

TỨ CHỨNG FALLOT

BS CK2 Trần Kinh Trang

Mục tiêu:

1. Nêu được nguyên nhân và cơ chế bệnh sinh của tứ chứng Fallot.
2. Trình bày được chuẩn đoán và cách điều trị của tứ chứng Fallot.

Nội dung

2.1. Đại cương về bệnh tứ chứng Fallot

Tứ chứng Fallot là bệnh tim bẩm sinh (TBS) có tím hay gặp nhất, chiếm khoảng 10% trong các bệnh TBS.

Tím ngày càng tăng, đôi khi có cơn mất xỉu.

Chẩn đoán lâm sàng hay dựa vào các dấu hiệu tím da, tiếng thổi ở cao của hẹp động mạch phổi, phổi sáng và tăng gánh thất phải.

Phẫu thuật sửa toàn bộ có kết quả tốt ở trẻ từ 6 đến 12 tháng.

Phẫu thuật làm cầu nối cấp cứu trong trường hợp có cơn xỉu, ngất do thiếu oxy.

Tứ chứng Fallot là bệnh TBS hay đi kèm các tổn thương ngoài tim.

2.2. Nguyên nhân và cơ chế bệnh sinh

Nguyên nhân: Chưa được biết rõ

Cơ chế bệnh sinh: Dị tật được hình thành trong thời kỳ bào thai do sự dịch chuyển ra phía trước của phần phễu của vách liên thất phân cách giữa đường ra thất phải và đường tổng máu thất trái. Sự chuyển dịch này làm hẹp đường ra thất phải và động mạch phổi, đồng thời gây thông liên thất do phần vách phễu này không hợp được với phần còn lại của vách liên thất. Động mạch chủ nằm ngay bên dưới sẽ có hình cưỡi ngựa trên lỗ thông. Thất phải phì đại do hẹp đường ra

thất phải. Như vậy, tứ chứng Fallot gồm bốn chứng:

- Hẹp đường ra thất phải và động mạch phổi (ĐMP).
- Thông liên thất (TLT).
- Động mạch chủ (ĐMC) lệch sang phải và “cưỡi ngựa” ngay trên lỗ thông liên thất.
- Phì đại thất phải.

Trong số các chứng này thì 2 "chứng" quan trọng nhất là hẹp đường ra của thất phải và TLT. Hẹp đường ra thất phải có rất nhiều thể nhưng bao giờ cũng có hẹp phần phễu ĐMP. Hẹp có thể dài hay ngắn, cao hoặc thấp, khít hoặc vừa. Ngoài ra có thể hẹp đường ra ĐMP phối hợp với hẹp van ĐMP, hẹp trên van và các nhánh ĐMP. Có thể hẹp vừa hoặc hoặc rất khít, thậm chí thiếu sản nhánh ĐMP. Lỗ TLT trong Fallot 4 thường rất rộng, ở bờ của cơ, ngay phía dưới của cửa Wolf (TLT quanh màng chiếm khoảng 80% các trường hợp).

Chính do 2 thương tổn hẹp ĐMP và TLT này sẽ dẫn đến phì đại thất phải, dòng shunt từ phải sang trái sẽ có xu hướng kéo động mạch chủ lệch sang phải và dần dần "cưỡi ngựa" trên lỗ TLT. Mức độ lệch phải của ĐMC phụ thuộc vào 2 yếu tố: kích thước của ĐMC và kích thước của lỗ thông liên thất (tỷ lệ thuận với 2 thông số này).

Một số tổn thương phối hợp

1. ĐMC quay phải (25% các trường hợp).
2. Hẹp ĐMP (10 - 20%).
3. Thiếu sản ĐMP với nhiều tuần hoàn bàng hệ (5-10%).
4. TLT phần cơ phối hợp (5 - 10%).
5. Tuần hoàn bàng hệ chủ - phổi (5- 10%).
6. Bất thường ĐMV (1 - 2%) trong đó hay gặp là ĐMVLTT bắt đầu từ ĐMV phải. Đây có thể là một khó khăn cho phẫu thuật tứ chứng Fallot.

