



NHÂN HAI TRƯỜNG HỢP CHIZENCEPHALY

Schizencephaly – 2 cases report

Nguyễn Lê Thảo Trâm*, Nguyễn Thị Ngọc Tỷ**,
Nguyễn Thanh Thảo***, Hoàng Minh Lợi***

SUMMARY

Introduction: Schizencephaly is a congenital brain malformation, which is characterized by clefts extending from pial surface of cerebral mantle to ventricle. This morphologically malformation divides into 2 types “closed-lip” and “open-lip”. Clinical symptoms ranged from simple to complicated depend on the location of clefts. This is a rare malformation, according to statistics, the incidence of the disease is approximately 1-2: 100.000 populations. Therefore, we are describing 2 cases encountered in Hue UniversityHospital within 2 years.

Approach:Case 1: 2-year-old male patient, presenting the clinical symptom of half body weakness since 8 months old. Pregnant history of his mother were been unexplained fever in 8th month pregnancy, untreated. He underwent brain CT scanner and MRI. Case 2: 33-year-old male, hospitalization by presenting the epilepsy. He has been the half body weakness since neonatal phase. He underwent brain MRI.

Result: Case 1: Presenting a large cleft lined by grey matter between right ventricle and pial surface of right hemisphere. Right parietal, temporal, and frontal lobes were atrophic; the septum pellucidum is absent. Posterior part of corpus callosum was atrophic. Case 2: Large size cleft lined by grey matter between right ventricle and pial surface of right hemisphere. Right frontal lobe is small. Right frontal gyri and lined-cleft gyri are small, hyperdensity. Medial line deviates toward left side. Corpus callosum is normal.

Conclusion: Schizencephaly malformation occurs in any ages with different clinical symptoms. Typical character is the cleft, which is lined by grey matter from ventricle to arachinoid space. This accompanies other abnormalities such as the absence of septum pellucidum, polygyri, atrophy of corpus callosum. Diagnostic imaging, especially MRI, is crucially important to define this malformation and accompanied abnormalities.

Key words: Schizencephaly, MRI.

I. GIỚI THIỆU

Schizencephaly là một khuyết tật phát triển hệ thần kinh. Theo y văn thế giới, schizencephaly được định nghĩa là khe nứt nhu mô não phát triển từ bề mặt vỏ não đến não thất (màng mềm của nhu mô não), được lót bằng chất xám loạn sản [6]. Về mặt hình thái, dị dạng được chia làm hai thể là thể môi đóng (closed lip) và môi hở (open lip) hay còn gọi là type I và type II đồng thời có thể kết hợp với các bất thường khác

như loạn sản vách trong suốt, loạn sản thùy trán, các bất thường hải mã và thể chai. Tùy theo vị trí xuất hiện đường nứt mà bệnh nhân có triệu chứng lâm sàng đơn giản hoặc phức tạp, trong đó triệu chứng thường gặp là động kinh, kèm theo giảm vận động hoặc liệt. Ngoài ra, còn có thể gặp rối loạn thần kinh và liệt giả hành tủy trong hội chứng cạnh rãnh bên (perisylvian).

Chẩn đoán dị dạng schizencephaly dựa vào các phương tiện chẩn đoán hình ảnh. Đặc biệt, cộng hưởng từ là phương tiện chẩn đoán tốt nhất nhờ khả năng phân biệt chất xám - chất trắng, xác định các khe hở và các bất thường kèm theo.

*Bác sĩ nội trú CDHA

**Khoa CDHA

***Bộ môn CDHA, ĐHY Dược Huế

II. BÁO CÁO CA BỆNH

1. Ca bệnh 1

Bệnh nhi 2 tuổi Phan Hùng C. khởi bệnh lúc 8 tháng tuổi với yếu nửa người trái. Tiền sử mẹ mang thai 3 tháng đầu bình thường, có sốt nhẹ không rõ nguyên nhân lúc thai 8 tháng, không điều trị gì. Trên phim cắt lớp vi tính sọ não ngày 03/04/2014 có hình ảnh.

- Vùng khuyết não rộng ở bán cầu não bên phải tương ứng vị trí thùy thái dương, thùy đỉnh phải, liên tục với não thất bên phải, có viền chất xám bao xung quanh.

- Không thấy hình ảnh vách trong suốt.

