

DOI: 10.59715/pntj.mp.1.3.17

## Đặc điểm chẩn đoán tiền sản và kết quả điều trị trẻ sơ sinh bị dị tật bẩm sinh đường tiêu hóa tại Bệnh viện Nhi Đồng 1

Nguyễn Văn Quang<sup>1</sup>, Nguyễn Kiến Mậu<sup>2</sup>, Trần Thị Hoài Thu<sup>3</sup>, Ngô Minh Xuân<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Bệnh viện Quân y 7A.

<sup>2</sup>Bệnh viện Nhi Đồng 1

<sup>3</sup>Bộ môn Nhi - Trường ĐHYK Phạm Ngọc Thạch

### Tóm tắt

**Đặt vấn đề:** Mô tả đặc điểm chẩn đoán tiền sản và kết quả điều trị trẻ sơ sinh bị dị tật bẩm sinh đường tiêu hóa (DTBSĐTH) được phẫu thuật tại bệnh viện Nhi Đồng 1.

**Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Cắt ngang mô tả. Đối tượng: Trẻ sơ sinh có chẩn đoán DTBSĐTH được phẫu thuật tại bệnh viện Nhi Đồng 1 từ 01/2020 đến 06/2021.

**Kết quả:** Ghi nhận có 205 trẻ sơ sinh bị DTBSĐTH được phẫu thuật. Tỷ lệ thai phụ được khám, tư vấn và chẩn đoán tiền sản là 100% (ở TP.HCM) và 95,6% (các tỉnh). Phương tiện chẩn đoán tiền sản phổ biến là siêu âm (97,6%). 42,5% phát hiện có DTBSĐTH bằng siêu âm tiền sản. 45,8% trẻ không được khám ngay sau sanh. 22,9% trường hợp điều trị thất bại rồi mới chuyển tuyến. Tuổi con lúc nhập viện trung bình 5,19 ngày tuổi. Thời gian nằm viện trung bình là 25,4 ngày. 48,8% có biến chứng. 77,1% trẻ xuất viện an toàn. Tỷ lệ tử vong 8,3%. So sánh giữa nhóm trẻ có mẹ được chẩn đoán tiền sản bị DTBSĐTH với nhóm trẻ còn lại tìm thấy sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về tỷ lệ khám ngay sau sinh, lý do chuyển tuyến, thời điểm chuyển viện, đa dị tật bẩm sinh (DTBS) và bất thường NST, số ngày điều trị, tỷ lệ suy dinh dưỡng và tỷ lệ tử vong.

**Kết luận:** Tầm soát tiền sản các DTBSĐTH góp phần vào kết quả điều trị trẻ sơ sinh có phẫu thuật các bất thường bẩm sinh tiêu hóa.

**Từ khóa:** Chẩn đoán tiền sản, dị tật bẩm sinh, dị tật bẩm sinh đường tiêu hóa, sơ sinh.

### Abstract

#### The features of prenatal diagnosis and treatment results in neonates with congenital digestive malformations at Children's Hospital n<sup>o</sup> 1

**Objectives:** To describe characteristics of prenatal diagnosis and treatment results in neonates with congenital digestive malformations (CDMs) operated at Children's Hospital N<sup>o</sup> 1.

**Material and method:** Descriptive cross-sectional study. Selection criteria: Neonates diagnosed with CDMs operated at Children's Hospital N<sup>o</sup> 1 from 01/2020 to 06/2021.

**Results:** 205 neonates with CDMs were operated. The percentage of pregnant

Ngày nhận bài:

10/5/2022

Ngày phản biện:

20/6/2022

Ngày đăng bài:

20/7/2022

Tác giả liên hệ:

Nguyễn Văn Quang

Email:

quangpssg@gmail.com

ĐT: 0908314524

women receiving prenatal examination, consulting and diagnosis was 100% (HCM City) and 95.6% (provinces). The most common prenatal diagnostic tool was ultrasound (97.6%). 42.5% cases were found CDMs by prenatal ultrasound. 45.8% of neonates were not examined immediately after birth. There were 22.9% cases of treatment failure at the local hospitals and then referral. The average age of neonates at admission was 5.19 days old. The average hospital stay was 25.4 days. 48.8% recorded complications. 77.1% of neonates were discharged safely. The mortality rate was 8.3%. There was a statistically significant difference in the rate of examination immediately after birth, the reason for referral, time of hospital transfer, multiple birth defects and chromosomal abnormalities, number of days of treatment, malnutrition rate, and mortality rate when comparing between the group of children whose mothers were diagnosed with prenatal ultrasound and the remaining group of neonates.

**Conclusions:** Prenatal diagnosis of CDMs contributes to the treatment outcome of neonates with congenital gastrointestinal abnormalities.

**Keywords:** Prenatal diagnosis, birth defects, congenital digestive malformations (CDMs), neonatal.

## I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Theo báo cáo của tổ chức y tế thế giới (WHO) 2019, tử vong sơ sinh chiếm tỷ lệ còn rất cao [20]. Năm 2018, toàn thế giới có 5,3 triệu tử vong ở trẻ dưới 5 tuổi thì tử vong sơ sinh chiếm hơn 50% [7], [20]. Dị tật bẩm sinh (DTBS) là một trong năm nguyên nhân chính gây tử vong ở trẻ sơ sinh [10], [11]. Trong các DTBS ở trẻ sơ sinh có thể can thiệp bằng phẫu thuật thì dị tật bẩm sinh đường tiêu hóa (DTBSĐTH) đứng hàng đầu [17], [18].