2.3. Yếu tố thuận lợi

Mẹ bị nhiễm virus, vi khuẩn, kí sinh trùng khi mang thai, nhiễm độc hóa chất, chất phòng xạ, yếu tố gia đình...

2.4. Triệu chứng lâm sàng và xét nghiệm

Tím môi và đầu chi : mức độ tím nhiều hay ít thường phụ thuộc vào mức độ hẹp động mạch phổi. Tím thường đi kèm với giảm vận động. Tím có đặc điểm là không hằng định, tăng lên khi gắng sức hoặc khi lạnh. Con tím kịch phát kèm ngừng thở và ngất, có thể dẫn đến tử vong, co giật và để lại triệu chứng thần kinh, nhưng thường hồi phục.

Dấu hiệu ngòai xòm và dấu hiệu ngón tay dui trỏng cũng thường gặp trên lâm sàng.

Khám lâm sàng

Tiếng thổi tâm thu tổng máu (do hẹp động mạch phổi): cường độ từ 3 đến 5/6, thường nghe thấy ở khoang liên sườn II - IV sát bờ trái xương ức. Có thể nghe được tiếng clic tổng máu ĐMC, tiếng T₂ mạnh duy nhất. Nếu T₂ tách đôi, loại trừ chẩn đoán teo tịt van ĐMP. Đôi khi có thể nghe được thổi liên tục dưới xương đòn (do còn ống động mạch), hoặc ở vùng lưng (do tuần hoàn bàng hệ chủ - phổi).

Ở thể không tím: thổi tâm thu do TLT và hẹp phổi, có thể nghe được dọc bờ trái xương ức và bệnh nhân không tím (dấu hiệu lâm sàng của Fallot 4 không tím giống với TLT shunt nhỏ).

Các xét nghiệm chẩn đoán

Xét nghiệm

1. Tăng hồng cầu: số lượng hồng cầu, hemoglobin, Hematocrite
2. Tăng độ quánh máu: VSS giảm

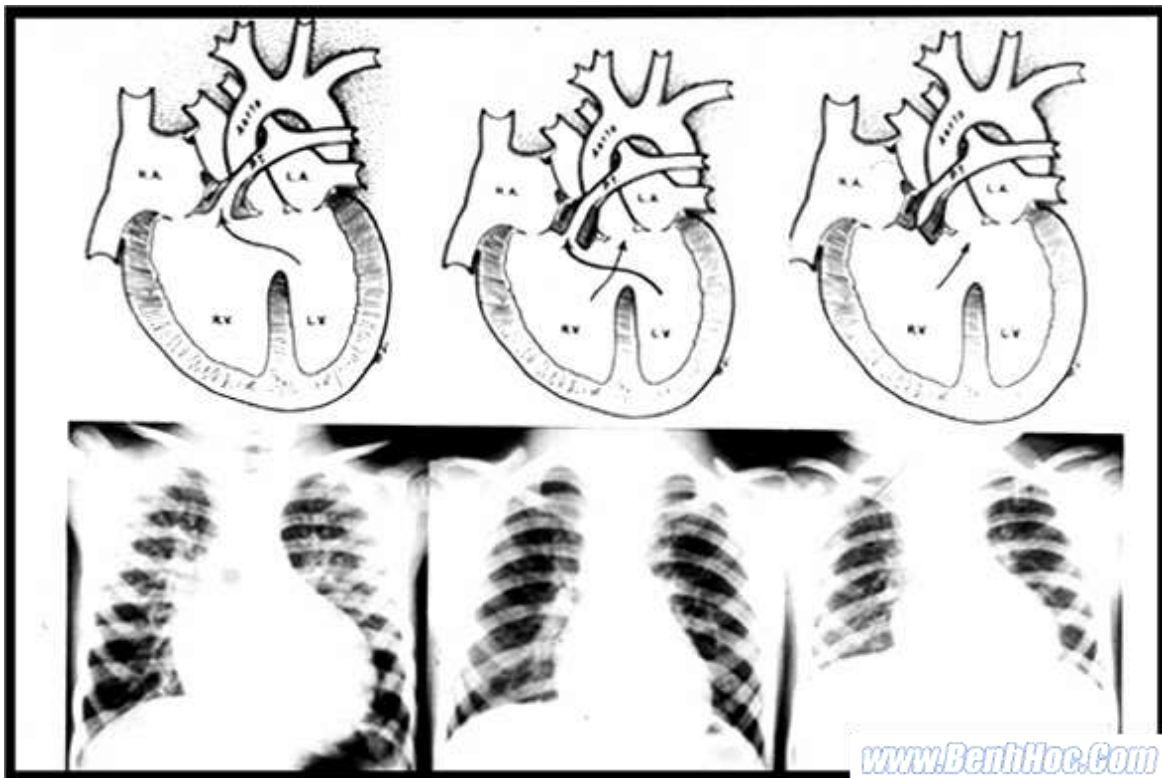
3. Rối loạn đông máu: Khi bệnh tiến triển lâu, các yếu tố đông máu Prothombine, Fibrinogene và tiểu cầu giảm do cơ chế bù trừ đối với tăng hồng cầu và tăng độ quánh máu.