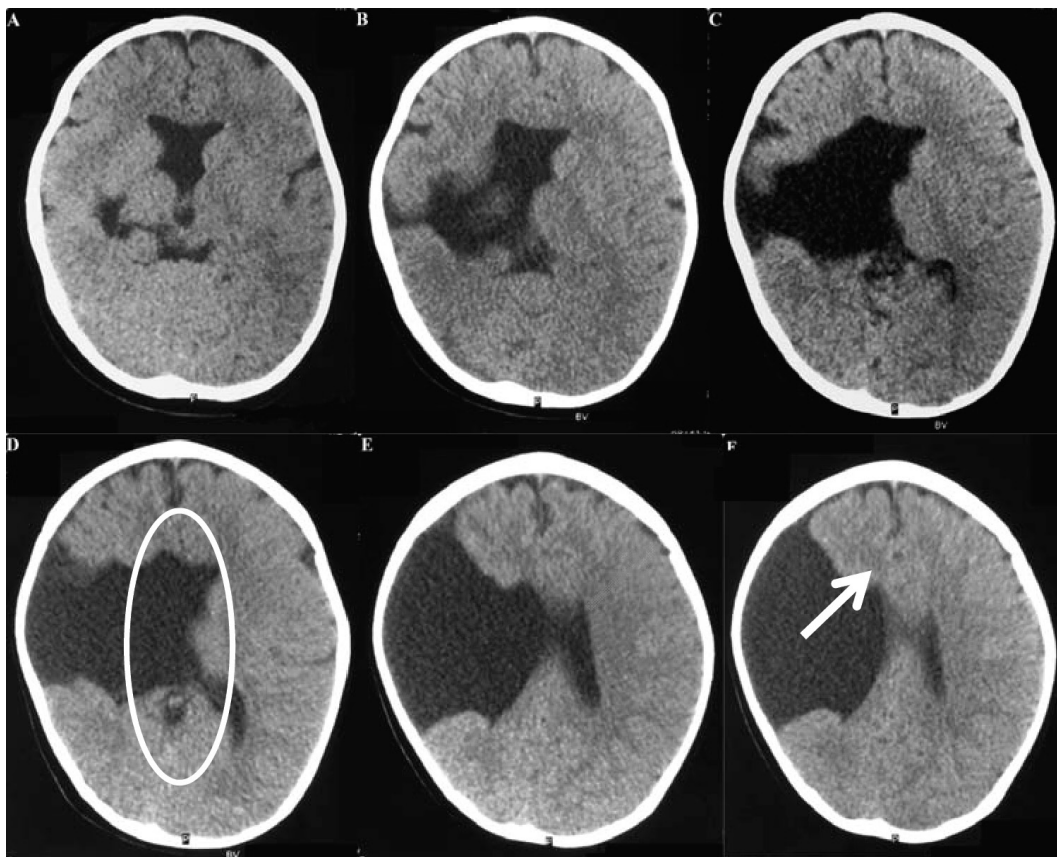
Trên hình ảnh CHT sọ não ngày 19/09/2014, có hình ảnh:

- Bán cầu não phải có vùng khuyết não rộng, đường nối não thất bên với khoang dưới nhện bên phải được lót bởi chất xám vỏ não, không có vị trí nối giữa hai đường này.

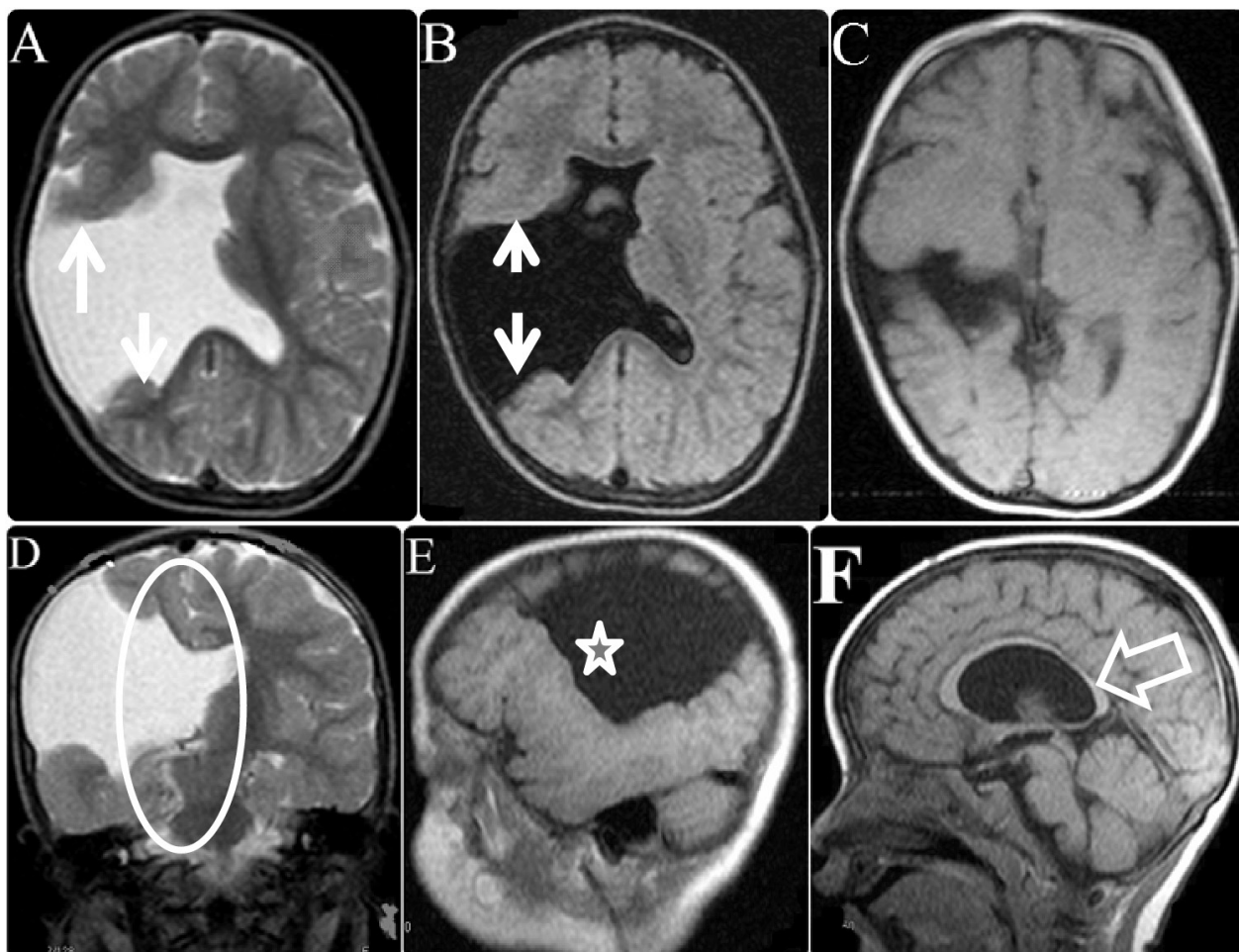
- Thùy thái dương-thùy trán-thùy đỉnh phải teo nhỏ.