DTBSĐTH có phẫu thuật là nhóm bệnh lý có thể điều trị được, hiệu quả điều trị phụ thuộc nhiều vào việc phát hiện sớm các bất thường trong quá trình theo dõi thai kỳ, khám tổng quát ngay sau sinh và chuyển viện kịp thời [16]. Hiện nay nội dung chương trình sàng lọc các bệnh lý sơ sinh trước sinh của Bộ Y Tế chưa có chương trình tầm soát các DTBSĐTH [5]. Mặc dù có nhiều tiến bộ trong chăm sóc tiền sản, cũng như chẩn đoán và xử trí phẫu thuật chu sinh các bệnh lý DTBS, tỷ lệ tử vong sơ sinh nhìn chung là vấn đề rất đáng quan tâm [4], [9]. Trong các dị tật bẩm sinh nặng, DTBSĐTH là nhóm bệnh lý thường gặp [2], [19]. Có nhiều báo cáo về kết quả điều trị phẫu thuật tại các bệnh viện trong cả nước và

ghi nhận tỷ lệ tử vong của sơ sinh phẫu thuật do DTBSĐTH khá cao như nghiên cứu của tác giả Trương Quang Định năm 2015 (12,5%) [16], Nguyễn Trần Nam năm 2007 (19%) [17], Vũ Thị Vân Yến năm 2017 (24,8%) [18].

Để giảm tỷ lệ tử vong ở trẻ sơ sinh bị DTBSĐTH có phẫu thuật, đòi hỏi có sự liên kết chặt chẽ giữa các chuyên khoa Sản - Nhi - Ngoại nhi bằng cách phối hợp nhiều yếu tố từ tư vấn, chẩn đoán tiền sản, khám phát hiện các DTBSĐTH trong quá trình theo dõi thai kỳ, khám phát hiện các bất thường ngay sau sinh và chuyển viện kịp thời [13], [16], [17].

Chúng tôi thực hiện nghiên cứu này nhằm đánh giá các đặc điểm về chẩn đoán tiền sản và kết quả điều trị trẻ sơ sinh bị DTBSĐTH được phẫu thuật cũng như đánh giá các yếu tố chẩn đoán tiền sản ảnh hưởng đến kết quả điều trị nhóm trẻ sơ sinh này. Từ kết quả thu được có thể làm cơ sở cho việc đề xuất đưa tầm soát các DTBSĐTH hay gặp vào chương trình chẩn đoán tiền sản.

## MỤC TIÊU TỔNG QUÁT

Xác định đặc điểm chẩn đoán tiền sản và kết quả điều trị của trẻ sơ sinh bị DTBSĐTH được phẫu thuật tại bệnh viện Nhi Đồng 1 từ 01/2020 đến 06/2021.

## 2. ĐỐI TƯỢNG - PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

### 2.1. Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu cắt ngang mô tả.

### 2.2. Đối tượng nghiên cứu

Tất cả trẻ sơ sinh (0 - 28 ngày tuổi) đã được phẫu thuật DTBSĐTH tại khu chuyên sâu sơ sinh bệnh viện Nhi Đồng 1 từ 01/2020 đến 06/2021.

Cỡ mẫu: Áp dụng công thức ước lượng cỡ mẫu của một tỷ lệ, ta có công thức:

$$N = \frac{Z^2 \cdot 1 - \alpha / 2 \times P(1 - P)}{d^2}$$

N là cỡ mẫu tối thiểu cần phải đạt được.

$\alpha$  là mức ý nghĩa sai lầm loại 1,  $\alpha = 0,05$ . Z là trị số lấy từ phân phối chuẩn  $\rightarrow Z_{1 - \alpha/2} = 1,96$ .

P = 0,125 (tỷ lệ tử vong của sơ sinh phẫu thuật DTBSĐTH theo báo cáo của bệnh viện Nhi Đồng 2 năm 2011) [16]. Sai số cho phép là  $d = 5\% = 0,05$ . Vậy cỡ mẫu tối thiểu là 168.

### 2.3. Tiêu chuẩn chọn mẫu

Tất cả trẻ sơ sinh được chẩn đoán xác định có DTBSĐTH được phẫu thuật (qua tường trình phẫu thuật và kết quả giải phẫu bệnh) tại khu chuyên sâu sơ sinh bệnh viện Nhi Đồng 1 từ 01/2020 đến 06/2021.

### 2.4. Tiêu chuẩn loại trừ

Trẻ không đủ các biến số cần cho nghiên cứu.

Thân nhân bệnh nhi không đồng ý tham gia nghiên cứu.

### 2.5. Phương pháp thu thập số liệu

Chúng tôi tập trung khảo sát các bất thường bẩm sinh tại đường tiêu hóa như teo hẹp thực quản, hẹp phì đại môn vị, teo ruột non, tắc ruột, ruột xoay bất toàn, Hirschsprung, bất sản hậu môn trực tràng.... Một số bất thường khác liên quan đến tiêu hóa như thoát vị hoành, thoát vị cuống rốn, hở thành bụng; nếu có gây các biến chứng như viêm tắc ruột hay hoại tử ruột cần phải phẫu thuật thì mới được chọn vào trong nghiên cứu. Nghiên cứu của chúng tôi khảo sát trên nhiều nhóm bệnh lý, để phân tích số liệu thêm ý nghĩa với mong muốn có được cỡ mẫu tương đối lớn và để mẫu nghiên cứu được ngẫu nhiên nên mẫu sẽ được lấy trọn trong thời gian 01/2020 - 06/2021.

