

CHẨN ĐOÁN HÌNH ẢNH TỒN TẠI VÀ QUÁ PHÁT THỂ KÍNH NGUYÊN THỦY (TTTKNT)

Persistence and hyperplasia of primitive vitreous humor (PHPV)

Vũ Hải Thanh*, Vũ Long*

SUMMARY

Objective: To present three rare cases of PHPV in baby which were diagnosed with USG and CT scanner at 2 different syndromes. The authors want to find out the diagnostic imaging capability of this affection on each syndrome.

Material and method: Cross-section description study of 3 cases with USG and CT scanner.

Result: The patient parent discover when the baby always rubs the eyes because they can't see anything. Other clinical examination, the diagnosis is set with UGS as a solid mass in the vitreous corpus, no adherence in the macula, no hypervascularization on color Doppler image some small calcified nodes at all 2 eyes leading to total blindness. One of two patient has associated anomalies of the brain: turricephaly, corpus callosum atrophy, lissencephalyria calling Aicardi syndrome. CT scanner is indicated only to set the differential diagnosis of retinoblastoma with calcification and possible extension in the retrobulbar space and optic nerv.

Conclusion: PHPV is a rare anomaly, difficult to prenatale diagnose but easy post delivery by USG, needing probe over 10 MHz and color doppler; transcranial sonography gives avaluable image. CT is indicated only to detecte calcification for rule out retinoblastoma. IRM is not necessary except intend to investigate brain malformation.

Key word: vitreous humor.

I. ĐẠI CƯƠNG

Như đã biết thể dịch trong tiền phòng là dịch lỏng, thể kính sau thể thủy tinh là thể keo. Trong bào thai thể kính nguyên thủy khá đặc rồi lỏng dần để ánh sáng qua được. Tuổi 40-50 thể kính co lại thoái hóa, hóa lỏng, tách khỏi võng mạc tạo nên những vệt lơ lửng như ruồi bay hay tia chớp, Những hiện tượng này tồn tại thời gian ngắn rồi mất không cần điều trị. Nếu tồn tại lâu hay tăng số lượng có thể do rách hay bong võng mạc thuộc hiện tượng bệnh lý cần can thiệp. TTTKNT là hiện tượng bệnh lý hiếm gặp, hiện khó chẩn đoán

trước sinh. Sau sinh hình siêu âm 2D hay 3D là khối đặc trong thể kính rất điển hình nhưng cần phân biệt với u nguyên bào võng mạc, loại bệnh thường gặp ở sơ sinh và tuổi nhỏ. TTTK có thể kèm hội chứng Aicardi gồm những bất thường sọ não đa dạng như dày hồi não, nhấn vỏ não, teo thể trai, não úng thủy. Với những bất thường này siêu âm trước sinh có thể phát hiện được nhưng các tác giả đều thừa nhận không thể thấy được TTTKNT bằng siêu âm trước sinh. Chẩn đoán hình ảnh xác định bệnh và giúp cho phân biệt với nhiều chứng mất thị lực sơ sinh và trẻ em trước tiên là u nguyên bào võng mạc với phương thức điều trị khác hẳn.

* Trung tâm Chẩn đoán hình ảnh AMTIC

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

Gồm 3 trường hợp sơ sinh gia đình phát hiện thấy cảm giác trẻ không cảm nhận ánh sáng, dơ tay hay đồ chơi các hướng không nhìn theo, có cảm giác như mắt dại, 2 mắt nhỏ. Khám đáy mắt không được do thể kính đặc, siêu âm mắt ở các hướng thẳng, nghiêng và siêu âm màu tìm điểm mạch xác định được bệnh, chụp cắt lớp vi tính để tìm vôi hóa trong khối đặc, thường thấy trong u nguyên bào võng mạc. Chụp cộng hưởng từ để tìm bất thường sọ não trong hội chứng Aicardi.