- Không thấy hình ảnh vách trong suốt.

- Phần sau thân thể chai giảm kích thước.



Hình 1. Hình CLVT sọ não mặt phẳng axial các lát cắt qua A. củ não sinh tư. B-C. đồi thị - bao trong. D-E-F. Não thất bên. Vùng khuyết não lan rộng tương ứng vị trí thùy thái dương-thùy đỉnh ở bán cầu não phải thông với não thất bên. Viền chất xám bao tỉ trọng cao bao xung quanh vùng khuyết não (→). Không thấy hình ảnh vách trong suốt (O).



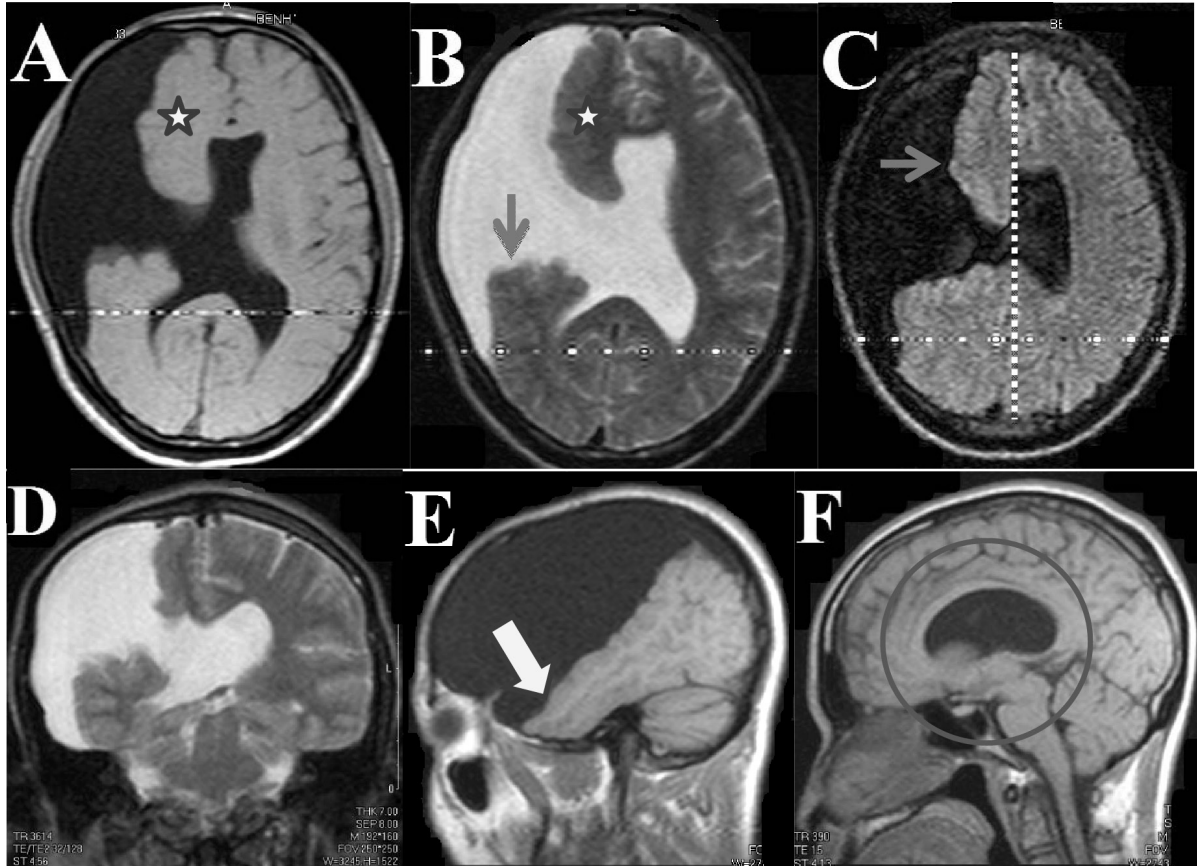
Hình 2. A, B, C: Hình CHT sọ não mặt phẳng axial lần lượt các chuỗi xung T2W, FLAIR, T1W. Hình ảnh khuyết nhu mô não thùy thái dương, thông thương với não thất bên bên phải, viền chất xám bao bọc xung quanh (→). D: Hình CHT sọ não mặt phẳng coronal chuỗi xung T2W. Vách trong suốt không hiện diện (O). E-F: Hình CHT sọ não mặt phẳng sagittal chuỗi xung T1W. Vùng khuyết não thùy thái dương (☆). Phần sau thân thể chai kích thước nhỏ (↖).