Chọn những trường hợp thỏa tiêu chuẩn chọn mẫu, ghi nhận đặc điểm về dịch tễ, chẩn đoán, diễn tiến điều trị và kết quả điều trị của tuyến trước và tại bệnh viện Nhi Đồng 1. Phòng vấn trực tiếp thân nhân bệnh nhi để thu thập thêm các thông tin về chẩn đoán tiền sản, kết quả chẩn đoán tiền sản (kết quả siêu âm, xét nghiệm máu, ối...).

Các số liệu được phân tích thống kê bởi phần mềm Stata 16.0. Biến định lượng trình bày dưới dạng trung bình  $\pm$  độ lệch chuẩn hoặc trung vị (khoảng tứ phân vị). Biến định tính trình bày dưới dạng tần số (tỷ lệ%). Sự khác biệt giữa biến định tính kiểm định bằng phép kiểm Chi bình phương hoặc Fisher's exact. Sự khác biệt của biến định lượng kiểm định bằng phép kiểm t, phép kiểm ANOVA (nếu biến số có phân phối chuẩn) hoặc phép kiểm phi tham số (nếu biến số không có phân phối chuẩn). Tất cả các kiểm định được xem là có ý nghĩa thống kê khi giá trị P của kiểm định thống kê là  $P < 0,05$  (khoảng tin cậy 95%).

## 3. KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

Qua khảo sát 205 trường hợp trẻ sơ sinh có DTBSĐTH được phẫu thuật từ 01/2020 - 06/2021 tại bệnh viện Nhi Đồng 1, thỏa tiêu chuẩn nghiên cứu. Chúng tôi thu được các kết quả sau:

### 3.1. Đặc điểm chung

Kết quả nghiên cứu cho thấy trẻ trai bị DTBSĐTH nhiều hơn trẻ gái (1,7/1). Kết quả này phù hợp với các báo cáo trong y văn và các nghiên cứu về DTBSĐTH [1], [3], [14], [15]. Tuổi thai trung bình lúc sinh là  $37,50 \pm 2,47$  tuần; nhỏ nhất là 28 tuần và lớn nhất là 43 tuần. Trẻ sinh đủ tháng chiếm 76,1%, có 23,4% trẻ sinh non ( $< 37$  tuần). Cân nặng lúc sinh trung bình là  $2838,05 \pm 685,27$ g; nhẹ nhất là 500g và nặng nhất là 4200g, có khoảng 22,9% trẻ sinh nhẹ cân (CNLS  $< 2500$ g). Sinh non thường hay đi kèm với nhẹ cân, là 2 yếu tố làm tăng nguy cơ tử vong [8], [11]. Tuổi mẹ trung bình  $30,86 \pm 5,39$  tuổi. Có gần phân nửa các bà mẹ là công nhân (45,8%). Có 45,4% trẻ được chuyển tuyến từ

các tỉnh. Điều kiện làm việc và mức thu nhập cũng ít nhiều ảnh hưởng lên quá trình thăm khám, theo dõi và chăm sóc thai kỳ của các bà mẹ [5], [18].

### 3.2. Tỷ lệ các DTBSĐTH và các DTBS ngoài đường tiêu hóa kèm

**Bảng 1:** Tỷ lệ DTBSĐTH theo phân loại bệnh tật quốc tế ICD - 10 (n = 205)

Mã ICD-10	Loại dị tật	Số lượng	Tỷ lệ %
Q39	Teo thực quản	19	9,3
Q40.0	Hẹp phì đại môn vị bẩm sinh	9	4,4
Q41 (1.2)	Teo - hẹp hồng - hồi tràng	22	10,7
Q41.0	Tắc tá tràng (teo - hẹp tá tràng)	15	7,3
Q42	Bất sản hậu môn trực tràng	82	40,0
Q43.0	Túi thừa Meckel	0	0,0
Q43.1	Phình đại tràng vô hạch bẩm sinh (Hirschsprung)	32	15,6
Q43.3	Xoắn ruột - ruột xoay bất toàn	9	4,4
Q43.4	Ruột đôi	1	0,5
P75 - 76	Tắc ruột phân su - tắc ruột non khác	7	3,4
P78.1	Viêm phúc mạc bào thai	6	2,9
	DTBS khác liên quan đường tiêu hóa	3	1,5
Tổng cộng		205	100

Các DTBSĐTH trong nghiên cứu của chúng tôi có tỷ lệ nhiều nhất là nhóm bất sản hậu môn - trực tràng (40,0%), kế đến là nhóm teo ruột non (teo tá tràng (7,3%) + teo hồng - hồi tràng (10,7%) = 18,0%), bệnh Hirschsprung (15,6%), teo thực quản (9,3%). Không ghi nhận trường hợp nào bị túi thừa Meckel. Chúng tôi cũng ghi nhận 3 trường hợp các dị tật bẩm sinh liên quan đến tiêu hóa (Bảng 1) như 2 trường hợp thoát vị hoành bẩm sinh, 1 trường hợp thoát vị cuống rốn. Chúng tôi chọn 3 trường hợp này đưa vào trong nghiên cứu vì khối thoát vị này gây viêm tắc ruột và hoại tử ruột. Ngoài phẫu thuật cắt bỏ đoạn ruột hoại tử. Tuy tỷ lệ có khác nhau giữa các nghiên cứu nhưng nhiều nghiên cứu cho thấy nhóm bất sản hậu môn - trực tràng chiếm đa số [1], [3], [14].

