

Sàng lọc bệnh tim bẩm sinh nặng ở trẻ sơ sinh bằng đo độ bão hòa oxy qua da

Screening for critical congenital heart disease in newborns with pulse oximetry

Phạm Thị Thuận, Nguyễn Thị Thanh Hoa

Bệnh viện Trung ương Quân đội 108

Tóm tắt

Bệnh tim bẩm sinh (BTBS) là các dị tật bẩm sinh phổ biến nhất ở trẻ em, trong số 1000 trẻ sinh ra sống sẽ có khoảng 8 trẻ mắc một trong số các dạng bệnh tim bẩm sinh [1]. Cứ 4 trẻ sinh ra mắc bệnh tim bẩm sinh thì có 1 trẻ bị bệnh tim bẩm sinh nặng (cần phẫu thuật tim hoặc thông tim can thiệp trong năm đầu đời), tương ứng với khoảng 18 trên 10000 trẻ sinh sống bị bệnh tim bẩm sinh nặng [2]. Không phải lúc nào bệnh tim bẩm sinh nặng cũng có biểu hiện hoặc triệu chứng rõ ràng ở trẻ sơ sinh, do đó, nếu tình trạng này không được phát hiện trong thời gian trẻ còn lưu lại phòng sơ sinh trước khi về nhà có thể dẫn đến hậu quả nghiêm trọng như sốc tim hoặc tử vong, những trẻ sống được sẽ có nguy cơ bị tổn thương thần kinh và tình trạng chậm phát triển. Sàng lọc sơ sinh bệnh tim bẩm sinh nặng bằng đo độ bão hòa oxy qua da có thể xác định trẻ sơ sinh mắc các tình trạng này trước khi xuất hiện các dấu hiệu hoặc triệu chứng rõ ràng của bệnh và việc sàng lọc được thực hiện trước khi trẻ sơ sinh được xuất viện.

Từ khóa: Sàng lọc sơ sinh, bệnh tim bẩm sinh nặng, đo độ bão hòa oxy qua da.

Summary

Congenital heart disease (CHD) is the most common birth defect in children, about 8 per 1000 live births will have one of the forms of CHD. About 1 in every 4 babies born with a heart defect has a critical congenital heart disease - CCHD (require surgery or other procedures in the first year of life), corresponding to about 18 per 10000 live births born with CCHD [2]. CCHD is not always found obvious signs or symptoms in a newborn, so if the baby is not detected CCHD while the baby is in the neonatal room before going home, it can lead to serious conditions: Cardiac shock or death, survived babies are at risk of nervous damage and developmental delay. Newborn screening for CCHD by pulse oximetry can identify babies with these conditions before obvious signs or symptoms of the disease appear and screening is done before the newborn is discharged from the hospital.

Keywords: Newborn screening, critical congenital heart disease, pulse oximetry.

1. Đặt vấn đề

Bệnh tim bẩm sinh (BTBS) là nguyên nhân phổ biến nhất, chiếm khoảng 28% của tất cả các dị tật

bẩm sinh [3]. BTBS là bệnh hình thành trong thời kỳ bào thai do những khiếm khuyết (về giải phẫu) trong quá trình phát triển của tim từ tuần thứ 3 đến

Ngày nhận bài: 04/01/2021, ngày chấp nhận đăng: 28/01/2021

Người phản hồi: Phạm Thị Thuận, Email: thuanphamncs32@gmail.com - Bệnh viện TWQĐ 108

tuần thứ 7 của thai kỳ, sẽ dẫn đến những rối loạn về mặt sinh lý và biểu hiện bệnh sau khi trẻ sinh ra. Tỷ lệ mắc BTBS được báo cáo rất khác nhau giữa các nghiên cứu trên toàn thế giới, tỷ lệ mắc BTBS trung bình từ 1970 - 2017 trên toàn cầu là 8,2 trên 1000 trẻ sinh sống [1]. Khoảng 40 - 50% bệnh nhân mắc BTBS được chẩn đoán trong tuần đầu sau sinh và khoảng 50 - 60% được chẩn đoán trong tháng đầu, 5% trẻ mắc BTBS trong cộng đồng tử vong mà không được chẩn đoán [4]. Theo thống kê của Bộ Y tế, mỗi năm Việt Nam có 8000 - 10.000 trẻ sinh ra có BTBS, khoảng 50% số trẻ này bị BTBS nặng [5].

