

DI TẬT CỘT SỐNG CHẴ ĐÔI

Đặng Đỗ Thanh Cần

Mục tiêu bài giảng

1. Nguồn gốc phôi thai học hệ TKTW và cơ chế gây dị tật cột sống chẻ đôi
2. Phân biệt được dị tật cột sống chẻ đôi kín và hở
3. Triệu chứng lâm sàng và cận lâm sàng chẩn đoán
4. Nguyên tắc điều trị

I. PHÔI THAI HỌC

Sau giai đoạn tạo phôi ba lá. Lớp ngoại bì phôi tiếp tục được tách ra tạo thành lớp ngoại bì da ở bên ngoài và ngoại bì thần kinh (TK) ở bên trong. Lớp ngoại bì TK sẽ thay đổi hình thái từ cấu trúc dạng tấm sang dạng hình ống. Quá trình này gọi là đóng ống TK với 3 giai đoạn chính:

1.1 Giai đoạn đóng ống TK nguyên phát (tuần thứ 3 – 4)

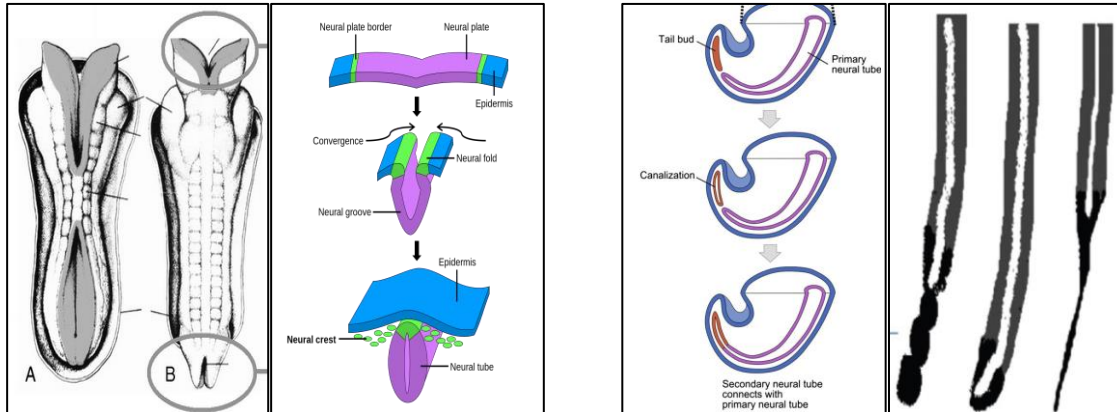
Khoảng ngày thứ 18 phôi thai, tấm TK dày lên, hai mép uốn cong ra sau tạo thành máng TK, rồi khép lại hoàn toàn ở mặt sau thành ống TK. Quá trình đóng ống TK xảy ra ở giữa phôi (đoạn tuỷ cổ) rồi đóng dần về phía hai đầu của phôi. Hai lỗ cuối cùng của phôi được đóng lại ở đầu trên (ngày 24) để tạo thành các túi não và ở đầu dưới (ngày 26) tạo thành tuỷ sống đến tuỷ cùng S2. Lúc này phần ngoại bì da bên ngoài cũng tách dần ra khỏi ống TK. Trung bì phôi cũng phát triển thành những đốt xương sống bao lấy ống TK ở giữa.

Bất thường ở giai đoạn này thường do không đóng được hai lỗ TK gây tật thoát vị tuỷ - màng tuỷ (lỗ dưới) và thai vô sọ (lỗ trên) hoặc chẻ đôi toàn bộ hộp sọ - cột sống nếu không đóng được toàn bộ ống TK.

1.2 Giai đoạn đóng ống TK thứ phát (tuần thứ 5 – 6)

Sự tập trung các tế bào trung mô (nốt Hensen) nằm gần đầu dưới ống TK sẽ phát triển thành một ống TK nhỏ thứ hai. Sau đó, cấu trúc này sẽ dính vào ống TK ban đầu để tạo thành đoạn tuỷ còn lại (từ S2 đến dây tịt cùng). Sau đó, ống TK này thoái triển ngược hướng lên tạo thành chóp tuỷ và dây tịt cùng.