Trong 205 trường hợp mà chúng tôi nghiên cứu, ghi nhận được 35 trường hợp (17,1%) có trên 2 DTBSĐTH và 104 trường hợp (50,7%) trẻ có DTBS ở các cơ quan khác phối hợp với DTBSĐTH. Trong đó DTBS tim mạch (tim bẩm sinh) chiếm tỷ lệ nhiều nhất (34,6%), bất thường NST (20,2%), đa dị tật bẩm sinh kèm HC Vacterl (20,2%), thận - tiết niệu - sinh dục

(13,5%). Trong số 21 trẻ có bất thường NST thì HC Down chiếm 15 trẻ (71,4%). HC Down là loại bất thường NST thường hay đi kèm với các bệnh lý bất thường bẩm sinh tiêu hóa [15]. Đa DTBS nói chung cũng như đa DTBSĐTH là một trong những yếu tố làm nặng thêm bệnh và tăng nguy cơ tử vong cho trẻ. Khi thăm khám, khảo sát tiền sản cần lưu ý đặc điểm này để có một sự đánh giá toàn diện trẻ tránh bỏ sót các DTBS phối hợp.

### 3.3. Chẩn đoán tiền sản

Trong 205 trường hợp được khảo sát, chúng tôi chia thành hai nhóm có nơi sinh sống ở khu vực thành phố Hồ Chí Minh (TP.HCM) và các tỉnh khác để phân tích.

Tỷ lệ thai phụ được thăm khám, tư vấn và chẩn đoán tiền sản là 100% (ở TP.HCM) và 95,6% (các tỉnh). Tỷ lệ thai phụ được thăm khám và chẩn đoán trước sinh trong nghiên cứu của chúng tôi là rất cao so với nhiều nghiên cứu như của tác giả Võ Công Đồng, Nguyễn Trần Nam năm 2007 tại bệnh viện Nhi Đồng 1 là 1,8% [17], nghiên cứu cùng tại bệnh viện Nhi Đồng 2 của tác giả Huỳnh Thị Duy Hương, Trần Thống Nhất năm 2012 là 9,26% [14], tác giả Trần Thị Lam và cộng sự năm 2017 là 83,5% [13]. Ta

thấy qua các năm số thai phụ được khám, tư vấn và chẩn đoán tiền sản ngày một tăng. Có lẽ do trình độ dân trí ngày một tăng, sự quan tâm đến sức khỏe sinh sản ngày càng nhiều hơn cũng như mạng lưới y tế có ở tất cả các tuyến. Đây cũng là yếu tố thuận lợi cho việc tư vấn và tiếp cận các phương pháp chẩn đoán tiền sản của các thai phụ nhằm gia tăng tỷ lệ phát hiện các DTBSĐTH trong chẩn đoán trước sinh.

Trong nghiên cứu của chúng tôi, ghi nhận phương tiện phổ biến để chẩn đoán tiền sản là xét nghiệm máu kết hợp với siêu âm (97,6%). Siêu âm là phương pháp khảo sát hình ảnh học cho nhiều giá trị trong chẩn đoán các DTBSĐTH và dễ triển khai ở tất cả các tuyến. Cùng với sự gia tăng tỷ lệ các thai phụ được thăm khám, tư vấn và chẩn đoán tiền sản kết hợp với sự sẵn có của các phương tiện chẩn đoán trước sinh như siêu âm sẽ là điều kiện thuận lợi cho việc tăng khả năng phát hiện các DTBSĐTH, góp phần giảm tỷ lệ các biến chứng, giảm tỷ lệ tử vong. Về chỉ định chọc ối, nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận có 64 trường hợp (31,2%) chấp nhận với chỉ định chọc ối sau khi có kết quả siêu âm gợi ý có bất thường tiêu hóa. Nhưng cũng có đến 39 trường hợp (19,0%) thai phụ từ chối chỉ định chọc ối vì lo sợ các tai biến do thủ thuật này mang lại. Nghiên cứu của chúng tôi không

ghi nhận trường hợp nào có chỉ định MRI trong chẩn đoán tiền sản.

Có 85 trường hợp (42,5%) được phát hiện có bất thường bẩm sinh tiêu hóa qua siêu âm tiền sản. So với một số nghiên cứu, kết quả mà chúng tôi ghi nhận được trong nghiên cứu về khả năng siêu âm tiền sản phát hiện được DTBSĐTH có tỷ lệ cao hơn. Theo nghiên cứu của tác giả Dorothy I Bulas (2021), tỷ lệ chẩn đoán tiền sản các dị tật tiêu hóa có thể đạt 34% các trường hợp dị tật [6]. Ghi nhận tỷ lệ phát hiện các DTBSĐTH trước sinh trong nghiên cứu của chúng tôi cao hơn, đây là kết quả đáng khích lệ. Sự thành công này cũng góp phần vào mục tiêu giảm tỷ lệ tử vong ở sơ sinh. Khi phân tích về khả năng phát hiện các DTBSĐTH trên siêu âm tiền sản giữa khu vực TP.HCM và các tỉnh, trong 85 trường hợp phát hiện được các DTBSĐTH trên siêu âm tiền sản thì ở khu vực TP.HCM có 60 trường hợp chiếm 70,6%, ở các tỉnh chỉ phát hiện được 25 trường hợp chiếm 29,4%. Có sự khác biệt có nghĩa thống kê về khả năng phát hiện các DTBSĐTH bằng siêu âm tiền sản giữa khu vực TP.HCM so với các tỉnh với  $P < 0,001$ . Nâng cao hơn nữa trình độ chuyên môn trong chẩn đoán trước sinh của nhân viên tuyến trước là việc làm cần thiết.

