1
213	4679/14ĐT	Đỗ Phương Ch.	7/7/2014	Nam Định
214	4993/14ĐT	Nguyễn Nhật M.	18/7/2014	Nghệ An
215	5060/14ĐT	Nguyễn Quang Hải B.	22/7/2014	Hải Phòng
216	5072/14ĐT	Lê Thị M.	23/7/2014	Hà Nội
217	5574/14ĐT	Bùi Thị Khánh L.	6/8/2014	Hà Nội
218	6299/14ĐT	Đỗ Văn Đ.	28/8/2014	Hà Nội
219	6334/14ĐT	Nguyễn Thu Ng.	3/9/2014	Thái Nguyên
220	6386/14ĐT	Đặng Thu D.	2/9/2014	Hà Nội
221	6681/14ĐT	Hoàng Mạnh Tr.	10/9/2014	Phú Thọ
222	6828/14ĐT	Đỗ Văn L.	23/9/2014	Bắc Ninh
223	7091/14ĐT	Nguyễn Minh T.	14/9/2014	Phú Thọ
224	7762/14ĐT	Đặng Hà M.	23/10/2014	Hung Yên
225	9020/14ĐT	Hoàng Phương Ph.	30/11/2014	Hà Nội
226	9565/14ĐT	Nguyễn Lương Phương Nh.	20/12/2014	Thái Nguyên
227	9582/14ĐT	Nguyễn Yến Nh.	18/12/2014	Hà Tĩnh
228	9768/14ĐT	Nguyễn Hải Đ.	26/12/2014	Hà Nội



229	8568/14ĐT	Nguyễn Phương A.	13/11/2014	Hà Nội
230	8707/14ĐT	Vũ công Duy Tr.	18/11/2014	Hưng Yên
231	8824/14ĐT	Nguyễn Đặng Thảo L.	22/11/2014	Nghệ An
232	265/14/FX	Trần Thị Bảo Ng.	24/7/2014	Hà Nam
233	992/14NN	Vũ Đình H.	15/11/2014	Nam Định
234	284/14ST	Nguyễn Bảo Tr.	3/5/2014	Hà Nội
235	713/14ST	Trần Đức M.	13/10/2014	Hà Nội
236	713/14ST	Trần Đức A.	13/10/2014	Hà Nội
237	954/14ST	Trần Đăng D.	24/12/2014	Hải Dương
238	384/14RTĐ	Cao Mai Th.	29/9/2014	Hà Nội
239	63/14TSG	Lại Trần Bảo A.	21/1/2014	Thanh Hóa
240	565/14TSG	Trần Thảo M.	12/9/2014	Thái Bình
241	118/15MĐ	Nguyễn S.	31/12/2015	Hà Nội
242	1630/15MĐ	Nguyễn Việt C.	18/3/2015	Vĩnh Phúc
243	2416/15MĐ	Phan Minh Th.	26/4/2015	Hưng Yên
244	2480/15MĐ	Lê Bảo A.	2/5/2015	Hà Nam
245	2488/15MĐ	Nguyễn Yến Nh.	3/5/2015	Thái Bình
246	2640/15MĐ	Bùi Minh Tr.	9/5/2015	Hà Nội
247	2698/15MĐ	Lê Thị L.	11/5/2015	Nghệ An
248	2943/15MĐ	Lê Khánh Ch.	19/5/2015	Tuyên Quang
249	18/15ĐT	Nguyễn Đắc T.	31/12/2015	Bắc Ninh
250	343/15ĐT	Nguyễn Yến Nh.	13/1/2015	Nam Định
251	378/15ĐT	Quách Gia N.	15/1/2015	Yên Bái
252	454/15ĐT	Dương Minh Qu.	17/1/2015	Hà Nam
253	726/15ĐT	Lê Gia L.	28/1/2015	Vĩnh Phúc
254	802/15ĐT	Vũ Đình N.	4/2/2015	Hưng Yên
255	1010/15ĐT	Lê Tuấn B.	11/2/2015	Hà Nội
256	1144/15ĐT	Trần Quang Kh.	14/2/2015	Vĩnh Phúc
257	1284/15ĐT	Nguyễn Phương A.	25/2/2015	Hà Nội
258	1440/15ĐT	Bùi Hồng H.	3/3/2015	Lai Châu
259	1812/15ĐT	Nguyễn Hoàng Minh Kh.	17/3/2015	Hà Nội

260	1956/15ĐT	Nguyễn Phúc Ng.	25/3/2015	Vĩnh Phúc
261	1969/15ĐT	Lưu Hồng A.	28/3/2015	Hải Dương
262	1978/15ĐT	Đỗ Duy Kh.	25/3/2015	Hung Yên
263	2289/15ĐT	Nguyễn Minh Đ.	5/4/2015	Nghệ An
264	2413/15ĐT	Phạm Văn H.	10/4/2015	Hải Dương
265	2772/15ĐT	Trần Phương A.	23/4/2015	Lai Châu
266	2829/15ĐT	Phạm Văn Kh.	1/5/2015	Nam Định
267	3523/15ĐT	Ngô Thiên B.	24/5/2015	Hà Nội
268	4181/15ĐT	Nguyễn Trung Ph.	25/06/2015	Hà Nam
269	4204/15ĐT	Vũ Nguyễn Kh.	26/6/2015	Thái Bình
270	22/15NN	Nguyễn Thuỷ A.	6/1/2015	Hà Nội
271	165/15NN	Nguyễn Đức Tr.	12/2/2015	Hà Nội
272	241/15NN	Trần An B.	24/3/2015	Hung Yên
273	294/15NN	Vũ Đức A.	9/4/2015	Hải Phòng
274	361/15NN	Nguyễn Bá M.	29/4/2015	Hà Nội
275	394/15NN	Đỗ Minh Ph.	13/5/2015	Hà Nội
276	496/15NN	Tuấn An Nh.	20/6/2015	Hà Nội
277	44/15/TSG	Trần Thiên A.	17/1/2015	Hung Yên
278	92/15TSG	Phạm Gia Kh.	20/2/2015	Hà Nội

