

Nhân một trường hợp nang bạch huyết vùng cổ thoái triển tự nhiên trong thai kỳ

Bành Kiều Vi^{1,*}, Hồ Bảo Trân², Trịnh Nhật Thư Hương², Nguyễn Vân Yến Nhi³, Đỗ Thị Mỹ Khanh²



Use your smartphone to scan this QR code and download this article

TÓM TẮT

Nang bạch huyết vùng cổ gây ra bởi khiếm khuyết trong sự hình thành của hệ thống bạch huyết, là một bệnh lý phổ biến trong chẩn đoán trước sinh với tần suất khoảng 1:1000 - 1:6000 trẻ sinh sống và thường liên quan đến các kết cục thai kỳ bất lợi. Theo Hiệp hội Y học Bào thai, có đến 90% các trường hợp có nang bạch huyết có kết cục thai kỳ là thai lưu. Tuy nhiên, trong một số trường hợp nang bạch huyết vùng cổ sẽ thoái triển tự nhiên trong thai kỳ và khi đó kết cục thai kỳ thường tốt, nhất là trong các trường hợp không kèm bất thường di truyền và các bất thường hình thái khác. Tại khoa Chăm sóc trước sinh – Bệnh viện Từ Dũ, chúng tôi báo cáo một trường hợp trẻ sinh sống có nang bạch huyết vùng cổ thoái triển tự nhiên trong thai kỳ với kết quả xét nghiệm di truyền bình thường, kết quả siêu âm tim và thăm khám tổng quát trẻ ở thời điểm 5 ngày tuổi tại BV Nhi đồng 2 chưa ghi nhận bất thường. Chính vì vậy, khoảng sáng sau gáy dày hay nang bạch huyết vùng cổ không phải là chỉ định chấm dứt thai kỳ, thai nhi được chẩn đoán trước sinh là nang bạch huyết vùng cổ cần được tư vấn tiền sản thích hợp, xét nghiệm di truyền để loại trừ bất thường di truyền và theo dõi sát qua các lần siêu âm để đánh giá diễn tiến của nang cũng như loại trừ các bất thường hình thái khác.

Từ khóa: nang bạch huyết vùng cổ, dị dạng bạch mạch dạng nang, chẩn đoán trước sinh, bất thường nhiễm sắc thể

¹Bộ môn Sản Phụ khoa, Trường Đại học Y khoa Phạm Ngọc Thạch, Việt Nam

²Khoa Chăm sóc trước sinh, Bệnh viện Từ Dũ, Việt Nam

³Bộ môn Phụ Sản, Đại học Y Dược TP Hồ Chí Minh, Việt Nam

Liên hệ

Bành Kiều Vi, Bộ môn Sản Phụ khoa, Trường Đại học Y khoa Phạm Ngọc Thạch, Việt Nam

Email: bskieuvi2409@gmail.com

Lịch sử

- Ngày nhận: 26-10-2024
- Ngày sửa đổi: 20-12-2024
- Ngày chấp nhận: 25-12-2024
- Ngày đăng: 31-12-2024

DOI:

<https://doi.org/10.32508/stdjhs.v5i2.601>



Bản quyền

© ĐHQG TP.HCM. Đây là bài báo công bố mở được phát hành theo các điều khoản của the Creative Commons Attribution 4.0 International license.



ĐẶT VẤN ĐỀ

Nang bạch huyết vùng cổ là một dị tật bẩm sinh của hệ bạch huyết do sự tắc nghẽn bạch huyết một phần hoặc hoàn toàn gây ra sự tích tụ dịch và tạo nang. Nang bạch huyết vùng cổ được mô tả lần đầu tiên vào năm 1828 bởi Redenbacher¹, với tần suất xuất hiện khoảng 1:1000 – 1: 6000 trẻ sơ sinh sống và 1:750 các trường hợp sẩy thai tự nhiên². Tiên lượng của nang bạch huyết vùng cổ được chẩn đoán trong tam cá nguyệt thứ nhất và thứ hai của thai kỳ thường xấu, vì thường liên quan đến bất thường nhiễm sắc thể (tăng nguy cơ lên 5 lần), hay liên quan đến các bất thường cấu trúc khác, tăng nguy cơ dị tật tim lên 12 lần, tăng nguy cơ tử vong chu sinh lên 6 lần³. Giả thuyết về sinh bệnh học được mô tả lần đầu tiên bởi Van der Putte năm 1977 và được khẳng định lại bởi Smith và Graham năm 1982, cho rằng sự thông thương của mạch bạch huyết và tĩnh mạch cảnh thông thường sẽ xảy ra vào ngày thứ 40 của thai kỳ, nếu không có sự lưu thông này sẽ gây ra tình trạng nang bạch huyết vùng cổ. Nếu sự thông này xảy ra sau đó hoặc bởi các con đường dẫn lưu bạch huyết thay thế, các nang bạch huyết sẽ giảm dần kích thước và thoái triển tự nhiên, tuy nhiên khi đó nguy cơ bất thường di truyền không giảm đi và không được loại trừ hoàn toàn⁴. Chính vì vậy, việc