### 3.4. Kết quả điều trị

Qua khảo sát 205 trường hợp các thai phụ có siêu âm chẩn đoán tiền sản. Chúng tôi so sánh nhóm trẻ có mẹ được siêu âm chẩn đoán tiền sản phát hiện các DTBSĐTH (có bất thường,  $n = 85$ ) với nhóm trẻ còn lại (không bất thường,  $n = 120$ ) về một số đặc điểm sau:

**Bảng 2:** Mối liên quan giữa DTBSĐTH qua siêu âm tiền sản và kết quả điều trị ( $n = 205$ )

Đặc điểm	Có bất thường ( $n = 85$ )	Không bất thường ( $n = 120$ )	Giá trị P	OR (KTC 95%)
Khám ngay sau sinh Có Không	67 (78,8) 18 (21,2)	44 (36,7) 76 (63,3)	$< 0,001^a$	6,43 (3,25 - 12,91)
Lý do chuyển tuyến Điều trị thất bại Điều trị theo tuyến	15 (17,7) 70 (82,3)	32 (26,7) 88 (73,3)	0,130 <sup>a</sup>	0,59 (0,27 - 1,23)
Thời điểm chuyển viện $\leq 5$ ngày $> 5$ ngày	74 (87,1) 11 (12,9)	82 (68,3) 38 (31,7)	0,002 <sup>a</sup>	3,12 (1,43 - 7,23)

Đặc điểm	Có bất thường (n = 85)	Không bất thường (n = 120)	Giá trị p	OR (KTC 95%)
Đa dị tật bẩm sinh Có Không	22 (25,9) 63 (74,1)	13 (10,8) 107 (89,2)	0,005 <sup>a</sup>	2,87 (1,27 - 6,64)
Bất thường NST Có Không	16 (76,2) 69 (37,5)	5 (13,8) 115 (62,5)	0,001 <sup>a</sup>	5,33 (1,75 - 19,28)
Biến chứng phẫu thuật Có Không	46 (54,1) 39 (45,9)	54 (45,0) 66 (55,0)	0,198 <sup>a</sup>	1,44 (0,79 - 2,62)
Ngày điều trị >15 ngày ≤15 ngày	74 (87,1) 11 (12,9)	81 (67,5) 39 (32,5)	0,001 <sup>a</sup>	3,24 (1,48 - 7,51)
Suy dinh dưỡng Có Không	12 (14,1) 73 (85,9)	98 (81,7) 22 (18,3)	< 0,001 <sup>a</sup>	0,37(0,16 - 0,84)
Tử vong Có Không	12 (14,1) 73 (85,9)	5 (4,2) 115 (95,8)	0,011 <sup>a</sup>	3,78 (1,17 - 14,19)

Tần số (%) <sup>a</sup> Kiểm định chi bình phương

NST: nhiễm sắc thể

Khám ngay sau sinh: Trẻ được khám ngay sau sinh sẽ được theo dõi và phát hiện sớm các DTBS trong đó có các DTBSĐTH, trẻ sẽ được chẩn đoán sớm và chuyển viện lên tuyến trên kịp thời. Trong nghiên cứu của chúng tôi có đến 94 trường hợp (45,8%) trẻ không được khám ngay sau sinh. Tỷ lệ khám ngay sau sinh ở khu vực TP.HCM là 74,3%, trong khi đó tỷ lệ này ở các tỉnh là 25,7%. Kết quả nghiên cứu tìm thấy sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về tỷ lệ được khám ngay sau sinh theo tuyến điều trị giữa TP.HCM và các tỉnh với giá trị  $p < 0,05$ . Khi so sánh nhóm trẻ có mẹ được siêu âm chẩn đoán tiền sản phát hiện có DTBSĐTH với nhóm trẻ còn lại thì những trường hợp được phát hiện có DTBSĐTH trong chẩn đoán tiền sản bằng siêu âm có tỷ lệ khám ngay sau sinh gấp 6,43 lần so với nhóm còn lại với  $P < 0,001$  (bảng 2)

Chuyển tuyến điều trị: Qua khảo sát 205 trường hợp trẻ sơ sinh bị DTBSĐTH được chuyển tuyến đến bệnh viện Nhi Đồng 1, Có 22,9% các trường hợp sau khi thất bại điều trị (bệnh nặng hơn, không đáp ứng điều trị, nhiều biến chứng) ở tuyến trước rồi mới chuyển viện.

Tỷ lệ chuyển tuyến do điều trị thất bại ở các tỉnh gấp 2,68 lần so với khu vực TP.HCM với  $P < 0,001$ . Tuy nhiên chưa tìm thấy sự khác biệt có ý nghĩa thống kê giữa nhóm trẻ có mẹ được chẩn đoán tiền sản bằng siêu âm phát hiện có DTBSĐTH so với nhóm còn lại về tỷ lệ thất bại điều trị (bảng 2).