**Xác nhận của thầy hướng dẫn**

**Xác nhận của BV Phụ Sản Trung Ương  
TL. Giám Đốc  
TP. NCKH và Phát triển công nghệ**

**PGS.TS. Trần Ngọc Bích**

## DANH SÁCH BỆNH NHÂN CHUYỂN BỆNH VIỆN VIỆT ĐỨC

STT	Mã bệnh án	Họ và tên con	Ngày sinh	Tỉnh / TP
1	1352/Q43	Nguyễn Việt A.	15/01/2011	Sơn La
2	2073/Q43	Chu Văn Tùng L.	21/1/2011	Bắc Ninh
3	5149/K56	Đình Hà L.	3/3/2011	Hà Nội
4	8094/K56	Nguyễn Ngân Kh.	31/3/2011	Hà Nội
5	8656/Q39	Nguyễn Bảo A.	6/4/2011	Phú Thọ
6	8975/Q39	Bùi Ngọc Hương Tr.	10/4/2011	Hà Nội
7	14573/Q43	Nguyễn Thành M.	30/5/2011	Nghệ An
8	14574/Q43	Lê Minh Th.	31/5/2011	Quảng Ninh
9	17598/Q43	Trần văn Th.	26/6/2011	Bắc Giang
10	24005/Q41	Nguyễn Đức M.	19/8/2011	Hung Yên
11	32648/Q43	Nguyễn Thị Hoài Ph.	27/10/2011	Vĩnh Phúc
12	36554/Q43	Trần Minh Qu.	4/12/2011	Hà Nội
13	36966/Q43	Mạc Thị Minh T.	7/12/2011	Hải Phòng
14	1033/Q43	Phạm Diệu L.	10/1/2011	Hải Dương
15	2878/Q43	Vũ Thanh Th.	28/1/2011	Hà Nội
16	5889/Q43	Nguyễn Đức M.	10/3/2011	Hung Yên
17	6419/K56	Vũ Duy Ng.	8/3/2011	Hung Yên
18	9275/K56	Lỗ Đức D.	1/4/2011	Hà Nội
19	11666/Q43	Hà Thị H.	9/5/2011	Bắc Giang
20	15803/Q43	Dương Ngọc T.	11/6/2011	Lạng Sơn
21	18397/K56	Lương Thị Hà Nh.	4/7/2011	Hà Nội
22	18172/K65	Nguyễn Nhật L.	1/7/2011	Bắc Ninh
23	20447/Q43	Nguyễn Khánh Ch.	20/7/2011	Quảng Ninh
24	21873/Q43	Nguyễn Thế H.	31/7/2011	Hải Phòng
25	22046/K62	Nguyễn Huy H.	1/8/2011	Hà Nội
26	2310/K65	Trần Văn X.	10/8/2011	Quảng Ninh
27	23483/K56	Trần Long Nh.	14/8/2011	Hung Yên
28	27801/K62	Hà Hải N.	20/9/2011	Hà Nội
29	26900/K56	Vũ Bảo Y.	12/9/2011	Tuyên Quang
30	29359/Q43	Nguyễn Phong L.	4/10/2011	Hà Nội
31	31003/K56	Phùng Bá T.	19/10/2011	Nghệ An
32	31002/K56	Vũ Huy Ng.	18/10/2011	Hà Nội
33	2494/K56	Nguyễn Diệp A.	30/1/2012	Hà Nội
34	5789/K65	Trịnh Văn Th.	9/3/2012	Hà Nội
35	6420/K56	Hoàng Minh Ng.	14/3/2012	Hà Nội

36	3170/K56	Phí thị L.	10/2/2012	Bắc Ninh
37	35409/Q42	Nguyễn Minh Ph.	24/11/2012	Nam Định
38	20987/Q43	Nguyễn Thanh H.	23/7/2012	Bắc Giang
39	36120/K56	Nguyễn Thị Vân A.	11/11/2012	Bắc Ninh
40	7872/K65	Đỗ Hà L.	27/3/2012	Quảng Ninh
41	8469/K56	Nguyễn Văn T.	30/3/2012	Nam Định
42	9386/K56	Lê Hải Ch.	9/4/2012	Hà Nội
43	10301/K56	Nguyễn Khánh B.	15/4/2012	Hà Nội
44	2183/20754	Trần Gia Kh.	13/7/2012	Hà Nội
45	23713/Q39	Trần Như Đức D.	3/8/2012	Nam Định
46	24929/K56	Nguyễn Văn H.	12/8/2012	Hà Nam
47	37548/Q43	Dương Thảo Ng.	23/11/2012	Hà Nội
48	39917/K56.	Nguyễn Tiến Ph.	6/12/2012	Bắc Ninh
49	617/Q43	Vũ Thị Thu H.	1/1/2012	Hà Nam
50	3785/Q39	Đình Khang Ng.	15/2/2012	Sơn La
51	4020/Q39	Vương Đức Th.	19/2/2012	Hải Dương
52	7112/Q39	Phạm Văn H.	14/3/2012	Hải Dương
53	9562/K62	Hoàng Minh Đ.	11/4/2012	Nam Định
54	12563/K56	Nguyễn Tấn D.	7/5/2012	Hà Nội
55	16478/K56	Lê Ngọc L.	6/6/2012	Hung Yên
56	20045/Q43	Lê Việt C.	7/7/2012	Quảng Ninh
57	23191/K62	Lê Bảo D.	30/7/2012	Hà Nội
58	26361/K56	Vũ Đình Ph.	23/8/2012	Ninh Bình
59	34958/K56	Phạm Ánh T.	2/11/2012	Quảng Ninh
60	37453/K56	Nguyễn Đông B.	21/11/2012	Thái Bình
61	38302/K65	Nguyễn Văn N.	24/11/2012	Phú Thọ
62	40420/K62	Hoàng Yến Nh.	18/12/2012	Thanh Hoá
63	4468/4633	Hoàng Thanh L.	23/2/2012	Hung Yên
64	11250/Q64	Trần Đức Ngh.	24/4/2012	Hà Nội
65	28586/K56	Lê Bảo Ch.	11/9/2012	Thanh Hoá
66	41405/K56	Hà Tú Tr.	25/12/2012	Nghệ An
67	11531/Q43	Hoàng Thanh T.	26/4/2012	Hung Yên
68	35513/K63	Dương Đặng Thu Qu.	10/5/2012	Vĩnh Phúc
69	37652/K62	Trần Ngọc Ch.	24/11/2012	Sơn La
70	40899/K56	Nguyễn Trí D.	21/12/2012	Thái Nguyên
71	38390/K56	Nguyễn Ngọc Bảo Tr.	29/11/2012	Hà Nội
72	40142/K56	Nguyễn Hoàng Bảo A.	23/12/2012	Hà Nội