Siêu âm trước khi sinh có thể bỏ sót một số bệnh nhân mắc BTBS, đồng thời các triệu chứng của BTBS có thể là "kín đáo" hoặc "vắng mặt" ở trẻ sơ sinh, nhiều dạng BTBS nặng không có âm thổi ở tim, biểu hiện tím da khó phát hiện bằng mắt thường, cho đến khi $SpO_2 < 80\%$, trong khi có khoảng 18 trên 10000 trẻ sinh ra bị BTBS nặng [2], đe dọa tính mạng và cần dùng thuốc, thông tim can thiệp hoặc phẫu thuật tim trong thời kỳ sơ sinh. Việc chậm trễ trong chẩn đoán BTBS nặng có thể dẫn đến tử vong sơ sinh hoặc biến chứng đáng kể (như tổn thương thần kinh và tình trạng chậm phát triển, tình trạng tim phổi kém sau điều trị...). Do đó, việc tìm ra một phương pháp đơn giản để phát hiện sớm hơn các dị tật tim bẩm sinh là một điều vô cùng cần thiết. Từ năm 2009, Viện Hàn lâm Nhi khoa Mỹ (American Academy of Pediatrics - AAP) và Hiệp hội Tim mạch Mỹ (American Heart Association - AHA) đã đưa ra khuyến nghị rằng việc sàng lọc sớm BTBS nặng bằng đo bão hòa oxy qua da là một phương pháp có hiệu quả trong việc phát hiện sớm BTBS nặng, đặc biệt là để xác định những trẻ sơ sinh bị dị tật tim bẩm sinh cấu trúc có liên quan với việc đóng ống động mạch [6]. Tại Việt Nam, đo độ bão hòa oxy qua da cho trẻ sơ sinh được Bộ Y tế khuyến cáo trong chương trình sàng lọc BTBS từ năm 2012, đã được sử dụng một số bệnh viện tuyến trung ương và cho thấy đây là biện pháp không xâm lấn, đơn giản, dễ thực hiện và đem lại hiệu quả thiết thực trong chương trình sàng lọc tim bẩm sinh.

2. Sàng lọc bệnh tim bẩm sinh nặng ở trẻ sơ sinh bằng đo độ bão hòa oxy qua da

2.1. Độ bão hòa oxy máu ngoại vi và đo độ bão hòa oxy máu ngoại vi trong sàng lọc bệnh tim bẩm sinh nặng

Oxy có trong khí trời, khi chúng ta hít thở oxy sẽ vào phổi, hemoglobin (Hb) trong máu sẽ vận chuyển oxy từ phổi đến các nơi cần thiết trong cơ thể để đảm bảo sự sống. Sự vận chuyển đó xảy ra khi Hb kết hợp với oxy tạo thành HbO_2 (hemoglobin có gắn oxy). Tỷ lệ $HbO_2/(HbO_2+Hb)$ gọi là độ bão hòa oxy trong máu ngoại vi (Saturation of peripheral oxygen - SpO_2), nói cách khác là tỷ lệ phần trăm Hb của máu kết hợp với oxy. Ở trẻ sơ sinh khỏe mạnh, SpO_2 bình thường từ 95 - 100%; ở trẻ có bệnh tim hoặc phổi, chỉ số này sẽ thấp hơn. SpO_2 thấp cũng có thể thấy ở trẻ sơ sinh khi hệ tuần hoàn đang điều chỉnh để thích nghi với đời sống bên ngoài tử cung.

Máy đo SpO_2 qua da - POX (Pulse Oximetry) được phát minh từ những năm 1970, được sử dụng rộng rãi trong việc theo dõi nhịp tim và theo dõi SpO_2 ở bệnh nhân cấp cứu. Gần đây máy POX được sử dụng để đo SpO_2 qua da cho phép phát hiện sớm các trường hợp ở trẻ sơ sinh bị BTBS nặng trước khi tình trạng của trẻ xấu đi, do ở những trẻ này có nồng độ oxy trong máu động mạch giảm. Hình thức xét nghiệm này đã làm tăng cơ hội phát hiện các trẻ sơ sinh mắc BTBS nặng trước khi trẻ rời phòng sơ sinh để về nhà. Khi phát hiện trẻ có SpO_2 thấp có khả năng trẻ mắc BTBS nặng, khi đó trẻ cần làm thêm siêu âm tim và khám bác sĩ tim mạch nhi để chẩn đoán bệnh. Phương pháp đo SpO_2 rất dễ tiếp cận, rẻ tiền, không xâm lấn và có thể dễ dàng thực hiện bởi các y tá tại giường của trẻ sơ sinh.

