

- dmj.2019-038
6. **Miyajima H, Ishimoto T, Ma S, Chen J, Nakano T, Imazato S.** In vitro assessment of a calcium-fluoroaluminosilicate glass-based desensitizer for the prevention of root surface demineralization. *Dental Materials Journal*. 2016;35(3):399-407. doi:10.4012/dmj.2015-273
 7. **Yamaguchi H, Yahagi H, Asano S, Yokota K, Tsunekawa M.** In-vitro Dentine Tubule Occlusion and Clinical Desensitization by Application of "Nanoseal". *J Conserve Dent*. 2014; 57(4): 333-343. doi:10.11471/shikahozon. 57.333
 8. **Phạm Thị Tuyết Nga.** Nghiên cứu hiệu quả của laser diode trong điều trị răng nhạy cảm ngày. Thesis. 2016. Accessed May 23, 2023. <http://dulieuso.hmu.edu.vn/handle/hmu/1631>
 9. **Matsuzaki K, Shimada Y, Shinno Y, et al.** Assessment of Demineralization Inhibition Effects of Dentin Desensitizers Using Swept-Source Optical Coherence Tomography. *Materials*. 2021;14(8):1876. doi:10.3390/ma14081876
 10. **Ogihara T, Tomiyama K, Iizuka J, Ishizawa M, Shiiya T, Mukai Y.** Effects of desensitizer containing fluoroaluminocalciumsilicate glass nanoparticles on remineralization of root dentin subsurface lesions in vitro. *Dental Materials Journal*. 2021;40(4): 1027-1032. doi:10.4012/dmj.2020-288

BỆNH RỒNG TỦY HIỂM GẶP, THÁCH THỨC TRONG CHẨN ĐOÁN: BÁO CÁO CA BỆNH VÀ THAM KHẢO Y VĂN

TÓM TẮT

Bệnh rồng tủy (Syringomyelia) là bệnh mạn tính hiếm gặp, triệu chứng lâm sàng thường mơ hồ hoặc không điển hình gây ra khó khăn trong chẩn đoán. Vì vậy, bệnh này thường được chẩn đoán ở giai đoạn muộn khi đã có các biến chứng như yếu liệt các cơ, giảm vận động chân tay, nói khó, khó nuốt hoặc sa sút trí tuệ phụ thuộc vào vị trí tổn thương... Nguyên nhân gây bệnh cho đến nay vẫn chưa rõ ràng. Cộng hưởng từ là phương pháp hình ảnh hiện đại và tốt nhất dùng để chẩn đoán. Hiện nay vẫn chưa có hướng dẫn trong điều trị bệnh này, do đó điều trị chủ yếu vẫn dựa vào triệu chứng lâm sàng, điều trị phẫu thuật khi điều trị nội khoa không hiệu quả hoặc có biến chứng trầm trọng.

Từ khóa: Bệnh rồng tủy, Bất thường Chiari, U não và dây thần kinh sống, Chấn thương thần kinh.

SUMMARY

A RARE CASE OF SYRINGOMYELIA, CHALLENGING IN DIAGNOSIS: A CASE REPORT AND REFERENCE TO MEDICAL LITERATURE

Syringomyelia is a rare chronic disease, with clinical symptoms often vague or atypical, causing difficulty in diagnosis. Therefore, this disease is often diagnosed at a late stage when there are complications such as muscle weakness, reduced limb movement, difficulty speaking, difficulty swallowing or dementia depending on the location of the injury. The cause of the disease is still unclear. Magnetic resonance is the modern and best imaging method

¹Bệnh viện Phổi Trung ương

²Trường Đại học Y dược Thái Bình

Chịu trách nhiệm chính: Hoàng Văn Lương

Email: bshoangluong@gmail.com

Ngày nhận bài: 17.9.2024

Ngày phản biện khoa học: 23.10.2024

Ngày duyệt bài: 28.11.2024

Hoàng Văn Lương^{1,2}, Nguyễn Ngọc Trung²

used for diagnosis. Currently, there are no guidelines for treating this disease, so treatment is still mainly based on clinical symptoms, surgical treatment when medical treatment is ineffective or there are serious complications.

