

CÁC BẤT THƯỜNG TRONG SIÊU ÂM SẢN KHOA

*Amar Bhide
Asma Khalil
Aris T Papageorghiou*

*Susana Pereira
Shanthi Sairam
Basky Thilaganathan*

*Dịch giả:
Thạc sỹ, Bác sỹ Nguyễn Đình Trung*

MỤC LỤC

1	Giãn não thất.....	2
2	Nang nội sọ.....	7
3	Bất sản thể chai.....	13
4	Bất thường hình dạng xương sọ.....	16
5	Các khe hở vùng mặt.....	21
6	Cằm nhỏ.....	26
7	Xương mũi.....	29
8	Tật hai mắt xa nhau.....	32
9	Các khối u vùng ngực.....	35
10	Tụ dịch vùng ngực.....	40
11	Cung động mạch chủ bên phải.....	44
12	động mạch dưới đòn phải lạc chỗ.....	45
13	Tim sang phải.....	46
14	Khảo sát 4 buồng tim.....	50
15	Bất thường nhịp tim.....	54
16	Khiếm khuyết thành bụng.....	58
17	Nang trong ổ bụng.....	63
18	Tăng hồi âm các tạng trong ổ bụng.....	69
19	Thiếu sản thận một bên.....	74
20	Nang thận.....	79
21	Thận ứ nước.....	83
22	Thận tăng âm.....	88
23	Bàng quang lớn.....	92
24	Ngắn chi.....	96
25	Các bất thường về khớp.....	101
26	Các bất thường ở bàn tay.....	104
27	Các bất thường ở túy sống.....	107
28	Các Khối u ở cột sống.....	112
29	Khối u vùng đầu và cổ.....	115
30	Tăng khoảng sáng sau gáy.....	122
31	Bất thường rau thai.....	126
32	Bất thường động mạch rốn duy nhất.....	130
33	Thiếu ối và cạn ối.....	134
34	Đa ối.....	137
35	Dài sợi ối.....	141
36	Các bất thường rau cài răng lược.....	143

37	Phù thai nhi	146
38	Thai nhi nhỏ	149
39	Hội chứng truyền máu song sinh.....	156

GIÃN NÃO THẤT

1

Kích thước não thất bên nên được đánh giá vào quý 2 thai kỳ trong mặt cắt axial chuẩn ngang não thất thấy được vách trong suốt, 2 não thất bên đối xứng nhau ở phía sau, đo bờ trong của thành trong và ngoài của não thất bên nên ở mức có thể quan sát thấy đám rối mạch mạc 2 bên. Giãn não thất thai nhi được đặc trưng bởi sự giãn ra của các não thất bên, có hoặc không kèm theo giãn não thất ba và não thất tư. Không có sự thống nhất quốc tế về cách sử dụng thuật ngữ, nhưng Bảng 1.1 cho thấy hai hệ thống được sử dụng. Nó có thể ảnh hưởng đến một hoặc cả hai não thất bên (hai bên). Ở mức độ giãn não thất nhẹ hoặc trung bình, nó có thể là những biến thể giải phẫu bình thường, nhưng nó cũng có thể là hệ quả cuối cùng của các quá trình bệnh lý khác nhau. Giống như kết quả và tiên lượng phụ thuộc vào nguyên nhân bệnh lý nền, do đó cần đánh giá kỹ càng trước khi đưa ra chẩn đoán xác định. Ngoài các căn nguyên cơ bản và sự xuất hiện kèm theo của các bất thường cấu trúc / nhiễm sắc thể, mà kết cục sau sinh sẽ phụ thuộc vào tiến triển của tình trạng giãn não thất. Trong những trường hợp bất thường đơn độc (không tìm thấy bệnh lý nguyên nhân và tình trạng giãn não thất không tiến triển), có khả năng cao giãn não thất mức độ nhẹ (<15 mm) tiên lượng tốt lên tới > 95% ở trẻ phát triển thần kinh bình thường. Có thể có các dị thường lớn liên quan (ở trong sọ và ngoài sọ) trong 50% thai nhi bị giãn não thất, trong đó phổ biến nhất là Thiếu sản thể chai, dị tật hố sau và tật nứt đốt sống thể hở. Tỷ lệ dị tật kèm theo trong giãn não thất nặng cao hơn giãn não thất mức độ nhẹ. Do đó Cần đánh giá tình trạng giãn não thất và tìm các bất thường kèm theo