Xquang ngực

1. Bóng tim bình thường với mỏm tim lên cao, cung giữa trái lõm, phế trường sáng.

2. 20% quai ĐMC ở bên phải khí quản.

Điện tâm đồ: phì đại thất phải đơn thuần, phì đại 2 thất có thể gặp ở thể không tím.

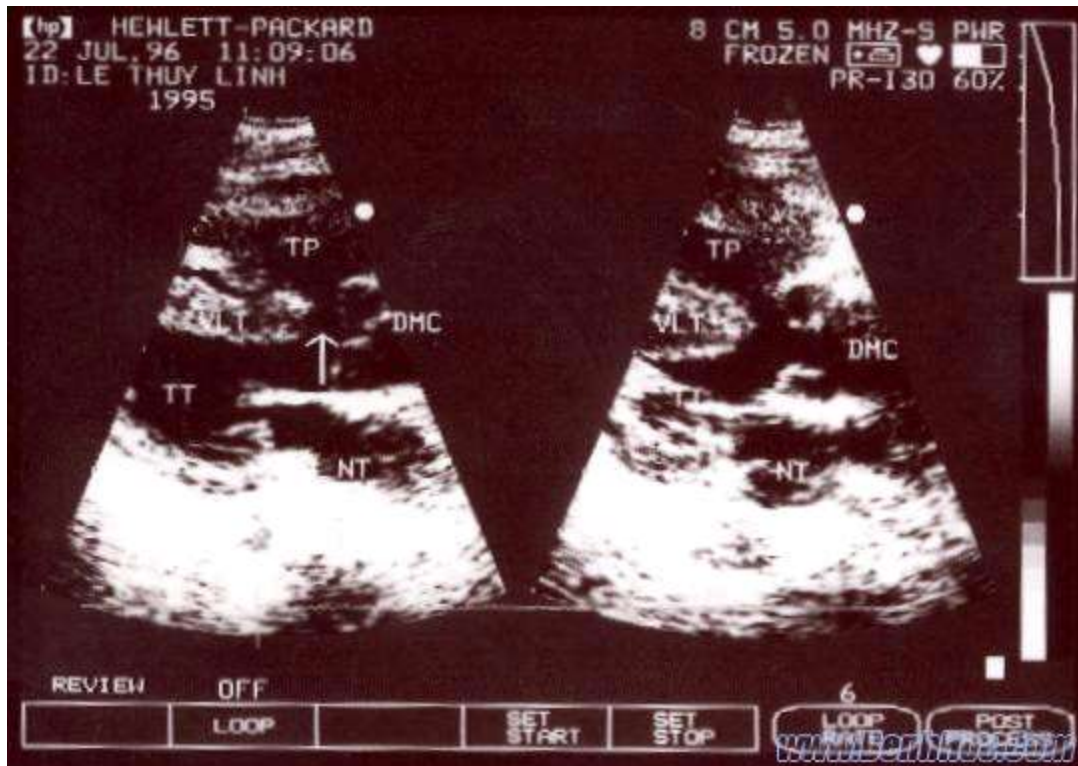


Hình 31-1. Hình phim Xquang tim phổi thẳng.