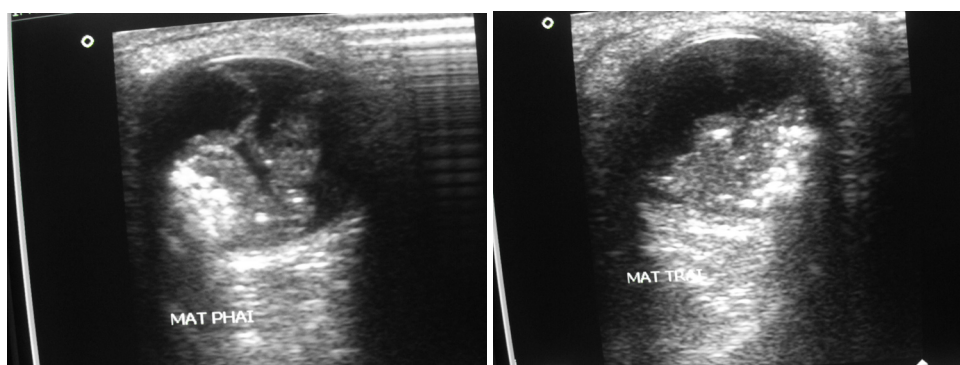
III. KẾT QUẢ

Cả 3 trường hợp đều không phát hiện được với siêu âm trước sinh. Tuổi phát hiện là 3 tháng và 15 tháng. Siêu âm hướng thẳng và nghiêng thấy khối đặc, bờ không đều, cấu trúc tăng âm không đồng nhất, có vài điểm tăng âm của vôi hóa. Trên hướng nghiêng thấy có khoảng cách giữa khối và võng mạc, thể kính chỉ còn lại chiếm một thể tích nhỏ cạnh khối. Trên siêu âm màu thấy có điểm mạch, di chuyển bệnh nhân không thấy khối di chuyển theo. Một trường hợp kèm hội chứng Aicardi, trên cộng hưởng từ thấy teo thể chai, dày hồi não, nhấn vỏ não, sọ hình tháp.

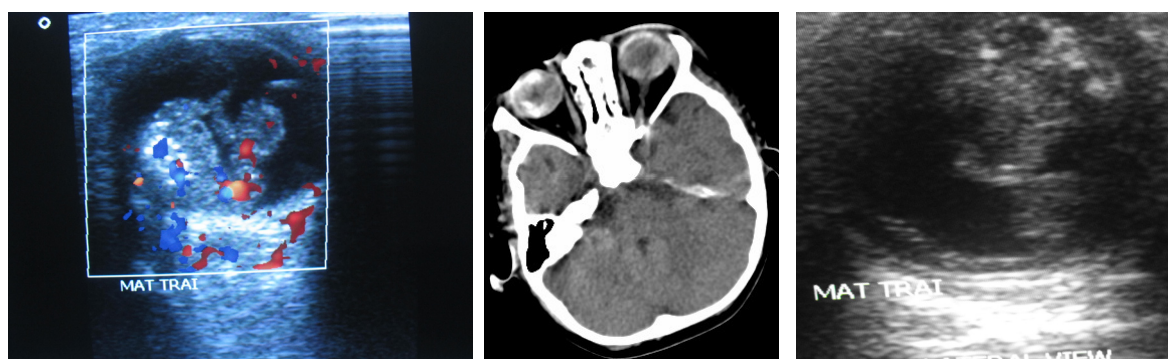
CA LÂM SÀNG

1. Trần Quốc T., 15 tháng.

Từ nhỏ thấy nhìn kém, thường xuyên dụi mắt, khi nhìn thường ghé mắt nghiêng. Khám có nơi chỉ cho là lác, siêu âm nghi u nguyên bào võng mạc 2 mắt chỉ định chụp CLVT.



Ảnh 1. Siêu âm 2 D, khối đồng âm với mô mềm có vôi hóa, bờ không đều, lơ lửng trong thể kính ở cả 2 mắt.



Ảnh 2. Điểm màu trong khối trên siêu âm.

