

VAI TRÒ CỦA CỘNG HƯỞNG TỪ TRONG CHẨN ĐOÁN HỘI CHỨNG DUANE KHÔNG ĐIỂN HÌNH Ở TRẺ EM: BÁO CÁO CA LÂM SÀNG

Duane Syndrome in Children: A Case Report

Lê Thanh Dũng*, Lê Hoàng Đạt***, Nguyễn Đức Sơn*, Nguyễn Văn Sơn**, Nguyễn Duy Tuyển*, Trần Quang Lộc*

SUMMARY

Duane syndrome is a congenital ocular motility disorder caused by hypoplasia or agenesis of the abducens nerve, leading to limited outward gaze. The article reports the case of a 1-year-old child with inward strabismus in the left eye, with MRI showing the absence of the left abducens nerve. There are three types of Duane syndrome: type 1, inward strabismus with loss of outward gaze; type 2, outward strabismus with limited inward gaze; type 3, limitations in both gaze movements. The diagnosis of Duane syndrome primarily relies on clinical evaluation, but MRI aids in confirming abducens nerve agenesis. Treatment typically involves surgery to correct strabismus. High-resolution MRI is useful in the diagnosis and management of this syndrome.

Keywords: Duane Syndrome, Children, Case Report.

I. GIỚI THIỆU

Các tác giả Sinclair, Turk và Stilling là những người đầu tiên mô tả về triệu chứng của hội chứng rút Duane vào năm 1895, sau đó, tác giả Duane mô tả các biểu hiện lâm sàng và đề xuất một lý thuyết về căn nguyên và quản lý bệnh vào năm 1905[1]. Hội chứng Duane là một hội chứng rối loạn vận nhãn bẩm sinh, nguyên nhân do thiếu sản/bất sản dây thần kinh vận nhãn ngoài, đặc trưng lâm sàng là hạn chế (hoặc mất) động tác liếc ngoài, giai đoạn muộn hơn thì có co rút nhãn cầu, hẹp khe mi, nhãn cầu bị bật lên trên (upshoot) hoặc xuống dưới (downshoot) khi cố liếc trong.[2] Có ba loại hội chứng Duane: Type 1: Lác trong, mất khả năng liếc ngoài; Type 2: Lác ngoài, hạn chế liếc trong; Type 3: Hạn chế cả hai động tác liếc. Tỷ lệ hiện mắc của nó là 0,1% trong dân số nói chung và 1-4% ở bệnh nhân bị lác mắt.

Phát hiện hội chứng Duane chủ yếu dựa trên lâm sàng, một số trẻ em chỉ đến khám vì liệt liếc ngoài mà

không có các dấu hiệu chẩn đoán đặc trưng khác của hội chứng, khiến cho việc chẩn đoán đúng khó khăn, không chỉ trì hoãn việc điều trị thích hợp mà còn có thể dẫn đến các can thiệp không cần thiết và tốn kém, chẳng hạn như phẫu thuật chỉnh hình cơ mắt không hiệu quả hoặc thậm chí có hại trong một số trường hợp. Hơn nữa, bỏ sót hội chứng Duane có thể ảnh hưởng đến sự phát triển thị giác và chức năng hai mắt của trẻ, gây ra các vấn đề lâu dài như nhược thị hoặc giảm thị lực hai mắt. Do đó, hình ảnh cộng hưởng từ có giá trị chẩn đoán hội chứng Duane ở những bệnh nhân không có đầy đủ triệu chứng lâm sàng đặc trưng, giúp việc định hướng điều trị đúng đắn và kịp thời. Dưới đây là một ca lâm sàng bệnh nhân mắc hội chứng Duane, có hình ảnh bất sản dây VI điển hình trên cộng hưởng từ (CHT).

