

NGHIÊN CỨU ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG, CẬN LÂM SÀNG BỆNH TIM BẨM SINH Ở TRẺ SƠ SINH TẠI TRUNG TÂM NHỊ KHOA - BỆNH VIỆN TRUNG ƯƠNG HUẾ

Nguyễn Văn Chiến^{1*}, Phan Hùng Việt²,
Nguyễn Ngọc Minh Châu³, Hoàng Mai Linh³, Vũ Thị Thùy Linh⁴

¹Bệnh viện đa khoa Vùng Tây Nguyên

²Trường Đại học Y Dược Huế

³Bệnh viện Trung ương Huế

⁴Trường Đại học Tây Nguyên

TÓM TẮT

Đặt vấn đề và mục tiêu: Bệnh tim bẩm sinh (TBS) chiếm tỷ lệ xấp xỉ 0,8% ở trẻ sinh ra sống. Nhận biết sớm bệnh tim bẩm sinh đóng vai trò quan trọng trong vấn đề xử trí và tiên lượng nên việc nghiên cứu về đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng bệnh tim bẩm sinh ở trẻ sơ sinh là rất cần thiết. Kết quả nghiên cứu góp phần cải thiện chất lượng chăm sóc, tư vấn và điều trị tim bẩm sinh ở trẻ sơ sinh.

Phương pháp nghiên cứu: Cắt ngang mô tả trên 131 trẻ sơ sinh mắc tim bẩm sinh nhập viện tại Trung tâm Nhi khoa - Bệnh viện Trung ương Huế từ 05/2020-09/2022.

Kết quả: Trong tổng số 131 trẻ mắc tim bẩm sinh, tỷ lệ nam/nữ 1,5/1. Nhóm TBS tím chiếm 59,6%, không tím 36,6% và 3,8% hoán vị đại động mạch có sửa chữa. Thường gặp nhất là thông liên thất ở nhóm không tím (13%) và tứ chứng Fallot ở nhóm tím (13%). Tỷ lệ TBS nặng chiếm 45,8% trong đó 85% là phụ thuộc ống động mạch. Các dấu hiệu lâm sàng thường gặp gồm dấu Harzer (68,7%), thở nhanh (64,6%), tiếng thổi ở tim (56,3%) ở nhóm không tím và tím trung tâm (100,0%), dấu Harzer (93,6%) và bất thường tiếng T2 (75,6%) ở nhóm tím. Dị tật phổi hợp gặp ở 22,9%. Tỷ lệ tử vong chung là 32,1%, cao hơn ở nhóm TBS tím (38,5%) và nhóm nặng (56,7%), cao nhất ở hội chứng thiếu sản thất trái (100%), APSI (80%), tim 1 thất (62,5%). Các yếu tố liên quan đến mức độ nặng của bệnh tim bẩm sinh bao gồm TBS tím (OR=8,0; 95% CI 2,2-29,1), có biến chứng suy tim (OR=6,0; 95% CI 1,8-20,0), chênh lệch SpO₂ tay chân $\geq$ 4% (OR=64,9; 95% CI 6,0-698,1).

Kết luận: Tỷ lệ và tử vong do tim bẩm sinh nặng cao đặc biệt là nếu không được chẩn đoán sớm và xử trí đúng phù hợp. Cần tuyên truyền về giá trị của siêu âm tiền sản và SpO₂ đo qua mạch náy trong việc phát hiện tim bẩm sinh. Ngoài ra cần hợp lý hóa sử dụng PGE1 trong điều trị.

Từ khóa: tim bẩm sinh; tim bẩm sinh nặng; SpO₂; sơ sinh; tử vong

CLINICAL AND PARACLINICAL CHARACTERISTICS OF CONGENITAL HEART DISEASE IN NEWBORN AT PEDIATRIC CENTER – HUE CENTRAL HOSPITAL

Nguyen Van Chien^{1*}, Phan Hung Viet²,
Nguyen Ngoc Minh Chau³, Hoang Mai Linh³, Vu Thi Thuy Linh⁴

¹Tay Nguyen Regional General Hospital

²Hue University of Medicine and Pharmacy

³Hue Central Hospital

⁴Tay Nguyen University

Nhận bài: 02-11-2024; Phản biện: 05-5-2025; Chấp nhận: 25-6-2025

Người chịu trách nhiệm: Nguyễn Văn Chiến

Email: anhchien12a1@gmail.com

Địa chỉ: Bệnh viện đa khoa Vùng Tây Nguyên

Objectives: Congenital heart disease (CHD) occurs in approximately 0,8% of live births. Early recognition of CHD is important for appropriate management and prognosis that need to study. The research results contribute to improving the quality of care, counseling and treatment of congenital heart disease in newborns.

Methods: Cross-sectional study analysis on 131 newborns with congenital heart disease admitted to Pediatric center – Hue Central Hospital from 05/2020-09/2022.

