

TỨ CHỨNG FALLOT

HOÀNG QUỐC TUỞNG, MD

DEPT OF PEDIATRIC

UNI OF MEDICINE AND PHARMACY

HO CHI MINH CITY, VIET NAM

1. Định nghĩa

Tứ chứng Fallot (TOF) là tim bẩm sinh tím thường gặp nhất chiếm 5-10% các tật tim bẩm sinh. TOF là bệnh bao gồm 4 đặc điểm: thông liên thất rộng, tắc nghẽn đường ra thất phải, phì đại thất phải và động mạch chủ cuỗi ngựa lên vách liên thất.

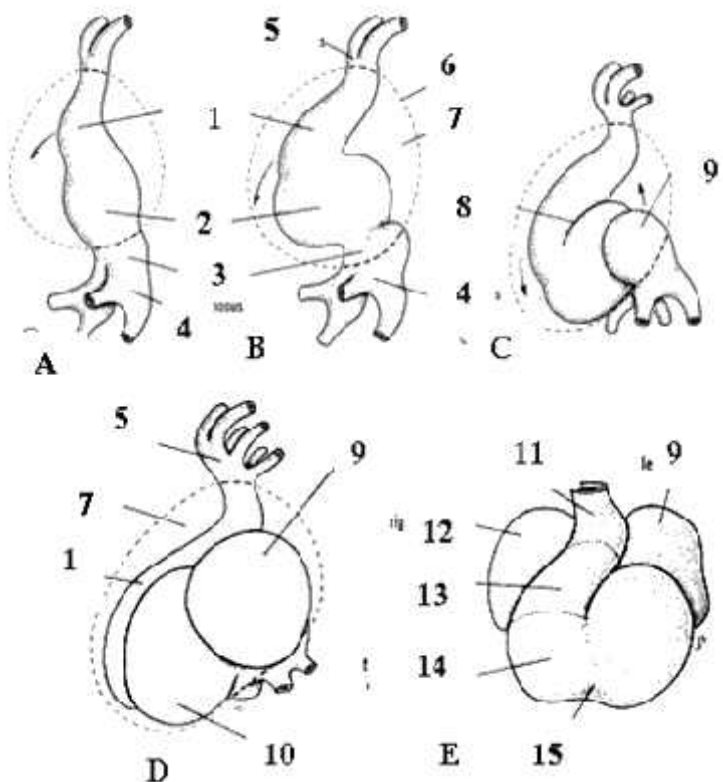
Nguyên nhân của tứ chứng fallot

Mẹ trong lúc mang thai: mẹ có bệnh tiểu đường con nguy cơ TOF gấp 3 lần, ăn retionoic acids (vitamin A bị oxy hoá) trong 3 tháng đầu thai kỳ, bệnh phenylketone niệu không kiêng ăn phenylalanine (có trong thực phẩm giàu protein, quả hạnh, quả lê tàu, đậu lima, đậu phộng, các loại hạt) và uống trimethadione, paramethadione.

Di truyền: gene gây TOF trong trisomy 13, 18, 21 chiếm 10% TOF, đột biến gene trong TOF (*NKX2.5* 4% các trường hợp TOF, *JAG1* trong hội chứng Allagile, *TBX5* trong hội chứng Holt-Oram, *FOXC2* phù bạch huyết) hoặc do khiếm khuyết gene như *TBX1* 15% các trường hợp TOF, vùng NST 22q11 hội chứng DiGeorge hay Shprintzen, monosomy 22q11.2 hay CATCH 22.

2. Phôi thai học

Trong quá trình phát triển tiếp theo của ống tim nguyên thủy để trở thành tim vĩnh viễn, có 3 hiện tượng chính rất quan trọng xảy ra đồng thời: sự dài ra và gấp khúc của ống tim nguyên thủy, sự bành trướng không đều của các đoạn ống tim nguyên thủy, sự tạo ra các vách ngăn của tim.