73	3045/K62	Phạm Phương Ng.	9/2/2012	Hà Nội
74	35513/K63	Đỗ Xuân Ph.	7/11/2012	Hưng Yên
75	1084/1198	Nguyễn Thế Ph.	13/1/2012	Bắc Ninh
76	26248/K56	Hoàng Đình Khởi H.	22/8/2012	Nghệ An
77	2319/K62	Nguyễn Trường S.	21/1/2013	Hà Nội
78	2320/K56	Hoàng Văn H.	22/1/2013	Hà Nội
79	10809/K56	Nguyễn Xuân T.	12/4/2013	Hà Nội
80	24748/Q45	Nguyễn Hữu Ph.	29/7/2013	Hà Nội
81	28900/K67	Phạm Hải Th.	29/8/2013	Thái Bình
82	34283/Q39	Dương Văn N.	10/10/2013	Thái Bình
83	38486/Q43	Đỗ Thị H.	14/11/2013	Hà Nội
84	42135/Q43	Vũ Công Đ.	13/12/2013	Hà Nội
85	3352/k56	Nguyễn Trần Khánh B.	1/2/2013	Hà Nội
86	5061/K56	Phan Văn D.	24/2/2013	Hà Nội
87	1902/Q39	Nguyễn Văn B.	21/6/2013	Vĩnh Phúc
88	19936/Q43	Chử Mạnh T.	25/6/2013	Hà Nội
89	23460/K65	Đỗ Trần Duy A.	23/7/2013	Thái Bình
70	28902/Q43	Phạm H.	29/8/2013	Thái Bình
71	29183/Q43	Nguyễn Thế B.	3/9/2013	Hải Phòng
72	34282/Q43	Nguyễn thế A.	11/10/2013	Hà Tĩnh
73	35400/Q43	Đỗ Duy A.	21/10/2013	Hà Nội
74	39033/Q43	Nguyễn Thị Tr.	18/11/2013	Nghệ An
75	38908/Q43	Phạm Việt Ph.	17/11/2013	Hà Nội
76	41493/Q43	Nguyễn Tiến B.	8/12/2013	Hưng Yên
77	41492/Q43	Ng Đức A.	8/12/2013	Hà Nội
78	42196/Q43	Lưu Hải B.	15/12/2013	Quảng Ninh
79	19032/K56	Phạm Ngọc D.	18/6/2013	Hà Nội
80	35555/K56	Nguyễn Nhã U.	22/10/2013	Hà Nội
81	38907/Q43	Ngô Văn Th.	18/11/2013	Bắc Ninh
82	707/K56	Hoàng Trọng L.	2/1/2013	Phú Thọ
83	80/Q43	Nguyễn S.	31/12/2014	Hà Nội
84	550/K56	Nguyễn Hạnh D.	4/1/2014	Hưng Yên
85	1650/K22	Trần Hồng Ph.	15/1/2014	Thanh Hoá
86	3698/Q43	Lê Anh Qu.	10/2/2014	Hà Nội
87	36008/Q43	Lê Minh H.	20/10/2014	Hà Nội
88	40095/Q43	Nguyễn Đình V.	18/11/2014	Hà Tĩnh
89	44139/Q43	Hà Đình Bảo Qu.	31/12/2014	Hải Phòng

90	395/Q43	Phạm Trang Th.	4/1/2014	Hải Phòng
91	1769/Q43	Hoàng Minh D.	15/1/2014	Phú Thọ
92	1453/Q43	Nguyễn Công Ph.	14/1/2014	Điện Biên
93	2450/Q43	Vũ Hoàng M.	23/1/2014	Nam Định
94	2651/Q43	Nguyễn Thạc Quang A.	26/1/2014	Hà Nội
95	3565/Q43	Trần Như Qu.	8/2/2014	Hà Nam
96	3443/Q43	Nguyễn Nhật L.	6/2/2014	Hà Nội
97	4954/Q43	Nguyễn Văn Th.	21/2/2014	Bắc Giang
98	7371/Q43	Nguyễn Hà Bảo N.	13/3/2014	Hà Nội
99	1045/Q43	Trần Ngọc D.	8/4/2014	Hà Nội
100	12098/Q43	Đỗ Nguyễn Gia Kh.	23/4/2014	Hà Giang
110	14379/K56	Trần Thu Ph.	13/5/2014	Nam Định
111	20224/Q43	Vũ Phương Th.	25/6/2014	Thái Nguyên
112	21969/Q43	Đỗ Phương Ch.	7/7/2014	Nam Định
113	23563/Q43	Nguyễn Nhật M.	18/7/2014	Nghệ An
114	24167/Q43	Nguyễn Quang Hải B.	22/7/2014	Hải Phòng
115	26240/Q43	Bùi Thị Khánh L.	6/8/2014	Hà Nội
116	29194/Q43	Đỗ Văn Đ.	28/8/2014	Hà Nội
117	29748/Q43	Nguyễn Thu Ng.	3/9/2014	Thái Nguyên
118	37746/Q43	Phạm Thị H.	8/11/2013	Nam định
119	29749/Q43	Đặng Thu D.	2/9/2014	Hà Nội
120	30606/Q43	Hoàng Mạnh Tr.	10/9/2014	Phú Thọ
121	32382/Q43	Đỗ Văn L.	23/9/2014	Bắc Ninh
122	31945/Q43	Nguyễn Minh T.	14/9/2014	Phú Thọ
123	3667/Q43	Đặng Hà M.	23/10/2014	Hung Yên
124	43996/Q43	Nguyễn Lương Phương Nh.	20/12/2014	Thái Nguyên
125	43931/Q43	Nguyễn Yên Nh.	18/12/2014	Hà Tĩnh
126	44881/K62	Nguyễn Hải Đ.	26/12/2014	Hà Nội
127	39799/K65	Vũ công Duy Tr.	18/11/2014	Hung Yên
128	40324/Q43	Nguyễn Đặng Thảo L.	22/11/2014	Nghệ An
129	24304/Q43	Trần Thị Bảo Ng.	24/7/2014	Hà Nam
130	13125/K62	Nguyễn Bảo Tr.	3/5/2014	Hà Nội
131	35226/Q43	Trần Đức M.	13/10/2014	Hà Nội
132	35230/Q43	Trần Đức A.	13/10/2014	Hà Nội
133	30982/K62	Trần Thảo M.	12/9/2014	Thái Bình
134	80/Q43	Nguyễn S.	31/12/2015	Hà Nội
135	8417/Q43	Nguyễn Việt C.	18/3/2015	Vĩnh Phúc