Keywords: Chiari Malformation, Syringomyelia, Brain and Spinal Cord Tumors, Spinal Cord injury.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh rồng tủy là một bệnh mạn tính mà tổn thương xảy ra ở tủy sống và phần thân não, tỷ lệ mắc ước tính 8,4/100.000 dân số, gặp nhiều nhất ở độ tuổi 20 – 50 tuổi. Bất thường này được mô tả đầu tiên bởi Estienne năm 1546, tuy nhiên mãi đến năm 1827 thì Charles P. Ollivier D'Angers mới đưa ra thuật ngữ về rồng tủy và chính thức được sử dụng rộng rãi. Bệnh xảy ra do sự hình thành các nang hoặc khoang chứa dịch bên trong tủy sống và có thể ổn định hoặc tiến triển dần theo thời gian. Đoạn tủy hay gặp nhất là ở tủy cổ - ngực (70-80%) [1]. Nguyên nhân gây bệnh cho đến nay vẫn còn chưa thống nhất. Bệnh có thể bệnh bẩm sinh liên quan đến dị tật Chiari hoặc mắc phải liên quan đến chấn thương, viêm tủy sống, tổn thương ống tủy, dị dạng cổ chẩm, u não, u nang hố sau... [2-3]. Triệu chứng lâm sàng của bệnh không điển hình như đau đầu, buồn nôn, nôn, đau vùng cột sống cổ, đau vai gáy, khó nuốt và có thể có biểu hiện sa sút trí tuệ với nhiều mức độ khác nhau. Bệnh cũng có thể gây yếu hoặc liệt các cơ vùng cánh tay và các cơ vùng đầu mặt cổ, khi bệnh tiến triển có thể dẫn đến teo cơ, giảm phản xạ gân xương, cũng có thể dẫn đến rối loạn và giảm cảm giác [2, 4-5]. Vì vậy, nếu không được chẩn đoán sớm và điều trị kịp thời, bệnh nhân có thể có những biến chứng làm giảm chất lượng cuộc

sống của người bệnh, cũng có thể có những biến chứng nguy hiểm dẫn đến tàn tật hoặc và tử vong [6-7]. Ngày nay, cộng hưởng từ (MRI) là phương tiện chẩn đoán hình ảnh tốt nhất để chẩn đoán do có độ phân giải không gian cao và độ tương phản tổ chức tốt, đặc biệt là cộng hưởng từ có từ trường cao ($\geq 1,5$ tesla). Trên ảnh MRI biểu hiện của bệnh là hình ảnh các nang dịch thành mỏng nằm dọc theo ống tủy, tăng tín hiệu đồng nhất trên chuỗi xung T2W và giảm tín hiệu trên chuỗi xung T1W [3]. Trong một số trường hợp cần thiết, có thể tiêm thuốc đối quang từ nhằm phân biệt với khối u hoặc các bất thường khác. Ngoài ra, MRI cũng có thể được sử dụng để theo dõi tiến triển cũng như đáp ứng với các phương pháp điều trị của bệnh [3, 8].

II. GIỚI THIỆU CA BỆNH

Bệnh nhân nữ 35 tuổi, nghề nghiệp: Giáo viên, địa chỉ: Lạng Sơn

Vào viện khám ngày 08/06/2024 vì lý do đau đầu, đau vai gáy.

Trước vào viện 1 tháng bệnh nhân thấy đau vùng cổ sau lan lên đầu và lan ra bả vai hai bên, đau âm ỉ, tăng lên khi vận động, không hoa mắt chóng mặt, không buồn nôn, không sốt. Bệnh nhân tự mua thuốc giảm đau về điều trị có đỡ nhưng không khỏi hẳn nên đã vào y tế cơ sở chụp Xquang cột sống cổ, Xquang tim phổi, siêu âm ổ bụng và xét nghiệm máu, kết quả đều bình thường và được kê đơn thuốc về uống nhưng không khỏi hoàn toàn. Do lo lắng về tình hình sức khỏe, bệnh nhân chủ động về tuyến trung ương khám và điều trị.

Tiền sử bản thân và gia đình bình thường.

Khám lúc vào viện: Bệnh nhân tinh táo, tiếp xúc tốt; da, niêm mạc hồng, không sốt. Không phù, không xuất huyết dưới da. Khám vận động bình thường, không teo hay yếu liệt cơ.