2. Ca bệnh 2

Bệnh nhân nam Trương Thanh M., 33 tuổi. Vào viện vì động kinh. Tiền sử yếu nửa người trái từ sau sinh, 3 tháng nay xuất hiện động kinh. Bệnh nhân được chụp CHT ngày 01/02/2013.

- Đường khuyết não kích thước lớn ở thùy trán bán cầu não phải, nối não thất bên với khoang dưới nhện. Đường nối được bao bọc bởi chất xám vỏ não.

- Thùy trán phải kích thước nhỏ.
- Các cuộn não ở thùy trán phải và dọc đường khuyết não nhỏ, tăng mật độ.
- Đường giữa lệch nhẹ.
- Thể chai bình thường.



Hình 3. A, B, C: Hình CHT sọ não mặt phẳng axial lần lượt các chuỗi xung T2W, FLAIR, T1W. Vùng khuyết não kích thước lớn ở bán cầu não phải thông thương với não thất bên bên phải, thùy trán giảm kích thước (☆), viền chất xám bao bọc xung quanh (→), đường giữa lệch sang trái (...). D: Hình CHT sọ não mặt phẳng coronal chuỗi xung T2W. Không thấy vách trong suốt (O). E-F: Hình CHT sọ não mặt phẳng sagittal chuỗi xung T1W. Vùng khuyết não tương ứng thùy trán, thùy thái dương kích thước nhỏ (↘), thể chai bình thường (O).

III. BÀN LUẬN

Schizencephaly hay Schiz được gọi là tật nứt não là một khe hở được lót bằng chất xám từ màng nội tủy não thất đến màng nuôi vỏ não.

1. Phôi thai học

Sự hình thành bán cầu đại não trải qua năm quá trình: tạo tế bào thần kinh, tăng sinh tế bào thần kinh, di trú tế bào thần kinh, tạo hồi cuộn não và myeline hóa. Vào tuần thứ 7 thai kỳ, các nguyên bào thần kinh được biệt hóa từ ma trận mầm sau đó di chuyển ra ngoại vi dọc theo các các tế bào sợi đệm và hình thành nên vỏ não vào tuần thứ 8 thai kỳ. Những tổn thương trong giai đoạn này gây ra dị dạng phát triển vỏ não.

Trong suốt quá trình này, những tổn thương mạch máu ly tâm và hướng tâm trong vùng ma trận mầm có thể gây giảm oxy máu và nhồi máu các nguyên bào thần kinh đang di trú trong vùng ảnh hưởng. Đây chính là giả thuyết cho yếu tố bệnh nguyên.

Ngược lại, một số tác giả cho rằng bất thường phát triển nguyên phát giải thích sự kết hợp giữa schiz và bất sản vách trong suốt [4].

2. Nguyên nhân

Tổn thương phá hủy mạch máu (tắc động mạch não giữa) hoặc nhiễm trùng (TORCH, Toxoplasmosis, Other (syphilis, varicella-zoster, parvovirus B19), Rubella, Cytomegalovirus (CMV) và Herpes) xảy ra trước 28

tuần gây phá hủy khu trú sợi đệm kèm giảm di trú tế bào thần kinh là nguyên nhân dẫn đến Schizencephaly.

Chấn thương hoặc đột biến tự phát trong phân vùng động mạch não giữa tạo nên những đặc điểm bệnh học và hình ảnh tương tự. Những chấn thương hay gặp là chấn thương trong tử cung như nhiễm trùng (cytomegalovirus), chấn thương cơ học mẹ hoặc phơi nhiễm chất độc. Ngoài ra, đột biến gen điều hòa Emx2 cũng thường Schiz thể môi hở hai bên vì gen Emx2 có vai trò là một thành phần tham gia cấu trúc nên vỏ não, được tiết ra khi tân sinh nguyên bào thần kinh của vùng não thất và tế bào Cajal-Retzius sau phân bào để kiểm soát di trú tế bào thần kinh [6].