136	14408/Q43	Lê Bảo A.	2/5/2015	Hà Nam
137	14286/Q43	Nguyễn Yên Nh.	3/5/2015	Thái Bình
138	15265/Q43	Bùi Minh Tr.	9/5/2015	Hà Nội
139	15358/Q43	Lê Thị L.	11/5/2015	Nghệ An
140	16658/Q43	Lê Khánh Ch.	19/5/2015	Tuyên Quang
141	1571/Q43	Nguyễn Yên Nh.	13/1/2015	Nam Định
142	3304/Q43	Lê Gia L.	28/1/2015	Vĩnh Phúc
143	5825/Q43	Nguyễn Phương A.	25/2/2015	Hà Nội
144	9622/Q43	Lưu Hồng A.	28/3/2015	Hải Dương
145	9386/Q43	Đỗ Duy Kh.	25/3/2015	Hưng Yên
146	11457/K62	Phạm Văn H.	10/4/2015	Hải Dương
147	14174/Q43	Phạm Văn Kh.	1/5/2015	Nam Định
148	17330/Q43	Ngô Thiên B.	24/5/2015	Hà Nội
148	22400/Q43	Vũ Nguyễn Kh.	26/6/2015	Thái Bình
150	828/Q43	Nguyễn Thủy A.	6/1/2015	Hà Nội
151	11261/K65	Vũ Đức A.	9/4/2015	Hải Phòng
152	13973/Q43	Nguyễn Bá M.	29/4/2015	Hà Nội
153	15867/Q43	Đỗ Minh Ph.	13/5/2015	Hà Nội

**Xác nhận của thầy hướng dẫn**

**Xác nhận của phòng KHTH  
Bệnh viện Việt Đức**

**PGS.TS. Trần Ngọc Bích**

**DANH SÁCH BỆNH NHÂN CHUYỂN BỆNH VIỆN NHI TRUNG ƯƠNG**

<b>STT</b>	<b>Mã bệnh viện</b>	<b>Họ và tên con</b>	<b>Tỉnh / TP</b>
1	11224866	Hoàng Tiến Th.	Ninh Bình
2	11000946	Trần Thị Khánh H.	Hải Dương
3	11287878	Nguyễn Tường V.	Hà Nam
4	1118172	Nguyễn Nhật L.	Bắc Ninh
5	1120447	Nguyễn Khánh Ch.	Quảng Ninh
6	11999396	Nguyễn Thu Y.	Hà Nội
7	1129359	Nguyễn Phong L.	Hà Nội
8	1191200	Phùng Tuấn Kh.	Hà Nội
9	11033984	Nguyễn Khánh H.	Hà Nội
10	128320754	Trần Gia Kh.	Hà Nội
11	12228011	Ngô Bảo Tường V.	Nghệ An
12	12315123	Nguyễn Thiên Ng.	Hải Dương
13	12407354	Nguyễn Tiến Ph.	Bắc Ninh
14	12786643	Bùi Đình Kh.	Nam Định
15	12178817	Phạm Minh H.	Hải Dương
16	12141626	Trần Diệu L.	Hà Nội
17	12954234	Nguyễn Phúc L.	Bắc Giang
18	1219518	Trần Hậu N.	Hà Tĩnh
19	12963201	Đào Thị M.	Phú Thọ
20	12415646	Lê Đình Tiến Đ.	Nghệ An
21	12275909	Nguyễn Ngọc M.	Hà Nội
22	12696945	Nguyễn Thị H.	Hung Yên
23	12235056	Nguyễn Thành L.	Hà Nội
24	12983619	Trần Thế V.	Nghệ An
25	12780552	Nguyễn Nhật Kh.	Hà Nội
26	12334248	Lê Nhật T.	Hà Nội
27	12341836	Nguyễn Đức M.	Hà Nội
28	12377517	Phạm Huyền A.	Hà Nội
29	12406294	Nguyễn Thủy T.	Nam Định
30	12097108	Nguyễn Ngọc Khánh L.	Hà Nội
31	1285941	Thạch Thanh L.	Hà Nội
32	12993574	Trần Huy H.	Hà Nam
33	12376447	Nguyễn Thuỳ D.	Vĩnh Phúc
34	12562162	Mai Thị L.	Hà Nội
35	12889663	Tạ Khánh N.	Hà Nội
36	12136390	Nguyễn Đình M.	Hà Nội
37	12354201	Kiều Hoàng Thanh M.	Hà Nội
38	12362683	Vũ thu M.	Thanh Hoá
39	12843265	Nguyễn Vũ Nguyên Kh.	Lâm Đồng