Hiện nay, việc sàng lọc BTBS nặng trên toàn thế giới ngày càng phổ biến. Ở châu Âu, Phần Lan có tỷ lệ sàng lọc BTBS nặng cao nhất chiếm 97%, tiếp theo là Thụy Điển 91% và Na Uy 90% [7]. Các chương trình sàng lọc BTBS nặng ở Mỹ đã thành công trong việc xác định trẻ sơ sinh không có triệu chứng mắc BTBS nặng với tỷ lệ dương tính giả thấp, có tới trên 90% trẻ sinh ra ở Mỹ đã được khám sàng lọc BTBS nặng vào cuối năm 2014 [8]. Một số nghiên cứu sàng lọc lớn trên thế giới cho thấy phép đo SpO_2 có độ nhạy và độ đặc hiệu cao trong việc phát hiện BTBS nặng: Phân tích tổng hợp của Thangaratnam -

2012 cho thấy độ nhạy của phép đo SpO₂ trong việc phát hiện BTBS nặng là 76,5%, độ đặc hiệu lên đến 99,9% với tỷ lệ dương tính giả rất thấp 0,14% [9]; nghiên cứu của de-Wahl Granelli - 2009 cho thấy độ nhạy của phép đo SpO₂ trong việc phát hiện BTBS nặng là 62%, độ đặc hiệu lên đến 99,8% với tỷ lệ dương tính giả là 0,17% [10]... Điều này có nghĩa là

hầu hết trẻ sơ sinh có xét nghiệm sàng lọc âm tính không có khả năng mắc BTBS nặng. Tại Việt Nam, đo SpO₂ cho trẻ sơ sinh đã được Bộ Y tế khuyến cáo trong chương trình sàng lọc BTBS từ năm 2012, tuy nhiên chưa có số liệu thống kê toàn quốc về tỷ lệ trẻ sơ sinh được thực hiện chương trình sàng lọc này.

Bảng 1. Tổng hợp một số nghiên cứu lớn về sàng lọc sơ sinh với pulse oximetry (từ sau tuyên bố 2009 AHA/AAP)

Tác giả	Số sơ sinh sàng lọc	Độ nhạy	Độ đặc hiệu	Tỷ lệ dương tính giả	Giá trị tiên đoán dương	Giá trị tiên đoán âm
de-Wahl Granelli(2009) [10]	39.821	62%	99,8%	0,17%	20,7%	99,97%
Riede (2010) [7]	41.445	77,8%	99,9%	0,10%	25,9%	99,99%
Ewer (2011) [11]	20.055	75%	99,1%	0,84%	9,32%	99,99%
Thangaratinam (2012) [9]	229.421	76,5%	99,9%	0,14%		

2.2. Quy trình sàng lọc [12]

Đối tượng sàng lọc: Tất cả các trẻ sơ sinh có biểu hiện bình thường được sinh vào lúc ≥ 35 tuần thai, trước khi trẻ rời phòng sơ sinh để trở về nhà.

Loại trừ: Các trẻ sơ sinh được sinh lúc < 35 tuần thai hoặc đã được chẩn đoán trước sinh mắc BTBS nặng.

Thời điểm sàng lọc:

Đo SpO₂ phải được thực hiện sau khi trẻ sinh ít nhất là 24 giờ. Việc sàng lọc sớm hơn sẽ làm tăng tỷ lệ dương tính giả do đây là thời gian xảy ra việc chuyển đổi từ hệ tuần hoàn của thai sang hệ tuần hoàn của trẻ để thích ứng với đời sống ngoài tử cung và ổn định hệ thống bảo hòa oxy.

Việc sàng lọc cần được hoàn tất vào ngày thứ hai sau sinh, sàng lọc muộn hơn có thể làm mất cơ hội can thiệp cho một số BTBS nặng.

Việc sàng lọc có thể giúp phát hiện: 7 loại bệnh tim bẩm sinh nặng.