3. Dịch tễ học

Dị dạng này rất hiếm, tần suất ước đoán xấp xỉ 1 – 2:100 000 số dân. Đa số các ca schizencephaly xuất hiện lẻ tẻ, nhưng một vài trường hợp schizencephaly trong gia đình đã được mô tả. 1/3 số ca đi kèm bất thường thứ phát ngoài hệ thần kinh do phá hủy mạch máu.

Tuổi chẩn đoán bệnh không đặc hiệu, có thể được chẩn đoán khi khởi phát động kinh hoặc khi khuyết tật vận động được đề ý đến [6].

4. Giải phẫu bệnh

Về mặt đại thể, trong dị dạng này, não bộ có một khe hở sâu từ bề mặt đến não thất. Khe hở được bao quanh và lót bởi chất xám vỏ não biến dạng, thiếu tổ chức. Tùy theo hình thái của khe hở, người ta chia làm 2 type:

- Type I là thể môi đóng (closed lip) trong đó màng nội tủy tiếp nối màng mềm lót bằng chất xám tạo nên nếp ở vỏ não,

- Type II là thể môi hở (opened lip) với hai đường nứt cách xa nhau, khe hở lớn chứa đầy dịch não tủy.

Đồng thời có thể kèm theo một loạt bất thường đại thể khác bao gồm vách trong suốt, thể chai, chèo thị và hải mã.

Về mặt vi thể, có thể thấy tổn thương nhỏ như vết sẹo ở tế bào đệm, mất cấu trúc lớp nhu mô não bình thường, hồi não rộng, đa hồi não nhỏ hoặc lạc chỗ chất xám[6].

5. Lâm sàng

Triệu chứng lâm sàng có thể chia ra theo vị trí hoặc theo thể. Trong cách chia theo vị trí, đối với tổn thương một bên có thể có động kinh hoặc khuyết tật vận động như liệt nhẹ nửa người bẩm sinh, trong khi đó tổn thương hai bên có tình trạng nặng hơn là liệt nửa người hoặc liệt tứ chi, co cứng, động kinh toàn thể hoặc không toàn thể, chậm phát triển vận động nặng, chậm phát triển thần kinh. Trong cách chia theo thể, thể môi đóng hầu như không có triệu chứng lâm sàng hoặc có động kinh và liệt nửa người, còn thể môi hở bệnh nhân có chậm phát triển trí tuệ, co cứng, động kinh, hạn chế vận động nặng [6].

6. Chẩn đoán

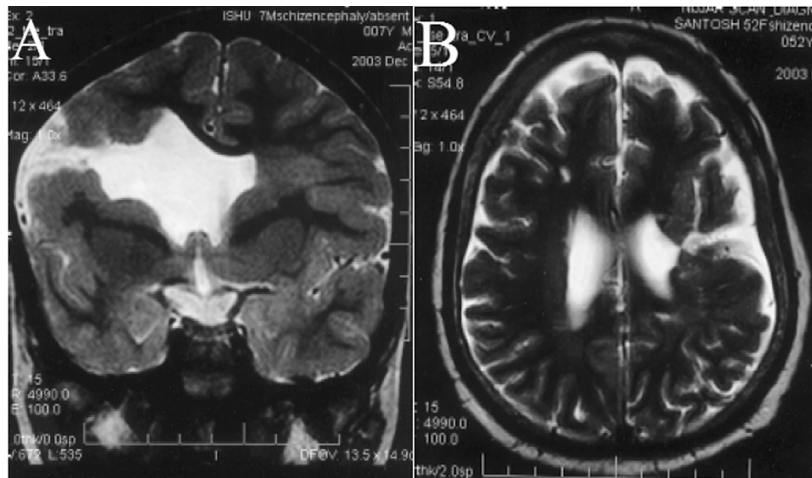
Dị dạng schizencephaly được chẩn đoán chủ yếu dựa trên các phương tiện chẩn đoán hình ảnh. Về hình thái chung, chúng ta có thể thấy khe hở bề mặt ở một hoặc hai bên vỏ não với các hồi và rãnh não tỏa vào khe hở, là đặc điểm để phân biệt với nhồi máu não giữa trong giai đoạn sơ sinh.

Phim chụp bể não (cisternography) ít có giá trị chẩn đoán bệnh, chỉ thấy màng rách trong thể môi hở “collapsed”.

Cắt lớp vi tính có giá trị cao hơn khi thấy được đường chất xám tăng nhẹ tỉ trọng quanh khe hở chứa dịch não tủy, sau tiêm có thể thấy tĩnh mạch giãn lớn gần khe hở.