Hình: Sự gấp khúc và hình thành các buồng tim của ống tim ở các giai đoạn.

(A. phôi 8 khúc nguyên thủy; B. 11 khúc; C. 16 khúc; D. nhìn ở mặt trái; E. nhìn ở phía trước phôi 28 ngày. 1. hành tim; 2. tâm thất; 3. tâm nhĩ; 4. xoang tĩnh mạch; 5. rễ động mạch; 6. màng ngoài tim; 7. khoang màng ngoài tim; 8. rãnh hành thất; 9. nhĩ trái; 10. tâm thất trái; 11. thân động mạch; 12. nhĩ phải; 13. nón động mạch; 14. phần vách thất phải; 15. rãnh liên thất).

Sự hình thành các vách ngăn tim gồm sự ngăn ống nhĩ thất và sự tạo ra các van 3 lá và van 2 lá, sự ngăn tâm nhĩ và sự tiếp tục biệt hóa của tâm nhĩ, sự ngăn tâm thất và sự ngăn thân - nón động mạch và sự tạo ra van động mạch chủ và van động mạch phổi (van xich ma).

Một vách xoắn được hình thành ngăn thân - nón động mạch thành 2 mạch xoắn với nhau là động mạch chủ và thân chung của các động mạch phổi phải và trái. Sự ngăn thân nón động mạch làm cho tâm thất trái thông với động mạch chủ, còn tâm thất phải thông với thân chung động mạch phổi phải và trái và làm cho động mạch chủ và thân chung đó ngăn cách nhau hoàn

toàn. Ở thành bên các mạch này xuất hiện 2 chỗ dày lên tạo thành những gờ. Các gờ này đến tiếp xúc với vách ngăn xoắn để tạo ra các van động mạch chủ và động mạch phổi.

Gọi là tứ chứng fallot (TOF) nhưng thực ra căn nguyên phôi thai học của nó thực chất chỉ là đơn chứng do vách nón ngăn cách động mạch chủ và phổi bị lệch lên trên, ra trước và sang trái làm cho không đóng được vách liên thất gây ra lỗ thông liên thất và gây hẹp đường thoát thất phải. Đồng thời động mạch chủ cũng lệch sang phải theo gây ra cưỡi ngựa trên lỗ thông liên thất. Do đó bờ của lỗ thông liên thất trong TOF thường là vòng van động mạch chủ. Thông thường, đường kính lỗ thông liên thất lớn hơn 20 -30% so với đường kính gốc động mạch chủ.

3. Hình thái học

Thông liên thất rộng: phần quanh màng thường gấp, phần buồng nhận hiếm gấp. thỉnh thoảng gặp phần cơ bẻ. Đôi khi có tổn thương gối nội mạc gây ra kênh nhĩ thất.

ĐMC cưỡi ngựa trên vách liên thất do vách nón lệch ra trước trên, lệch vách càng nhiều, cưỡi ngựa và ĐMC dẫn càng nhiều.

Tắc nghẽn đường ra thất phải: hẹp phần phễu (dưới van ĐMP) có trong 50 -75%, hẹp thấp gặp trong 40%, hẹp cao chiếm 35% và hẹp lan toả, hình ống chiếm 25%. Hẹp van ĐMP chiếm 2/3 trường hợp TOF. Van thường có 2 mảnh hay 1 mảnh. Chu vi ĐMP ngang van có thể kém phát triển. Không lỗ van ĐMP là thể nặng của TOF. Dày thất phải hậu quả của hẹp đường ra thất phải

Bó His chạy theo bờ sau dưới phía thất trái của TLT. Nhánh phải và nhánh trái trước cũng rất gần bờ dưới của TLT. Tuần hoàn bàng hệ xuất phát từ ĐMC rất nhiều ở thể TOF nặng.