Thời điểm chuyển viện: Thời điểm chuyển viện hay tuổi con lúc nhập viện được tính từ khi sinh ra đến khi nhập viện tuyến trên. Do đặc thù là nhóm bệnh lý DTBSĐTH có phẫu thuật nên trẻ được chuyển viện sớm ngay sau sinh cũng là yếu tố góp phần giảm tỷ lệ tử vong, giảm các di chứng và rút ngắn được số ngày điều trị. Trong nghiên cứu của chúng tôi, thời điểm chuyển viện trung bình là 5,19 ngày sau sinh, nhỏ nhất là 0,5 ngày tuổi và lớn nhất là 26 ngày tuổi. Nếu lấy thời điểm nhập viện là trước hoặc sau 5 ngày sau sinh thì nhóm trẻ có mẹ được siêu âm chẩn đoán tiền sản phát hiện có DTBSĐTH sớm hơn gấp 3,12 lần so với nhóm trẻ còn lại với  $P = 0,002$  (bảng 2).

Đa dị tật bẩm sinh và bất thường NST: Đây là hai yếu tố thường đi song hành với nhau, trên

1 trẻ có đa DTBS thường hay kèm bất thường NST và ngược lại. Hai yếu tố này sẽ gây nên tình trạng bất lợi cho điều trị. Trẻ sơ sinh có các yếu tố này sẽ có thời gian điều trị dài ngày hơn, nhiều biến chứng hơn và tăng tỷ lệ tử vong. Khi so sánh giữa nhóm trẻ có mẹ được siêu âm chẩn đoán tiền sản phát hiện có DTBSĐTH với nhóm trẻ còn lại về tình trạng đa DTBS và bất thường NST đều tìm được sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ( $P = 0,005$  và  $P = 0,001$ ) (bảng 2).

**Biến chứng phẫu thuật:** Ghi nhận có 100 trường hợp (48,8%) có biến chứng và hơn 1 biến chứng có 58 trường hợp (58,0%). Tổng cộng có 178 các loại biến chứng. Viêm phổi, nhiễm trùng huyết và sốc là ba loại biến chứng chiếm tỷ lệ cao nhất, lần lượt là 42,7%, 28,0% và 8,4%. Khi so sánh giữa nhóm trẻ có mẹ được siêu âm chẩn đoán tiền sản bị DTBSĐTH với nhóm trẻ còn lại chưa tìm thấy sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với  $P = 0,198$  (bảng 2). Có lẽ các biến chứng do nhiều yếu tố chi phối.

**Số ngày điều trị:** Thời gian nằm viện cũng là một yếu tố cần quan tâm. Thời gian nằm viện càng dài ngày thì càng gia tăng các biến chứng. Ngược lại, nhiều biến chứng sẽ kéo theo số ngày nằm viện tăng, từ đó sẽ gia tăng tỷ lệ tử vong. Hai yếu tố biến chứng và thời gian nằm viện đi tương đồng lẫn nhau, hỗ trợ cho nhau. Theo kết quả nghiên cứu của tác giả Võ Công Đồng, Nguyễn Trần Nam (2007) trên nhóm sơ sinh DTBSĐTH được phẫu thuật tại khoa hồi sức ngoại bệnh viện Nhi Đồng 1 thì nếu thời gian nằm hồi sức trên 11 ngày sẽ gia tăng tỷ lệ tử vong [17]. Trong 205 trường hợp được khảo sát, thời gian điều trị trung bình  $25,4 \pm 16,9$  ngày. Trường hợp điều trị ngắn nhất là 1 ngày, 1 trường hợp sanh cực non có thời gian nằm viện lâu nhất kéo dài gần 3,5 tháng (#119 ngày). Phân tích thống kê tìm thấy mối liên quan giữa số ngày điều trị với từng loại dị tật bẩm sinh đường tiêu hóa với  $p < 0,001$ . Nếu lấy điểm cắt thời gian nằm viện là trước và sau 15 ngày, khi so sánh giữa nhóm trẻ có mẹ được siêu âm chẩn đoán tiền sản bị DTBSĐTH với nhóm trẻ còn lại tìm thấy sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với  $P = 0,001$  (bảng 2).

**Suy dinh dưỡng:** Vấn đề dinh dưỡng trong phẫu thuật ngoại khoa rất là quan trọng, đặc biệt là trong phẫu thuật các bất thường về đường tiêu hóa. Phẫu thuật sớm, kịp thời trẻ sẽ được nuôi ăn đường miệng sớm, giảm ngày truyền dịch, tránh các biến chứng do nuôi ăn đường tĩnh mạch dài ngày. Trẻ được nuôi ăn đường miệng sớm, tái lập lưu thông đường tiêu hóa sớm, đường ruột sẽ nhanh hồi phục hơn. Trẻ được nuôi ăn đường miệng sớm, sẽ hồi phục cân nặng tốt hơn, giảm được các biến chứng, rút ngắn được thời gian nằm viện, giảm được chi phí nằm viện và nâng cao chất lượng sống của trẻ về sau.