II. CA LÂM SÀNG

Trẻ nam 1 tuổi, tiền sử khoẻ mạnh, vào viện vì lác trong mắt trái. Trên hình ảnh CHT quan sát được hình

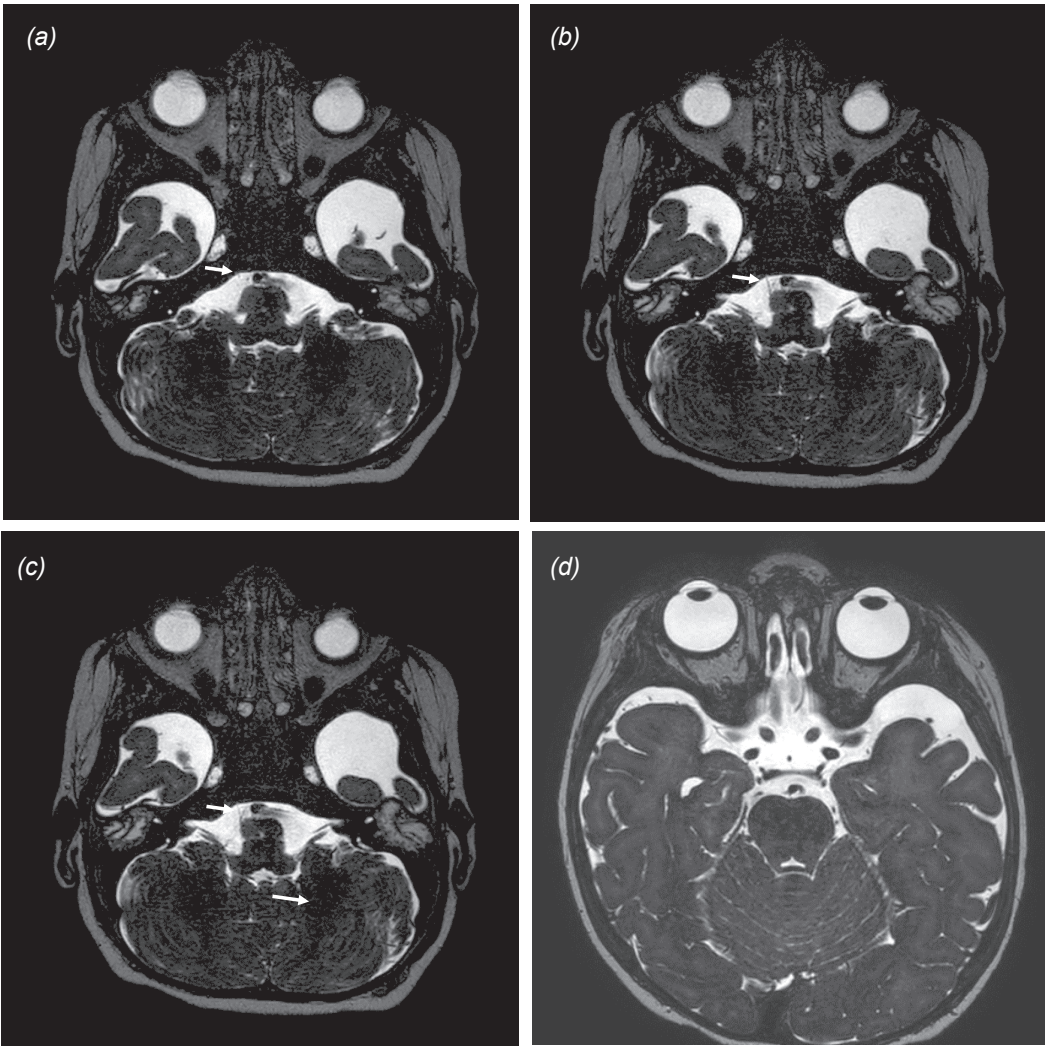
* Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức.

** Trường Đại học Y dược, Đại học Quốc gia Hà Nội.

*** Bệnh viện Hữu nghị.

ảnh dây thần kinh VI bên phải bình thường, tuy nhiên không quan sát thấy dây thần kinh VI bên trái ở vị trí bề trước cầu.