Tiên lượng phụ thuộc nhiều vào:

- Các dị tật thai nhi khác
- Nguyên nhân gây giãn não thất
- Tiến triển của tình trạng giãn não thất

Bảng 1.1 Các phân loại khác nhau của giãn não thất được sử dụng trong tài liệu

Kích thước bình thường: <10 mm	Kích thước bình thường: <10 mm
Giãn não thất mức độ nhẹ : 10-12mm	Giãn não thất mức độ nhẹ : 15mm
Giãn não thất mức độ vừa : 12-15mm	
Giãn não thất mức độ nặng : trên 15mm	Giãn não thất mức độ nặng : trên 15mm

Do đó, những đánh giá cần tập trung vào những vấn đề sau:

■ Cần có hình ảnh tối ưu: thực hiện (hoặc tham khảo) hình ảnh siêu âm hệ thần kinh đa lát cắt chi tiết; siêu âm qua ngã âm đạo là hữu ích. Cần đánh giá được:

- Toàn bộ hệ thống não thất
- Vùng quanh não thất / tìm dấu hiệu xuất huyết
- Các khoang quanh não và các khe hờ ở vỏ não

■ Xem xét chụp MRI thai nhi.

■ Đánh giá độ mờ da gáy và bất kỳ kết quả sàng lọc bất thường nhiễm sắc thể nào trước đây hoặc kết quả chẩn đoán trước sinh.

■ Xét nghiệm karyotype bằng kỹ thuật chọc ối.

■ Xét nghiệm huyết thanh mẹ để tìm nhiễm toxoplasma / CMV.

■ Xét nghiệm tiểu cầu của cha mẹ để tìm giảm tiểu cầu do dị ứng nếu có bất kỳ dấu hiệu nào của chảy máu nội sọ.

■ Theo dõi thêm các lần chụp trong tam cá nguyệt thứ ba để đánh giá sự tiến triển: Điều quan trọng là phải giải thích cho cha mẹ rằng hình ảnh trước khi sinh không thể loại trừ hoàn toàn các dị tật liên quan và một số có thể trở nên rõ ràng hơn khi tuổi thai lớn thậm chí sau khi sinh. Tỷ lệ dị tật liên quan được phát hiện khi theo dõi là khoảng 7%; tiến triển của giãn não thất có thể xảy ra trong khoảng 16% trường hợp.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

Carta S, Kaelin Agten A, Belcaro C, Bhide A. Outcome of fetuses with prenatal diagnosis of isolated severe bilateral ventriculomegaly: Systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2018 Aug; 52(2): 165-73.

Garel C, Luton D, Oury JF et al. Ventricular dilatations. *Childs Nerv Syst.* 2003; 19: 517-23.

International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology. Sonographic examination of the fetal central nervous system: Guidelines for performing the “basic examination” and the “fetal neurosonogram.” *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007; 29:109-16.