chẩn đoán nang bạch huyết vùng cổ thường không khó khăn nhưng rất quan trọng bởi tình trạng này có thể tiến triển tăng dần theo thời gian, cũng có thể mất đi không để lại dấu vết với những bất thường nặng kèm theo. Theo Hiệp hội Y học Bào thai, có đến 90% các trường hợp có nang bạch huyết có kết cục thai kỳ là thai lưu⁵. Tại Khoa Chăm sóc Trước sinh – BV Từ Dũ, chúng tôi báo cáo một trường hợp trẻ sinh sống có nang bạch huyết vùng cổ thoái triển tự nhiên trong thai kỳ với kết quả xét nghiệm di truyền bình thường.

BỆNH ÁN CHI TIẾT

Sản phụ Trương Thị Lệ N. 31 tuổi, Para 2002, 2 lần sinh thường năm 2019, 2022, bé khỏe, chưa ghi nhận tiền căn bệnh lý nội ngoại khoa, đến tư vấn tiền sản lúc thai 12 tuần 2 ngày vì khoảng sáng sau gáy 6.8mm (Hình 1). Sau khi được tư vấn lợi ích và rủi ro của thủ thuật sinh thiết gai nhau, sản phụ đồng ý thực hiện nhưng vị trí bánh nhau không thuận lợi. 2 tuần sau đó, siêu âm lúc thai 14 tuần 2 ngày ghi nhận vùng sau cổ và 2 bên có cấu trúc dạng nang, bên trong có vách ngăn, kích thước 14x28mm (Hình 2). Sản phụ được chọc ối xét nghiệm microarray lúc thai 16 tuần 2 ngày, kết quả chọc ối chưa ghi nhận bất thường. Siêu âm lúc thai 16 tuần 6 ngày ghi nhận có nang bạch huyết vùng

Trích dẫn bài báo này: Vi B K, Trân H B, Hương T N T, Nhi N V Y, Khanh D T M. **Nhân một trường hợp nang bạch huyết vùng cổ thoái triển tự nhiên trong thai kỳ.** *Sci. Tech. Dev. J. - Health Sci.* 2025; 5(2):705-710.

cổ 2 bên, kích thước 3x4mm và 3x11mm. Siêu âm tim thai tại BV Nhi Đồng 2 lúc thai 22 tuần chưa ghi nhận bất thường. Siêu âm lúc thai 22 tuần 4 ngày ghi nhận có nang bạch huyết vùng cổ 2 bên, kích thước 3x12mm và 3x10mm (Hình 3). Lúc thai 26 tuần 6 ngày siêu âm không ghi nhận nang bạch huyết vùng cổ. Sản phụ khám thai đều đặn theo hẹn, các lần siêu âm sau đó đều không ghi nhận nang bạch huyết vùng cổ. Sản phụ được mổ lấy thai lúc thai 39 tuần 6 ngày vì con to, bất tương xứng khung chậu và thai, bé TRAI, Apgar 7/8, cân nặng 3800g. Bé hồng, bú tốt, theo mẹ, thăm khám các cơ quan chưa ghi nhận bất thường, có một ít nếp da thừa vùng cổ (Hình 4). Sau sinh, bé được lấy mẫu phết tế bào niêm mạc má, làm xét nghiệm di truyền ở cấp độ gen để loại trừ nhóm các bệnh lý RASopathy, kết quả xét nghiệm gen chưa ghi nhận bất thường. Mẹ và bé được xuất viện ngày thứ 5 sau mổ. Sau xuất viện, bé được siêu âm tim kiểm tra tại BV Nhi Đồng 2 lúc 5 ngày tuổi, kết quả siêu âm tim chưa ghi nhận bất thường.