Nhãn cầu trái lõm nhẹ so với bên đối diện, ngoài ra các cấu trúc còn lại của ổ mắt hai bên hiện không thấy bất thường.



Hình 1. Hình ảnh MRI, chuỗi xung 3D T2W DRIVE. c: 3 lát cắt khác nhau, cho hình ảnh rõ nét dây thần kinh VI bên phải đoạn trước cầu, không thấy dây thần kinh VI bên trái. (d): hình ảnh lõm nhẹ nhãn cầu trái.

BN được cho về theo dõi tiếp và tập phục hồi chức năng cơ vận nhãn.

III. Bàn luận

Định nghĩa: Hội chứng Duane là một hội chứng rối loạn vận nhãn bẩm sinh nguyên nhân do thiếu sản/sản/bất sản dây thần kinh vận nhãn ngoài[3], đặc trưng lâm sàng là hạn chế (hoặc mất) động tác liếc ngoài, co rút nhãn cầu làm hẹp khe mi khi cố liếc mắt vào trong, ngoài ra còn có thể có động tác nhãn cầu đưa lên trên

(upshoot) hoặc xuống dưới (downshoot) khi cố liếc vào trong.[2] Người bệnh mắc hội chứng Duane thường có lác mắt, lệch đầu cổ và có thể kèm theo các dị tật bẩm sinh khác ở tại mắt cũng như toàn thân.

Hội chứng Duane chiếm < 5% tổng số trường hợp lác cơ năng.[4, 5] Hội chứng này hay xảy ra ở một mắt, mắt trái chiếm tỉ lệ cao hơn, có thể xảy ra ở cả 2 mắt với tỉ lệ thấp hơn nhưng thường không đối xứng, với tỉ lệ gặp ở nữ giới là 60%.[4]

Cơ chế bệnh sinh của hội chứng Duane: có nhiều giả thuyết được đưa ra, ban đầu, được cho là do xơ hoá các cơ vận nhãn [6], nhưng các phát hiện mới cho thấy là do bất thường chi phối thần kinh, cụ thể là dây III cho sợi phân bố đến cơ thẳng ngoài, còn dây VI thiếu hụt hoặc vắng mặt, đặc biệt là loại I. Ngoài ra các yếu tố đứng như cơ trực đứng và cơ chéo cũng có thể bị ảnh hưởng bởi sự phân bố thần kinh bất thường này [7].

Có ba hình thái của hội chứng Duane trên cơ sở phân tích giải phẫu[8]

- Loại 1: thường gặp nhất, cơ thẳng ngoài được chi phối với các sợi thần kinh số VI thoái hoá và một phần của dây thần kinh số III, phần lớn dây III chi phối cho cơ trực trong.

- Loại 2: Cơ thẳng ngoài vẫn được sự chi phối bình thường của dây VI, còn dây III chi phối cho cả cơ thẳng trong và cơ thẳng ngoài.

- Loại 3: cơ thẳng ngoài được chi phối bởi dây VI thoái hoá, ngoài ra dây III vừa chi phối cơ thẳng trong, vừa phân nhánh bất thường cho cơ thẳng ngoài, sự phân chi này đến 2 cơ thẳng là đều nhau.

Đặc điểm lâm sàng: Hội chứng Duane là hội chứng rối loạn vận nhãn bẩm sinh, với đặc điểm xuất hiện lác mắt sớm từ khi sinh ra, không tiến triển theo thời gian khi người bệnh lớn dần. Do đó, nếu BN có thể duy trì được một tư thế thẳng trục nhãn cầu hai bên bằng các động tác bù trừ của mắt, đầu, cổ, bệnh nhân sẽ vẫn có một thị giác hai mắt gần như bình thường [2].

- Hiện tượng co rút nhãn cầu, hẹp khe mi khi cố liếc mắt bệnh vào trong là triệu chứng đặc trưng để nhận dạng và chẩn đoán hội chứng Duane do sự co đồng thời của cơ thẳng trong và cơ thẳng ngoài khi liếc trong gây lõm mắt và mi mắt sẽ khép lại một cách thụ động.