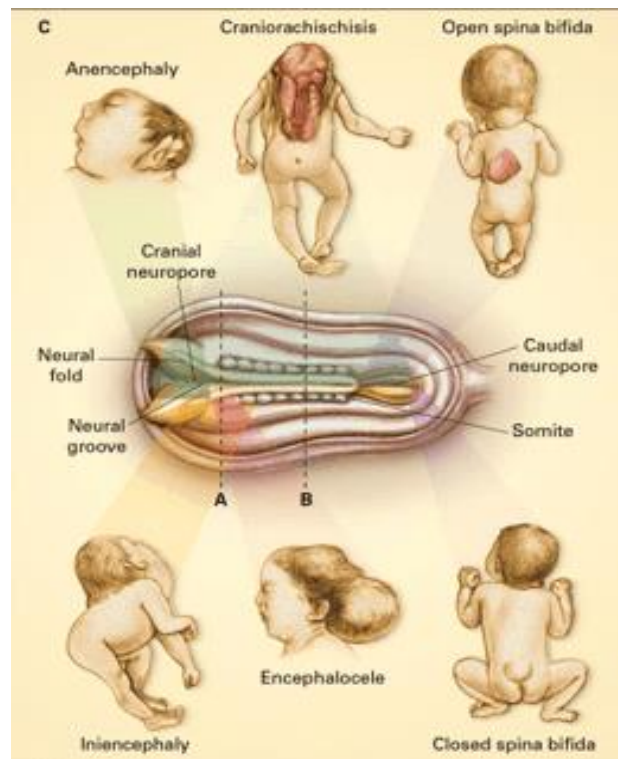
Bất thường ở giai đoạn này thường tạo ra các dạng dị tật cột chẻ đôi kín khi mà lớp ngoại bì da đã được tách ra hoàn toàn khỏi ống TK. Nếu xảy ra ở giai đoạn thoái triển tuỷ cùng sẽ gây bất sản xương cùng.



Đóng ống Tk nguyên phát

Đóng ống Tk thứ phát

Hình 1: Đóng ống thần kinh thứ phát



Hình 2: Bất thường vị trí đóng ống TK và các biểu hiện dị tật CSCĐ

II. ĐẠI CƯƠNG

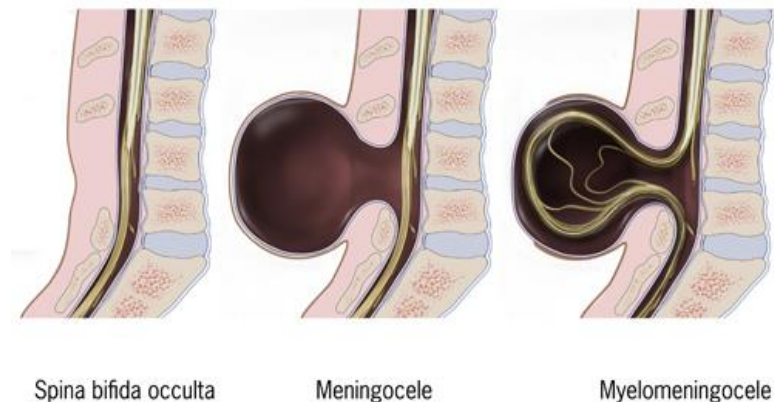
2.1 Định nghĩa

Dị tật CSCĐ (còn gọi là khiếm khuyết ống TK) là tình trạng khiếm khuyết bẩm sinh của mỏ gai và bảng sống của các đốt sống do bất thường trong giai đoạn đóng ống TK. Bất thường có thể ở bất cứ vị trí nào dọc theo trục ống TK. Vị trí hay gặp nhất là vùng thắt lưng – cùng (90 – 95%).

2.2 Phân loại

Dị tật CSCĐ hở (chiếm 90 – 95%): các thành phần của ống TK bị thoát vị ra ngoài, không được lớp da che phủ. Có 2 loại chính thoát vị tủy – màng tủy và thoát vị màng tủy.

Dị tật CSCĐ kín (chiếm 5 – 10%): ống TK không bị thoát vị ra ngoài và có da che phủ bên trên nên khó phát hiện nhưng có thể sờ thấy khiếm khuyết cung sau đốt sống. Có rất nhiều loại dị tật kín như các dạng u mỡ tủy sống, u mỡ dây tặn cùng, dò xoang bì/nang bì, nang thần kinh – ruột, tủy sống tách đôi...



Hình 3: Các dạng dị tật cột sống chẻ đôi kín và hở

III. CÁC THỂ LÂM SÀNG HAY GẶP

3.1 Thoát vị tủy - màng tủy

Đây là thể lâm sàng nặng nhất của dị tật CSCĐ hở.