Dị tật khác đi kèm: thông liên nhĩ, tồn tại lỗ bầu dục (PFO) 83%, cung ĐMC bên phải 25%, tồn tại TMC trên trái 11%, bất thường ĐM vành 5%, kênh nhĩ thất toàn phần 2%, hở van nhĩ - thất, tật Ebstein, hở van ĐMC, còn ống ĐM, bất thường hồi lưu T MP.

4. Sinh lý bệnh

Sinh lý bệnh của TOF lệ thuộc: kích thước lỗ thông liên thất, mức độ hẹp của đường ra thất phải và lượng máu không bão hòa oxygen đi vào ĐMC.

Hẹp ĐMP ngăn cản dòng máu lên ĐMP và gây ra tiếng thổi tâm thu ở ổ van ĐMP. Tăng gánh buồng tim phải do hẹp ĐMP, tuy nhiên tổn thương này được dung nạp tốt nhờ có lỗ thông liên thất rộng do đó máu sẽ được "thoát" sang đại tuần hoàn (do áp lực tâm thu buồng tim phải cân bằng với áp lực đại tuần hoàn).

Luồng thông qua lỗ TLT sẽ liên quan đến mức độ hẹp ĐMP và sức cản của hệ mạch đại tuần hoàn. Khi tắc nghẽn của đường ra thất phải tăng lên (theo thời gian sự phát triển của cơ vùng phễu phổi đại tăng) và sức cản của hệ mạch đại tuần hoàn giảm do đó dòng shunt sẽ đi từ phải sang trái và làm giảm độ bão hoà ôxy trong đại tuần hoàn. Kết quả là bệnh nhân sẽ bị tím sớm. **Mức độ tím và độ giãn ĐMP tỷ lệ thuận với mức độ hẹp ĐMP.**

TLT rộng Hẹp phổi nhẹ vừa	<ul style="list-style-type: none"> Máu từ 2 thất vào ĐMC trong thì tâm thu Máu từ thất phải vào cả ĐMP và ĐMC ĐMP hẹp nhẹ-vừa máu không bão hòa oxy vào ĐMC (P- T shunt) không nhiều 	TÍM NHẸ - VỪA
TLT rộng Hẹp phổi nặng	<ul style="list-style-type: none"> Máu từ 2 thất vào ĐMC thì tâm thu Máu từ thất phải vào cả ĐMC và ĐMP Hẹp phổi nặng máu không bão hòa oxy vào ĐMC (P-T shunt) nhiều 	TÍM NẶNG
TLT rộng Hẹp khít	<ul style="list-style-type: none"> TLT rộng, máu từ 2 thất vào ĐMC thì tâm thu Máu từ thất phải vào ĐMC và ĐMP Tắc nghẽn rất nặng đường ra thất phải toàn bộ máu không bão hòa oxy từ thất phải vào ĐMC 	TÍM RẤT NẶNG
TLT nhỏ Hẹp phổi nhẹ vừa	<ul style="list-style-type: none"> Máu từ thất trái qua thất phải trong thì tâm thu Chỉ có máu từ thất trái vào ĐMC Máu từ thất phải chỉ vào ĐMP không R-L shunt 	TOF HỒNG

Giảm lượng máu lên phổi dẫn đến giảm độ bão hòa oxy máu trong thất trái, áp lực và kháng lực mạch máu phổi thấp, tính thấm thành mạch máu phổi thay đổi. Shunt P - T gây giảm độ bão hòa oxy máu ĐM gây ra toan máu, đa hồng cầu, tắc mạch, rối loạn đông máu do giảm tiểu cầu, rối loạn chức năng tiểu cầu, giảm fibrinogen máu và gây dẫn mạch ngoại biên.

Tăng gánh tâm thu (áp suất) thất phải dẫn đến phì đại cơ thất phải, giảm độ dẫn nở thất phải, giảm thể tích thất phải thì tâm trương, giảm sức co bóp cơ thất phải lâu dần dẫn đến suy tim phải. Thất trái giảm thể tích đổ đầy tâm trương và gây giảm sức co bóp cơ thất trái thường g xuất hiện ở giai đoạn trễ nhất là ở TOF "già".