Kết quả nghiên cứu của chúng tôi (bảng 2), trong 85 trường hợp siêu âm chẩn đoán tiền sản phát hiện được các bất thường bẩm sinh tiêu hóa thì chỉ có 12 trường hợp (14,1%) ghi nhận có suy dinh dưỡng và có đến 73 trường hợp (85,9%) không bị suy dinh dưỡng. Ở nhóm trẻ không được phát hiện có bất thường trên siêu âm tiền sản ghi nhận có 98 trường hợp (81,7%) bị suy dinh dưỡng và 22 trường hợp (18,3%) không bị suy dinh dưỡng. Khi so sánh giữa nhóm trẻ được chẩn đoán trên siêu âm tiền sản có bất thường bẩm sinh tiêu hóa thấy tỷ lệ suy dinh dưỡng ở nhóm này thấp hơn nhóm trẻ còn lại có ý nghĩa thống kê ( $P < 0,001$ ). Có nghĩa là nhóm trẻ được chẩn đoán bằng siêu âm tiền sản phát hiện có bất thường bẩm sinh đường tiêu hóa bị suy dinh dưỡng chỉ bằng 0,37 lần so với nhóm trẻ không được phát hiện có bất thường trên siêu âm tiền sản (bảng 2).

**Tử vong:** Trong 205 trường hợp được khảo sát, nhóm bệnh nhi có tình trạng sức khỏe ổn định xuất viện có tỷ lệ chiếm đa số (77,1%). Có đến 14,6% bệnh nhi quá tuổi sơ sinh nhưng bệnh vẫn chưa ổn định nên phải chuyển khoa điều trị (khoa ngoại tổng hợp). Ghi nhận có 17 trường hợp tử vong, chiếm 8,3%. Tỷ lệ tử vong trong nghiên cứu của chúng tôi giảm nhiều so với nghiên cứu của tác giả Võ Công Đồng, Nguyễn Trần Nam (19,0%) trên nhóm bệnh nhi phẫu thuật đường tiêu hóa ở khoa ngoại bệnh viện Nhi Đồng 1 năm 2007, có lẽ do có nhiều tiến bộ trong chẩn đoán tiền sản, phẫu thuật và

hồi sức sơ sinh. Kết quả nghiên cứu của tác giả Vũ Thị Vân Yên tại bệnh viện phụ sản Trung ương năm 2017, tỷ lệ tử vong là 24,8%, Asindi AA năm 2002 là 12%. Tỷ lệ tử vong trong nhóm sơ sinh được phẫu thuật đường tiêu hóa ở bệnh viện Nhi Đồng 2 năm 2012 của tác giả Huỳnh Thị Duy Hương, Trần Thống Nhất là 6,5%, của tác giả Trần Thị Lam và cộng sự năm 2017 là 7,7%. So với kết quả nghiên cứu của chúng tôi có thấp hơn một chút. Các nguyên nhân tử vong thường gặp với tỷ lệ lớn: Non tháng (82,2%); viêm phổi, nhiễm trùng huyết, nhẹ cân cùng có tỷ lệ 76,5%; đa dị tật bẩm sinh (64,7%), phối hợp nhiều nguyên nhân (71,2%). Kết quả nghiên cứu tìm thấy mối liên quan giữa tử vong với bệnh lý mẹ trước thai kỳ, bệnh lý mẹ trong thai kỳ, cân nặng lúc sinh thấp, sanh non, đa dị tật bẩm sinh, có trên 1 biến chứng và trên 1 biến chứng kèm thủng gây viêm phúc mạc. Kết quả phân tích từ bảng 2, tìm thấy có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với  $P = 0,011$  khi so sánh nhóm trẻ có mẹ được siêu âm chẩn đoán tiền sản phát hiện có DTBSĐTH với nhóm trẻ còn lại. Điều đó có nghĩa là những trẻ có mẹ được siêu âm chẩn đoán tiền sản phát hiện có DTBSĐTH thì tỷ lệ tử vong thấp hơn nhóm còn lại là 3,78 lần (bảng 2).

Như vậy, qua kết quả phân tích (bảng 2) khi so sánh giữa nhóm trẻ có mẹ được siêu âm chẩn đoán tiền sản phát hiện được DTBSĐTH với nhóm trẻ còn lại tìm thấy được sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về tỷ lệ khám ngay sau sinh, lý do chuyển tuyến (điều trị theo tuyến), thời điểm chuyển viện, đa DTBS và bất thường NST, số ngày điều trị, tỷ lệ suy dinh dưỡng và tỷ lệ tử vong.

#### 4. KẾT LUẬN

Nhóm trẻ có mẹ được siêu âm chẩn đoán tiền sản phát hiện có DTBSĐTH trước sanh có tỷ lệ khám ngay sau sinh nhiều hơn, tỷ lệ điều trị thất bại ở tuyến trước rồi mới chuyển viện thấp hơn, chuyển viện sớm hơn, phát hiện có DTBS và bất thường NST kèm nhiều hơn, số ngày điều trị ngắn hơn, tỷ lệ suy dinh dưỡng và tỷ lệ tử vong thấp hơn so với nhóm trẻ còn lại có ý nghĩa thống kê.

Tầm soát tiền sản các dị tật bẩm sinh đường tiêu hóa góp phần vào kết quả điều trị trẻ sơ sinh có phẫu thuật các bất thường bẩm sinh đường tiêu hóa.

#### 5. ỨNG DỤNG

- Cho chúng ta có cái nhìn tổng quát về mô hình bệnh tật về các DTBSĐTH có phẫu thuật.
- Phương tiện khảo sát hình ảnh dễ áp dụng trong chẩn đoán tiền sản các DTBSĐTH.