THẢO LUẬN

Nang bạch huyết ở thai hay dị dạng bạch mạch dạng nang là một tình trạng gây ra do khiếm khuyết trong sự hình thành của hệ thống bạch huyết. Trong số các vị trí thì nang bạch huyết vùng cổ là phổ biến nhất (75% ở vùng cổ, 20% ở vùng nách và 5% ở thành ngực, thành bụng và các chi)¹. Nang bạch huyết vùng cổ thường liên quan đến các kết cục thai kỳ bất lợi như bất thường nhiễm sắc thể, phù thai, thai chết lưu⁶. Bất thường di truyền, chủ yếu là hội chứng Turner, gặp trong 50% trường hợp, ngoài ra còn có Trisomy 21, Trisomy 13, Trisomy 18 và tam bội thể⁵. Hội chứng Noonan cũng thường được ghi nhận ở thai nhi có nang bạch huyết vùng cổ⁵.

Theo Hiệp hội Y học Bào Thai (The Fetal Medicine Foundation – FMF) khuyến cáo, các trường hợp thai có nang bạch huyết vùng cổ nên được chọc ối và xét nghiệm di truyền bằng kỹ thuật microarray⁵, chính vì vậy tại thời điểm thai 16 tuần 2 ngày, chúng tôi lựa chọn kỹ thuật microarray để xét nghiệm nước ối nhằm mục đích loại trừ các bất thường số lượng nhiễm sắc thể cũng như loại trừ các vi mất đoạn và vi lặp đoạn trên nhiễm sắc thể. Kỹ thuật microarray, với độ phân giải tốt hơn nhiều so với kỹ thuật karyotype nhuộm băng G truyền thống, cho phép phát hiện các những bất thường trên nhiễm sắc thể xảy ra ở dưới mức phát hiện của kính hiển vi (submicroscopic) như là các vi mất đoạn (microdeletion) hoặc vi lặp đoạn (microduplication). Tuy nhiên sau sinh, do quan sát trên lâm sàng thấy kiểu hình của bé có cổ ngắn và một ít nếp da thừa vùng cổ, là một trong những đặc điểm nghi ngờ của hội chứng Noonan, sau khi tư vấn và

được sự đồng thuận của gia đình, chúng tôi lấy một ít tế bào phết niêm mạc má của bé để làm xét nghiệm phân tích 4500 gen nhằm loại trừ hội chứng Noonan cũng như các bệnh lý đơn gen khác. Kết quả G4500 chưa ghi nhận bất thường, với độ nhạy của xét nghiệm là 99.5% và độ đặc hiệu là 99.9%.

Theo nghiên cứu của Malone F. và cộng sự, tỉ lệ kết cục xấu ở thai kỳ có nang bạch huyết vùng cổ là 77.8%⁶. Có nhiều yếu tố tiên lượng kết cục thai kỳ bất lợi ở thai có nang bạch huyết vùng cổ. Theo tác giả Rosati và cộng sự, sự hiện diện của vách trong nang bạch huyết vùng cổ thường liên quan với kết cục bất lợi của thai⁷. Phù thai thường gặp hơn ở nang bạch huyết có vách so với nang bạch huyết không vách (60% so với 19%), tỉ lệ trẻ sinh sống cao hơn ở nang bạch huyết không vách (27%) so với nang bạch huyết có vách (2%)⁷. Điều này được giải thích rằng những nang có vách thường do sự tắc nghẽn hoàn toàn, ngăn sự thông thương với hệ thống tĩnh mạch và ứ dịch trong nang tạo nên nhiều thùy.

Một số nghiên cứu cho thấy khoảng sáng sau gáy (Nuchal Translucency - NT) cũng liên quan đến tiên lượng về kết cục. Tanriverdi và cộng sự đã chỉ ra rằng thai có karyotype bình thường và NT > 6,5 mm có tiên lượng xấu hơn nhóm có NT < 6 mm⁸. Scholl và cộng sự cũng chỉ ra rằng NT dày có liên quan đến tăng nguy cơ bất thường nhiễm sắc thể, tăng nguy cơ kèm theo dị tật bẩm sinh lớn, đặc biệt là dị tật tim, tăng nguy cơ tử vong chu sinh và các kết cục bất lợi khác³.