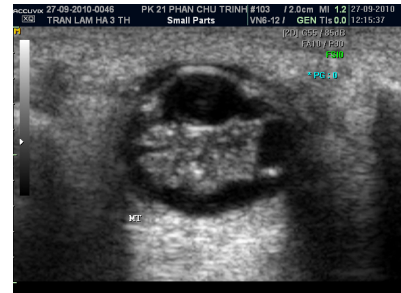
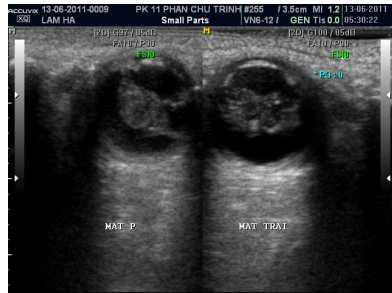
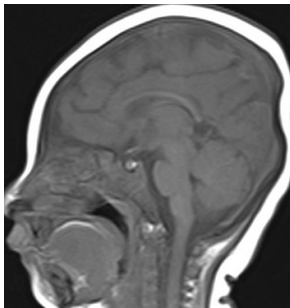
Ảnh 3. CLVT với khối tăng tỷ trọng trong thể kính.

Ảnh 4. Khối chiếm gần hết 2 nhãn cầu.

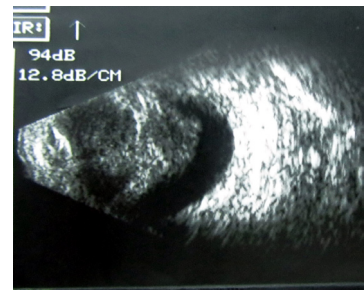
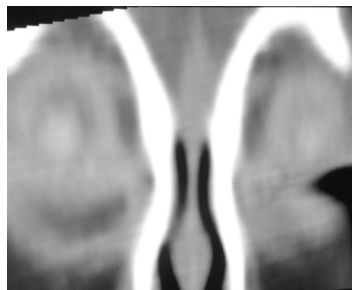
2. Trần Lâm H., 3 tháng.

SA thai chỉ thấy thiếu ối, đẻ thường, 2 tháng thấy mắt ít nhận biết. Đầu hình tháp, không thấy thóp hay thóp liền sớm không để ý, 2 tháng đã lấy được. Lâm sàng nghi não nhỏ. Mắt không mở như không nhìn thấy gì. Khám 2 mắt không cương tụ. MP đồng tử dính bít, tra thuốc không giãn, tiền phòng xẹp, đồng tử giãn 4mm, có nhiều điểm dính, 2 bên thủy tinh thể trong, dịch kính đục trắng, không soi rõ đáy mắt. Chẩn đoán lâm sàng nghi viêm màng bồ đào phôi thai, tổ chức hóa dịch kính. Chụp CLVT để tìm vôi hóa nhưng không thấy. XQ sọ:

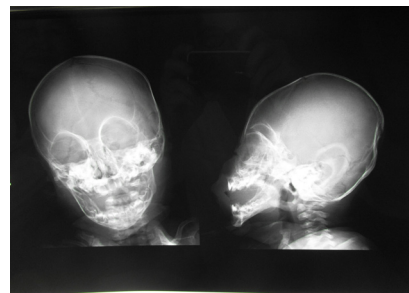
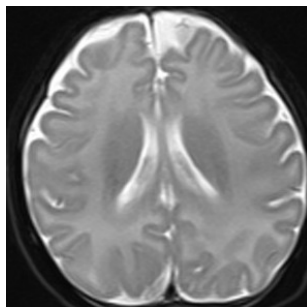
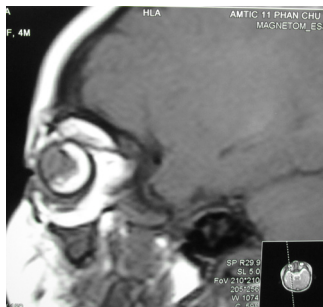
không thấy khớp sọ, sọ hình tháp, bản xương sọ mỏng. CHT: não nhỏ, dày hồi não, nhăn võ não, teo thể trai. Mắt: khối tổ chức giảm tín hiệu trên T2W trong dịch kính 2 bên. SA mắt thấy mô đặc trong dịch kính, vẫn còn vùng dịch kính khá mỏng chung quanh. Trong phần dịch kính đặc có nốt vôi hóa. Võng mạc đều, không thấy u. CLVT qua nhãn cầu 1mm thấy nốt vôi hóa trong phần tầng tỷ trọng của dịch kính. SA xuyên sọ dịch kính có đám tổ chức dày chiếm 2/3 trước. Kết luận lâm sàng đục dịch kính, không nghĩ đến tổ chức hóa, loại trừ u nguyên bào võng mạc. Chẩn đoán hình ảnh là TTTKNT kèm hội chứng Aicardi.