Chụp mạch và y học hạt nhân đóng góp cho chẩn đoán bệnh khi phát hiện tổn thương động mạch não giữa và sự tăng chuyển hóa glucose, tưới máu quanh khe hở. Đặc biệt, cộng hưởng từ có giá trị cao nhất để chẩn đoán nhờ vào các chuỗi xung T1W, T2W, T2*GRE, FLAIR, DWI và MRV, đặc biệt là tái tạo 3D. Trên các hình ảnh qua các chuỗi xung cơ bản, chất xám bọc quanh khe hở có thể dạng nốt, đa hồi não dạng đốm hoặc các hồi não bất thường thành hàng chìm trong khe hở; đôi khi có thể thấy lạc chỗ chất xám, khe hở lót chất xám không hoàn toàn và thiếu sản chất xám quanh nắp. Màng nhện bao phủ khe hở dễ rách cũng thấy được. Hệ thống não thất có sự biến đổi, sự hiện diện dấu hiệu lõm não thất (ventricular dimple) là dấu hiệu chỉ điểm khe hở trong Schiz thể môi đóng cũng

như môi hờ nhỏ [5]. Vách trong suốt không có, mất một phần hoặc tồn tại; vách trong suốt thường tồn tại nếu khe hờ ở thùy thái dương hoặc thùy chẩm. MRI 3D tái tạo bề mặt có giá trị cao vì đánh giá tốt nhất mối quan hệ giữa hờ não hoặc rãnh não với khe hờ. Ngoài ra, cộng hưởng từ chức năng có thể thấy được sự tái tổ chức chức năng ở bán cầu không tổn thương.



Hình 4. CHT chuỗi xung T2W. A. Schizencephaly môi hờ trên mặt phẳng coronal. B. Schizencephaly môi hờ nhỏ với dấu hiệu lõm não thất (↔) trên CHT mặt phẳng axial [2].



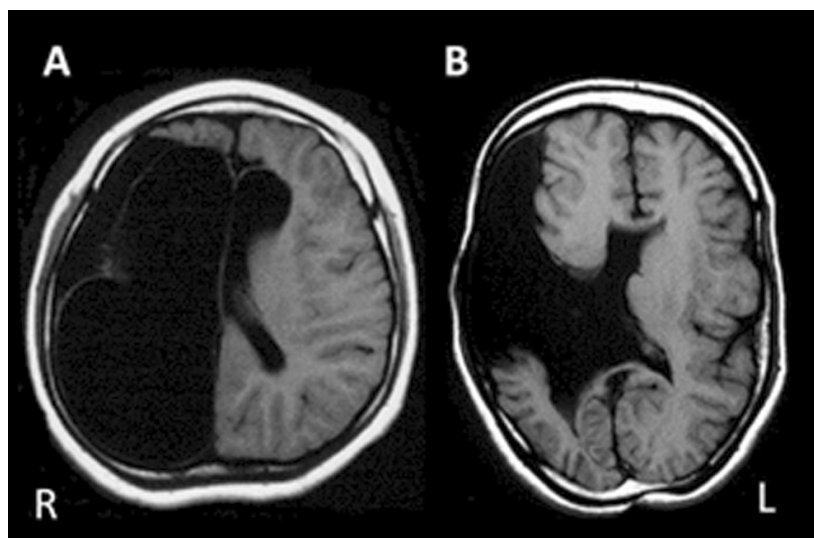
Hình 5. A, CHT chuỗi xung T2W mặt phẳng axial và B, chuỗi xung T1W mặt phẳng coronal. Schizencephaly thể môi đóng hai bên. Khe hờ thông với não thất bên hai bên, hai phần của khe hờ nằm gần nhau, lót bởi chất xám, lan từ bề mặt màng mềm đến não thất hai bên. Không thấy vách trong suốt [5].

Trong thai kỳ, chuỗi xung DWI và MRV cho thấy tổn thương giảm tưới máu hoặc nhồi máu và tĩnh mạch nằm xung quanh khe hờ. Tuy nhiên, cộng hưởng từ không phải chỉ định thường gặp đối với phụ nữ có thai, phương tiện tốt nhất để chẩn đoán và theo dõi tiến triển là siêu âm thai. Như vậy có thể nói siêu âm đóng vai trò rất lớn để phát hiện sớm dị dạng Schizencephaly [6].

7. Chẩn đoán phân biệt

7.1. Porencephaly

Porencephaly hay porencephalic cyst là bệnh bị gây ra bởi chấn thương mạch máu trong thai kỳ. Trên hình ảnh học, đây là một tổn thương dạng nang phân bố theo mạch máu, bờ đều rõ. Đặc điểm quan trọng nhất là nang được lót bởi chất trắng có thể đệm hóa hoặc không, đặc điểm này giúp phân biệt giữa porencephaly với schizencephal và nang màng nhện.