#### 6. KIẾN NGHỊ

- Đưa chương trình tầm soát các DTBSĐTH phổ biến vào chương trình chẩn đoán tiền sản.
- Triển khai quy trình khám và theo dõi sơ sinh ngay sau sanh ở tất cả các tuyến.
- Xây dựng sự hợp tác liên kết chặt chẽ giữa 3 chuyên khoa: Sản khoa - Nhi sơ sinh - Ngoại nhi.

#### TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Alizabeth Breen (2020), “Anal abscesses and fistula”, Uptodate năm 2020
2. Alok Kumar, Keerti Sing (2014), “Major congenital malformations of the gastrointestinal tract among the newborns in one of the English Caribbean Countries, 1993 - 2012”, Journal of clinical Neonatology, 2014. Vol 3(4), pp 205-210.
3. Asindi AA, Al - Daama SA, Zayed MS (2002), “Congenital malformation of the gastrointestinal tract in Aseer region, Saudi Arabia”. Saudi Med J. 23(9) pp.1078-82
4. Bộ Y Tế (2011), “Điều tra tử vong mẹ, tử vong sơ sinh ở Việt Nam giai đoạn 2006 - 2007”, Viện chiến lược và Chính sách Y tế - BYT năm 2011. <http://www.hspl.org.vn>
5. Bộ Y Tế (2017), “Hướng dẫn quốc gia về các dịch vụ chăm sóc sức khỏe sinh sản”, Bộ Y tế năm 2017.
6. Dorothy I Bulas, Deborah Levine, Louise Wilkins - Haug, (2021), “Prenatal diagnosis of esophageal, gastrointestinal, and anorectal”, Uptodate Aug 17, 2021.
7. Ely DM, Driscoll AK (2019), “Infant Mortality in the United States, 2017: Data From The Period Linked Birth/Infant Death

- File”, Natl Vital Stat Rep 2019; 68:1.
8. Kawasaki H, Yamada T, Takahashi Y, et al (2020), “Epidemiology of Birth Defects in Very Low Birth Weight Infants in Japan”. *J Pediatr* 2020; 226:106.
  9. Ngô Minh Xuân (2012), “Tình hình tử vong ở các trẻ nhẹ cân tại khoa sơ sinh bệnh viện Từ Dũ từ năm 2000 đến năm 2011”, *Tạp chí Hội Nội tiết sinh sản và Vô sinh TP.HCM năm 2012*.<https://hosrem.org.vn>
  10. Orgul G, Soyer T, Yurdakok M, Beksac MS (2019) “Evaluation of pre and postnatally diagnosed gastrointestinal tract obstructions”. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2019; 32:3215.
  11. Tăng Chí Thượng, Cam Ngọc Phương, Võ Đức Trí, Lê Minh Thượng, Nguyễn Thị Thanh Tâm và nhóm nghiên cứu ở 6 tỉnh phía nam (2006), “Nguyên nhân và các yếu tố ảnh hưởng tử vong sơ sinh tại 6 tỉnh phía nam Việt Nam”, *Tạp chí Y học TP HCM*, tập 10 - số 4 - 2006, tr. 212-217.
  12. Terasa Marino (2017), “Prenatal Diagnosis for Congenital Malformations and Genetic Disorders”, [www.emedicine.mescap.com](http://www.emedicine.mescap.com)
  13. Trần Thị Lam (2017), “Khảo sát kết quả điều trị dị tật bẩm sinh đường tiêu hóa ở trẻ sơ sinh được phẫu thuật tại bệnh viện Nhi Đồng 2”, *Tạp chí Y học TP.HCM*, tập 21-số 6 năm 2017, tr. 59-65
  14. Trần Thống Nhất, Huỳnh Thị Duy Hương (2012), “Đặc điểm dịch tễ, lâm sàng và cận lâm sàng DTBSĐTH ở trẻ sơ sinh tại bệnh viện Nhi Đồng 2”, *Y Học TP.HCM*, Tập 16, Phụ bản của Số 1, tr.91-95.
  15. Trương Nguyễn Uy Linh (2018), “Ngoại nhi lâm sàng” - Bộ môn ngoại nhi, ĐHYD TP.HCM, NXB Y học năm 2018.
  16. Trương Quang Định, Hà Tố Nguyên, Bùi Thanh Vân, Phạm Việt Thanh (2015), “Đánh giá vai trò của siêu âm chẩn đoán tiền sản trong phẫu thuật tắc đường tiêu hóa bẩm sinh”, *Tài liệu hội nghị Việt - Pháp châu Á - Thái Bình Dương*, TP.HCM tháng 5 năm 2015.
  17. Võ Công Đồng, Nguyễn Trần Nam (2007), “Đặc điểm các yếu tố nguy cơ tử vong trẻ sơ sinh dị dạng bẩm sinh đường tiêu hóa được phẫu thuật tại khoa hồi sức ngoại bệnh viện Nhi Đồng 1”, *Tạp chí Y học TP.HCM*, tập 11, số 1, năm 2007, tr.148-152.
  18. Vũ Thị Vân Yến (2017), “Nghiên cứu đặc điểm dịch tễ học lâm sàng, chẩn đoán trước và sau sinh các dị tật bẩm sinh ống tiêu hóa”, *Luận án tiến sỹ Y học*, Đại học Y Hà Nội, 2017.
  19. William J. Corchran (2018), “Duplications”, *Overview of congenital abnormalities of the gastrointestinal tract - MSD Manual*, Feb. 2018
  20. WHO (2019), “Newborn: Reducing mortality”, *WHO Fact Sheet*, Sep. 2019.