Ảnh 1. Đầu hình tháp. Ảnh 2, 3. Khối đặc trong thể kính thấy trên siêu âm



Ảnh 4, 5. CLVT khối đặc trong thể kính không có nốt vôi. Ảnh 6. Siêu âm xuyên sọ khối không dính vào võng mạc.



Ảnh 7. CHT xung T2 có lớp dịch kính tách khối khỏi võng mạc. Ảnh 8. Nhăn não, thiếu sản thể trai. Ảnh 9. Đầu hình tháp

3. Nguyễn Thu Hằng 2t.

3 tháng nay người nhà mới nhận ra cháu không nhìn thấy gì ở mắt trái. Ngoài ra không thấy gì bất thường. Khám ở Viện mắt nghi K võng mạc, đề nghị bỏ mắt trái.

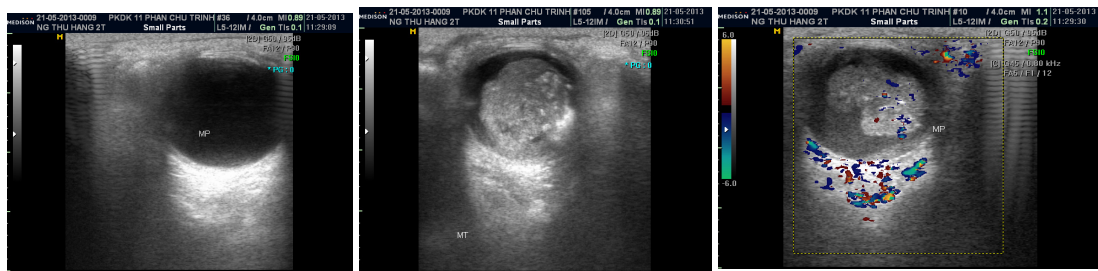
Chuyển chụp CHT, có SA thêm.



Mắt trái ngang

dọc

hình màu cắt dọc



Mắt phải

mắt trái

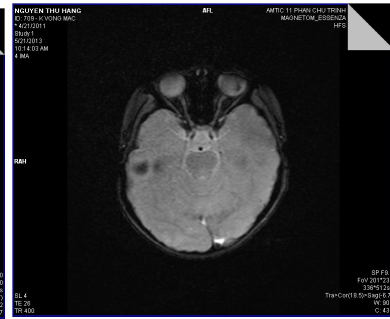
hình màu cắt ngang



FLAIR



FATSAT



T2* Ax



T2 * Cor



T2 * Ax

T1 Sag



T1 Sag

IV. BÀN LUẬN

Tất cả những loại hình của vật thể trắng trong thể kính được J.Vigneau và Cognard gọi là giả u thần kinh (Pseudogliome) bao gồm bệnh Coats, tồn tại và quá phát dịch kính nguyên thủy, nửa số là u võng mạc. 25% di truyền, phát hiện nhiều nhất ở 18 tháng tuổi, 85% phát hiện trước 3 tuổi. Có những thể phát triển lan ra trong thể kính, thể dịch, ¼ trường hợp lan ra khoảng dưới võng mạc thậm chí vào xương, phổi, gan. Khám đáy mắt với gây mê toàn thân với khám siêu âm để phân biệt giả u thần kinh với u nguyên bào võng mạc, những u này có dạng một hay nhiều khối, chứa hạt vôi hóa. Giả u thần kinh thường thấy ở mắt nhỏ bệnh lý, khi nghi ngờ u nguyên bào võng mạc chụp cắt lớp vi tính để tìm tổn thương dọc thần kinh mắt hay não-màng não.