Results: Among 131 children with congenital heart disease (CHD), the male-to-female ratio was 1,5/1. Cyanotic CHD accounted for 59,6%, acyanotic CHD for 36,6%, and 3,8% L-TGA. The most common lesion was ventricular septal defect in the acyanotic group (13%) and Tetralogy of Fallot in the cyanotic group (13%). Critical CHD represented 45.8%, of which 85% were ductal-dependent critical CHD. Common clinical findings included Harzer's sign (68.7%), tachypnea (64.6%), and heart murmur (56.3%) in the acyanotic group, whereas central cyanosis (100.0%), Harzer's sign (93.6%), and abnormal S2 sound at the upper left sternal border (75.6%) predominated in the cyanotic group. Associated congenital anomalies were present in 22.9%. The overall mortality rate was 32.1%, higher in the cyanotic (38.5%) and severe CHD groups (56.7%), with the highest rates observed in hypoplastic left heart syndrome (100%), APSI (80%), and single ventricle (62.5%). Factors associated with severe CHD included cyanotic CHD (OR=8.0; 95% CI 2.2–29.1), heart failure complication (OR=6.0; 95% CI 1.8–20.0), and pre-post ductal SpO₂ difference $\geq$ 4% (OR=64.9; 95% CI 6.0–698.1)

Conclusion: The morbidity and mortality rate of critical congenital heart disease is high especially unless diagnosed early and managed appropriately. It is necessary to propagate the value of prenatal ultrasound and SpO₂ in detecting congenital heart disease, to rational use of PGE1 in treatment CHD.

Keywords: Congenital heart disease; critical CHD; pulse oxymetry; newborn; mortality.

I. MỞ ĐẦU

Bệnh tim bẩm sinh (TBS) là dị tật bẩm sinh thường gặp nhất ở trẻ sơ sinh và là một trong những nguyên nhân hàng đầu gây tử vong ở trẻ sơ sinh, chỉ đứng sau sinh non, ngạt-sang chấn sản khoa và nhiễm trùng [8].

Theo thống kê mới nhất ở Hoa Kỳ trong năm 2019, tần suất mắc bệnh tim bẩm sinh chiếm 8-9/1.000 trẻ sơ sinh sống. Tần suất tim bẩm sinh nặng chiếm 2/1.000 trẻ sơ sinh sống. Mỗi năm có khoảng 32.000 trẻ sơ sinh có tim bẩm sinh chào đời trong đó 7.847 tim bẩm sinh nặng cần can thiệp trong giai đoạn sơ sinh [14].

Tại Trung tâm Nhi khoa - Bệnh viện Trung ương Huế, theo nghiên cứu của Trần Thị Hạnh Chân năm 2015 ghi nhận tỷ lệ tim bẩm sinh nặng chiếm 15,9% [1]. Đến năm 2019, theo nghiên cứu của Hồ Đăng Quân về mô hình dị tật bẩm sinh ở trẻ sơ sinh thì ghi nhận tỷ lệ dị tật bẩm sinh chiếm 15,6%, trong đó dị tật tim bẩm sinh chiếm tỷ lệ cao nhất 38,8%. Tử vong do dị tật bẩm sinh chiếm tỷ lệ 14,3% [3].

Mặc dù có nhiều công trình nghiên cứu trong và ngoài nước về bệnh tim bẩm sinh ở trẻ sơ sinh nhưng tỷ lệ mắc bệnh và tử vong do bệnh tim bẩm sinh ở trẻ sơ sinh vẫn còn rất cao. Ngoài ra, các nghiên cứu về đặc điểm của nhóm tim bẩm sinh nặng ở trẻ sơ sinh tại Bệnh viện Trung ương Huế đặc biệt là các yếu tố liên quan và tỷ lệ tử vong thì chưa được báo cáo.

Do đó việc nghiên cứu đặc điểm lâm sàng-cận lâm sàng tim bẩm sinh ở trẻ sơ sinh và các yếu tố liên quan là cần thiết giúp cho công tác chẩn đoán và điều trị sớm, tiên lượng và tư vấn tốt hơn, góp phần giảm tử vong và phòng tổn thương các cơ quan khác, ngoài ra còn giúp cho việc truyền thông giáo dục sức khỏe để làm giảm tỷ lệ mắc bệnh và tử vong do tim bẩm sinh

Từ đó tôi tiến hành nghiên cứu đề tài: ***“Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng bệnh tim bẩm sinh ở trẻ sơ sinh tại Trung tâm Nhi khoa - Bệnh viện Trung ương Huế”***, với 2 mục tiêu:

1. Mô tả đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng các bệnh tim bẩm sinh ở trẻ sơ sinh tại Trung tâm Nhi khoa - Bệnh viện Trung ương Huế.