5. Lâm sàng

Triệu chứng cơ năng

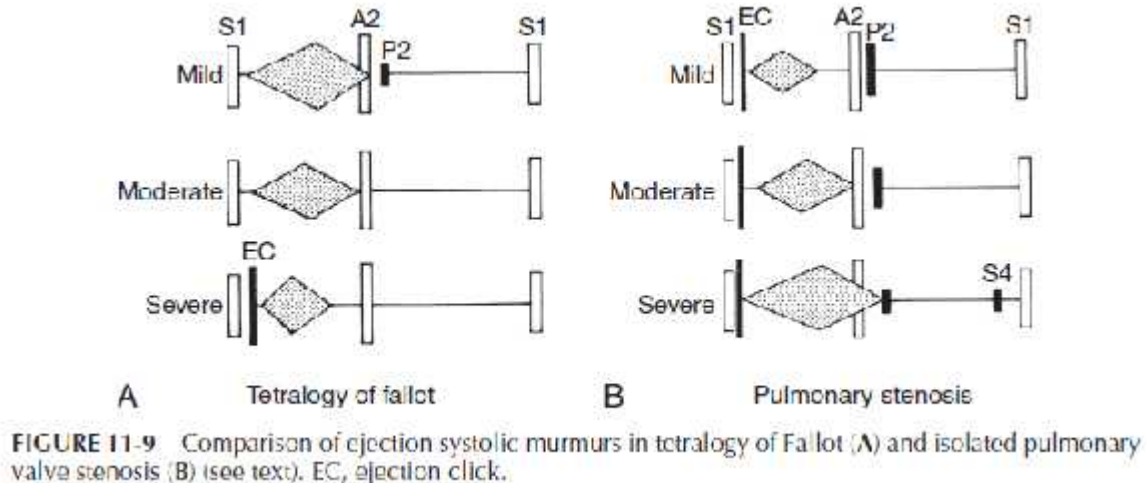
Hầu hết bệnh nhân có triệu chứng: tím ngay lúc sanh hoặc vài tháng sau sanh do có CÔĐM, HbF, nhu cầu O₂ thấp trong 3 tháng đầu. Tím nặng ngay sau sanh khi không có lỗ van ĐMP. Khó thở khi gắng sức phải ngồi xổm. Thỉnh thoảng BN Fallot “hồng” không có triệu chứng hoặc có triệu chứng suy tim.

Triệu chứng thực thể

- Thở nhanh, sâu
- Tím, móng khum, đầu chi dùi trống (trẻ lớn)
- Ngực trái có thể lép nhẹ, có thể tăng động ở mũi ức
- Có thể sờ được rung miêu ở KGS II, III trái do hẹp phổi
- S2 đơn (do hẹp van ĐMP)
- Âm thổi tâm thu dạng phụt ở KGS II trái, 3/6 – 5/6, do hẹp phổi. Hẹp càng nặng âm thổi càng nhỏ và ngắn
- Âm thổi tâm thu do hẹp van ĐMC tương đối ở KGS II trái
- Click phun do dẫn ĐMC nghe ở KGS III trái

- Âm thổi liên tục ở KGS II trái (còn ống ĐM) hoặc bên ngực phải hoặc sau lưng giữa 2 xương bả vai (tuần hoàn bàng hệ chủ -phổi).

Phân biệt âm thổi và tiếng tim trong tứ chứng Fallot với hẹp động mạch phổi đơn thuần :



6. Cận lâm sàng

Điện tâm đồ

Trục QRS lệch phải, có thể bình thường nếu Fallot “hồng”. Dày thất phải tăng gánh tâm thu, chuyển tiếp đột ngột từ V1-V2. Dày 2 thất trong Fallot “hồng”. Lớn nhĩ phải ít gặp.