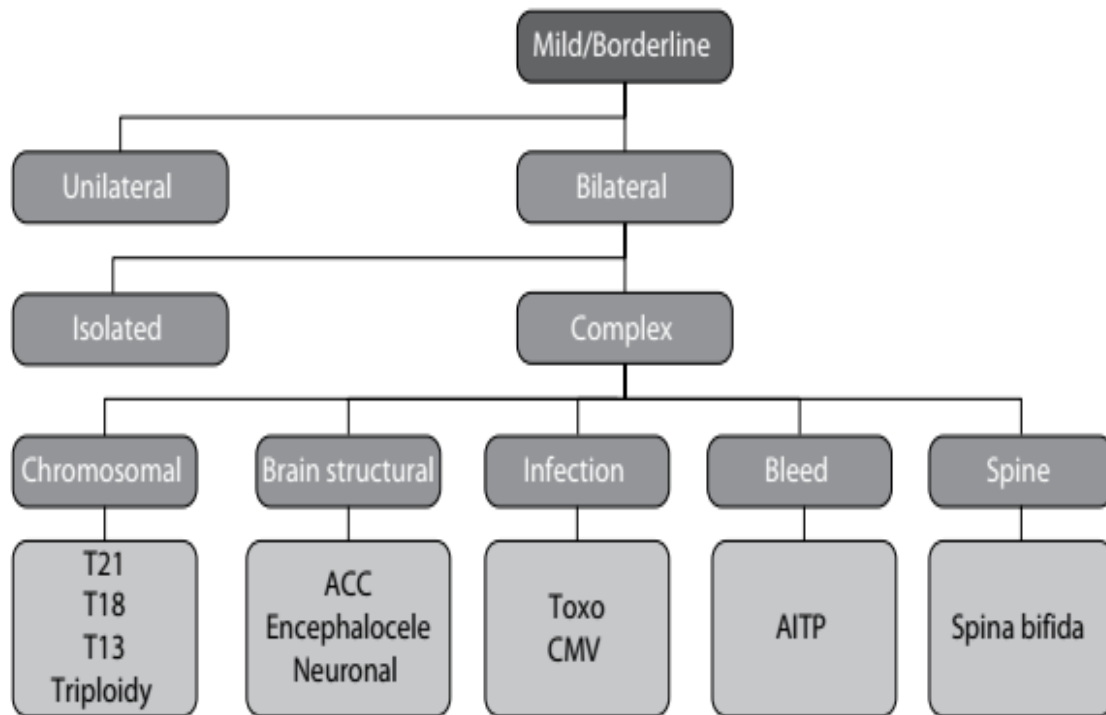
Melchiorre K, Bhide A, Gika AD et al. Counseling in isolated mild fetal ventriculomegaly. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009; 34: 212-24.

Pagani G, Thilaganathan B, Prefumo F. Neurodevelopmental outcome in isolated mild fetal ventriculomegaly: Systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2014; 44: 254-60.

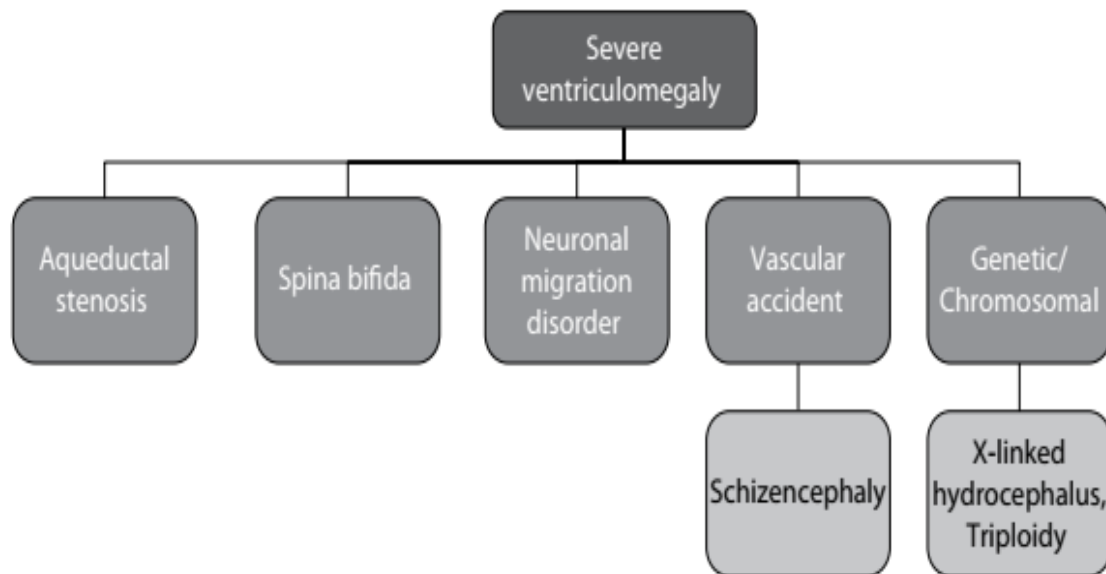
Rossi AC, Prefumo F. Additional value of fetal magnetic resonance imaging in the prenatal diagnosis of central nervous system anomalies: A systematic review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2014;

44: 388-93.

Scala C, Familiari A, Pinas A et al. Perinatal and long-term outcome in fetuses diagnosed with isolated unilateral ventriculomegaly: Systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2016 Apr 19.