Siêu âm Doppler tim

1. TLT rộng, cao, thường là phần quanh màng.
2. ĐMC giãn rộng có hình ảnh “cười ngựa” lên VLT.
3. Hẹp ĐMP: hẹp phễu, van ĐMP (phải đo được đường kính vùng phễu, vòng

van và 2 nhánh ĐMP). Siêu âm Doppler khẳng định mức độ hẹp động mạch phổi bằng cách đo chênh áp qua phễu và van ĐMP.



Hình 31-2. Mặt cắt trục dọc với hình ảnh thông liên thất cao (mũi tên) và ĐMC cưỡi ngựa rõ

4. Cần phải thăm dò trên siêu âm xem có hay không các tổn thương sau: hẹp các nhánh ĐMP, thông liên thất nhiều lỗ, thông liên nhĩ, dòng chảy liên tục trong ĐMP chứng tỏ còn ống động mạch hoặc tuần hoàn bàng hệ chủ phổi.

5. Xác định các tổn thương phổi hợp như thông liên nhĩ, thông liên thất phần cơ...

Thông tim

1. Chỉ định: Trước phẫu thuật tất cả bệnh nhân tứ chứng Fallot nên được thông tim để xác định sự tắc nghẽn của đường ra thất phải, có hẹp ĐMP đoạn gần hay các nhánh của nó hay không, và loại trừ các bất thường về vị trí xuất phát và đường đi bất thường (nếu có) của động mạch vành.

2. Các thông số huyết động:

- a. Đo độ bão hoà ôxy có thể thấy dòng shunt 2 chiều qua lỗ TLT với bước nhảy ôxy ở thất phải và giảm bão hoà ôxy ở thất trái cũng nh ở ĐMC.
- b. Áp lực thất phải, thất trái và ĐMC bằng nhau do lỗ thông liên thất rộng.
- c. Hẹp động mạch phổi thường ở mức vừa, với áp lực ĐMP từ mức thấp đến bình thường.

3. Chụp buồng tim:

Chụp buồng thất phải, chụp buồng thất trái, chụp ĐMC, chụp chọn lọc ở các động mạch vành nhằm đánh giá tình trạng hẹp đường ra thất phải và mức độ thiếu sản ĐMP, đặc biệt là xác định dị dạng của động mạch vành mà siêu âm không xác định được .

3.5. Chẩn đoán

Dựa vào triệu chứng lâm sàng, xét nghiệm và đặc biệt là siêu âm tim.

Chẩn đoán phân biệt :

- Tam chứng Fallot (thông liên nhĩ và hẹp phổi)
- Thất phải hai đường ra và hẹp phổi
- Thân chung động mạch và hẹp động mạch phổi
- Các loại chuyển gốc động mạch và hẹp phổi.

Các chẩn đoán phân biệt được xác định bằng siêu âm tim.

3.6. Tiên lượng

Với trình độ phát hiện sớm và khả năng phẫu thuật hiện nay, hầu hết các ca đều có tiên lượng tốt, tỉ lệ tử vong do phẫu thuật tốt.

Tiến triển và biến chứng

Tím ngày càng tăng với các hậu quả:

1. Đa hồng cầu, nguy cơ gây TBMN, nhất là những trường hợp hồng cầu nhỏ, số lượng hồng cầu lớn hơn 7 triệu/mm³. Tăng hồng cầu làm thay đổi các xét nghiệm về đông máu và giảm tốc độ máu lắng.

2. Viêm nội tâm mạc Osler
3. Hạn chế hoạt động thể lực do thiếu ôxy mạn tính.
4. Bệnh nhân rất dễ bị áp xe não, hậu quả của shunt phải sang trái.
5. Thay đổi tuần hoàn mao mạch phổi.
6. Bệnh cơ tim thứ phát có thể có sau nhiều năm tiến triển (10 - 20 năm)
7. Bệnh nhân rất dễ bị lao phổi do giảm tuần hoàn phổi

Cơn thiếu ôxy: thường xuất hiện vào buổi sáng khi ngủ dậy hoặc sau gắng sức: khóc, cáu giận, kích thích đau, sốt... Cơn thiếu ôxy thường độc lập với mức độ tím và có thể dẫn đến tử vong hoặc bị TBMN. Cơn thiếu ôxy thường bắt đầu bằng pha "cương" với kích thích, khóc, tím tăng lên và nhịp tim nhanh. Sau đó là pha "ức chế": da xám và nhợt, thở nhanh và sâu do toan chuyển hoá, nhịp tim nhanh với giảm hoặc mất tiếng thổi do hẹp động mạch phổi, giảm trương lực cơ. Nếu cơn qua đi, trẻ sẽ ngủ và bình tĩnh lại.