Tần xuất: 1 – 2/1000 trẻ sanh sống.

Có nhiều yếu tố nguy cơ liên quan

- Những gia đình đã có con bị thoát vị tuỷ - màng tuỷ trước đó sẽ tăng nguy cơ 2 – 3% nếu chỉ có 1 con bị, 6 – 8% nếu có 2 con bị.
- Môi trường sống ô nhiễm, kinh tế khó khăn, chiến tranh, thảm họa, thiên tai.
- Thai sản: thiếu acid folic, mẹ uống thuốc chống động kinh Valproic acid.

Trẻ bị thoát vị tuỷ - màng tuỷ thường phát hiện được ngay sau sanh. Quan sát trẻ có một nang lớn bất thường phía sau cột sống, hay gặp nhất ở vùng thắt lưng – cùng. Nang chứa dịch trong suốt (dịch não tuỷ), được bao bọc bởi một lớp màng rất mỏng chính là màng cứng tuỷ, ở giữa có là một cấu trúc hình ống chạy dài từ trên xuống là tuỷ sống, có các rễ TK của chùm đuôi ngựa ở hai bên chóp tuỷ. Tất cả các cấu trúc TK này không được da che phủ bên ngoài nên dễ dàng nhìn thấy. Màng cứng tuỷ rất mỏng nên dễ rách gây chảy DNT ra ngoài, hoặc xuất huyết tuỷ. Những trường hợp phát hiện muộn khối thoát vị có thể bị nhiễm trùng gây viêm màng não hoặc tụ mủ dưới màng cứng.



Hình 4: Thoát vị tuỷ - màng tuỷ

3.2 Thoát vị màng tuỷ

Thoát vị màng tuỷ có thể có hoặc không có lớp da che phủ (kín hoặc hở). Chỉ có 1/3 trường hợp có triệu chứng TK. Trẻ sau sanh thường được phát hiện với một nang lớn vùng thắt lưng – cùng, bên trong khối thoát vị chỉ có DNT, không có thoát vị tuỷ sống và rễ TK, được bao bọc bởi màng tuỷ. Khi chiếu đèn vào khối thoát vị có thể thấy ánh sáng dễ dàng xuyên thấu nang chứa DNT. Thoát vị màng tuỷ hiếm có nguy cơ vỡ túi thoát vị hay nhiễm trùng nên tiên lượng tốt hơn so với thoát vị tuỷ - màng tuỷ.



Hình 5: Thoát vị màng tuỷ

3.3 U mỡ tuỷ sống

Đây là dạng hay gặp nhất trong dị tật CSCĐ kín. Sau sanh trẻ thường biểu hiện với một khối u mỡ dưới da, sau vùng thắt lưng – cùng, thường nằm ở đường giữa, đôi khi lệch khỏi đường giữa. Khối u mỡ này sẽ phát triển liên tục vào trong màng cứng qua chỗ khuyết của cân cơ lưng, cung sau đốt sống và màng cứng. Khối u mỡ trong màng cứng thường nằm ở vị trí chóp tuỷ - chùm đuôi ngựa và dính vào tuỷ sống ở mặt sau tuỷ, đầu dưới chóp tuỷ hoặc cả hai (dạng chuyển tiếp). Khối u trong màng cứng phát triển gây chèn ép tuỷ và gây cố định chóp tuỷ không cho chóp tuỷ và chùm đuôi ngựa phát triển hướng lên như bình thường. Bên cạnh đó, có những cấu trúc sợi – mạch máu bất thường từ mặt sau tuỷ sống dính vào màng cứng cũng góp phần gây cố định chóp tuỷ. Trường hợp u mỡ của dây tặn cùng thường hiếm có u mỡ dưới da nhưng phát hiện nhờ các dấu hiệu khác trên da.

Đa số trẻ bị u mỡ tuỷ sống không có triệu chứng thần kinh sớm sau sanh. Phát hiện nhờ các dấu hiệu bất thường trên da ngay tại vị trí bị CSCĐ. Có 56% trẻ có khối u mỡ dưới da, 32% có triệu chứng bàng quang thần kinh và 10% có bàn chân khèo, yếu chân hay đau chân.