1. Hội chứng giảm sản tim trái (HLHS: Hypoplastic left heart syndrome)

2. Tật chít hẹp động mạch phổi (Pulmonary atresia)

3. Tứ chứng Fallot (TOF: Tetralogy of Fallot)

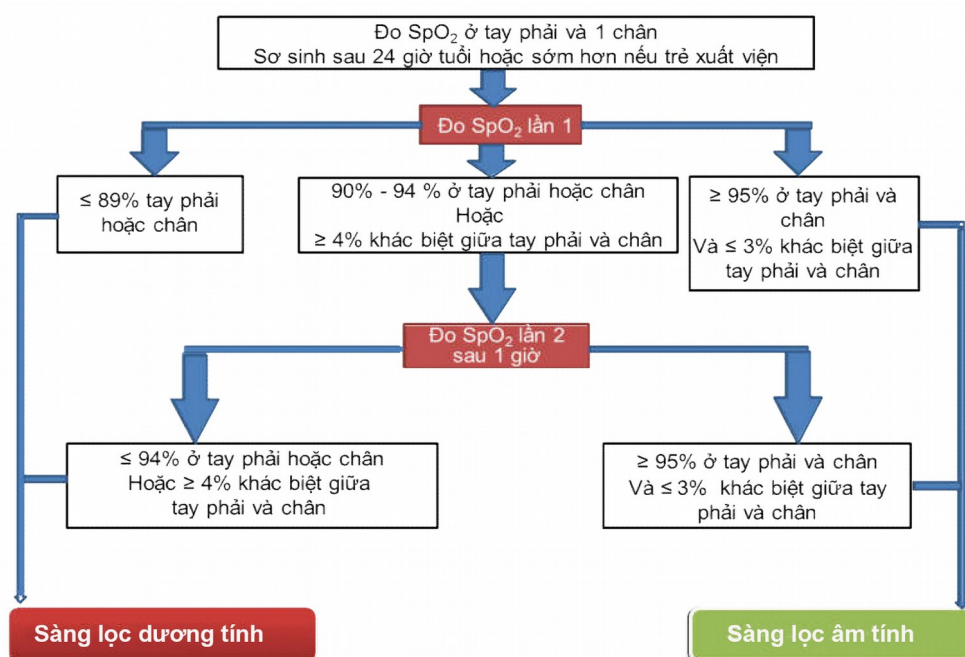
4. Tật trở về bất thường hoàn toàn của tĩnh mạch phổi (TAPVR: Total anomalous pulmonary venous return)

5. Tật chuyển vị các động mạch lớn (TGA: Transposition of the great arteries)

6. Tật hẹp van ba lá (Tricuspid atresia)

7. Tật thân động mạch chung (Truncus arteriosus)

Ngoài ra đo độ bão hòa oxy còn cho phép phát hiện tình trạng giảm oxy máu (hypoxia), tình trạng này có thể đi kèm cùng với các bệnh lý bẩm sinh của tim bao gồm cả trường hợp tăng áp thường xuyên động mạch phổi (persistent pulmonary hypertension).



Biểu đồ 1. Sơ đồ sàng lọc sơ sinh bằng đo độ bão hòa oxy qua da [12]

Để đo SpO₂ ở trẻ sơ sinh, nhân viên y tế sẽ đặt một đầu dò trông giống như một miếng băng dính lên trên bàn tay phải và chân phải của trẻ. Trên miếng băng này có một đèn LED nhỏ phát ánh sáng màu đỏ. Đầu dò này sẽ được nối với máy đo để đọc và hiển thị kết quả lên trên màn hình. Xét nghiệm chỉ kéo dài khoảng vài phút khi trẻ nằm yên và được ủ ấm. Nếu trẻ khóc, run hoặc lạnh sẽ làm thời gian thực hiện xét nghiệm kéo dài hoặc có thể không thực hiện được.



Vùng đặt đầu dò ở bàn tay phải



Vùng đặt đầu dò ở bàn tay chân

Hình 1. Vị trí đặt đầu dò để đo SpO₂

2.3. Kết quả sàng lọc

Sàng lọc âm tính (đạt)

Kết quả “đạt” nếu kết quả đo SpO₂ trên cả bàn tay phải và chân đều $\geq 95\%$ và có sự khác biệt giữa kết quả đo giữa bàn chân và bàn tay phải $\leq 3\%$.