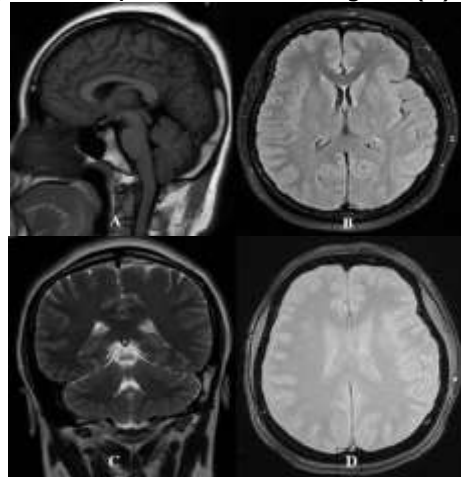
Các xét nghiệm máu và nước tiểu bình thường. Siêu âm tim bình thường. Điện cơ bình thường. Bệnh nhân sau đó được chỉ định chụp MRI sọ não và MRI cột sống cổ. Trên ảnh MRI cột sống cổ thấy có hình ảnh ổ rỗng tủy cổ ngang thân đốt sống C6, kích thước 12x3mm, tăng tín hiệu đồng nhất trên ảnh T2W và Stir, giảm tín hiệu trên ảnh T1W. Ngoài ra còn hình thoái hóa các đĩa đệm cột sống cổ, thoát vị nội xấp đĩa đệm C5/6, C6/7 không kèm phù tủy xương, rách vòng xơ kèm thoát vị đĩa đệm C3/4, C4/5 và C5/6 độ 1A gây chèn ép tủy cổ, không gây phù tủy, không chèn ép rễ thần kinh hai bên (Hình 1). Trên ảnh MRI sọ não không thấy dấu hiệu bất thường não và màng não, không thấy bất thường mạch máu não và hệ thống xoang,

không thấy tổn thương xương và phần mềm quanh hộp sọ (Hình 2). Bệnh nhân sau đó được hướng dẫn điều trị nội khoa như giảm đau, tập vận động và theo dõi tại nhà. Sau thời gian 3 tháng khám lại thấy các triệu chứng bệnh có thuyên giảm, bệnh nhân sống và làm việc bình thường. Bệnh nhân được chỉ định chụp MRI cột sống cổ đánh giá lại tổn thương. Trên ảnh MRI cột sống cổ hiện tại chưa ghi nhận bất kỳ biến chứng nào xảy ra, tổn thương không thay đổi so với phim chụp trước (Hình 3).



Hình 1. Hình ảnh MRI cột sống cổ của bệnh nhân

Trên ảnh MRI cột sống cổ thấy có hình ảnh ổ rỗng tủy cổ ngang thân đốt sống C6 kích thước 12x3mm, tăng tín hiệu đồng nhất trên ảnh T2W sagittal, STIR fastsat sagittal và T2W axial (A, B và C), giảm tín hiệu trên ảnh T1W sagittal (D).



Hình 2. Hình ảnh cộng hưởng từ sọ não của bệnh nhân hoàn toàn bình thường trên các chuỗi xung

A: chuỗi xung T1W sagittal, B: chuỗi xung FLAIR axial, C: chuỗi xung T2W coronal và D: chuỗi xung T2* axial.



Hình 3. Kết quả chụp cộng hưởng từ cột sống cổ của bệnh nhân qua 3 tháng theo dõi và điều trị triệu chứng cũng như phục hồi chức năng

Tổn thương vẫn ổn định, không thấy bất thường kèm theo trên các chuỗi xung T2W sagittal (A), T2 Fastsat Sagittal (B) và STIR Fastsat Sagittal (C).