2. Xác định một số yếu tố liên quan đến mức độ nặng của bệnh tim bẩm sinh ở trẻ sơ sinh.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Chúng tôi lựa chọn đối tượng nghiên cứu với các tiêu chuẩn sau:

- Tiêu chí đưa vào nghiên cứu: Trẻ trong giai đoạn sơ sinh (≤ 28 ngày) có một trong các dấu hiệu nghi ngờ sau [11]:

+ Thở nhanh, gắng sức mà không có bệnh lý tại phổi

+ Tím trung tâm kéo dài

+ Có tiếng thổi ở tim

+ Sốc

+ Siêu âm trước sinh có bệnh tim bẩm sinh

+ SpO_2 tại thời điểm ≥ 24 giờ sau sinh:

→ $SpO_2 < 90\%$, hoặc

→ $SpO_2 \leq 94\%$ ở cả chi trên và chi dưới, hoặc

→ Khác biệt $SpO_2 \geq 4\%$ ở giữa chi trên (tay phải) và chi dưới

- Chẩn đoán xác định tim bẩm sinh dựa vào siêu âm Doppler màu tim có hình ảnh bất thường gợi ý tim bẩm sinh trên siêu âm tim.

- Tiêu chí loại trừ: Không.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

2.2.1. Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu mô tả cắt ngang

2.2.2. Cỡ mẫu trong nghiên cứu

Cỡ mẫu toàn bộ. Phương pháp lấy mẫu thuận tiện

Kết quả thu thập được 131 bệnh nhân thỏa mãn tiêu chuẩn chọn mẫu.

2.2.3. Thời gian và địa điểm nghiên cứu

- Thời gian: 05/2020 - 09/2022.

- Địa điểm: Trung tâm Nhi khoa - Bệnh viện Trung ương Huế

2.2.4. Phương pháp thu thập số liệu

Bệnh tim bẩm sinh (TBS) là các dị tật của tim và mạch máu lớn xảy ra trong 2 tháng đầu của thai

kỳ, vào lúc hình thành các buồng tim, van tim, các nút thần kinh tự động tạo nhịp tim, hệ thần kinh dẫn truyền của tim và các mạch máu lớn [16].

**Phân loại tim bẩm sinh*: Theo Hội Tim mạch học quốc gia Việt Nam [6]

**Chẩn đoán bệnh tim bẩm sinh nặng*:

Chẩn đoán thể nặng trên lâm sàng khi có 1 trong 5 biểu hiện sau [12], [13]:

- Tím trung tâm sớm và nặng: tím ngay sau khi sinh và $SpO_2 < 75\%$

- Suy hô hấp mức độ nặng theo chỉ số Silverman

- Suy tim độ III - IV theo Ross sửa đổi

- Sốc

- Phù phổi cấp

2.3. Phân tích và xử lý số liệu:

Xử lý số liệu theo phương pháp thống kê y học bằng phần mềm SPSS 26.0

2.4. Đạo đức trong nghiên cứu

Nghiên cứu được triển khai sau khi được Hội đồng y đức của trường Đại học Y Dược Huế thông qua.

Mọi thông tin sử dụng đúng với mục đích nghiên cứu.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Có 131 bệnh nhi thỏa mãn được tất cả tiêu chí chọn. Qua phân tích số liệu chúng tôi ghi nhận được các kết quả như sau:

3.1. Đặc điểm chung của nhóm nghiên cứu

Bảng 1. Đặc điểm chung của nhóm nghiên cứu

Đặc điểm	Tần số	Tỷ lệ %	P
Giới tính	Nam	79	60,3
	Nữ	52	39,7
Phân loại theo tuổi thai	Non tháng	21	16,1
	Đủ tháng	109	83,1
	Già tháng	1	0,8
	Trung vị	39,0 (38,0-39,4)	
Phân loại theo tình trạng dinh dưỡng	Thiếu dưỡng	21	16,0
	Bình dưỡng	107	81,7
	Quá dưỡng	3	2,3
	Trung vị	2900 (2400-3200)	

Nhận xét: Trong nghiên cứu, 83,1% là trẻ sơ sinh đủ tháng, 81,7% là trẻ có cân nặng tương ứng tuổi thai. Nam nhiều hơn nữ.

Bảng 2. Chẩn đoán tiền sản TBS

Chẩn đoán tiền sản tim bẩm sinh	n	%
Bà mẹ có siêu âm tiền sản (n=131)	129	98,5
Siêu âm thai phát hiện TBS (n=129)	58	45,0
Phát hiện đúng loại TBS (n=129)	53	41,1

Nhận xét: Tỷ lệ phát hiện đúng loại TBS chiếm 41,1%.

3.2. Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng

3.2.1. Phân loại bệnh tim bẩm sinh

Bảng 3. Tỷ lệ các thể dị tật tim bẩm sinh

Dị tật	n (%)
TBS không tím	48 (36,6)
Thông liên thất	17 (13,0)
Hẹp eo động mạch chủ	8 (6,1)
Hẹp van động mạch phổi	7 (5,3)
Thông liên thất + còn ống ĐM	4 (3,1)
Thông sàn nhĩ thất toàn phần	3 (2,3)
Thông liên nhĩ	2 (1,5)
Bệnh cơ tim	2 (1,5)
TBS tím	78 (59,6)
Tứ chứng Fallot	17 (13,0)
TBS tím phức tạp + hẹp phổi	17 (13,0)
Hoán vị đại động mạch	11 (8,4)
APSO	9 (6,9)
Tim 1 thất	8 (6,1)
APSI	5 (3,8)
Hội chứng thiếu sản tim trái	4 (3,1)
Bất thường hồi lưu TMP toàn phần	2 (1,5)
Đứt đoạn cung ĐMC-Cửa sổ phế chủ	2 (1,5)
Thần chung động mạch	2 (1,5)
Thất phải 2 đường ra	1 (0,8)
Tật bẩm sinh chung của tim	5 (3,8)
L-TGA đơn thuần	1 (0,8)
L-TGA + TLT + Hẹp phổi	4 (3,1)

Ghi chú: ĐM: Động mạch, APSO: Teo tịt van động mạch phổi kèm thông liên thất, APSI: Teo tịt van động mạch phổi với vách liên thất nguyên vẹn, TMP: Tĩnh mạch phổi, ĐMC: Động mạch chủ, L-TGA: Hoán vị đại động mạch có sửa chữa, TLT: Thông liên thất.