Sàng lọc dương tính (không đạt)

Kết quả “không đạt” nếu xảy ra một trong các kết quả đo dưới đây:

SpO₂ $\leq 89\%$, hoặc

SpO₂ $\leq 94\%$ ở bàn tay phải hoặc bàn chân trong 2 lần đo liên tiếp, mỗi lần cách nhau một giờ, hoặc

Có sự khác biệt SpO₂ trong kết quả đo giữa bàn tay phải và bàn chân $\geq 4\%$ trong 2 lần đo liên tiếp, mỗi lần cách nhau một giờ.

Bất kỳ trẻ nào có kết quả đo SpO₂ $< 90\%$ cần phải được chuyển đi làm siêu âm tim và hội chẩn với bác sĩ chuyên khoa nhi tim mạch ngay. Không nên đo lại SpO₂ ở những trẻ này.

3. Kết luận

Một số trẻ sơ sinh mắc BTBS nặng lúc đầu có vẻ khỏe mạnh và chúng có thể được cho về nhà trước khi được phát hiện dị tật tim. Những em bé này có nguy cơ bị các biến chứng nghiêm trọng trong vài ngày hoặc vài tuần đầu sau sinh, và cần phải được dùng thuốc, thông tim can thiệp hoặc phẫu thuật tim trong thời kỳ sơ sinh. Sàng lọc sơ sinh BTBS nặng bằng đo độ bão hòa oxy qua da là một biện pháp hiệu quả giúp cho những trẻ này có thể được chăm sóc và điều trị kịp thời, nhằm ngăn ngừa tàn tật hoặc tử vong sớm cho trẻ.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Yingjuan Liu, Sen Chen, Liesl Zühlke et al (2019). *Global birth prevalence of congenital heart defects 1970 - 2017: Updated systematic review and meta-analysis of 260 studies*. International Journal of Epidemiology 48(2): 455-463.
2. Oster M, Lee K, Honein M, Colarusso T et al (2013). *Temporal trends in survival for infants with critical congenital heart defects*. Pediatrics 131(5): 1502-1508.
3. Dolk H, Loane M, Garne E et al (2011). *Congenital heart defects in Europe: Prevalence and perinatal mortality, 2000 to 2005*. Circulation 123 (8): 841-849.
4. Kliegman R (2019). *Congenital heart disease. Nelson textbook of pediatrics*. 21st edition, Philadelphia, Elsevier: 2367-2374. <https://moh.gov.vn/chuong-trinh-muc-tieu-quoc-gia/assetpublisher/7ng11f>. EWgASC/content/chuong-trinh-ra-soat-benh-tim-bam-sinh-truoc-sinh.
5. Mahle WT, Martin GR, Beekman RH et al (2012). *Section on cardiology and cardiac surgery executive committee: Endorsement of health and human services recommendation for pulse oximetry screening for critical congenital heart disease*. Pediatrics 129: 190-192.
6. Riede FT, Worner C, Dahnert I (2010). *Effectiveness of neonatal pulse oximetry screening for detection of critical congenital heart disease in daily clinical routine: Results from a prospective multicenter study*. Eur J. Pediatr 169: 975-981.
7. Hom LA, Martin GR (2014). *U.S. international efforts on critical congenital heart disease screening: Can we have a uniform recommendation for Europe?* Early Hum Dev 90(2): 11-14.
8. Thangaratinam S, Daniels J, Ewer A.K, Zamora J et al (2012). *Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects in asymptomatic newborn babies: A systematic review and meta-analysis*. Lancet 379: 2459-2464.
9. De-Wahl Granelli A, Wennergren M, Sandberg K, Mellander M et al (2009). *Impact of pulse oximetry screening on the detection of duct dependent congenital heart disease: A Swedish prospective screening study in 39,821 newborns*. BMJ 338: 3037.
10. Ewer AK, Middleton LJ, Furmston AT et al (2011). *Pulse oximetry screening for congenital heart defects in newborn infants (PulseOx): A test accuracy study*. Lancet 378: 785-794.
11. Martin GR, Ewer AK, Gaviglio A et al (2020). *Updated strategies for pulse oximetry screening for critical congenital Heart disease*. Pediatrics 146(1): 20191650.