3.7. Điều trị

a. Điều trị nội khoa

Phát hiện và điều trị thiếu máu thiếu sắt tương đối.

Điều trị cơn thiếu ôxy

1. Đưa trẻ lên vai hoặc cho trẻ ngồi đầu gối dè vào ngực.
2. Morphin sulfat 0,1 - 0,2 mg/kg tiêm dưới da hay tiêm bắp để ức chế trung tâm hô hấp, cắt cơn khó thở nhanh, không nên cố gắng tiêm tĩnh mạch mà nên sử dụng đường tiêm dưới da.
3. Điều trị nhiễm toan bằng natri bicarbonate 1 mEq/kg tĩnh mạch, nhằm làm giảm kích thích trung tâm hô hấp do toan chuyển hoá.
4. Thở ôxy cần hạn chế vì trong bệnh lý này có giảm dòng máu lên phổi chứ không phải do thiếu cung cấp ôxy từ ngoài vào.
5. Nếu không đáp ứng với các phương pháp trên, có thể dùng Ketamin 1-3 mg/kg

tiêm TM chậm thường có kết quả (gây tăng sức cản đại tuần hoàn, an thần).

Thuốc co mạch như Phenylephrine. (Neo - synephrine) 0,02 mg/, Propranolol: 0,01 - 0,25 mg/kg tiêm TM chậm thường làm giảm tần số tim và có thể điều trị cơn thiếu ôxy.

6. Uống Propranolol 2-4mg/kg/ngày có thể dùng để phòng cơn thiếu ôxy và trì hoãn thời gian mổ sửa chữa toàn bộ. Hoạt tính có lợi của Propranolol là làm ổn định phản ứng của mạch ngoại vi.

Phòng viêm nội tâm mạc nhiễm khuẩn: Như trong các bệnh tim bẩm sinh có tím khác.

b. Điều trị ngoại khoa

1. Phẫu thuật tạm thời: được chỉ định để tăng dòng máu lên phổi ở trẻ tím nặng và không kiểm soát được cơn thiếu ôxy ở những bệnh nhân mà phẫu thuật sửa toàn bộ khó thực hiện an toàn và ở trẻ nhỏ hay phẫu thuật sửa toàn bộ gặp khó khăn về mặt kỹ thuật.

a. Cầu nối Blalock – Taussig (nối giữa động mạch dưới đòn và một nhánh ĐMP) có thể thực hiện ở trẻ nhỏ.

b. Cầu nối Gore - Tex: ống Gore - Tex giữa động mạch dưới đòn và một nhánh ĐMP.

c. Phương pháp Waterston: nối giữa ĐMC lên và ĐMP phải nhưng phương pháp này không còn thông dụng nữa do có nhiều biến chứng.

d. Phẫu thuật Potts: nối giữa ĐMC xuống và ĐMP cũng hiếm khi được sử dụng.

2. Phẫu thuật sửa toàn bộ: bao gồm đóng lỗ TLT bằng miếng vá, mở rộng đường ra thất phải bằng việc cắt tổ chức cơ phân phế, thường đặt một miếng patch để làm rộng đường ra của thất phải. Có thể mở rộng vòng van ĐMP bằng miếng patch nếu cần thiết. Phẫu thuật được thực hiện khi 2 nhánh ĐMP và hạ lưu phía xa tốt, không có bất thường ĐMV.

Phẫu thuật được thực hiện với tuần hoàn ngoài cơ thể và đường mổ dọc giữa xương ức. Thời gian nằm viện trung bình từ 12 - 15 ngày và tỉ lệ tử vong 1 - 5%. Biến chứng có thể gặp là bloc nhĩ thất cấp III, lỗ TLT tồn lưu, nhất là còn hẹp động mạch phổi.