III. BÀN LUẬN

Bệnh rỗng tủy (Syringomyelia) là bệnh tổn thương mạn tính ở tủy sống hiếm gặp. Theo y văn, Syringomyelia được chia làm hai thể: bẩm sinh và mắc phải. Hầu hết các trường hợp bệnh rỗng tủy bẩm sinh đều có liên quan đến các tình trạng thần kinh, chẳng hạn như dị tật Chiari [1-3]; tuy nhiên, các trường hợp có tính chất gia đình vô căn và hiếm gặp cũng đã được mô tả [6-7]. Bệnh syringomyelia mắc phải ở tủy xảy ra sau chấn thương tủy sống, viêm màng nhện, tình trạng viêm hoặc nhiễm trùng hoặc khối u vùng tủy. Bệnh khó chẩn đoán do triệu chứng mơ hồ, chông chéo và không có bất kỳ triệu chứng nào điển hình. Triệu chứng biểu hiện do sự suy thoái thần kinh tiến triển trong nhiều tháng đến nhiều năm gây ra. Sự suy thoái này có thể nhanh hoặc chậm phụ thuộc vào vị trí, kích thước và thể bệnh cũng như phụ thuộc vào lứa tuổi người bệnh [2, 6]. Mặc dù vậy, triệu chứng của bệnh rỗng tủy cũng có thể khác nhau giữa các bệnh nhân và một số bệnh nhân có thể không có triệu chứng [2]. Syringomyelia có biểu hiện rất phức tạp và dấu hiệu ban đầu thường liên quan đến nguyên nhân, vị trí và giai đoạn bệnh. Triệu chứng bao gồm đau đầu, hành động vụng về, rối loạn chức năng tai trong, thay đổi cảm giác trên khuôn mặt, thay đổi ở mắt, chứng khó nuốt... Ở trẻ em, thường gặp dấu hiệu vẹo cột sống khởi phát sớm. Các triệu chứng gây ra từ chính ổ tổn thương bao gồm yếu cơ, dị cảm và rối loạn cảm giác. Các triệu chứng này không nhất thiết dựa vào vị trí giải phẫu của tổn thương và có thể ở một bên. Dáng đi không vững, teo cơ, co cứng, đại, tiểu tiện không tự chủ hoặc bất lực ở nam giới cũng đã được mô tả [2, 6-7]. Đau thần kinh và mãn tính thường xuất hiện muộn hơn, ở độ tuổi từ 30 - 40 tuổi [6]. Kết quả khám lâm sàng thường cho thấy yếu chi,

thay đổi cảm giác chạm nhẹ và/hoặc cảm giác đau/nhiệt độ phân bố không đều, teo cơ, vẹo cột sống, mất điều hòa, co cứng và/hoặc tăng hoặc giảm phản xạ, tùy thuộc vào mức độ của bệnh rỗng tủy [7]. Ở bệnh nhân mà chúng tôi báo cáo, bệnh được phát hiện sớm khi mới có các triệu chứng nhẹ như đau vùng vai gáy và đau đầu dai dẳng không đỡ khi uống thuốc giảm đau thông thường. Chúng tôi đã nghi ngờ có tổn thương chèn ép tủy sống từ ngoài do thoát vị hoặc phồng đĩa đệm gây ra. Tuy nhiên khi tiến hành chụp MRI chúng tôi đã xác nhận có sự chèn ép cả ở ngoài và trong tủy. Ở ngoài là do thoái hóa và phồng đĩa đệm gây chèn ép rễ thần kinh và khoang trước tủy, cản trở lưu thông dịch não tủy, ở trong là do ổ tổn thương rỗng tủy gây ra. Ở ca bệnh của chúng tôi, nếu chiếu theo phân loại trên là ở thể bẩm sinh.

Syringomyelia thường hay gặp ở trẻ em và người trẻ. Theo các nghiên cứu trước đây, tỷ lệ phổ biến chung là 8,4-9/ 100.000 người; tuy nhiên, ngày nay nhờ có sự ra đời cũng như sử dụng rộng rãi MRI đã làm tăng khả năng phát hiện bệnh. Theo các nghiên cứu gần đây, phần lớn các trường hợp xảy ra ở độ tuổi từ 20 – 50 tuổi, trung bình là 30 tuổi. Nam hay gặp hơn nữ [6]. Ca bệnh của chúng tôi báo cáo là 35 tuổi, phù hợp với độ tuổi hay gặp theo y văn.

Chẩn đoán. Bệnh syringomyelia được xác nhận bằng hình ảnh MRI. Cụ thể, các chuỗi T1W, T2W, FLAIR, T2* và T1W có tiêm thuốc đối quang từ. Trên hình ảnh MRI thấy có các ổ chứa dịch não tủy nằm dọc theo ống tủy, ranh giới rõ, tăng tín hiệu trên chuỗi xung T2W, T2* và FLAIR, giảm tín hiệu trên chuỗi xung T1W và xung xóa mỡ (STIR hoặc FASTSAT) [3]. Tổn thương không giảm sau khi tiêm thuốc đối quang từ. Chụp MRI động (Dynamic MRI) khi nghiên cứu dòng chảy dịch não tủy, dùng để xác nhận chẩn đoán phân biệt với các tổn thương không chứa dịch não tủy hoặc các tổn thương không thông thương với hệ thống dòng chảy dịch não tủy. MRI mang lại thông tin chi tiết về cả giải phẫu và dòng chảy dịch não tủy (cerebrospinal fluid – CSF).