Nhận xét: Các tật TBS hay gặp trong nghiên cứu: Thông liên thất (13%), tứ chứng Fallot (13%), TBS tím phức tạp + hẹp phổi (13%), hoán vị đại động mạch (8,4%). Ngoài ra có 5 trường hợp hợp hoán vị đại động mạch có sửa chữa thuộc nhóm tật chung của tim.

Bảng 4. Loại tim bẩm sinh nặng (n=60)

Loại TBS nặng	n (%)
Lưu lượng máu lên phổi phụ thuộc ống động mạch	38 (63,3)
Hoán vị đại động mạch	11 (18,3)
APSO	9 (15)
TBS tím phức tạp + Hẹp phổi nặng	8 (13,3)
APSI	5 (8,3)
L-TGA + TLT + Hẹp phổi nặng	3 (5,0)
Tứ chứng Fallot nặng	1 (1,7)
Hẹp van động mạch phổi nặng	1 (1,7)
Lưu lượng máu hệ thống phụ thuộc ống động mạch	13 (21,7)
Hẹp eo động mạch chủ nặng	7 (11,7)
Hội chứng thiếu sản tim trái	4 (6,7)
Đứt đoạn cung động mạch chủ	2 (3,3)
Không phụ thuộc ống động mạch	9 (15,0)
Tim 1 thất	4 (6,7)
Bất thường hồi lưu tĩnh mạch phổi toàn phần	2 (3,3)
Thần chung động mạch	2 (3,3)
Thất phải 2 đường ra	1 (1,7)

Nhận xét: TBS nặng phụ thuộc ống động mạch chiếm đa số (85%) trong đó nhóm tuần hoàn phổi phụ thuộc ống động mạch chiếm đa số.

3.2.2. Triệu chứng lâm sàng và cận lâm sàng

Bảng 5. Đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng bệnh TBS

Đặc điểm	TBS không tím (n=48)	TBS tím (n=78)	Tật bẩm sinh chung của tim (n=5)
Triệu chứng cơ năng			
Vã mồ hôi	10 (20,8%)	30 (38,5%)	-
Triệu chứng thực thể			
Tím trung tâm	-	78 (100%)	4 (80,0%)
Dấu Harzer	33 (68,7%)	73 (93,6%)	-
Thở nhanh	31 (64,6%)	55 (70,5%)	-
Tiếng thổi ở tim	27 (56,3%)	53 (67,9%)	4 (80,0%)
Tim tăng động	25 (52,1%)	58 (74,4%)	-
Tiếng T2 ở ổ van động mạch phổi bất thường	23 (47,9%)	59 (75,6%)	-
Gan lớn	16 (33,3%)	33 (42,3%)	1 (20,0%)
Tim nhanh	8 (16,7%)	19 (24,7%)	1 (20,0%)
Phổi ran ẩm	8 (16,7%)	4 (5,1%)	-
Phù	3 (6,3%)	6 (7,7%)	-
Độ bão hòa oxy máu (SpO2)	97 (94-98)	86 (80-92)	91 (83-95)
Dấu hiệu trên X-quang			
Bóng tim lớn		47 (35,9%)	
Trường phổi mờ		42 (32,1%)	
Trường phổi sáng		21 (16,0%)	
Cung động mạch phổi lõm		34 (26,0%)	
Cung động mạch phổi phồng		29 (22,1%)	
Xquang ngực bình thường		49 (37,4%)	
Dị tật bẩm sinh ngoài tim		30 (22,9%)	
Bất thường kiểu hình		18 (13,7%)	
Hội chứng Down		7 (5,3%)	
Hội chứng Edward		6 (4,6%)	
Dị tật hệ tiêu hóa		4 (3,1%)	
Dị tật tiết niệu sinh dục		4 (3,1%)	
Thoát vị rốn		2 (1,5%)	
Dị tật hệ thần kinh trung ương		1 (0,8%)	
Thoát vị hoành		1 (0,8%)	
Dị tật hệ thần kinh trung ương		1 (0,8%)	
Thoát vị hoành		1 (0,8%)	

Nhận xét: Trong nghiên cứu, triệu chứng vã mồ hôi gặp nhiều hơn ở nhóm TBS tím (38,5%) so với nhóm TBS không tím (20,8%). Về triệu chứng thực thể, nhóm TBS tím đều có tím trung tâm (100,0%). Các dấu hiệu khác cũng gặp với tần suất cao hơn ở nhóm TBS tím, bao gồm: dấu Harzer (93,6% so với 68,7%), thở nhanh (70,5% so với 64,6%), tiếng thổi ở tim (67,9% so với 56,3%), tiếng T2 bất thường ở

ổ van ĐMP (75,6% so với 47,9%). Tỷ lệ gan to, tim nhanh, phù đều cao hơn ở nhóm TBS tím. Còn trong nhóm tật bẩm sinh chung của tim, các đặc điểm hay gặp bao gồm: tím trung tâm (80,0%), tiếng thổi ở tim (80,0%), gan to (20,0%).