X quang ngực

Bóng tim bình thường hoặc nhỏ, hình chiếc giày. Tuần hoàn phổi thường giảm hoặc tăng nếu có ống ĐM hoặc THBH chủ-phổi lớn. Cung ĐMP lõm do hẹp ĐMP. Lớn nhĩ phải (25%) và cung ĐMC bên phải (25%).

Siêu âm tim

Xác định 4 tật chính với đầy đủ các đặc điểm. Xác định tổn thương tim khác đi kèm. Đánh giá THBH chủ-phổi và đánh giá chức năng thất phải và trái.

Thông tim

Ngày nay ở nhiều trung tâm tim mạch thông tim can thiệp được tiến hành hơn là thông tim chẩn đoán. Thông tim và chụp mạch máu rất hữu ích trong các trường hợp sau: xác định nguồn gốc và lộ trình ĐM vành. Khảo sát hệ thống ĐMP, đặc biệt khi tắc nghẽn phần xa mà không khảo sát rõ ràng trên siêu âm qua thành ngực và để khảo sát THBH.

Xét nghiệm máu

- Đa hồng cầu (Hct, hemoglobin, hồng cầu tăng cao)
- Khí máu ĐM: toan máu
- Tiểu cầu giảm ở trẻ lớn, cô đặc máu nặng
- Fibrinogen máu giảm
- Rối loạn chức năng đông máu
- Sắt, sắt huyết thanh có thể giảm

7. Diễn tiến tự nhiên và biến chứng

25% trẻ nhũ nhi không điều trị tử vong trong 1 năm đầu nhưng hiếm khi xảy ra trong tháng đầu. Tỷ lệ tử vong 40% khi 3 tuổi, 70% 10 tuổi, 95% khi 40 tuổi nếu không điều trị.

Tím ngày càng nặng hoặc xảy ra cơn tím thiếu oxy. Đó là do hậu quả của tình trạng hẹp đường thoát thất phải ngày càng nặng và tình trạng đa hồng cầu.

Các biến chứng khác có thể xảy ra: đa hồng cầu thứ phát do thiếu oxy máu, thiếu sắt tương đối, chậm lớn nếu tím nặng, áp xe não và tai biến mạch máu não hiếm gặp, viêm nội tâm mạc nhiễm trùng thỉnh thoảng xảy ra. Hở van ĐMC trong TOF nặng và rối loạn đông máu là biến chứng muộn do tím nặng kéo dài.

8. Điều trị

Nội khoa

- Phát hiện và xử trí cơn tím.

- Phòng ngừa cơn tím bằng propranolol uống 0,5 -1,5 mg/kg uống mỗi 6 giờ.
- Giữ vệ sinh răng miệng và phòng viêm nội tâm mạc nhiễm trùng khi làm thủ thuật hay phẫu thuật (cho uống kháng sinh trước và sau thủ thuật, phẫu thuật). Điều trị thiếu sắt tương đối (thiếu sắt dễ bị TBMM não)
- Xử trí cơn tím
 - Tư thế gối ngực.
 - Thở oxy qua mask có túi dự trữ.
 - An thần: Morphine sulfate 0,1 mg/kg/lần TDD, TB hoặc TMC (có sẵn antidot), diazepam 0,2 mg/kg/lần TM, Ketamine 0,25-1 mg/kg TM hoặc TB.
 - Chống toan : Bicarbonate natri 1 mEq/kg/lần TM
 - Propranolol : 0,1-0,2 mg/kg/lần (tối đa 1 mg/lần) pha với 10 ml nước cất, bơm trực tiếp TM < ½ liều này. Nếu không hiệu quả, tiêm ½ còn lại TM trong 5-10 phút.
 - Thuốc co mạch: Phenylephrine HCl 0,01 mg/kg TMC hoặc 0,1 mg/kg TDD hoặc TB, methoxamine (Vasoxyl) 0,1 mg/kg TM. Theo dõi huyết áp trong khi dùng. Không để huyết áp tăng > 20% so với trước dùng.
 - Truyền dịch điện giải.
 - Gây mê, phẫu thuật cấp cứu nếu không hiệu quả.