- Hình thái rối loạn vận nhãn khá đặc trưng ở bệnh nhân mắc hội chứng Duane là khi bệnh nhân cố nhìn vào trong thì mắt bệnh có thể bị bật lên trên (upshoot) hay xuống dưới (downshoot). Hầu hết ở các bệnh nhân có độ lác đứng nguyên phát đều do hiện tượng này xảy ra. Dấu hiệu này do sự co rút quá mạnh của cơ thẳng ngoài khi cố liếc vào trong dẫn đến cơ thẳng ngoài bị trượt lên trên hoặc xuống dưới so với bề mặt nhãn cầu.

Tiêu chuẩn chẩn đoán 3 thể lâm sàng hội chứng Duane [9]:

- Hội chứng Duane loại 1: thường gặp nhất, chiếm hơn 60% tổng số bệnh nhân hội chứng Duane:

+ Lác trong ở tư thế nguyên phát, hạn chế hoặc mất động tác liếc ngoài, liếc trong bình thường hoặc hạn chế nhẹ.

+ Hẹp khe mi và co rút nhãn cầu khi liếc vào trong, liếc ra ngoài khe mi được mở rộng.

+ Ghi điện cơ thấy cơ thẳng ngoài không có hoạt động điện khi liếc ra ngoài nhưng lại có hoạt động điện khi liếc vào trong.

- Hội chứng Duane loại 2:

+ Lác ngoài ở tư thế nguyên phát, do cơ trực ngoài được tăng cường xung động thần kinh từ cả dây III và VI, có thể co cứng cơ trực ngoài.

+ Hạn chế hoặc mất động tác liếc trong, động tác liếc ngoài bình thường.

+ Co rút nhãn cầu và hẹp khe mi khi cố liếc vào trong.

+ Ghi điện cơ thấy cơ thẳng ngoài có hoạt động ở cả động tác liếc ra ngoài và vào trong.

- Hội chứng Duane loại 3:

+ Hạn chế cả liếc vào trong và liếc ra ngoài.

+ Co rút nhãn cầu hẹp khe mi khi cố liếc vào trong, lồi nhãn cầu khi cố liếc ra ngoài.

+ Ghi điện cơ thấy có hoạt động điện của cả hai cơ thẳng ngang khi liếc vào trong, không có hoạt động điện cả hai cơ khi liếc ra ngoài, chứng tỏ hai cơ thẳng ngang đều cùng phân bố thần kinh giống nhau, cả hai cùng co khi liếc vào trong, cùng giãn khi liếc ngoài, dẫn tới nhãn cầu chỉ di chuyển theo chiều trước sau, mắt bệnh sẽ hơi lồi khi liếc ra ngoài.

Chẩn đoán hội chứng Duane chủ yếu dựa trên lâm sàng, điều này không khó khăn khi bệnh nhân có đủ các triệu chứng đặc trưng. Tuy nhiên, một số trẻ em chỉ đến khám vì liệt liếc ngoài mà không có các dấu hiệu chẩn đoán khác, chẳng hạn như co rút nhãn cầu, hẹp khe mi,

rối loạn vận nhãn (upshoot và downshoot) [10]. Các dấu hiệu này phát triển muộn, cơ thẳng ngoài trở nên ít đàn hồi hoặc xơ hoá theo thời gian. Tỷ lệ chẩn đoán đúng hội chứng Duane ở trẻ em có liệt liếc ngoài đơn độc được báo cáo là 54% vào 14 tháng tuổi và tăng lên 87.5% ở 35 tháng tuổi [11]. Do đó, các trường hợp chỉ có liệt liếc ngoài đang gây thách thức cho bác sĩ trong việc xác định nguyên nhân. Các chẩn đoán phân biệt phổ biến nhất của liệt liếc ngoài ở trẻ em bao gồm liệt dây thần kinh VI và tật lệ bẩm sinh. Việc phân biệt hội chứng Duane với liệt dây VI là rất quan trọng vì phương pháp điều trị các tình trạng này khác nhau, chẩn đoán sai có thể có hậu quả nghiêm trọng [11].