Algorithm 1.1 *Classifications of mild/borderline ventriculomegaly.*



Algorithm 1.2 *Classifications of severe ventriculomegaly.*



Hình 1.1 Giãn não thất mức độ vừa.



Hình 1.2 Giãn não thất nặng.

Nang nội sọ **2**

Nhiều cấu trúc nang trong não thai nhi không phải là nang thực mà có thể là nang giả. Phân biệt giữa hai loại có thể dẫn bạn đến chẩn đoán. Nang não thực thường có vỏ nang, bờ đều đặn và có hiệu ứng áp lực. Ngược lại, nang giả không có vỏ nang, bờ không đều và không có tác dụng nén.

Nang đám rối màng mạch là sự tích tụ dịch não tủy (CSF) do sự tắc nghẽn của các tuyến trong đám rối màng mạch và được thấy ở 1% -3% thai nhi. Chúng có liên quan đến sự gia tăng nguy cơ mắc bệnh ba nhiễm sắc thể 18 (hội chứng Edwards), tuy nhiên, chúng hiếm khi xuất hiện đơn độc. Đánh giá tất cả các sàng lọc trước sinh để phát hiện bất thường nhiễm sắc thể bao gồm sàng lọc trước sinh không xâm lấn xét nghiệm DNA tế bào thai nhi tự do trong máu mẹ, đo độ mờ da gáy ở tuần thứ 11-14 và kiểm tra tuổi mẹ. Sự liên quan của nang đám rối màng mạch với trisomy 18 mất ý nghĩa ở những phụ nữ đã được sàng lọc nguy cơ thấp trước đó. Nếu não bộ hoàn toàn bình thường và nang không quá lớn, chúng thường không có hại và hầu như luôn biến mất sau đó trong thai kỳ.

Nang màng nhện là loại nang hiếm gặp phát sinh từ màng nhện và chứa dịch não tủy. Chúng không thông thương với hệ thống não thất. Chúng thường xuất hiện đơn độc, đều đặn và không có đường giữa. Kích thước có thể rất thay đổi. Sự thay đổi đường giữa của não có thể được nhìn thấy do hiệu ứng chèn ép. Nang màng nhện đơn độc thường có tiên lượng tốt, trừ khi kích thước rất lớn.

“ nang” liên bán cầu là một cách gọi nhầm vì nó thường là một nang giả. Trên Siêu âm có hình ảnh một cấu trúc nang ở đường giữa. Điều này là do sự khiếm khuyết mái của não thất ba do hậu quả của tình trạng bất sản thể chai (xem **Chương 3**).

Phình động mạch của tĩnh mạch Galen là một dị dạng hiếm gặp của hố sọ sau. Tĩnh mạch của Galen không phải là một u nang, mà là một xoang tĩnh mạch nội sọ giãn lớn. Bản đồ dòng chảy màu sẽ cho thấy hình ảnh chuyển động của dòng máu. Nó có thể dẫn đến giãn cơ tim bằng chứng là tim to ra và tăng chỉ số mạch đập của dòng chảy trong ống tĩnh mạch. Trong một số trường hợp nghiêm trọng, có thể dẫn đến phù thai nhi.

Bệnh lỗ não (Porencephaly cyst) là những tổn thương phá hủy (clastic) thường thông với não thất do sự phá hủy chất trắng, thường có nguyên nhân xuất huyết não và không thấy hiệu ứng khối

Sử dụng cocaine có thể gây co thắt thoáng qua nhưng dữ dội các mạch máu, bao gồm cả những mạch máu cung cấp cho não. Các dị tật phát sinh do sử dụng cocaine là rất khác nhau.

Dị dạng tĩnh mạch là một dị tật hiếm gặp được mô tả gần đây ở hồ sọ sau. Dị dạng tĩnh mạch có thể chứa cục máu đông hoặc tốc độ dòng chảy rất chậm, do đó không có tín hiệu dòng chảy rõ ràng trên bản đồ dòng chảy màu. Lý giải tình trạng này có thể do hiệu ứng chèn ép đang tiến triển trong não.