Hình 6: U mỡ dưới da trong dị tật u mỡ chóp tuỷ

3.4 Dò xoang bì

Dị tật dò xoang bì là do tình trạng tách không hoàn toàn lớp ngoại bì da với ngoại bì TK nên còn một đường thông thương giữa da và ống TK sau này. Cấu trúc xoang bì thường có 3 thành phần: lỗ dò trên da, đường dò và nang bì/thượng bì.

- Bắt đầu bằng một lỗ dò nhỏ trên da ở hai đầu ống TK, thường là đầu dưới (vùng thắt lưng – cùng). Kích thước lỗ 1 – 2 mm, nằm trên hoặc rất gần đường giữa và không nhìn thấy đáy. Có thể có tóc bên trong. Vùng da xung quanh lỗ dò có thể bình thường hoặc bất thường với các dát thay đổi sắc tố da hoặc bướu máu.
- Đường dò được lót bởi biểu mô gai, từ lỗ dò trên da đi xuyên qua lớp cân cơ cột sống, đi qua chỗ khuyết mồm gai trong trường hợp có CSCĐ hoặc đi khoảng giữa hai mồm gai bình thường. Đường dò có thể có hoặc không đi xuyên qua màng cứng và dính vào chóp tuỷ.
- Nang bì/nang thượng bì là do sự tích tụ các chất bong tróc của biểu mô gai lót đường dò. Nếu nang chỉ chứa keratin từ biểu mô gai gọi là nang thượng bì còn nếu có chứa thêm các phần phụ của da (nang lông, tuyến bã) thì gọi là nang bì. Nang bì /thượng bì có thể xuất hiện bất kì vị trí nào dọc theo đường đi xoang bì. Nếu nang xuất hiện trong màng cứng có thể gây chèn ép chùm đuôi ngựa.

Dò xoang bì nếu không phát hiện sớm rất dễ bị nhiễm trùng từ bên ngoài gây viêm màng não tái phát nhiều lần, gây áp xe dưới da hoặc áp xe nội tuỷ, nhẹ nhất là nhiễm trùng nông tại lỗ dò. Các chất bong tróc từ nang bì/thượng bì có thể gây viêm màng não hoá học.



Hình 7: Cấu trúc xoang bì: lỗ dò, đường dò và nang bì

Cần phân biệt lỗ dò xoang bì với lỗ đỉnh xương cụt nằm gần lỗ hậu môn và khi banh nếp gian mông ra luôn nhìn thấy đáy rất nông. Lỗ đỉnh xương cụt hiếm khi thông vào trong ống sống.



Hình 8: Lỗ đỉnh xương cụt

IV. CHẨN ĐOÁN

4.1 Bệnh sử

Tiền sử thai sản có thể phát hiện đa số các trường hợp CSCĐ hở (> 90%), rất hiếm dị tật kín có thể phát hiện được trước sanh. Ngay sau sanh cha mẹ hoặc bác sĩ sản khoa phát hiện trẻ có một khối tổn thương bất thường ở phía sau cột sống và đưa trẻ đi khám thần kinh. Một số được phát hiện có lỗ nhỏ trên da vùng thắt lưng – cùng, lỗ có thể chảy ít dịch.

4.2 Khám lâm sàng

• Dị tật CSCĐ hở

Khám khối thoát vị: đây là tổn thương dạng nang chứa DNT trong suốt. Nếu có thoát vị tuỷ sống và các rễ TK là dạng thoát vị tuỷ - màng tuỷ. Nếu không nhìn thấy cấu trúc TK bên trong thì là thoát vị màng tuỷ (hiếm gặp). Cần xác định vị trí, kích thước khối thoát vị giúp tiên lượng chức năng TK sau này. Đánh giá khối thoát vị có bị vỡ hay bị nhiễm trùng hay chưa ?

Khám vận động: đánh giá cử động tự nhiên của hai chân và khi kích thích đau

Khám xương – khớp: phát hiện các dị tật kèm theo (20 – 50%) như bàn chân khèo, cứng khớp gối, gù vẹo cột sống. Cần hội chẩn với BS chỉnh hình và vật lý trị liệu để cho trẻ mang nẹp bột đùi – bàn chân (bột Ponseti) sớm để điều chỉnh các biến dạng nếu có.

Đo vòng đầu: ngay sau sanh và những ngày đầu tiên sau đó để đánh giá tình trạng đầu nước hoạt động (khi vòng đầu tăng > 1 cm mỗi ngày). Sử dụng biểu đồ vòng đầu để theo dõi liên tục giúp phát hiện đầu nước tiến triển (> 80% trẻ tiến triển đầu nước trong vòng 6 tháng đầu).