Độ bão hòa oxy máu trung bình ở nhóm TBS tím là 86%, TBS không tím là 97%, nhóm tật chung của tim là 91% và chung của nhóm nghiên cứu là 92%. Thay đổi trên X-quang ngực chủ yếu là bóng tim lớn (35,9%), trường phổi mờ (32,1%), cung động mạch phổi lõm (26,0%), 37,4% có Xquang ngực bình thường. Tỷ lệ dị tật bẩm sinh ngoài tim đi kèm là 22,9%.

3.2.3. Tỷ lệ tử vong ở trẻ sơ sinh mắc bệnh TBS

Bảng 6. Kết quả điều trị ở trẻ mắc TBS

	Số trẻ (%)		P
	Sống	Tử vong	
TBS tím	48 (61,5)	30 (38,5)	>0,05
TBS không tím	38 (79,2)	10 (20,8)	
Tật chung của tim	3 (60,0)	2 (40,0)	
TBS nặng	26 (43,3)	34 (56,7)	<0,001
TBS không nặng	63 (88,7)	8 (11,3)	

Nhận xét: Tỷ lệ tử vong trong nhóm TBS nặng cao hơn có ý nghĩa thống kê so nhóm TBS không nặng (p <0,001).

Bảng 7. Tỷ lệ tử vong theo bệnh TBS

Tật tim cụ thể	n	Tử vong	% theo bệnh
Tim 1 thất	8	5	62,5
TBS tím phức tạp + hẹp phổi	17	5	29,4
Hoán vị đại động mạch (D TGA) (n=11)	Đơn thuần	7	42,9
	D TGA + TLT	4	25,0
APSO	9	4	44,4
APSI	5	4	80,0
Hội chứng thiếu sản thất trái	4	4	100,0
Hẹp eo ĐMC nặng	8	4	50,0
Hoán vị đại động mạch có sửa chữa + TLT + Hẹp phổi	5	2	40,0
Bất thường hồi lưu tĩnh mạch phổi toàn phần	2	1	50,0
Thân chung động mạch	2	1	50,0

Ghi chú: ĐMC: Động mạch chủ, TLT: Thông liên thất, APSO: Teo tật van động mạch phổi kèm thông liên thất, APSI: Teo tật van động mạch phổi với vách liên thất nguyên vẹn

Nhận xét: Các tật TBS có tỷ lệ tử vong theo bệnh cao: Hội chứng thiếu sản thất trái (100%), APSI (80%), Tim 1 thất (62,5%).

3.3. Các yếu tố liên quan đến bệnh tim bẩm sinh

Bảng 8. Phân tích đa biến các yếu tố dự đoán mức độ nặng của bệnh TBS

Các yếu tố dự đoán dương tính		OR	95% CI	p	R ²
Chênh lệch SpO ₂ tay chân (%)	< 4	1	-	<0,001	0,64
	≥ 4	64,9	6,0-698,1		
Loại TBS	Không tím	1	-	<0,05	
	Tím	8,0	2,2-29,1		
Suy tim	Không	1	-	<0,05	
	Có	6,0	1,8-20,0		
Cân nặng	<2500	1	-	>0,05	
	≥2500	2,4	0,8-7,3		
T2 ở ổ van ĐM phổi	Bình thường	1	-	>0,05	
	Bất thường	2,4	0,7-7,9		
Chẩn đoán tiền sản	Không	1	-	>0,05	
	Có	2,3	0,7-7,6		

Nhận xét: Các yếu tố dự đoán mức độ nặng ở trẻ sơ sinh mắc TBS là chênh lệch SpO₂ tay chân ≥ 4%, loại TBS tím, suy tim.

IV. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm chung của nhóm nghiên cứu

Đa số trẻ trong mẫu nghiên cứu sinh đủ tháng, bình dưỡng cân nặng lúc sinh trung bình trên 2500 gr. Kết quả này tương tự với những nghiên cứu khác trong và ngoài nước [1], [2].

Tỷ lệ nam/nữ trong nghiên cứu là tương đương 79 trẻ trai/52 trẻ gái. Tỷ lệ này cũng tương tự như các nghiên cứu sàng lọc tim bẩm

sinh của các tác giả khác đều cho thấy tỷ lệ nam giới bị TBS tăng nhẹ so với nữ giới [2], [10]. Điều này có thể được giải thích do các tật di truyền liên kết nhiễm sắc thể giới tính mà nam mắc nhiều hơn nữ.