Các cấu trúc dạng nang ở hồ sau bao gồm:

- Bể đáy rộng khi nó > 10 mm khi đo ở mặt cắt ngang của tiểu não. Siêu âm chi tiết là cần thiết để khẳng định tổn thương đơn độc và tiểu não, thùy giun vẫn bình thường. Nó có thể kết hợp với chứng giãn não thất, nhưng nếu tổn thương đơn độc và không tiến triển, thì tiên lượng thường tốt.

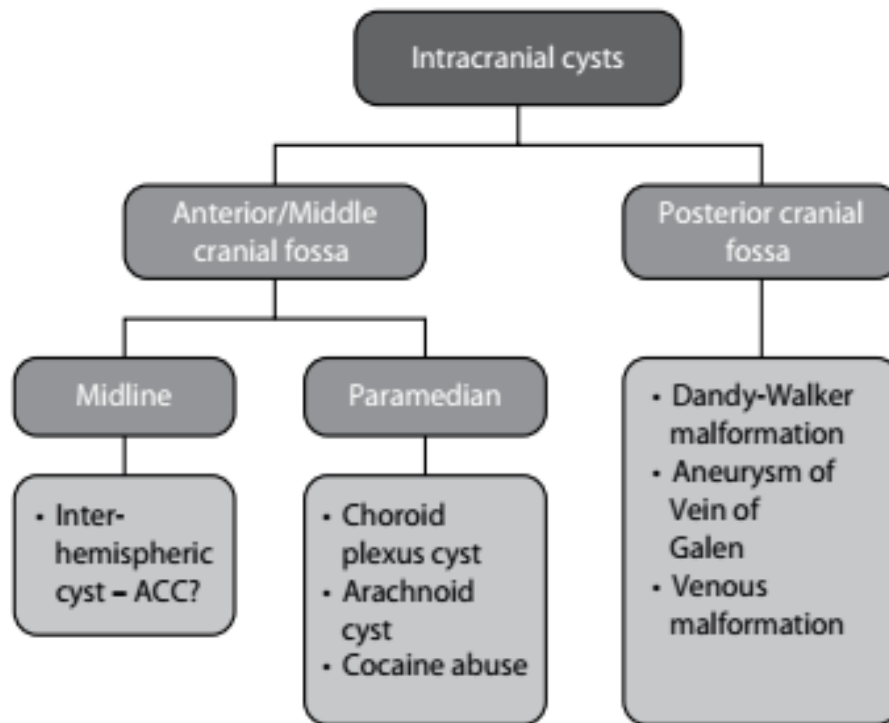
- Các nang túi của Blake có sự thông thương giữa não thất 4 vào bể đáy và xuất hiện như một nang một thùy mà không có bất kỳ dòng chảy Doppler nào. Đánh giá cẩn thận là bắt buộc để đảm bảo phần còn lại của não - đặc biệt là tiểu não và thùy giun - vẫn bình thường. Tổn thương thường đơn độc và có thể tự hết.

- Trong dị tật Dandy-Walker, có sự giãn não thất tư ở hồ sau và kéo dài đến bể đáy. Thùy giun tiểu não sẽ bị giảm sản hoặc không có. Tình trạng này thường liên quan đến các bất thường về nhiễm sắc thể (chủ yếu là thể ba nhiễm sắc thể 18 và 13) hoặc các hội chứng di truyền. Các bất thường cùng tồn tại là rất phổ biến, cũng như giãn não thất nặng.

Tài liệu tham khảo

Epelman M, Daneman A, Blaser SI et al. Differential diagnosis of intracranial cystic lesions at Head US: Correlation with CT and MR imaging. *RadioGraphics*. 2006; 26(1): 173-96.

Pilu G, Falco P, Perolo A et al. Differential diagnosis and outcome of fetal intracranial hypoechoic lesions: Report of 21 cases. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1997; 9: 229-36.



1. Review NT risk
2. Consider karyotyping
3. Flow through 'cyst' on color flow imaging?
4. Other abnormalities?
 - Talipes?
 - Movements of limbs?
 - Other makers of trisomy 18?
 - Hydrops?
 - Elevated ductus venosus PIV?

Algorithm 2.1 Classification of intracranial cysts and suggested work-up.



Hình 2.1 Nang đám rối mạch mạc.