3. Nong van ĐMP: chỉ áp dụng trong trường hợp hẹp van động mạch phổi, có nguy cơ gây cơn thiếu ôxy nặng. Chỉ giành kỹ thuật này cho những trường hợp có chống chỉ định phẫu thuật.

c. Chỉ định điều trị

1. Tứ chứng Fallot thông thường (ĐMP tốt, ĐMV bình thường, 1 lỗ TLT) có tím nhiều và hồng cầu hơn 6 triệu/mm³: phẫu thuật sửa toàn bộ ở bất kỳ tuổi nào.

2. Tứ chứng Fallot thông thường (ĐMP tốt, ĐMV bình thường, 1 lỗ TLT) với cơn thiếu ôxy: phẫu thuật tạm thời với cầu nối Blalock-Taussig hoặc sửa toàn bộ tùy theo khả năng của từng bệnh viện.

3. Tứ chứng Fallot thông thường: phẫu thuật sửa toàn bộ được thực hiện một cách hệ thống khi trẻ được từ 6 - 9 tháng tuổi.

4. Tứ chứng Fallot đặc biệt (hẹp nhánh ĐMP, TLT nhiều lỗ), bất thường ĐMV và dị tật khác): Nếu trước 2 tuổi thì có thể làm phẫu thuật tạm thời (cầu nối Blalock). Nếu sau 2 tuổi thì tùy từng trường hợp và khả năng của bệnh viện mà quyết định phương pháp điều trị thích hợp cho từng người bệnh.

d. Sau khi phẫu thuật

1. Nếu kết quả phẫu thuật tốt thường đa bệnh nhân trở về cuộc sống bình thường. Khi có hạn chế khả năng gắng sức thì không nên luyện tập thể thao. Có thể có hở van động mạch phổi do mở rộng phễu gây tăng gánh tâm trương thất phải. Theo dõi hàng năm bằng siêu âm tim và Holter điện tim để có thể thấy sự tiến triển của hẹp động mạch phổi hoặc xuất hiện các rối loạn nhịp: ngoại tâm thu hoặc nhịp nhanh thất... Thường xuất hiện các rối loạn nhịp ở những trường hợp còn hẹp

ĐMP.

2. Trong một số trường hợp, nhất là những trường hợp ĐMP mở quá rộng, suy thất phải do tăng gánh tâm trong nhiều và trong vài trường hợp do hở van động mạch phổi nhiều.

3. Các bác sĩ tim mạch sẽ ngày càng gặp nhiều các bệnh nhân bị Fallot 4 đã mổ, nhưng vẫn còn tồn tại hẹp ĐMP, còn lỗ TLT, hoặc hở ĐMP nặng gây giãn buồng thất phải, rối loạn chức năng thất phải và hở van ba lá (cơ năng hay thực thể).

Thông tim có thể được chỉ định nếu các bất thường còn nặng nề để có chỉ định mổ lại. Rối loạn nhịp thất cũng ảnh hưởng nhiều đến tiên lượng xa do đó cũng có thể có chỉ định thăm dò điện sinh lý ở các bệnh nhân Fallot 4 đã mổ sửa chữa toàn bộ.

3.8. Phòng bệnh

Phòng bệnh cho các bà mẹ đang mang thai, đặc biệt trong 3 tháng đầu.

Phòng các biến chứng có thể xảy ra như Osler, cơn thiếu oxy não, áp xe não.... bằng cách phát hiện sớm và phẫu thuật sớm.

4. Tài liệu tham khảo

1. Connelly MS, Webb GD, Somerville J, et al. Canadian Consensus Conference on Adult Congenital Heart Disease 1996. *Can J Cardiol* 1998;14:395-452.

2. Cullen S, Celermajer DS, Franklin RCG, et al. Prognostic significance of ventricular arrhythmia after repair of tetralogy of Fallot: a 12-year prospective study. *J Am Coll Cardiol* 1994;23: 1151-1155.

3. Harrison DA, Harris L, Siu SC, et al. Sustained ventricular tachycardia in adult patients late after repair of tetralogy of Fallot. *J Am Coll Cardiol* 1997;30:1368-1373.