Ngoại khoa

Chỉ định phẫu thuật tạm thời

- Sơ sinh : TOF kèm không lỗ van ĐMP
- < 3-4 tháng tuổi hoặc cân nặng < 2,5 kg lên cơn tím thường xuyên không kiểm soát được bằng thuốc

- < 1 tuổi, lên cơn tím không kiểm soát được, có
 - Thiếu sản vòng van ĐMP (cần làm transannular patch khi phẫu thuật triệt để)
 - Giải phẫu ĐM vành không thuận tiện cho phẫu thuật
- Các nhánh ĐMP quá nhỏ

Phẫu thuật hoàn toàn

- Thời điểm: tùy trung tâm nếu có kinh nghiệm và kỹ năng tốt > 3 tháng tuổi. **Hầu hết thường phẫu thuật lúc bé được 1-2 tuổi.** Nếu có bất thường ĐM vành, thiếu sản vòng van ĐMP thường phải trên 1 tuổi.
- **Chỉ định khi các nhánh ĐMP không quá nhỏ hoặc đã làm BT shunt > 6-12 tháng**
- Phẫu thuật: vá lỗ thông liên thất, mở rộng buồng tổng thất phải, mở rộng thân ĐMP transannular patch hoặc ống nối thất phải – ĐMP khi có bất thường ĐM vành (> 1 tuổi).

Tử vong sau phẫu thuật: TOF không biến chứng 2-3% trong 2 năm đầu. Yếu tố nguy cơ < 3 tháng và > 4 tuổi, thiếu sản nặng vòng van và thân ĐMP, thông liên thất nhiều lỗ, tuần hoàn bàng hệ chủ phổi nhiều và hội chứng Down.

Biến chứng hậu phẫu: chảy máu hậu phẫu trên TOF “già”, đa hồng cầu, hở van ĐMP nếu nhẹ sẽ dung nạp tốt, suy tim tạm thời có thể cần phải điều trị, block nhánh phải (có xẻ thất phải) 90% thường dung nạp tốt, block tim hoàn toàn < 1%, loạn nhịp thất hiểm gặp.

Theo dõi hậu phẫu: **phòng viêm nội tâm mạc nhiễm trùng suốt đời, hạn chế vận động tùy mức độ nếu cần. Tái khám mỗi 6-12 tháng đặc biệt khi còn TLT tồn lưu, tắc nghẽn đường thoát thất phải, hẹp ĐMP, RLNT.** Hở van ĐMP nặng nên hạn chế vận động gắng sức. Phẫu thuật lại khi có triệu chứng lâm sàng, hở van 3 lá nặng, rối loạn chức năng thất phải, dẫn thất phải tiến triển. RLNT trẻ có thể gặp vì thế nếu bệnh nhân sau phẫu thuật TOF có hội hộp, chóng mặt, ngất gợi ý nên đo ECG Holter, test gắng sức để chẩn đoán. Pace-maker điều trị khi có block nhĩ thất hoàn toàn (độ III) hoặc RL chức năng nút xoang.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. JOSEPH K. PERLOFF. Ventricular septal defect with pulmonary stenosis. The Clinical Recognition of congenital heart disease. 6h ed. ELSEVIER. Saunder. 2012. 316-347.
2. MYUNG K. PARK. Tetralogy of Fallot. Pediatric cardiology for Practitioners. 5th ed. MOSBY. 2008. 235-243.
3. DAVID G. NICHOLS. Tetralogy of Fallot with and without Pulmonary atresia. Critical Heart Disease in infants and children. 2th ed. MOSBY. 2002. 755-765.
4. CONSTANTINE MAVROUDIS. Tetralogy of Fallot. Pediatric cardiac surgery. 3th ed. MOSBY. 2003. 383-397.