40	12376449	Hoàng Văn Tuấn M.	Lạng Sơn
41	1266017	Nguyễn Đỗ Gia H.	Hà Nội
42	13145322	Trần Việt Hà A.	Hà Nội
43	13095497	Bùi Xuân M.	Hà Nội
44	13072466	Lưu Văn N.	Hà Nội
45	13192284	Ngô Duy T.	Bắc Ninh
46	13264125	Hoàng Thị Yến Nh.	Yên Bái
47	13755798	Ngô Đức M.	Hà Nội
48	1395645	Vũ Hoài A.	Nam Định
49	12420953	Vũ Tiến H.	Hà Nội
50	13864351	Hoàng Thúy H.	Cao Bằng
51	13598933	Hồ Thảo V.	Bắc Ninh
52	13192284	Ngô Duy T.	Bắc Ninh
53	13094749	Ng Văn H.	Hà Nội
54	13340270	Nguyễn Tiến Đ.	Hưng Yên
55	13302744	Vũ Nam Kh.	Thái Bình
56	13342268	Nguyễn Ngân H.	Bắc Giang
57	13340802	Phạm Văn B.	Hưng Yên
58	13081588	Lê Minh Th.	Hà Nội
59	13108971	Nguyễn Dương Hoài Th.	Bắc Ninh
60	13218129	Đặng Minh Ng.	Hà Nội
61	13684534	Bùi Xuân T.	Ninh Bình
62	13128324	Nguyễn Văn Kh.	Nghệ An
63	13180557	Nguyễn Thê H.	Vĩnh Phúc
64	1301241	Nguyễn Khắc B.	Nghệ An
65	1740101	Nguyễn Hữu Bảo A.	Hà Nội
66	13316978	Nguyễn Hà A.	Hà Nội
67	13399534	Phạm Thùy Tr.	Hà Tĩnh
68	13072464	Nguyễn Xuân An Kh.	Hà Nội
69	13978854	Nguyễn Khắc H.	Vĩnh Phúc
70	13198884	Lê Nguyên Thiên Nh.	Hà Nội
71	14950451	Nguyễn Trâm A.	Hà Nội
72	14303761	Đỗ Lê Kh.	Yên Bái
73	14656988	Nguyễn Văn Th.	Hà Nội
74	14946109	Phạm Công S.	Hải Dương
75	14368418	Nguyễn Quang A.	Thái Nguyên
76	14625655	Nguyễn Sơn Ph.	Hà Nội
77	14136030	Bùi Bảo Ng.	Nam Định
78	14177911	Nguyễn Minh M.	Hà Tĩnh
79	14979745	Lê Thị M.	Hà Nội
80	14989653	Hoàng Phương Ph.	Hà Nội
81	15069043	Nguyễn Phương A.	Hà Nội

82	14382645	Vũ Đình H.	Nam Định
83	14420400	Trần Đăng D.	Hải Dương
84	14339195	Cao Mai Th.	Hà Nội
85	1443140	Lại Trần Bảo A.	Thanh Hóa
86	151949182	Phan Minh Th.	Hưng Yên
87	15026765	Quách Gia N.	Yên Bái
88	15033423	Vũ Đình N.	Hưng Yên
89	15068974	Lê Tuấn B.	Hà Nội
90	15031729	Trần Quang Kh.	Vĩnh Phúc
91	1578446	Bùi Hồng H.	Lai Châu
92	15093248	Nguyễn Hoàng Minh Kh.	Hà Nội
93	15959677	Nguyễn Phúc Ng.	Vĩnh Phúc
94	02489115	Nguyễn Minh Đ.	Nghệ An
95	15963587	Trần Phương A.	Lai Châu
96	15725532	Nguyễn Trung Ph.	Hà Nam
97	15968554	Nguyễn Đức Tr.	Hà Nội
98	15222653	Tuấn An Nh.	Hà Nội
99	15030188	Trần Thiên A.	Hưng Yên

**Xác nhận của thầy hướng dẫn**

**Xác nhận của phòng KHTH  
Bệnh viện Nhi Trung ương**

**PGS.TS. Trần Ngọc Bích**

## LỜI CẢM ƠN

*Trong suốt quá trình học tập, nghiên cứu và hoàn thành luận án này, tôi đã nhận được nhiều sự giúp đỡ quý báu của các thầy cô, các anh chị, các bạn đồng nghiệp và gia đình.*

*Tôi xin được bày tỏ lòng biết ơn chân thành sâu sắc tới PSG.TS. Trần Ngọc Bích, người thầy tâm huyết đã tận tình hướng dẫn, động viên khích lệ, dành nhiều thời gian trao đổi và định hướng cho tôi trong suốt quá trình thực hiện luận án.*

*TS. Nguyễn Thị Việt Hà đã tạo điều kiện giúp đỡ tôi trong quá trình học tập và nghiên cứu.*

*Tôi xin được bày tỏ lòng biết ơn chân thành sâu sắc tới Các thầy cô trong hội đồng bảo vệ cơ sở và bảo vệ cấp trường đã cho tôi các ý kiến và phương hướng quý báu để tôi hoàn thành luận án.*

*Tôi xin trân trọng cảm ơn Trường Đại học Y Hà Nội, phòng Quản lý đào tạo Sau Đại học và Bộ môn Nhi đã tạo điều kiện, giúp đỡ tôi trong quá trình học tập, nghiên cứu.*

*Tôi xin trân trọng cảm ơn các khoa, phòng Kế hoạch tổng hợp, phòng Nghiên cứu khoa học và phát triển công nghệ, trung tâm Chăm sóc và điều trị Sơ sinh của bệnh viện Phụ sản Trung ương; phòng Kế hoạch tổng hợp, khoa phẫu thuật Nhi của bệnh viện Việt Đức và bệnh viện Nhi Trung ương là nơi tôi học tập, nghiên cứu và thu thập số liệu.*

*Tôi xin trân trọng cảm ơn Đảng ủy, Ban Giám đốc Bệnh viện Phụ sản Trung ương nơi tôi đang công tác, đã tạo mọi điều kiện và động viên tôi học tập, nghiên cứu.*

*Tôi xin ghi nhớ và cảm ơn các gia đình bệnh nhi đã tình nguyện tham gia, đồng hành cùng tôi vượt qua những khó khăn trong suốt thời gian dài nghiên cứu.*

*Cuối cùng tôi xin được trân trọng biết ơn gia đình, đã là nguồn động viên không ngừng và là chỗ dựa vững chắc về mọi mặt cho tôi trong suốt quá trình học tập, nghiên cứu.*

*Hà Nội, ngày 31 tháng 5 năm 2017*

**Tác giả**

**Vũ Thị Vân Yên**

## **LỜI CAM ĐOAN**

Tôi là Vũ Thị Vân Yên, nghiên cứu sinh khóa 31 Trường Đại học Y Hà Nội, chuyên ngành Nhi khoa, xin cam đoan:

1. Đây là luận án do bản thân tôi trực tiếp thực hiện dưới sự hướng dẫn của PGS.TS Trần Ngọc Bích.
2. Công trình này không trùng lặp với bất kỳ nghiên cứu nào khác đã được công bố tại Việt Nam
3. Các số liệu và thông tin trong nghiên cứu là hoàn toàn chính xác, trung thực và khách quan, đã được xác nhận và chấp thuận của cơ sở nơi nghiên cứu

Tôi xin hoàn toàn chịu trách nhiệm trước pháp luật về những cam kết này.