Khám hô hấp: chú ý khi trẻ có nhịp thở bất thường, thở rít khi hít vào hoặc có những cơn ngưng thở ngắn trong lúc ngủ. Đó là những dấu hiệu cảnh báo chèn ép hành tuỷ của dị tật Chiari loại II kèm theo trong hầu hết các trường hợp thoát vị tuỷ - màng tuỷ.

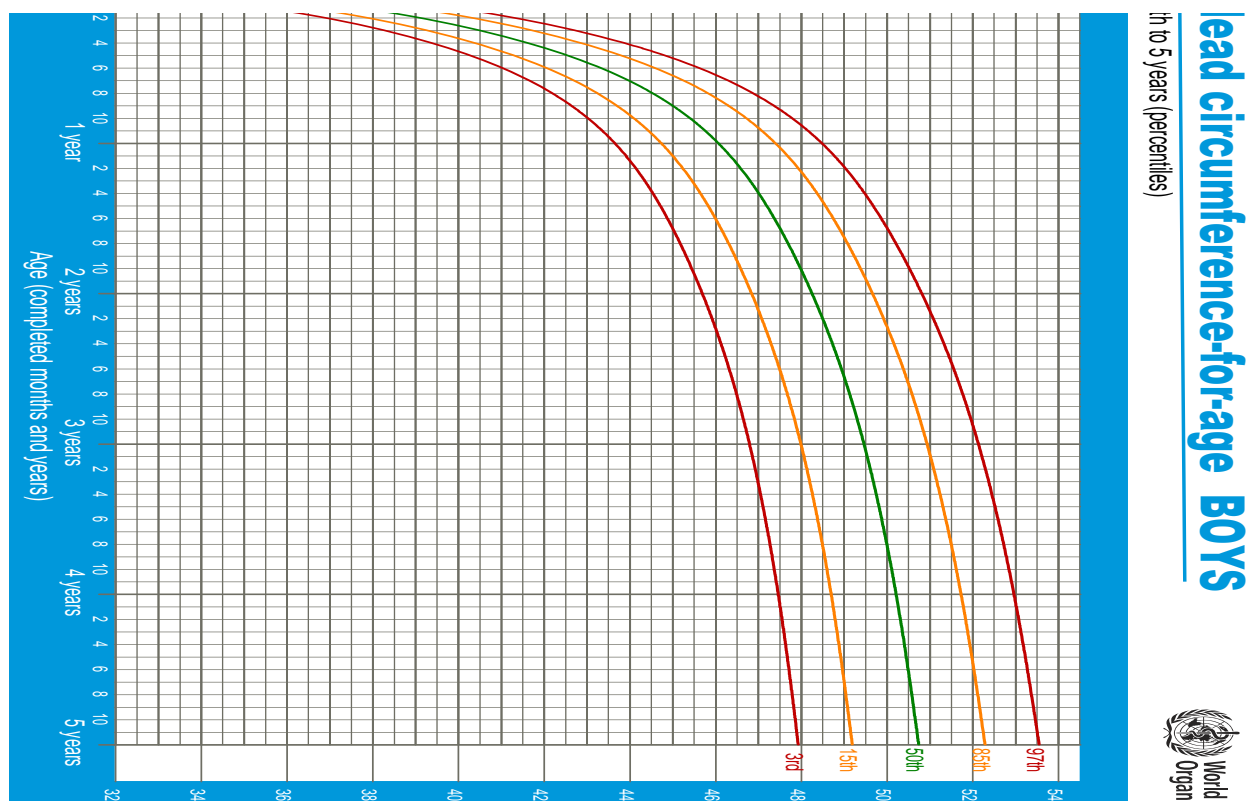
Khám tiết niệu: > 90% trẻ có bàng quang TK nên hầu hết trẻ bị thoát vị tuỷ - màng tuỷ đều được đặt sonde tiểu lưu sớm trước hoặc trong lúc đóng thoát vị. Cần hội chẩn BS tiết niệu đánh giá tình trạng bàng quang TK.

Bảng 1: Các biểu hiện TK với các vị trí thoát vị tuỷ - màng tuỷ.