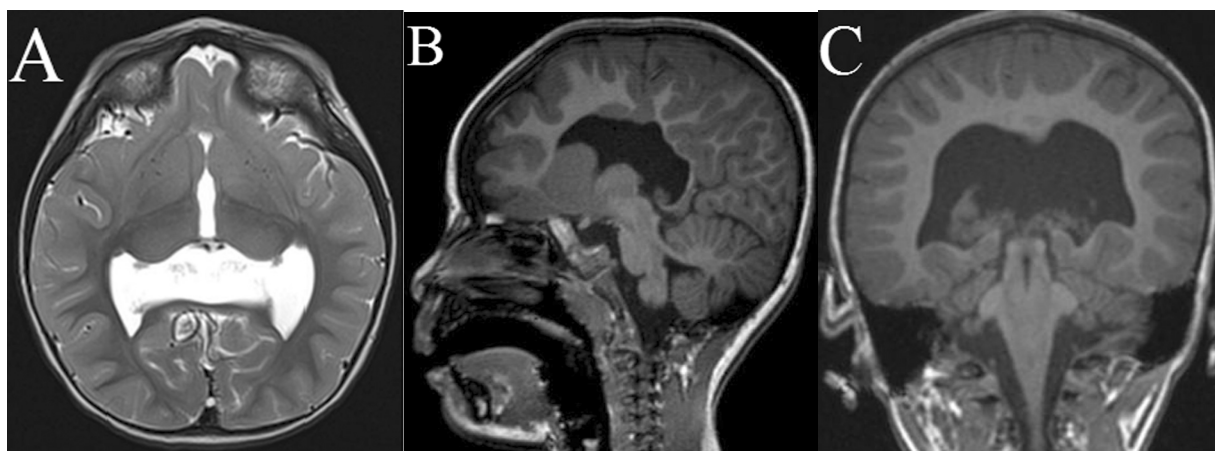


Hình 6. A. Dạng porencephaly. B. Dạng Schizencephaly [7].

7.2. Semilobar holoprosencephaly (Tật toàn não trước thể bán phân thùy)

Tật toàn não trước là hậu quả của sự tách hai bán cầu đại não không hoàn toàn. Tật toàn não trước thể bán thùy là một trong ba dưới type của dị dạng trên. Các cấu trúc cơ bản của các thùy não có hiện diện nhưng nối với nhau ở phía trước và đôi khi kèm theo thoát vị bán phần của não (dorsal cyst). Dị dạng này rất dễ nhầm với dị dạng Schizencephaly thể môi hở.

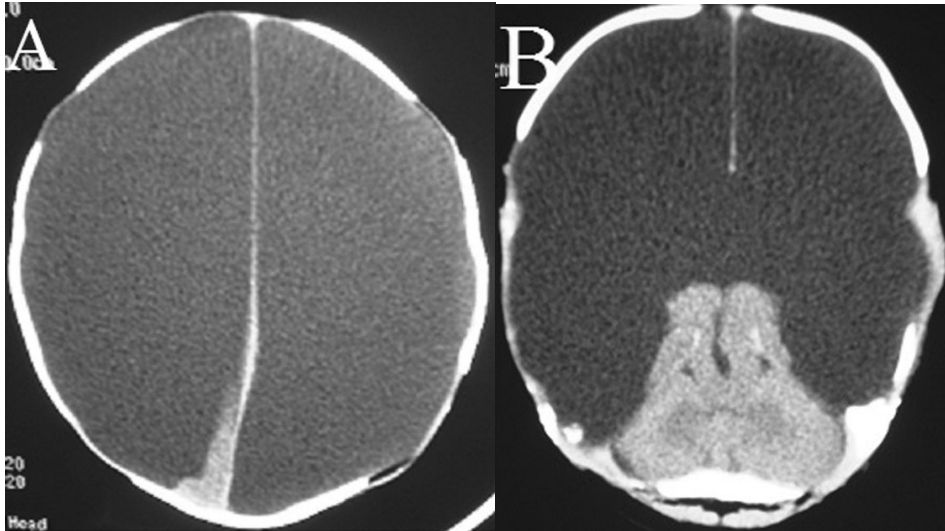
Các đặc điểm hình ảnh bao gồm: một não thất sừng thái dương và sừng chẩm phát triển không hoàn toàn, thiếu sản hoặc bất sản thể chai, không có vách trong suốt, đôi khi hai bên dính nhau hoàn toàn hoặc không hoàn toàn.



Hình 7. Tật toàn não trước thể bán thùy [3].

7.3. Hydrancephaly (tật não nước)

Tật não nước được hình thành do nhu mô não hai bán cầu bị phá hủy bởi nhiều nguyên nhân, đại não trở thành một màng bọc chứa dịch não tủy và chất xám tồn dư. Đây là một tổn thương lan tỏa, trong khi schizencephaly chỉ là tổn thương vỏ não khu trú.



Hình 8. Tật não nước [1].