*Hà Nội, ngày 31 tháng 5 năm 2107*

**Người viết cam đoan**

**Vũ Thị Vân Yên**

## DANH MỤC CÁC KÝ HIỆU, CÁC CHỮ VIẾT TẮT

CI	khoảng tin cậy 95% (95% confidence interval)
ĐMMTTT	Động mạch mạc treo tràng trên
DTBS	Dị tật bẩm sinh
DTBSOTH	Dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa
DTHM - TT	Dị tật hậu môn - trực tràng
DTOTH	Dị tật ống tiêu hóa
GTLN	Giá trị lớn nhất
GTNN	Giá trị nhỏ nhất
IVF	Thụ tinh nhân tạo (in vitro fertilization)
MRI	Chụp cộng hưởng từ (Magnetic Resonance Imaging)
MC	Mu - Cụt
MNC	Mu - Ngồi - Cụt
NC	Ngồi - Cụt
NPV	Giá trị chẩn đoán âm tính (Negative predictive value)
n	Số bệnh nhân
OR	Tỷ suất chênh (odds ratio)
OTH	Ống tiêu hóa
PĐTBS	Phình đại tràng bẩm sinh
PPV	Giá trị chẩn đoán dương tính (Positive predictive value)
RXBT	Ruột xoay bất thường
SATS	Siêu âm trước sinh
Se	Độ nhạy (Sensitivity)
Sp	Độ đặc hiệu (Specificity)
TMMTTT	Tĩnh mạch mạc treo tràng trên
TKTW	Thần kinh trung ương
TR	Tắc ruột
TSG	Tiền sản giật
TTQ	Teo thực quản
TTT	Tắc tá tràng
VATERL	Hội chứng VATER (Vertebral anomalies, Anal atresia, Cardiovascular anomalies, Tracheoesophageal fistula, Esophageal atresia, Renal, Limb)
VPMP	Viêm phúc mạc phân su

# MỤC LỤC

<b>ĐẶT VẤN ĐỀ .....</b>	<b>1</b>
<b>Chương 1: TỔNG QUAN.....</b>	<b>3</b>
1.1. Dịch tễ học lâm sàng dị tật ống tiêu hóa.....	3
1.2. Phôi thai học ống tiêu hóa bình thường .....	4
1.2.1. Phát triển của đoạn sau ruột trước .....	4
1.2.2. Phát triển của ruột giữa .....	5
1.2.3. Phát triển của ruột sau.....	6
1.3. Cơ chế phân tử của sự phát triển ống tiêu hóa.....	7
1.3.1. Sự tương tác giữa nội bì - trung bì trong phát triển ống tiêu hóa ...	7
1.3.2. Trục trước - sau .....	7
1.3.3. Trục lưng - bụng .....	8
1.3.4. Trục trái - phải.....	9
1.3.5. Trục hướng tâm.....	9
1.3.6. Cơ chế của quá trình quay của ruột .....	9
1.4. Sự hình thành dị tật ống tiêu hóa trong thời kỳ phôi thai .....	9
1.4.1. Dị tật thực quản.....	9
1.4.2. Dị tật dạ dày .....	10
1.4.3. Tắc tá tràng.....	10
1.4.4. Tắc và teo ruột.....	10
1.4.5. Viêm phúc mạc phân su .....	11
1.4.6. Ống tiêu hóa đôi nguyên nhân .....	11
1.4.7. Phình đại tràng bẩm sinh.....	12
1.4.8. Phát triển bất thường của ruột sau .....	12
1.4.9. Rò rốn tràng .....	12
1.5. Nguyên nhân gây dị tật bẩm sinh.....	13
1.5.1. Yếu tố di truyền.....	13
1.5.2. Yếu tố môi trường.....	13
1.5.3. Nguyên nhân di truyền đa nhân tố .....	15
1.6. Sinh lý bệnh dị tật ống tiêu hóa .....	16
1.6.1. Sinh lý bệnh dị tật ống tiêu hóa thời kỳ thai nhi.....	16
1.6.2. Sinh lý bệnh dị tật ống tiêu hóa sau sinh .....	17

1.7. Chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa.....	18
1.7.1. Chẩn đoán trước sinh .....	18
1.7.2. Chẩn đoán sau sinh .....	24
1.7.3. Chẩn đoán xác định.....	36
1.8. Điều trị .....	38
1.9. Tình hình nghiên cứu dị tật ống tiêu hóa và những vấn đề tồn tại. ....	39
<b>Chương 2: ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU.....</b>	<b>41</b>
2.1. Đối tượng nghiên cứu .....	41
2.2. Địa điểm nghiên cứu .....	41
2.3. Phương pháp nghiên cứu.....	41
2.3.1. Thiết kế nghiên cứu.....	41
2.3.2. Cỡ mẫu nghiên cứu .....	42
2.3.3. Các biến số nghiên cứu và phương pháp thu thập thông tin.....	44
2.4. Nội dung nghiên cứu.....	60
2.4.1. Phân tích đặc điểm dịch tễ học lâm sàng dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa trẻ sơ sinh .....	60
2.4.2. Đánh giá giá trị của một số phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa trước và ngay sau sinh.....	60
2.5. Xử lý và phân tích số liệu .....	61
2.5.1. Làm sạch số liệu.....	61
2.5.2. Cách mã hóa.....	61
2.5.3. Xử lý số liệu .....	62
2.6. Đạo đức nghiên cứu .....	63
2.7. Kỹ thuật khống chế sai số .....	63
<b>Chương 3: KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU.....</b>	<b>65</b>
3.1. Đặc điểm chung của nhóm nghiên cứu .....	65
3.1.1. Giới tính, tuổi thai, cân nặng.....	65
3.1.2. Địa chỉ .....	67
3.2. Đặc điểm dịch tễ học lâm sàng dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa trẻ sơ sinh ...	68
3.2.1. Tỷ lệ trẻ dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa .....	68
3.2.2. Một số yếu tố nguy cơ gây dị tật ống tiêu hóa.....	73
3.3. Giá trị của một số phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa trước và ngay sau sinh .....	76