Hình 4. Sơ đồ ổ tổn thương trong bệnh rỗng tủy và cản trở lưu thông của dịch não tủy khi bị chèn ép [3]

Khi thấy sự suy giảm dòng chảy dịch não tủy qua lỗ chấm thì cần phải nghĩ đến giải pháp

phẫu thuật giải ép cho người bệnh hoặc tiên lượng tái phát sau điều trị [3, 7]. Công nghệ MRI tăng cường độ tương phản động cho phép quan sát dự di chuyển của dịch não tủy trong ống tủy, ngay cả trước khi các triệu chứng của bệnh xuất hiện [3].

Trong trường hợp khi MRI không có sẵn hoặc không an toàn thì có thể lựa chọn phương pháp chụp CT tủy sống để chẩn đoán một số căn nguyên như chấn thương hoặc nhiễm trùng hoặc có thể là các khối u trong tủy. Syringomyelia mắc phải có thể gặp trong di chứng của nhiễm trùng cột sống cũng như trong bệnh lao, và nếu lâm sàng nghi ngờ cao thì cần phải xét nghiệm các nguyên nhân này. Xét nghiệm các tình trạng viêm toàn thân cũng có thể hữu ích trong một số trường hợp không rõ nguyên nhân bệnh [2, 7]. Nghiên cứu điện cơ (Electromyographic - EMG) có thể được sử dụng sớm trong quá trình kiểm tra tình trạng đau, yếu hoặc thay đổi cảm giác ở chi để xác định nguyên nhân của chúng [7]. Điện cơ cũng có thể được sử dụng để đo lường sự tiến triển của bệnh theo thời gian đối với những bệnh nhân được điều trị bảo tồn hoặc sau phẫu thuật. Khi có chứng vẹo cột sống thì chụp X quang hoặc CT thường quy cột sống có thể giúp đánh và theo dõi bệnh này. Cũng có vài báo cáo bệnh rỗng tủy có nguyên nhân gia đình, nhưng hiện tại vẫn không thể chứng minh có mối liên hệ rõ ràng nào về vấn đề di truyền đối với bệnh này [8].

Chẩn đoán phân biệt. Chẩn đoán phân biệt nên bao gồm các tình trạng được đề cập dưới đây.

- Các khối u trong tủy sống: U nguyên bào mạch máu, u màng não thất và u thần kinh đệm. Trong khi hầu hết các khối u trong tủy tăng cường độ tương phản trên MRI khi tiêm thuốc đối quang tử thì tổn thương rỗng tủy không tăng do chứa dịch não tủy

- Các tổn thương dạng kén trong tủy sống: U nang trong tủy, u nang màng nhện và u nang thần kinh đệm. Chúng thường không tiến triển và không có triệu chứng, dịch bên trong u không hoàn toàn là dịch não tủy.

- Ống sống trung tâm còn sót lại: Ống trung tâm của tủy sống có thể bị thoái hóa theo tuổi tác và ống tủy trung tâm tồn tại dai dẳng không được coi là bất thường [8].

Điều trị. Hiện nay vẫn chưa có hướng dẫn điều trị chính thức nào đối với bệnh Syringomyelia không do chấn thương. Nhìn chung, việc quản lý hiện tại được cá nhân hóa theo các triệu chứng của bệnh nhân ở các giai đoạn bệnh khác nhau. Quản lý theo dõi và phục