IV. KẾT LUẬN

Dị dạng Schizencephaly là một thương tổn bẩm sinh với khe hở được lót bởi chất xám thông với não thất bên ở một hoặc hai bên, gồm hai thể môi đóng và môi hở được phát hiện tốt nhất trên cộng hưởng từ. Mức độ triệu chứng lâm sàng tùy thuộc vào độ rộng, vị trí của khe hở và các thương tổn thần kinh kèm theo. Việc điều trị bao gồm các phương pháp vật lý trị liệu, điều trị động kinh giúp giảm nhẹ triệu chứng cho bệnh nhân, trong trường hợp nặng với não úng thủy, bệnh nhân cần được đặt shunt.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Andrew L.W. (2013), "Imaging in Hydrancephaly". *emedicine*. URL: <http://emedicine.medscape.com/article/409520-overview#showall>. Last updated: November 11, 2013.
2. Arora V. et al (2005), "MRI in seizure disorder – A pictorial essay", *Ind J Radiol Imag*, 15(3), pp 331-340.
3. Bickle I (2013), "Semi-lobar holoprosencephaly". *radiopaedia*. URL: <http://radiopaedia.org/cases/semi-lobar-holoprosencephaly-1>. Last updated: June 04, 2013.
4. Chhetri P.K., Raul S. (2010), "Schizencephaly – A case report", *Journal of College of Medical Sciences- Nepal*, 6(1), pp 54-56.
5. Close K (2013), "Schizencephaly Imaging". *emedicine*. URL: <http://emedicine.medscape.com/article/413051-overview#showall>. Last updated: November 1, 2013.
6. Osborn A (2004), "Schizencephaly", *Diagnostic Imaging Brain*, pp. 103-106.
7. Shizumi M, Maeda T, Izumi T (2011), "The differences in epileptic characteristics in patients with porencephaly and schizencephaly", *Brain and Development*, 34(7), pp 546-552.

TÓM TẮT

Mở đầu: Schizencephaly là một khuyết tật phát triển hệ thần kinh, được định nghĩa là khe nứt ở mô não phát triển từ bề mặt vỏ não đến não thất. Tùy hình thái dị dạng, được chia làm hai thể môi đóng và môi hở. Triệu chứng lâm sàng đơn giản hay phức tạp phụ thuộc vị trí xuất hiện đường nứt. Đây là một dị dạng hiếm gặp, theo thống kê, tần suất của bệnh xấp xỉ 1 - 2:100.000 dân. Trong hai năm, Bệnh viện Đại học Y Dược Huế đã gặp hai trường hợp dị dạng Schizencephaly, do đó, chúng tôi tiến hành báo cáo hai trường hợp sau đây.

Đối tượng và phương pháp: Trường hợp 1: Bệnh nhân nam 2 tuổi, vào viện vì yếu nửa người trái, khởi bệnh lúc 8 tháng tuổi với cùng triệu chứng. Có tiền sử lúc mẹ mang thai 8 tháng, sốt nhẹ không rõ nguyên nhân, không được điều trị gì. Bệnh nhân được chụp cắt lớp vi tính và cộng hưởng từ sọ não. Trường hợp 2: Bệnh nhân nam 33 tuổi, vào viện vì động kinh. Tiền sử yếu nửa người trái từ nhỏ. Bệnh nhân được chụp cộng hưởng từ sọ não.

Kết quả: Trường hợp 1: Bán cầu não phải có vùng khuyết não rộng, đường nối não thất bên với khoang dưới nhện phải được lót bởi chất xám vỏ não, không có vị trí nối giữa hai đường này. Các thùy thái dương, trán, đỉnh phải teo nhỏ. Không thấy hình ảnh vách trong suốt. Phần sau thân thể chai giảm kích thước. Trường hợp 2: Đường khuyết não kích thước lớn ở thùy trán phải, nối não thất bên với khoang dưới nhện. Đường nối được bao bọc bởi chất xám vỏ não. Thùy trán phải kích thước nhỏ. Các cuộn não ở thùy trán phải và dọc đường khuyết não nhỏ, tăng mật độ. Đường giữa lệch nhẹ. Thể chai bình thường.

Kết luận: Dị dạng Schizencephaly có đặc điểm là khe hở lót bởi chất xám nối giữa não thất bên và khoang dưới nhện. Có thể kèm theo các bất thường khác như không có vách trong suốt, đa hồi não nhỏ, giảm kích thước thể chai. Chẩn đoán hình ảnh đặc biệt là cộng hưởng từ có giá trị lớn trong việc xác định dị dạng và các bất thường đi kèm.

Từ khoá: Schizencephaly, cộng hưởng từ.

Người liên hệ: Nguyễn Lê Thảo Trâm; Địa chỉ: Bộ môn Chẩn đoán hình ảnh Trường Đại học Y dược Huế

- Ngày nhận bài: 18/2/2015

- Ngày chấp nhận đăng: tháng 03/2015

NGƯỜI THẨM ĐỊNH: PGS.TS. Nguyễn Duy Huề