3.3.1. Giá trị của một số phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa trước sinh .....	76
3.3.2. Giá trị của một số phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa ngay sau sinh .....	83
3.3.3. So sánh chẩn đoán trước sinh và một số phương pháp chẩn đoán ngay sau sinh trong chẩn đoán DTOTH .....	92
3.3.4. Giá trị kết hợp các phương pháp chẩn đoán .....	96
<b>Chương 4: BÀN LUẬN.....</b>	<b>97</b>
4.1. Đặc điểm chung của nhóm nghiên cứu.....	97
4.1.1. Giới tính, tuổi thai, cân nặng.....	97
4.1.2. Địa chỉ .....	98
4.2. Đặc điểm dịch tễ học lâm sàng dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa trẻ sơ sinh ...	99
4.2.1. Tỷ lệ trẻ bị dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa .....	99
4.2.2. Một số yếu tố nguy cơ .....	108
4.3. Giá trị của một số phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa trước và ngay sau sinh. ....	114
4.3.1. Giá trị của các phương pháp chẩn đoán trước sinh.....	114
4.3.2. Giá trị của các phương pháp chẩn đoán dị tật ống tiêu hóa sau sinh .....	127
<b>KẾT LUẬN .....</b>	<b>141</b>
<b>KHUYẾN NGHỊ.....</b>	<b>143</b>
<b>ĐÓNG GÓP MỚI CỦA LUẬN ÁN.....</b>	<b>144</b>
<b>DANH MỤC CÁC CÔNG TRÌNH NGHIÊN CỨU</b>	
<b>ĐÃ CÔNG BỐ CÓ LIÊN QUAN ĐẾN ĐỀ TÀI LUẬN ÁN</b>	
<b>TÀI LIỆU THAM KHẢO</b>	
<b>PHỤ LỤC</b>	



## DANH MỤC BẢNG

Bảng 1.1.	Yếu tố di truyền trong dị tật đường tiêu hóa .....	13
Bảng 3.1.	Phân bố trẻ dị tật ống tiêu hóa theo giới tính, tuổi thai, cân nặng....	65
Bảng 3.2.	Phân bố dị tật ống tiêu hóa ngay sau sinh theo phân loại bệnh tật quốc tế ICD - 10.....	68
Bảng 3.3.	Tỷ lệ từng loại dị tật ống tiêu hoá trên số trẻ sinh ra.....	69
Bảng 3.4.	Phân loại từng dị tật ống tiêu hóa theo kết quả phẫu thuật.....	70
Bảng 3.5.	Số bệnh nhân có dị tật ống tiêu hoá phối hợp với dị tật các cơ quan khác .....	71
Bảng 3.6.	Phân bố phối hợp dị tật ở các cơ quan khác với từng loại dị tật ống tiêu hoá.....	71
Bảng 3.7.	Các yếu tố: cân nặng, tuổi thai, giới tính.....	73
Bảng 3.8.	Thứ tự sinh và dị tật bẩm sinh ống tiêu hoá .....	74
Bảng 3.9.	Yếu tố tuổi mẹ và dị tật ống tiêu hoá.....	74
Bảng 3.10.	Mối liên quan giữa nghề nghiệp của mẹ và dị tật ống tiêu hoá..	75
Bảng 3.11.	Một số yếu tố nguy cơ của mẹ và sinh con có dị tật ống tiêu hoá...	75
Bảng 3.12.	Giá trị của hình ảnh đa ối trong DTOTH.....	76
Bảng 3.13.	Giá trị của đa ối đối với từng loại dị tật.....	78
Bảng 3.14.	Giá trị của siêu âm trước sinh trong chẩn đoán dị tật ống tiêu hoá....	78
Bảng 3.15.	Tuần thai trung bình siêu âm trước sinh.....	79
Bảng 3.16.	Giá trị của chẩn đoán trước sinh trong chẩn đoán teo thực quản	80
Bảng 3.17.	Giá trị của chẩn đoán trước sinh trong chẩn đoán tắc tá tràng ...	80
Bảng 3.18.	Giá trị của một số hình ảnh siêu âm trước sinh trong chẩn đoán tắc ruột .....	81
Bảng 3.19.	Giá trị của một số hình ảnh siêu âm trước sinh trong chẩn đoán viêm phúc mạc phân su.....	82
Bảng 3.20.	Tỷ lệ chẩn đoán đúng của siêu âm trước sinh trong chẩn đoán một số dị tật ống tiêu hóa.....	83
Bảng 3.21.	Giá trị của chẩn đoán lâm sàng trong chẩn đoán DTOTH .....	83
Bảng 3.22.	Giá trị của các dấu hiệu lâm sàng trong chẩn đoán teo thực quản	84
Bảng 3.23.	Giá trị của các dấu hiệu lâm sàng trong chẩn đoán tắc tá tràng .	85