Một vài nghiên cứu đã sử dụng CHT để chẩn đoán sự bất sản/thiếu sản dây thần kinh số VI trong hội chứng Duane.

Nếu bệnh nhân bị liệt liếc ngoài mà vẫn thấy dây VI còn nguyên vẹn trên CHT, cần tìm nguyên nhân để loại trừ khối nội sọ gây liệt VI.

Tác giả Ozkurt H và cộng sự [12] báo cáo một trường hợp vắng mặt dây VI trên CHT. Nghiên cứu loạt ca bệnh của tác giả Parsa CF và cộng sự [13] cho biết 6 trong số 11 mắt (54.5%) trường hợp hội chứng Duane không có dây thần kinh số VI ở bên bệnh. Mặc dù hình ảnh CHT cắt lát mỏng độ phân giải cao không thể hoàn toàn giữa bất sản và thiếu sản nặng của dây thần kinh số VI, việc không nhìn được dây thần kinh số VI trên CHT cắt lát mỏng có giá trị chẩn đoán hội chứng Duane ở những bệnh nhân không có triệu chứng lâm sàng đặc trưng.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Duane TD. J Neuroophthalmol. Vol. 31. Philadelphia, PA: JB Lippincott; 1984. Clinical Ophthalmology; pp. 69–77.
2. Von Noorden GK, Campos EC. Binocular Vision and Ocular Motility: Theory and Management of Strabismus. 6th ed. Mosby; 2002.
3. Pagnoni M, M.M., Bartoli D, et al. Surgical Management of Enophthalmos in Duane Syndrome. Journal of Craniofacial Surgery. 2013;24(2):518. doi:10.1097/SCS.0b013e318280221d.
4. DeRespinis PA, C.A., Wagner RS, Guo S. Duane's retraction syndrome. Surv Ophthalmol. 1993;38(3):257-288. doi:10.1016/0039-6257(93)90077-k.

Theo S.Xia và cộng sự, xung hình ảnh 3D-T2W Turbo-Spin-Echo with high sampling efficiency sequence (3D T2 SPACE) hoặc xung 3D Constructive Interference trong Steady State, CISS (3D CISS) cung cấp độ tương phản tốt giữa các dây thần kinh sọ và dịch não tủy xung quanh ở cả 1.5T và 3T, trong đó máy 3T có độ phân giải và tỷ lệ tín hiệu trên nhiễu (signal-to-noise ratio) cao hơn. [6] Bệnh nhân trong ca lâm sàng của chúng tôi, sử dụng chuỗi xung 3D-T2W DRIVE cũng có hình ảnh thiếu hụt dây VI cùng bên bệnh.

Điều trị hội chứng Duane: chủ yếu là phẫu thuật làm yếu (lùi cơ) trực ngang đơn thuần trên mắt bị bệnh, tùy theo thể lâm sàng và hướng lác. Trước đó mọi bệnh nhân cần phải được thăm khám và điều trị bằng các biện pháp không phẫu thuật bao gồm chỉnh kính đối với các bệnh nhân có tật khúc xạ, điều trị nhược thị nếu có [14].

IV. KẾT LUẬN

Hình ảnh CHT độ phân giải cao của các dây thần kinh sọ và các cơ vận nhãn ở bệnh nhân hội chứng Duane cung cấp cái nhìn sâu sắc về chi phối thần kinh của các cơ này và cung cấp thông tin quan trọng về bất thường chi phối thần kinh. CHT là một phương pháp chẩn đoán hữu hiệu, không chỉ để chẩn đoán xác định bất sản dây vận nhãn ngoài, mà còn để loại trừ các nguyên nhân khác gây ra tình trạng lâm sàng tương tự. Sự vắng mặt của dây thần kinh số VI gợi ý nhiều đến hội chứng Duane ở trẻ em có liệt liếc ngoài. Cần có các nghiên cứu chi tiết hơn với số lượng bệnh nhân lớn hơn.