Vị trí tổn thương	Biểu hiện
T12	Liệt hoàn toàn 2 chi dưới
L1	Yếu gập háng
L2	Yếu khớp háng
L3	Yếu duỗi gối
L4	Yếu gập lưng bàn chân
L5	Yếu gập lưng ngón cái
S1	Yếu gập lòng bàn chân, ngón cái dạng móng vuốt
S2	Khó phát hiện lâm sàng, ngón cái dạng móng vuốt



Hình 9: Bàn chân khèo và dấu hiệu ngón cái dạng móng vuốt.



Biểu đồ 1: Biểu đồ vòng đầu bé trai theo Tổ chức y tế thế giới.

- **Dị tật CSCĐ kín**

Khám dấu hiệu trên da: hầu hết trẻ bị dị tật CSCĐ kín đều có một hoặc nhiều dấu hiệu trên bề mặt da. Đây chính là những dấu hiệu rất quan trọng giúp chẩn đoán, nhất là khi trẻ không có triệu chứng TK. Càng nhiều dấu hiệu bất thường trên da càng gợi ý có bất thường cấu trúc TK bên dưới

- Khối u dưới da (chiếm 50%)
- U máu trên bề mặt da
- Dát thay đổi sắc tố
- Có chùm lông bất thường
- Mảnh da thừa (giống như cái đuôi da)
- Lỗ nhỏ bất thường



Hình 10: Các dấu hiệu trên da trong dị tật CSCĐ kín

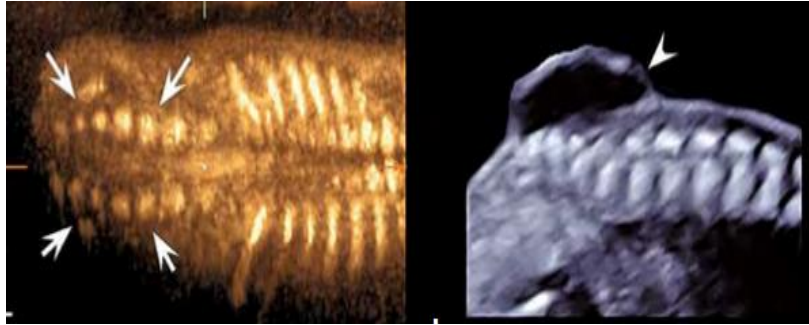
Khám cột sống: sờ nắn dọc theo toàn bộ mồm gai cột sống sẽ thấy có chỗ khuyết một vài mồm gai và bản sống. Đó chính là chỗ cột sống bị chẻ đôi. Khối u mỡ dưới da hoặc đường dò xoang bì sẽ đi qua chỗ hở này để đi vào trong ống sống.

Khám thần kinh: > 50% trẻ dị tật CSCĐ kín không có triệu chứng TK. Nếu có thì cũng thường xuất hiện muộn sau nhiều tháng, nhiều năm, thậm chí đến tuổi trưởng thành. Dấu hiệu hay gặp nhất là trẻ bị mất cảm giác nông quanh xương cùng. Đôi khi trẻ có dấu hiệu bàn chân khèo. Táo bón kéo dài và tiểu rĩ, tiểu lắt nhắt khi đã có rối loạn cơ vòng.

4.3 Cận lâm sàng

4.3.1 Siêu âm

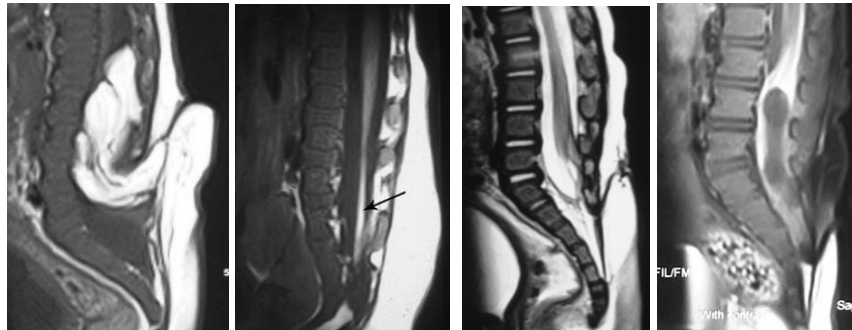
Siêu âm thường được sử dụng giai đoạn trước sanh để theo dõi thai kỳ và chẩn đoán dị tật TKTW. Sau sanh thường ít sử dụng siêu âm để chẩn đoán do chất lượng hình ảnh kém hơn MRI. Chẩn đoán dị tật CSCĐ hở thường chỉ cần dựa trên khám lâm sàng. Chống chỉ định siêu âm cột sống trong dị tật hở do nguy cơ dễ gây vỡ và nhiễm trùng khối thoát vị. Siêu âm não xuyên thóp có giá trị để theo dõi tình trạng đầu nước tiến triển kèm theo trong thoát vị tủy - màng tủy.