hồi chức năng không phẫu thuật có thể được xem xét đối với những bệnh nhân có tổn thương nhỏ và không có triệu chứng hoặc có triệu chứng tương đối nhẹ; tuy nhiên, họ phải được theo dõi thường xuyên bằng MRI mỗi 3 tháng [2, 5-6, 8]. Những bệnh nhân có các triệu chứng thần kinh mới, tổn thương dạng khối, đau ngày càng trầm trọng, não úng thủy hoặc vẹo cột sống ngày càng tăng nên cân nhắc đánh giá phẫu thuật [8]. Việc phẫu thuật giải nén sớm có thể ngăn chặn sự tiến triển hoặc cải thiện các biến dạng cột sống liên quan. Mặc dù các triệu chứng có thể ổn định ở một số bệnh nhân, nhưng các triệu chứng tiến triển cần được điều trị tích cực vì chúng có thể dẫn đến tăng tỷ lệ tàn tật và thậm chí tử vong [2, 8]. Bệnh cần được quản lý suốt đời, trì hoãn điều trị khi các triệu chứng thần kinh phát triển có thể dẫn đến kết quả xấu [2]. Mục tiêu của điều trị phẫu thuật là giải phóng sự chèn ép và khôi phục lại dòng chảy dịch não tủy. Các phương pháp phẫu thuật thần kinh có thể bao gồm giải nén vùng dưới chẩm, tạo hình màng cứng, cắt bản sống, loại bỏ chất dính dưới nhện, cắt bỏ khối u, khối di chứng nhiễm trùng hoặc dị dạng động tĩnh mạch. Các biến chứng nội khoa sau phẫu thuật bao gồm viêm màng não vô khuẩn hoặc vi khuẩn, huyết khối tĩnh mạch sâu, nhiễm trùng đường tiết niệu và viêm phổi [6, 8]. Do đó, các tiêu chuẩn chăm sóc nên bao gồm phòng ngừa nhiễm trùng, dự phòng huyết khối tĩnh mạch, loại bỏ sớm ống thông tiểu, đánh giá bàng quang và vệ sinh phổi đầy đủ. Các biến chứng phẫu thuật khác có thể bao gồm tụ máu quanh phẫu thuật, rò rỉ dịch não tủy, tắc nghẽn shunt và hình thành sẹo. Bệnh nhân sau phẫu thuật ổn định nên được tập vật lý trị liệu, trị liệu nghề nghiệp và trị liệu ngôn ngữ [5-6]. Mặc dù có những báo cáo rằng điều trị chỉnh hình có thể cải thiện cơn đau và tư thế ở bệnh Syringomyelia, nhưng điều này chưa được xác nhận và không được khuyến cáo [2]. Các biến chứng lâu dài có thể bao gồm suy shunt, di chuyển đầu ống thông và tái phát ống thông. Nếu suy giảm thần kinh xảy ra, bệnh nhân nên được chuyển trở lại phẫu thuật thần kinh. Việc chăm sóc cần được phối hợp giữa bác sĩ chăm sóc chính hoặc bác sĩ nhi khoa, bác sĩ vật lý trị liệu, y tá phục hồi chức năng, bác sĩ phẫu thuật thần kinh, bác sĩ phẫu thuật chỉnh hình, chuyên gia về đau, bác sĩ tâm thần, nhân viên xã hội, nhà trị liệu vật lý... Không có thước đo kết quả cụ thể nào cho bệnh Syringomyelia. Phục hồi chức năng tập trung vào việc cải thiện các triệu chứng chứ không dựa trên cơ sở bằng chứng khoa học. Cơ chế chính xác của sự phát triển kén

dịch vẫn chưa được biết rõ và không có cách phòng ngừa hay chữa trị nào [5, 8]. Phẫu thuật có thể làm giảm các triệu chứng do chèn ép. Vai trò của các thủ thuật đặt shunt đang bị nghi ngờ, và gần đây việc đặt chúng được coi là giải pháp cuối cùng [2, 5, 8]. Mặc dù việc chẩn đoán bệnh ngày nay dễ dàng hơn do sự phổ biến của chụp MRI, nhưng rất khó để quyết định chiến lược điều trị tối ưu nào cho từng bệnh nhân riêng rẽ. Các cuộc tranh luận vẫn luôn xảy ra xoay quanh việc kiểm soát thoát vị não và biến chứng của bệnh và phần lớn là do chưa hiểu biết rõ ràng về lịch sử phát triển tự nhiên của bệnh này. [5-6, 8].