Bảng 3.24.	Giá trị của các dấu hiệu lâm sàng trong chẩn đoán tắc ruột.....	86
Bảng 3.25.	Giá trị của các dấu hiệu lâm sàng trong chẩn đoán viêm phúc mạc phân su.....	87
Bảng 3.26.	Giá trị của các dấu hiệu lâm sàng trong chẩn đoán dị tật hậu môn trực tràng.....	88
Bảng 3.27.	Tỷ lệ của chẩn đoán lâm sàng trong chẩn đoán phình đại tràng bẩm sinh, ruột đôi, ruột ngắn, rò rốn tràng.....	89
Bảng 3.28.	Giá trị chụp bụng không chuẩn bị trong chẩn đoán dị tật ống tiêu hoá.....	89
Bảng 3.29.	Giá trị của một số hình ảnh chụp bụng không chuẩn bị trong chẩn đoán dị tật ống tiêu hoá.....	90
Bảng 3.30.	Tỷ lệ chẩn đoán đúng của chụp bụng không chuẩn bị trong chẩn đoán đối với từng loại dị tật ống tiêu hoá.....	90
Bảng 3.31.	Tỷ lệ chẩn đoán đúng của chụp có chuẩn bị trong chẩn đoán dị tật ống tiêu hoá.....	91
Bảng 3.32.	Kết quả của siêu âm trong chẩn đoán DTOTH ngay sau sinh....	91
Bảng 3.33.	Kết quả giải phẫu bệnh.....	92
Bảng 3.34.	So sánh các biểu hiện sau sinh ở các bệnh nhân DTOTH có chẩn đoán DTOTH trên siêu âm trước sinh.....	92
Bảng 3.35.	So sánh một số hình ảnh siêu âm trước sinh và hình ảnh Xquang sau sinh trong số bệnh nhân DTOTH.....	93
Bảng 3.36.	So sánh ngày tuổi trung bình được chẩn đoán lâm sàng các dị tật ống tiêu hóa theo chẩn đoán trước sinh.....	94
Bảng 3.37.	So sánh ngày được phẫu thuật ở các bệnh nhân dị tật ống tiêu hóa theo chẩn đoán trước sinh.....	95
Bảng 3.38.	Kết hợp một số phương pháp chẩn đoán trước và sau sinh.....	96
Bảng 4.1.	So sánh tỷ lệ trẻ dị tật tiêu hóa trên 1.000 trẻ sinh ra ở một số nơi	99
Bảng 4.2.	So sánh tỷ lệ dị tật tiêu hóa trên tổng số dị tật bẩm sinh với nghiên cứu của một số tác giả.....	100
Bảng 4.3.	So sánh tỷ lệ từng loại DTOTH/ tổng số DTOTH với nghiên cứu của các tác giả khác.....	101

## DANH MỤC BIỂU ĐỒ

Biểu đồ 3.1.	Phân bố từng loại dị tật theo giới tính .....	66
Biểu đồ 3.2.	Phân bố từng loại dị tật theo tuổi thai.....	66
Biểu đồ 3.3.	Phân bố từng loại dị tật theo cân nặng.....	67
Biểu đồ 3.4.	Phân bố nhóm trẻ DTBSOTH theo tỉnh .....	67
Biểu đồ 3.5.	Tỷ lệ dị tật ống tiêu hoá theo kết quả điều trị.....	72
Biểu đồ 3.6.	Phân bố tình trạng ối trong nhóm trẻ DTOTH .....	77
Biểu đồ 3.7.	Tỷ lệ DTOTH dựa vào tình trạng nước ối.....	77
Biểu đồ 3.8.	Phân bố các dị tật theo tuổi thai lúc siêu âm trước sinh. ....	79
Biểu đồ 3.9.	Các dấu hiệu lâm sàng trong dị tật ống tiêu hóa.....	84

## DANH MỤC HÌNH

Hình 1.1.	Các giai đoạn của sự phát triển mầm phổi và phân chia thực quản và khí quản .....	5
Hình 1.2.	Các giai đoạn phát triển của ổ nhóp .....	7
Hình 1.3.	Giai đoạn sớm của ống tiêu hóa .....	8
Hình 1.4.	Các bước hình thành lòng ống của ruột .....	11
Hình 1.5.	Sự hình thành OTH đôi .....	12
Hình 1.6.	Hình thành và trao đổi nước ối .....	16
Hình 1.7.	Hình ảnh siêu âm teo thực quản .....	19
Hình 1.8.	Hình ảnh siêu âm tắc tá tràng .....	19
Hình 1.9.	Hình ảnh siêu âm tắc hồi tràng .....	20
Hình 1.10.	Hình ảnh các quai ruột giãn trong Hirschprung .....	20
Hình 1.11.	Hình ảnh siêu âm ruột xoay bất thường.....	20
Hình 1.12.	Hình ảnh siêu âm Doppler trong ruột xoay bất thường.....	21
Hình 1.13.	Một số hình ảnh VPMPS .....	21
Hình 1.14.	Hình ảnh siêu âm dị tật hậu môn- trực tràng .....	22
Hình 1.15.	Một số hình ảnh Xquang ruột xoay bất thường.....	28
Hình 1.16.	Một số hình ảnh Xquang tắc ruột phân su .....	29
Hình 1.17.	Một số hình ảnh Xquang viêm phúc mạc phân su.....	30
Hình 1.18.	Hình ảnh Xquang phình đại tràng bẩm sinh .....	30
Hình 1.19.	Xác định thể bệnh trong dị tật hậu môn - trực tràng.....	31
Hình 1.20.	Một số hình ảnh dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa trên phim chụp bụng có chuẩn bị.....	32
Hình 1.21.	Một số hình ảnh Xquang dị tật hậu môn - trực tràng .....	32
Hình 1.22.	Hình ảnh tắc ruột phân su trên siêu âm sau sinh .....	33
Hình 1.23.	Hình siêu âm OTH đôi.....	33

Hình 1.24.	Hình ảnh túi cùng trực tràng ở bệnh nhân không hậu môn.....	34
Hình 1.25.	Hình ảnh xạ hình thực quản đôi.....	35
Hình 1.26.	Phân loại teo thực quản theo Gross .....	46
Hình 1.27.	Các nguyên nhân gây TTT .....	47
Hình 1.28.	Phân loại teo ruột của Grosfeld .....	48
Hình 1.29.	Phân loại DTHMTT năm 1986 ở Wingspred .....	49
Hình 1.30.	Phân loại còn ổ nhớp.....	50
Hình 4.1.	Sơ đồ đo tỷ số diện tích dạ dày.....	121

4,7,8,11,19-22,28-35,43-44,48,65,66,71-72,76,78,83,144,169-171,174-178

1-3,5,6,9-10,12-18,23-27,36-42,45-47,49-64,67-70,73-75,77,79-82,84-143,145-168,172,173,179-210