Hình 11: Siêu âm thai phát hiện dị tật CSCĐ

4.3.2 MRI cột sống

MRI là phương pháp khảo sát tốt nhất các dị tật CSCĐ kín cũng như các dị tật hệ TKTW khác.



Hình 12: Hình MRI các dị tật CSCĐ kín

(U mỡ chóp tuỷ, u mỡ dây tủy cùng, dò xoang bì, nang bì trong ống sống bị áp xe hoá)

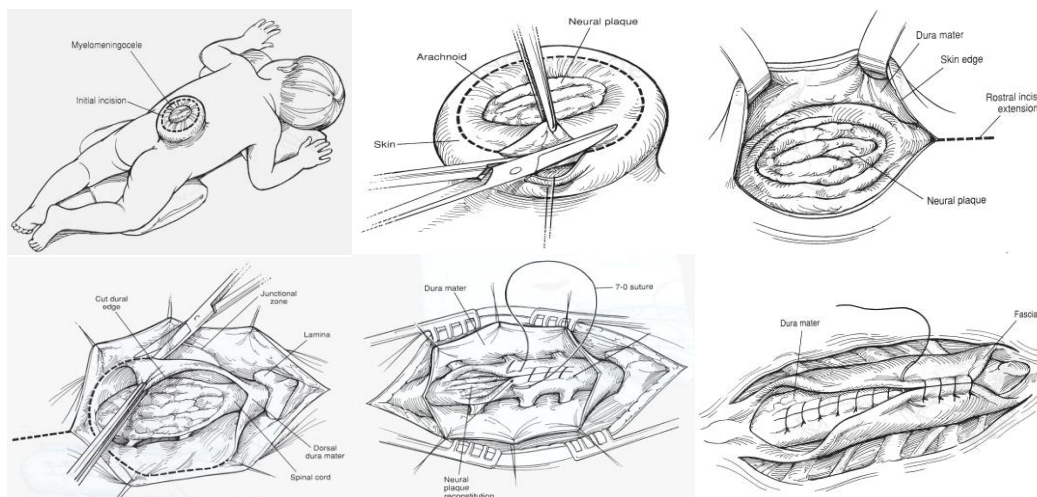
4.3.3 XQ cột sống, chi dưới: khi có gù vẹo cột sống hoặc biến dạng gối, gót. XQ chỉ có thể thấy khuyết cung sau đốt sống nhưng không thấy được các cấu trúc TK bên trong.

V. ĐIỀU TRỊ

5.1 Dị tật CSCĐ hở

Ngay sau sanh phải bảo vệ tốt khối thoát vị tránh tiếp xúc trực tiếp có thể gây vỡ. Đắp gạc chống dính (Tefla), giữ ẩm bằng dung dịch Lactac Ringer hoặc Nornal Saline. Không dùng gạc thay băng vết thương, dung dịch sát khuẩn, vật liệu y tế chứa Latex (73% trẻ bị dị ứng Latex).

Tạo hình lại ống TK sớm trước 24 giờ đầu (sau 36 giờ tăng nguy cơ nhiễm trùng). Đặt VP shunt cùng lúc hoặc thì hai (sau 2 hay 3 ngày) nếu đầu nước tiến triển nặng hơn. Việc đóng ống TK sớm không giúp cải thiện chức năng TK sau này nhưng giúp giảm tỉ lệ nhiễm trùng.



Hình 13: Đóng khối thoát vị tủy - màng tủy

5.2 Dị tật CSCĐ kín

Hầu hết các dị tật kín được chỉ định phẫu thuật khi trẻ có triệu chứng TK. Một số tác giả chủ trương phẫu thuật dự phòng sau 2 tháng tuổi nhưng còn nhiều bàn cãi. Mục tiêu là cắt bớt khối u mỡ trong màng cứng giảm chèn ép tủy và giải phóng tủy tự do khỏi mô xung quanh. Riêng tật dò xoang bì phải được mổ lấy toàn bộ đường dò và nang bì càng sớm càng tốt trước khi trẻ có triệu chứng TK hoặc bị biến chứng nhiễm trùng.