IV. KẾT LUẬN

Syringomyelia là một bệnh mạn tính ở tủy hiếm gặp. Nguyên nhân gây bệnh ngày nay vẫn chưa hoàn toàn được biết rõ. Bệnh có các triệu chứng mơ hồ và không đặc hiệu nên rất khó khăn trong chẩn đoán. Nếu chúng ta quan tâm và hiểu biết về bệnh này, có thể chúng ta sẽ chẩn đoán và điều trị sớm được cho người bệnh, giúp tránh các biến chứng nặng nề làm giảm chất lượng cuộc sống của người bệnh, tránh được tàn tật hoặc tử vong.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Di Lorenzo N, Cacciola F.** Adult syringomyelia. Classification, pathogenesis and therapeutic approaches. *J Neurosurg Sci.* 2005 Sep;49(3):65-72. PMID: 16288188.
2. **Rusbridge C, Greitz D, Iskandar BJ.** Syringomyelia: current concepts in pathogenesis, diagnosis, and treatment. *J Vet Intern Med.* 2006 May-Jun. 20(3):469-79.
3. **Honev CM, Martin KW, Heran MKS.** Syringomyelia Fluid Dynamics and Cord Motion Revealed by Serendipitous Null Point Artifacts during Cine MRI. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2017 Sep;38(9):1845-1847. doi: 10.3174/ajnr.A5328. Epub 2017 Jul 27. PMID: 28751514; PMCID: PMC7963706.
4. **Ashok Kumar E.A, Shriya P, Jijiva Bai P.** A rare case of Syringomyelia with Arnold – Chiari Malformation Type 1 - A case report. *IAIM, 2023;* 10(5): 33-44.
5. **Giner J, Pérez López C, Hernández B, Gómez de la Riva Á, Isla A, Roda JM.** Update on the pathophysiology and management of syringomyelia unrelated to Chiari malformation. *Neurologia.* 2019 Jun;34(5):318-325. English, Spanish. doi: 10.1016/i.nrl.2016.09.010. Epub 2016 Dec 9. PMID: 27939111.
6. **Leclerc A, Matveeff L, Emery E.** Syringomyelia and hydromyelia: Current understanding and neurosurgical management. *Rev Neurol (Paris).* 2020 Aug 18:S0035-3787(20)30633-0. doi: 10.1016/j.neurol.2020.07.004. Epub ahead of print. PMID: 32826067.
7. **Shenov VS, Munakomi S, Sampath R.** Syringomyelia. [Updated 2024 Mar 14]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK537110/>
8. **Perrini P, Anania Y, Cagnazzo F, Benedetto N, Morganti R, Di Carlo DT.** Radiological outcome after surgical treatment of syringomyelia-Chiari I complex in adults: a systematic review and meta-analysis. *Neurosurg Rev.* 2021 Feb;44(1):177-187. doi: 10.1007/s10143-020-01239-w. Epub 2020 Jan 17. PMID: 31953784.

NHẬN XÉT KẾT QUẢ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH HỘI CHỨNG DIGEORGE TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN HÀ NỘI

Đinh Thúy Linh¹, Phạm Thế Vương¹, Mai Trọng Hưng¹

TÓM TẮT

Hội chứng DiGeorge (DGS) là mất đoạn nhỏ nhiễm sắc thể thường gặp chủ yếu do mất đoạn 22q11.2, với biểu hiện dị thường về tim, suy giảm miễn dịch, bộ mặt bất thường, thiếu sản hoặc bất sản tuyến ức, bất thường vòm hàm, chậm phát triển và hạ canxi máu. **Mục tiêu:** Mô tả các đặc điểm lâm sàng của các trường hợp thai được chẩn đoán mắc hội chứng Digeorge. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** 26 thai phụ đến khám tại Trung tâm

Sàng lọc, Chẩn đoán trước sinh và sơ sinh, Bệnh viện Phụ sản Hà Nội được chẩn đoán thai mắc hội chứng DiGeorge bằng kĩ thuật Prenatal BoBs. **Kết quả:** 23/26 trường hợp có dị tật tim mạch (tứ chứng Fallot, bất thường cung động mạch chủ, thân chung động mạch, chuyển gốc động mạch), 2 trường hợp biến thể giải phẫu động mạch dưới đòn phải lạc chỗ, 1 trường hợp bố là người mắc DGS. 100% trường hợp thai DGS là do mất đoạn 22q11.2; không có trường hợp nào do mất đoạn 10p14. **Kết luận:** Xét nghiệm Prenatal BoBs là xét nghiệm có giá trị trong chẩn đoán các bất thường di truyền, đặc biệt là hội chứng DGS do mất đoạn 22q11.2. Các bất thường siêu âm có mối liên quan chặt chẽ đến thai mắc hội chứng DGS là dị tật tim, đặc biệt là bất thường vùng thân nón. Động mạch dưới đòn phải lạc chỗ và khám lâm sàng tìm kiếm các dấu hiệu gợi ý đến bố/mẹ là người mắc DGS nên được xem xét cẩn thận trong chẩn đoán trước sinh DGS.

¹Bệnh viện Phụ sản Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Mai Trọng Hưng
Email: bs.maitronghung.pshn@gmail.com
Ngày nhận bài: 20.9.2024
Ngày phản biện khoa học: 22.10.2024
Ngày duyệt bài: 28.11.2024