Lahgari và CS cho TTTKNT nếu có tam chứng gồm co chi ở tư thế duỗi, teo thể trai và ổ khuyết trong võng mạc là hội chứng Aicardi trong một số trường hợp kèm TTTKNT. Hội chứng này hay gặp ở trẻ nữ ít khi tồn tại thành người lớn, nếu ở nam thì tử vong sớm. Đặc biệt tác giả gặp ở một phụ nữ 30 tuổi TTTKNT mắt phải nhỏ, đục thủy tinh thể, kèm tăng áp lực sọ não, dải xơ dính ở cầu Sylvius, u tuyến yên. Theo các tác giả này thể kính quá phát xảy ra rất sớm trong bào thai và tồn tại đến khi sinh. Các bất thường não có thể gặp như giãn não thất không có tuyến tủy, dây hồi não, hồi não nhỏ, teo tiểu não, teo giao thoa thị giác phối hợp với các triệu chứng khác như khó nuốt, thiếu năng cơ, chậm phát triển trí khôn, biến dạng khối hàm mặt, tai bám thấp, mũi dẹt ngón cái bám cao. Các dị tật xương có thể gặp gồm hở gai, đốt sống chia đôi, gù vẹo, xương sườn 13. Nghiên cứu trên 109 mắt bị đục thể kính không do chấn thương Moussala và CS chỉ gặp 1 trường hợp TTTKNT (tỉ lệ 0,9%). Ngoài nguyên

nhân do tuổi gây mờ thể kính, hiện tượng ruồi bay, bệnh lý viêm gồm viêm mạch võng mạc, viêm mạch nhỏ (uveitis), viêm gai chiếm tới 54,9%, trong đó tế bào viêm và tổn thương viêm mô lân cận cũng xâm lấn thể kính và dẫn đến tổ chức hóa, phá vỡ hàng rào máu-mắt. 2 trường hợp chúng tôi gặp thì 1 chỉ là tồn tại và quá phát thể kính đơn thuần ở trẻ 15 tháng, 1 kèm hội chứng Aicardi phát hiện ở tuổi 3 tháng, đầu hình tháp, mắt nhỏ, trên cộng hưởng từ thấy dày hồi não, teo thể trai. Với TTTKNT hiện nay cộng hưởng từ không mang lại thông tin gì nhiều. Chẩn đoán phân biệt TTTKNT đặt ra với nhiều bệnh lý u mắt trẻ em như u máu võng mạc của hội chứng Von Hippel Lindau với những hạt vôi hóa, u màng mạch-mống mắt Sturge Weber Krabbe, xơ nốt Bourneville, bệnh Rechlinghausen, u hạt như toxoplasmose, lao.