VI. TIỀN LƯỢNG

Dị tật CSCĐ hở thường có tiên lượng xấu, trong đó thoát vị tủy - màng tủy nặng nhất. Nếu không được điều trị < 30% trẻ có thể sống sót đến tuổi nhũ nhi. Với điều trị hiện nay, tỉ lệ sống đến 1 tuổi 85 – 90%, 6 tuổi 80% và 25% sống đến 20 – 25 tuổi. Nguyên nhân gây tử vong sớm là do dị dạng Chiari (gây ngưng thở, hít sặc) và tử vong muộn là do biến chứng của VP shunt. Đa số trẻ có chỉ số thông minh IQ bình thường > 80%. Tình trạng chậm phát triển trí tuệ thường liên quan đến nhiễm trùng shunt. Trẻ có thể tự đi đứng được với hỗ trợ của nạng 40 – 85% trường hợp. Tỉ lệ trẻ bị bàng quang TK > 90% cần đặt sonde tiểu sạch, ngắt quãng kiểm soát đường tiểu.

Dị tật CSCĐ kín có tiên lượng tốt hơn. Khoảng 50% trẻ bị mổ chóp tuỷ có triệu chứng TK trước mổ. Tiên lượng chức năng TK sau mổ cải thiện tốt hơn 19%, giữ ổn định như trước mổ 75%, có 6% xấu hơn. Biến chứng TK sau mổ hay gặp là rối loạn cơ vòng 7,5%, thường tạm thời và tự hết sau 3 – 4 ngày. Tuy nhiên, có 4% bị biến chứng bàng quang TK vĩnh viễn. Tật bàn chân khèo và vẹo cột sống không bao giờ cải thiện sau mổ tuỷ sống nên cần những can thiệp chỉnh hình và vật lý trị liệu.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Albright L (2008), “Treatment of Spina Bifida”, Principles and Practice of Pediatric Neurosurgery, 3rd edition
2. Greenberg M (2020), “Spina Bifida”, Handbook of Neurosurgery, 9th edition
3. Cheek W (1998), Atlas of Pediatric Neurosurgery
4. Jallo G (2018), “Spina Bifida”, Handbook of Pediatric Neurosurgery, 1st edition
5. Ozek M (2008), The Spina bifida Management and Outcome
6. WHO (2007), “Charts for Head Circumference”, WHO Child Growth Standards.

LƯỢNG GIÁ (Chọn 1 câu trả lời đúng nhất)

Ca lâm sàng: Một bệnh nhi ngay sau khi được sanh mổ tại bệnh viện phụ sản, bác sĩ sản khoa phát hiện có khối phồng vùng thắt lưng – cùng kích thước 3x3 cm, có lớp màng mỏng bao phủ, bên trong có cấu trúc dạng ống màu hồng và dịch trong.

1. Chẩn đoán nào có nhiều khả năng nhất

A. Thoát vị màng tuỷ

B. Thoát vị tuỷ - màng tuỷ

C. Thoát vị tuỷ

D. U nang vùng thắt lưng – cùng

2. Cận lâm sàng nào có giá trị chẩn đoán xác định

A. Siêu âm cột sống

B. Cộng hưởng từ cột sống

C. Cộng hưởng từ toàn trục thần kinh

D. Chỉ cần khám lâm sàng là đủ, thường không cần thêm cận lâm sàng

3. Hướng điều trị bệnh lí này hiện nay

A. Theo dõi chờ sau 2 – 3 tháng tuổi sẽ phẫu thuật

B. Phẫu thuật sớm khi có triệu chứng thần kinh

C. Phẫu thuật khẩn trong vòng 24h đầu sau sanh

D. Phẫu thuật cấp cứu vì nguy cơ đe dọa tính mạng

Đáp án:

1. B Vì thành phần trong “khối phòng” được mô tả có cấu trúc dạng ống màu hồng (tủy sống), có dịch trong suốt (dịch não tủy) và được bao bọc bởi một lớp màng mỏng (màng tủy)
2. D Mô tả điển hình của thoát vị tủy - màng tủy nên không cần thiết phải dùng cận lâm sàng chẩn đoán xác định. Hơn nữa việc dùng siêu âm hay cộng hưởng từ có thể làm tăng nguy cơ gây vỡ túi thoát vị hay nhiễm trùng.
3. C Điều trị tiêu chuẩn của thoát vị tủy - màng tủy là phẫu thuật đóng thoát vị khẩn trong vòng 24h sau sanh để giảm nguy cơ nhiễm trùng.