4. Murphy JG, Gersh BJ, Mair DD, et al. Long-term outcome in patients undergoing surgical repair of tetralogy of Fallot. *N Engl J Med* 1993;329:593-599.
5. Nollert G, Fischlein T, Bouterwek S, et al. Long-term survival in patients with repair of tetralogy of Fallot: 36-year follow-up of 490 survivors of the first year after surgical repair. *J Am Coll Cardiol* 1997;30:1374-1383.
6. Yemets IM, Williams WG, Webb GD, et al. Pulmonary valve replacement late after repair of tetralogy of Fallot. *Ann Thorac Surg* 1997;64:526-530.
7. Neches WH, Park S, Ettedgni JA. Tetralogy of Fallot and Tetralogy of Fallot with pulmonary atresia. In: Garson A, Bricker JT, Fisher DJ, Neish SR, eds. *The science and practice of pediatric cardiology*, 2nd ed. Baltimore: Williams & Wilkins, 1998:1383-1411.
8. Perloff JK. Survival patterns without cardiac surgery or interventional catheterization: a narrowing base. In: Perloff JK, Child JS, eds. *Congenital heart disease in adults*, 2nd ed. Philadelphia: WB Saunders, 1998:15-53.
9. Redington A, Shore D, Oldershaw P. In: Tetralogy of Fallot. Redington A, Shore D, Oldershaw P, eds. *Congenital heart disease in adults: a practical guide*. London: Martin Saunders, 1994:57-67.
10. Snider AR, Serwer GA, Ritter SB. Defects in cardiac septation. In: Snider AR, Serwer GA, Ritter SB, eds. *Echocardiography in pediatric heart disease*, 2nd ed. St. Louis: Mosby, 1997:235-246.
11. Moore JD, Moodie DS. Tetralogy of Fallot. In: Marso SP, Griffin BP, Topol EJ, eds. *Manual of Cardiovascular Medicine*. Philadelphia: Lippincott-Raven, 2000.

5. Các test lượng giá

5.1. Câu hỏi tự luận

5.2. Câu hỏi trắc nghiệm

1. Tứ chứng Fallot là bệnh tim bẩm sinh thường gặp chiếm tỷ lệ bao nhiêu % trong các bệnh tim bẩm sinh ở trẻ trên 1 tuổi?

- a. 65%
- b. 70%
- c. 75%
- d. 80%

2. Trong tứ chứng Fallot những dị tật nào là tổn thương quan trọng nhất?

- a. Thông liên thất & hẹp động mạch phổi
- b. Động mạch chủ cưỡi ngựa & thông liên thất
- c. Dày thất phải & thông liên thất
- d. Hẹp động mạch phổi & động mạch chủ cưỡi ngựa

3. Tiếng thổi tâm thu trong tứ chứng Fallot nghe được do :

- a. Ổng động mạch
- b. Hẹp động mạch phổi
- c. Lỗ thông liên thất
- d. Hở van ba lá

4. Tỷ lệ quay động mạch chủ quay phải trong tứ chứng Fallot là bao nhiêu %

- a. 15%
- b. 20%
- c. 25%
- d. 30%

5. Áp lực động mạch phổi trong tứ chứng Fallot

- a. Tăng
- b. Bình thường
- c. Giảm
- d. Lúc tăng, lúc giảm

6. Độ bão hòa oxy trong tứ chứng Fallot tăng lên ở đâu

- | | |
|--------------|------------------|
| a. Nhĩ phải | c. Động mạch chủ |
| b. Thất phải | d. Thất trái |

7. So sánh áp lực ở thất phải, thất trái, và động mạch chủ trong tứ chứng Fallot

- a. Thất trái > thất phải = động mạch chủ
- b. Thất trái < thất phải = động mạch chủ
- c. Thất trái = thất phải = động mạch chủ
- d. Thất phải > thất trái = động mạch chủ

8. Con thiếu oxy não thường xảy ra vào lúc nào?

- | | |
|---------------|-------------------------|
| a. Buổi sáng | c. Ngủ dậy vào sáng sớm |
| b. Buổi Chiều | d. Buổi tối |