V. KẾT LUẬN

1. Tồn tại và quá phát dịch kính nguyên thủy là bệnh lý hiếm gặp và không chẩn đoán được trước sinh khi khám siêu âm thai tìm dị tật (kể cả CHT 1.5T).
2. Siêu âm mắt sau sinh có thể xác định bệnh nhưng cần phân biệt với u nguyên bào võng mạc hay gặp ở trẻ nhỏ.
3. Hội chứng Aicardi là bất thường thần kinh đa dạng có thể ghép thêm TTTKNT, bất thường này ít có khả năng điều trị và tử vong sớm có thể chẩn đoán trước sinh bằng siêu âm.
4. Chụp cắt lớp vi tính cần để phát hiện vôi hóa và tìm tổn thương lan tràn dọc nhãn cầu. Sau sinh siêu âm 2D cần làm với đầu dò nông trên 10 MHz, ở tư thế thẳng và nghiêng với Doppler màu; siêu âm xuyên sọ cho hình ảnh rất có giá trị. Cộng hưởng từ sử dụng hợp lý khi có dấu hiệu của hội chứng Aicardi.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Kanda Hidenori (2004) Vitreous surgical apparatus. 2006-2011 Patent Genius .com.
2. M. Laghari, N. Boutimzine, N. Chakir, R. Daoudi. (2004) Persistence et hyperplasie du vitré primitif et syndrome d'Aicardi. J. Français d'Ophthalmologie, vol 27, N 5, Mai-2004, pp 501-505.
3. M. Moussala, A. Koudazeh, V. Mbassa, t.e. Mc Moli,

- E. Moukouri. (1997) Médecine d'Afrique Noire 44(5).
4. J.Vigneau, C. Cognard. Tumeur du globe chez l'enfant. Ophthalmologie, Résonnance magnétique cranio-encéphalique, chapitre 16.
5. Défauts de la vue et solutions. (2000) Vision 1 to 1. com.
6. Perret opticiens symptômes oculaires. (2011) Mouches volantes, flashes lumineux. htm.htm 8-1/2011.

TÓM TẮT

Mục đích: Giới thiệu 3 trường hợp tồn tại và quá phát thể kính nguyên thủy (TTTKNT) hiếm gặp qua chẩn đoán siêu âm và chụp cắt lớp vi tính với 2 hội chứng khác nhau. Tìm hiểu khả năng chẩn đoán hình ảnh của mỗi loại.

Đối tượng và phương pháp: Mô tả cắt ngang, với hình của siêu âm và cắt lớp vi tính.

Kết quả: Thường gia đình bệnh nhân phát hiện khi trẻ sơ sinh không nhìn được, trẻ dụi mắt liên tục; ngoài khám lâm sàng, siêu âm thấy khối đặc trong thể kính, không bám vào đáy mắt, không tăng sinh mạch trên phổ màu, có ít nốt vôi hóa nhỏ, tổn thương thấy ở cả 2 mắt khiến trẻ mù hoàn toàn. Một trong 3 bệnh nhân còn có bất thường thần kinh: sọ hình tháp, teo thể trai, dày vỏ não có tên là hội chứng Aicardi. Cắt lớp vi tính được chỉ định để chẩn đoán phân biệt với u nguyên bào võng mạc xem khả năng lan tràn ra thần kinh mắt và khoang sau nhãn cầu.

Bàn luận: Theo báo Santé thế giới có 1,4 triệu trẻ em mù. Rất nhiều nguyên nhân như gen di truyền, bẩm sinh, sau sinh thiếu vitamin A, đục nhân mắt, u nguyên bào võng mạc, trong đó có đục dịch kính nguyên thủy. TTTKNT khác với đục thể kính với những điểm lơ lửng hay ruồi bay do thoái hóa thể kính ở người nhiều tuổi. Siêu âm hay cộng hưởng từ có thể chẩn đoán trước sinh hội chứng Aicardi do phát hiện được những bất thường sọ não, nhưng không chẩn đoán được TTTKNT. Cần chẩn đoán phân biệt với u nguyên bào võng mạc thường thấy ở trẻ nhỏ.

Kết luận: TTTKNT là bất thường ít gặp khó chẩn đoán trước sinh nhưng khá dễ sau sinh chỉ cần siêu âm có thể xác định được. Siêu âm cần đầu dò nông trên 10MHz, có doppler màu; siêu âm xuyên sọ cho hình rất có giá trị. Chụp cắt lớp vi tính chỉ để tìm những vôi hóa loại trừ u nguyên bào võng mạc. Chụp cộng hưởng không cần thiết trừ khi muốn tìm những tổn thương não kèm theo.