Trong nghiên cứu của chúng tôi 98,5% bà mẹ khi mang thai có đi khám thai và siêu âm tiền sản. Tỷ lệ có chẩn đoán tiền sản tật TBS của chúng tôi là 45,0%. Kết quả này cao hơn so với các nghiên cứu khác là vì Bệnh viện Trung ương Huế tiếp nhận siêu âm tim thai chuyên sâu từ các bệnh viện khác. Vì vậy nhiều bệnh nhân có yếu tố nguy cơ hoặc siêu âm sản khoa sàng lọc tật TBS sẽ được chuyển đến Bệnh viện Trung ương Huế làm cho số lượng thai kỳ có tật TBS cao hơn kết quả các nghiên cứu khác.

Đáng chú ý, tỷ lệ tim bẩm sinh nặng được chẩn đoán tiền sản là 56,7% (34/60 trẻ). Kết quả này tương đồng với tác giả Aaron T Dorfman [9]. Nhưng khi so sánh với các nghiên cứu trước đây tại Bệnh viện Trung ương Huế cho thấy sự cải thiện rõ rệt [1]. Điều này cho thấy vai trò và sự tiến bộ của siêu âm sàng lọc trong chẩn đoán trước sinh, giúp giảm tỉ lệ tử vong, giảm chi phí điều trị do trẻ không có chẩn đoán nhập viện khi có biến chứng, khó khăn cho can thiệp thông tim và phẫu thuật.

4.2. Loại TBS và các đặc điểm lâm sàng - cận lâm sàng ở trẻ sơ sinh bị TBS

- Loại tim bẩm sinh:

Trong nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận chủ yếu là TBS tím chiếm 59,6% trong khi TBS không tím chiếm 36,6%. Ngoài ra có 5 trường hợp thuộc nhóm tật bẩm sinh chung của tim (3,85%). Kết quả này khác với đại đa số các tác giả trong và ngoài nước khi ghi nhận TBS không tím hay gặp nhất ở thời kỳ sơ sinh [1], [2], [15]. Lý giải cho sự khác biệt này đó là do đối tượng nghiên cứu của chúng tôi là trẻ sơ sinh bệnh và hầu hết các trường hợp TBS biểu hiện triệu chứng lâm sàng trong giai đoạn sơ sinh là TBS tím còn TBS không tím thì hầu như trong thời kỳ sơ sinh do có tăng áp phổi sinh lý nên không có biểu hiện triệu chứng lâm sàng và dễ bị bỏ sót. Thêm vào đó, một tỷ lệ cao các trường hợp TBS không tím có

thể tự đóng theo thời gian đặc biệt là còn ống động mạch ở trẻ đẻ non.

Tỷ lệ TBS nặng trong nghiên cứu của chúng tôi khá cao là 45,8% (60/131 trẻ), cao hơn so với các tác giả khác khi tỷ lệ trung bình dao động từ 20-25% [5], [8]. Đây là những dị tật tim BS nặng ở trẻ sơ sinh và cần xử trí cấp cứu nội khoa tim mạch, thông tim can thiệp hoặc phẫu thuật tim trong giai đoạn sớm sau sanh.

Về loại TBS nặng ở trẻ sơ sinh, tương tự của tác giả Andrew H Smith và cộng sự, trong nghiên cứu của chúng tôi cũng cho thấy có hầu hết 12 loại TBS nặng thường gặp [17]. Dị tật TBS phụ thuộc ống động mạch chiếm tỷ lệ cao (85%) trong đó hay gặp là tuần hoàn phổi phụ thuộc ống động mạch. Kết quả này cũng tương tự với kết quả của Võ Phan Thảo Trang khi chỉ khảo sát về tật TBS nặng phụ thuộc ống động mạch [4]. TBS nặng ở trẻ sơ sinh triệu chứng không đặc hiệu và rất dễ nhầm lẫn với các bệnh lý thường gặp trong giai đoạn sơ sinh như ngạt, nhiễm trùng huyết sơ sinh và viêm phổi sơ sinh. Do đó nếu không nhận diện và xử trí đúng cách, sẽ dẫn đến ống động mạch đóng và gây ra các biến chứng, thậm chí tử vong. Nên vấn đề điều trị duy trì ống động mạch mở bằng PGE1 và/hoặc thông tim can thiệp phải luôn được sẵn sàng.

- Triệu chứng hay gặp ở trẻ sơ sinh mắc TBS:

Triệu chứng cơ năng thường gặp ở cả 2 nhóm là vã mồ hôi. Dấu Harzer, âm thổi ở tim, tiếng T2 ở ổ van động mạch phổi bất thường, tiếng thổi ở tim, gan lớn là những triệu chứng thực thể thường gặp ở cả 2 nhóm.

Thay đổi trên Xquang ngực chủ yếu là bóng tim lớn, sự biến đổi của trường phổi (mờ, sáng) và cung động mạch phổi (lõm, phồng). Xquang ngực bình thường chiếm 37,4%.

Kết quả này cũng tương tự với kết quả của tác giả Nguyễn Thị Thanh Hương [2] mặc dù tỷ lệ cụ thể từng triệu chứng có sự khác nhau.