Trường hợp bệnh nhân của chúng tôi dù có các yếu tố tiên lượng kết cục bất lợi như nang bạch huyết có vách, khoảng sáng sau gáy dày > 6.5mm, tuy nhiên kết quả chọc ối microarray không ghi nhận bất thường, quá trình khám thai không ghi nhận các bất thường hình thái trên siêu âm, đặc biệt là bất thường tim, diễn tiến tự nhiên của nang giảm dần kích thước và sau khi sinh chỉ còn quan sát thấy một ít nếp da thừa ở vùng cổ 2 bên.

KẾT LUẬN

Mặc dù nang bạch huyết vùng cổ là một bất thường phổ biến trong thai kỳ, có thể chẩn đoán được trước sinh và thường liên quan đến các kết cục thai kỳ bất lợi, trong một số trường hợp nang bạch huyết vùng cổ sẽ thoái triển tự nhiên trong thai kỳ và khi đó kết cục thai kỳ thường tốt, nhất là trong các trường hợp không kèm bất thường di truyền và các bất thường hình thái khác. Chính vì vậy, khoảng sáng da gáy dày hay nang bạch huyết vùng cổ không phải là chỉ định chấm dứt thai kỳ, cần được tư vấn tiền sản thích hợp, xét nghiệm di truyền để loại trừ bất thường nhiễm sắc thể và theo dõi sát qua các lần siêu âm để đánh giá diễn tiến của nang cũng như loại trừ các bất thường hình thái khác.



Hình 1: Khoảng sáng sau gáy 6.8mm, đo lúc siêu âm thai 12 tuần 2 ngày



Hình 2: Nang bạch huyết vùng cổ thai nhi, kích thước 14x28 mm, siêu âm lúc thai 14 tuần 2 ngày



Hình 3: Nang bạch huyết vùng cổ 2 bên kích thước 3x10mm và 3x12 mm, siêu âm lúc thai 22 tuần 4 ngày



Hình 4: Bé sơ sinh chụp lúc 3 ngày tuổi, có một ít nếp da thừa vùng cổ bên

DANH MỤC CÁC TỪ VIẾT TẮT

BV: bệnh viện

NT: Nuchal Translucency

XUNG ĐỘT LỢI ÍCH

Nhóm tác giả cam kết rằng không tồn tại xung đột lợi ích liên quan đến nghiên cứu và bài báo này.

ĐÓNG GÓP CỦA CÁC TÁC GIẢ

Bành Kiều Vi, Hồ Bảo Trân: lên ý tưởng, thiết kế và viết bản thảo. Trịnh Nhật Thư Hương, Nguyễn Văn Yến Nhi, Đỗ Thị Mỹ Khanh: góp ý và chỉnh sửa bản thảo. Tất cả tác giả đã đọc và duyệt bản thảo cuối cùng.

ĐẠO ĐỨC TRONG NGHIÊN CỨU Y SINH

Đây là nghiên cứu báo cáo ca bệnh hiếm, các thông tin về bệnh án và hình ảnh trong bài báo đã được sự đồng ý - chấp thuận nghiên cứu của người bệnh.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Masood SN, Masood MF. Case report of fetal axillothoraco-abdominal cystic hygroma. Arch Gynecol Obstet 2010;281:111–5.
2. Fisher R, Partington A, Dykes (1996). Echographie Cystic hygroma: comparison between prenatal and postnatal diagnosis. J Pediatr Surg, pp.473.
3. Scholl J, Durfee SM, Russell MA, et al. First-trimester cystic hygroma: relationship of nuchal translucency thickness and out-

comes. Obstet Gynecol. 2012;120:551–9.

4. Chervenak FA, Isaacson G, Blakemore KJ, editors. Fetal cystic hygroma: cause and natural history. N Engl J Med. 1983;309:822–5.
5. The Fetal Medicine Foundation. Cystic hygroma [Internet]. 2023; Available from: <https://fetalmedicine.org>.
6. Malone FD, Ball RH, Nyberg DA, et al. First-trimester septated cystic hygroma: prevalence, natural history, and pediatric outcome. Obstet Gynecol. 2005;106:288–94.
7. Rosati P, Guariglia L. Prognostic value of ultrasound findings of fetal cystic hygroma detected in early pregnancy by transvaginal sonography. Ultrasound Obstet Gynecol. 2000;16:245–50.
8. Tanriverdi HA, Ertan AK, Hendrik HJ, et al. Outcome of cystic hygroma in fetuses with normal karyotypes depends on associated findings. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol. 2005;118:40–6.