5. Mehel E, Q.M., Lavenant F, Pechereau A. [Epidemiological and clinical aspects of Stilling-Turk-Duane syndrome]. J Fr Ophtalmol. 1996;19(8-9):533-542.
6. Xia S, L.R., Li YP, Qian XH, Chong V, Qi J. MRI findings in Duane's ocular retraction syndrome. Clin Radiol. 2014;69(5):e191-198. doi:10.1016/j.crad.2013.12.010.
7. She HC, M.F., Wang ZC, Wang JH, Jiao YH, Zhao KX. Vertical deviation and A pattern of type III Duane retraction syndrome. Chin Med J (Engl). 2012;125(16):2929-2932.
8. Denis D, C.M., Zanin E, Toesca E, Girard N. Apport de l'IRM dans le syndrome de Stilling-Duane : résultats préliminaires. Journal Français d'Ophtalmologie. 2011;34(7):476-481. doi:10.1016/j.jfo.2011.03.006.
9. Kekunnaya R, N.M.D.r.s.c., effects and management strategies. OPTH. 2017;Volume 11:1917-1930. doi:10.2147/OPTH.S127481.
10. Noonan CP, O'Connor M. Greater severity of clinical features in older patients with Duane's retraction syndrome. Eye. 1995;9(4):472-475. doi:10.1038/eye.1995.109.
11. Usefulness of MR imaging in children without characteristic clinical findings of Duane's retraction syndrome - PubMed. Accessed September 15, 2024. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15814908/>.
12. Ozkurt H, B.M., Oral Y, Ozkurt Y. Magnetic resonance imaging in Duane's retraction syndrome. J Pediatr Ophthalmol Strabismus. 2003;40(1):19-22. doi:10.3928/0191-3913-20030101-07.
13. Parsa CF, G.P., Dillon WP, du Lac S, Hoyt WF. Absence of the abducens nerve in Duane syndrome verified by magnetic resonance imaging. Am J Ophthalmol. 1998;125(3):399-401. doi:10.1016/s0002-9394(99)80158-5.
14. Gaur N, Sharma P. Management of Duane retraction syndrome: A simplified approach. Indian J Ophthalmol. 2019;67(1):16-22. doi:10.4103/ijo.IJO_967_18

TÓM TẮT

Hội chứng Duane là một hội chứng hiếm gặp, được mô tả bao gồm các triệu chứng điển hình như hạn chế vận nhãn và co rút nhãn cầu ở bên bị ảnh hưởng. Những triệu chứng này thường liên quan đến các mức độ hạn chế bổ sung khác nhau với mắt bị ảnh hưởng di chuyển lên hoặc xuống. Các dị tật bẩm sinh đã được báo cáo, trong đó, rối loạn thần kinh sọ não là loại phổ biến nhất. Có ba loại hội chứng Duane: type 1 có lác trong, mất khả năng liếc ngoài; type 2 có lác ngoài, hạn chế liếc trong; type 3 có hạn chế cả hai động tác liếc. Bài báo báo cáo trường hợp một trẻ 1 tuổi có lác trong mắt trái, cộng hưởng từ cho thấy không có dây thần kinh VI bên trái. Chẩn đoán chủ yếu qua lâm sàng, nhưng CHT hỗ trợ xác định bất sản dây thần kinh VI. Điều trị thường là phẫu thuật để điều chỉnh lệch lác. CHT độ phân giải cao là hữu ích trong việc chẩn đoán và điều trị hội chứng này.

Từ khóa: Duane Syndrome, trẻ em, ca lâm sàng

Người liên hệ: Trần Quang Lộc. Email: tranquangloc8396@gmail.com

Ngày nhận bài: 02/01/2025. Ngày nhận phản biện 03/01/2025. Ngày chấp nhận đăng: 22/03/2025