Tỷ lệ dị tật bẩm sinh ngoài tim đi kèm ở trẻ mắc TBS trong nghiên cứu của chúng tôi là 22,9% cao hơn so với nghiên cứu của tác giả Nguyễn Thị Thanh Hương [2] cho thấy khả năng phát hiện dị tật đi kèm cao hơn, trong đó 13,7% mắc các dị tật

bất thường nhiễm sắc thể không thể điều trị. Các bất thường nhiễm sắc thể thường gây ra đa dị tật trong đó dị tật TBS chiếm tỷ lệ khá cao. Khi có trẻ dị tật ngoài tim đi kèm sẽ làm tăng tỷ lệ tử vong ở trẻ mắc bệnh TBS. Do đó việc phát hiện sớm các dị tật ngoài tim đi kèm giúp tư vấn xử trí thai kỳ chính xác và hợp lý.

- Tử vong ở trẻ sơ sinh mắc bệnh TBS

Đối với mức độ nặng của bệnh TBS, tỷ lệ tử vong ở nhóm TBS nặng là 56,7%, cao hơn có ý nghĩa thống kê so với nhóm TBS không nặng là 11,3% ($p < 0,001$). Tỷ lệ tử vong này cao hơn so với đại đa số kết quả của các tác giả: Võ Đức Trí là 28,8% [5], Ashraf Abou-Taleb là 26% [7] do bệnh nhập viện trong tình trạng nặng, có biến chứng và có nhiều dị tật nặng không thể điều trị đặc biệt là các bất thường nhiễm sắc thể đi kèm so với các nghiên cứu khác.

Đối với loại TBS, không có sự khác biệt có ý nghĩa về tỷ lệ tử vong giữa các loại TBS. Tuy nhiên, cả hai trường hợp tử vong thuộc nhóm tật chung của tim về mặt sinh lý bệnh giống như tử chứng Fallot nặng nên nếu tính chung lại ta thấy tỷ lệ tử vong ở nhóm TBS tím cao hơn hẳn so với nhóm TBS không tím.

Khi xét tỷ lệ tử vong theo ca bệnh, một số tật TBS nặng không thể can thiệp phẫu thuật như hội chứng thiếu sản tim trái (100%) hoặc đa dị tật nặng hoặc một số tật TBS nặng là do trẻ phát hiện trễ, có biến chứng trước phẫu thuật đặc biệt là APSI (80%) và hoán vị đại động mạch đơn thuần (42,9%). Kết quả này cũng tương tự với các tác giả như Nguyễn Thị Thanh Hương [2], Ashraf Abou-Taleb [7]. Nhằm cải thiện tử vong cần có sự đầu tư hơn nữa trong khâu hồi sức bệnh nhân, thông tim can thiệp, phẫu thuật sửa chữa được các tật tim bẩm sinh nặng, cải thiện chẩn đoán tiền sản, truyền thông giáo dục sức khỏe trong khám tiền sản, phối hợp đa chuyên khoa để chẩn đoán và tư vấn hợp lý.

4.3. Các yếu tố liên quan đến bệnh TBS ở trẻ sơ sinh

Khi tiến hành phân tích đa biến để tìm ra yếu tố độc lập giúp dự đoán mức độ nặng ở trẻ sơ sinh mắc TBS, chúng tôi nhận thấy có các yếu tố

là chênh lệch SpO_2 tay chân $\geq 4\%$ ($OR=64,9$), loại TBS tím ($OR=8,0$), suy tim ($OR=6,0$).

Từ đó giúp nhận diện và phát hiện sớm trẻ mắc bệnh tim bẩm sinh nặng để chẩn đoán và xử trí kịp thời giúp giảm tỷ lệ tử vong, cải thiện chất lượng cuộc sống cho trẻ.

V. KẾT LUẬN

Tỷ lệ tim bẩm sinh nặng khá cao, lâm sàng nặng, tỷ lệ tử vong theo ca bệnh còn cao. Các yếu tố dự đoán mức độ nặng ở trẻ mắc tim bẩm sinh bao gồm chênh lệch SpO_2 tay chân, loại tim bẩm sinh có tím và có biến chứng suy tim.

VI. KIẾN NGHỊ

Chỉ định siêu âm tiền sản tầm soát dị tật bẩm sinh rộng rãi hơn, truyền thông giá trị của siêu âm tiền sản trong việc phát hiện tim bẩm sinh đặc biệt là các dị tật tim bẩm sinh nặng như hội chứng thiếu sản thất trái hoặc đa dị tật để tư vấn kịp thời, chính xác nhất là chỉ định chấm dứt thai kỳ.

Tư vấn theo dõi lâm sàng sau khi có chẩn đoán tiền sản tim bẩm sinh.

Phát hiện sớm bệnh tim bẩm sinh ở trẻ sơ sinh dựa vào các triệu chứng thường gặp của bệnh tim bẩm sinh như dấu Harzer, thở nhanh, tim tăng động, tiếng thổi ở tim, tiếng T2 ở ổ van động mạch phổi bất thường (mạnh hoặc mờ/mất).

Phân biệt bệnh tim bẩm sinh tím và không tím dựa vào các triệu chứng tím trung tâm, dấu Harzer, tiếng T2 ở ổ van động mạch phổi, sờ tim đập. Đặc biệt đo SpO_2 tay phải và chân sau 24h rất có giá trị để phân biệt tim bẩm sinh tím và không tím, tim bẩm sinh nặng và không nặng.

Luôn dự trữ sẵn Prostaglandin đối với các tật tim bẩm sinh nặng phụ thuộc ống động mạch.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Trần Thị Hạnh Chân.** Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng bệnh tim bẩm sinh ở trẻ sơ sinh tại khoa Nhi - Bệnh viện Trung Ương Huế. Luận văn Thạc sỹ của Bác sĩ Nội Trú, Trường ĐHY dược Huế, 2015.

2. **Nguyễn Thị Thanh Hương, Vũ Minh Phúc.** Đặc điểm bệnh lý tim bẩm sinh ở trẻ sơ sinh tại bệnh viện Nhi Đồng I. Tạp chí Y Học TP Hồ Chí Minh 2010;14(1):90-98.
3. **Hồ Đăng Quân.** Nghiên cứu mô hình dị tật bẩm sinh tại đơn vị sơ sinh Bệnh viện Trung Ương Huế. Luận văn thạc sĩ y học, Trường đại học Y Dược Huế, 2020.
4. **Võ Phan Thảo Trang.** Đặc điểm giải phẫu, lâm sàng, cận lâm sàng và điều trị tật tim bẩm sinh phụ thuộc ống động mạch ở trẻ sơ sinh tại Bệnh viện Nhi Đồng 2. Luận văn chuyên khoa cấp II, Trường ĐHY dược TP Hồ Chí Minh, 2020.
5. **Võ Đức Trí, Cam Ngọc Phượng, Hà Mạnh Tuấn** và cs. Đặc điểm lâm sàng và tỉ lệ tim bẩm sinh nặng ở trẻ sơ sinh mắc bệnh tim bẩm sinh tại bệnh viện Nhi Đồng 1 năm 2017 - 2018. Tạp chí Y Học TP Hồ Chí Minh 2019;23(4):120-125.
6. **Phạm Nguyễn Vinh, Hoàng Trọng Kim, Nguyễn Lâm Việt.** Xử trí nội ngoại khoa bệnh tim bẩm sinh. Tạp chí Tim mạch học Việt Nam 2001;26:4-22.
7. **Abou-Taleb A, Abdelhamid MA, Bahkeet AM.** Clinical profile of cyanotic congenital heart disease in neonatal intensive care unit at Sohag University Hospital, Upper Egypt. Egyptian Journal of Medical Human Genetics 2017;18(1):47-51.
8. **Centers for Disease Control and Prevention.** Data and Statistics for Congenital Heart Disease. <https://www.cdc.gov/ncbddd/heartdefects/data.html>.
9. **Dorfman AT, Marino BS, Wernovsky G et al.** Critical heart disease in the neonate: presentation and outcome at a tertiary care center. *Pediatr Crit Care Med* 2008;9(2):193-202. <https://doi.org/10.1097/pcc.0b013e318166eda5>
10. **Hoffman JI, Kaplan S.** The incidence of congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol* 2002;39(12):1890-1900. [https://doi.org/10.1016/s0735-1097\(02\)01886-7](https://doi.org/10.1016/s0735-1097(02)01886-7)
11. **Kliegman RM, St Geme Joseph W, Blum NJ et al.** Congenital Heart Disease. Nelson textbook of pediatrics, Elsevier 21th edition 2020:9335-9603
12. **Krishna MR, Kumar RK.** Diagnosis and Management of Critical Congenital Heart Diseases in the Newborn. *Indian J Pediatr* 2020;87(5):365-371. <https://doi.org/10.1007/s12098-019-03163-4>
13. **Lee JY.** Clinical presentations of critical cardiac defects in the newborn: Decision making and initial management. *Korean J Pediatr* 2010;53(6):669-679. <https://doi.org/10.3345/kjp.2010.53.6.669>
14. **Mai CT, Isenburg JL, Canfield MA et al.** National population-based estimates for major birth defects, 2010-2014. *Birth Defects Res* 2019;111(18):1420-1435. <https://doi.org/10.1002/bdr2.1589>
15. **Mir A, Jan M, Ali I et al.** Congenital heart disease in neonates: Their clinical profile, diagnosis, and their immediate outcome. *Heart India* 2019;7(2):80-84. http://dx.doi.org/10.4103/heartindia.heartindia_3_19
16. **Mitchell SC, Korones SB, Berendes HW.** Congenital heart disease in 56,109 births. Incidence and natural history. *Circulation* 1971;43(3):323-332. <https://doi.org/10.1161/01.cir.43.3.323>
17. **Smith AH, Gay JC, Patel NR.** Trends in resource utilization associated with the inpatient treatment of neonatal congenital heart disease. *Congenit Heart Dis* 2014;9(2):96-105. <https://doi.org/10.1111/chd.12103>