

HETEROTAXY

Ths. Bs. Lê Kim Tuyền
Viện Tim HCM

- Giới thiệu & Chẩn đoán sau sinh.
- Theo dõi & Điều trị sau sinh.
- Các dạng trong bào thai.
- Chẩn đoán trong bào thai.
- Chẩn đoán bằng siêu âm tim thai.
- Các đặc điểm hình thái học của đồng dạng ở thai nhi.
- Điều trị và diễn biến.

I. Giới thiệu và chẩn đoán sau khi sinh :

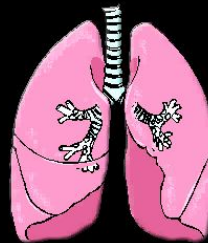
- “Situs solitus” tương ứng với định vị tâm nhĩ và phổi tạng bình thường.
- “ Situs inversus” tương ứng với định vị tâm nhĩ và phổi tạng ngược lại với situs solitus.
- Bất cứ sự định vị nào khác với “ situs solitus” & “ situs inversus” gọi là “ situs ambiguus”
- Tỷ lệ gặp 4-10% trẻ bị TBS

Anomalies of situs

Right side

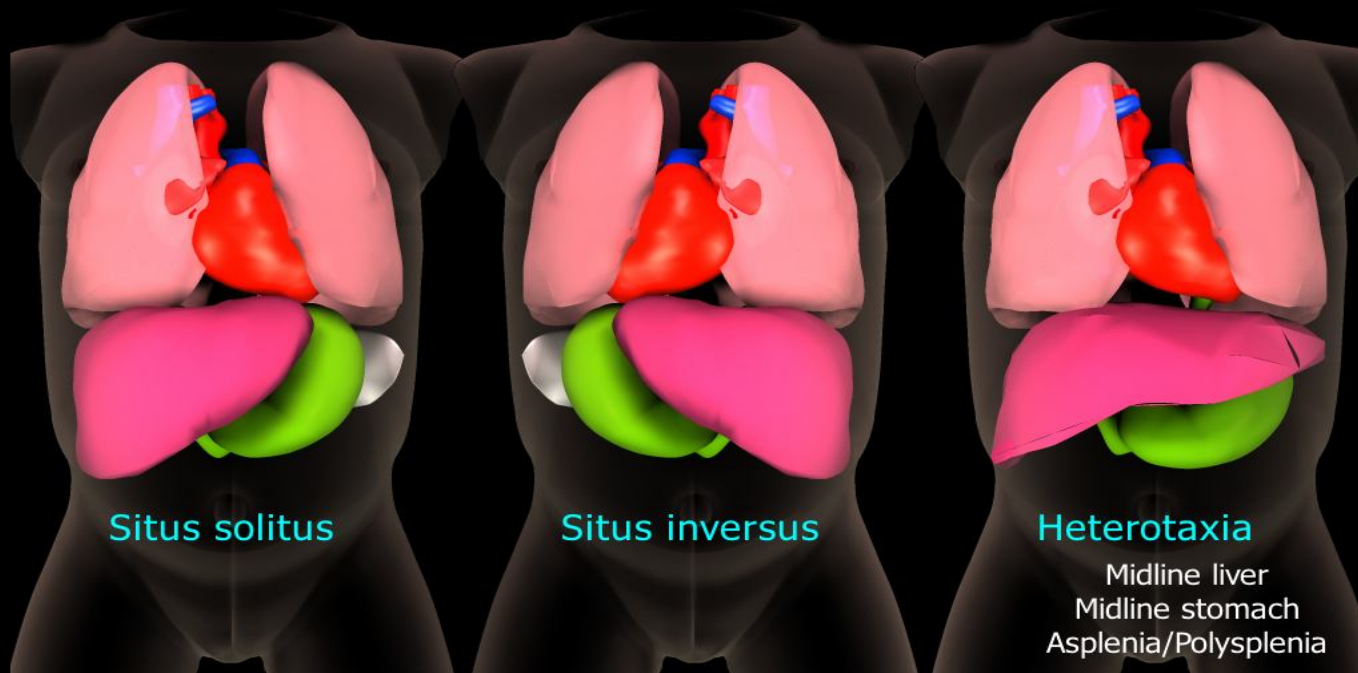
Left side

3 lobes



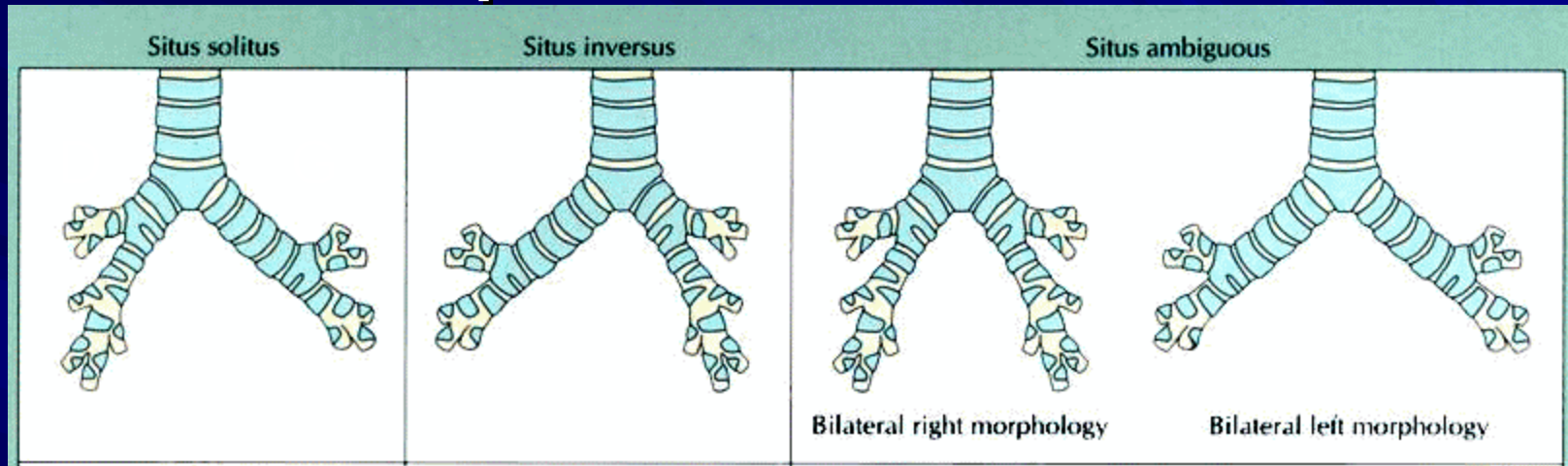
Menu

Anomalies of situs

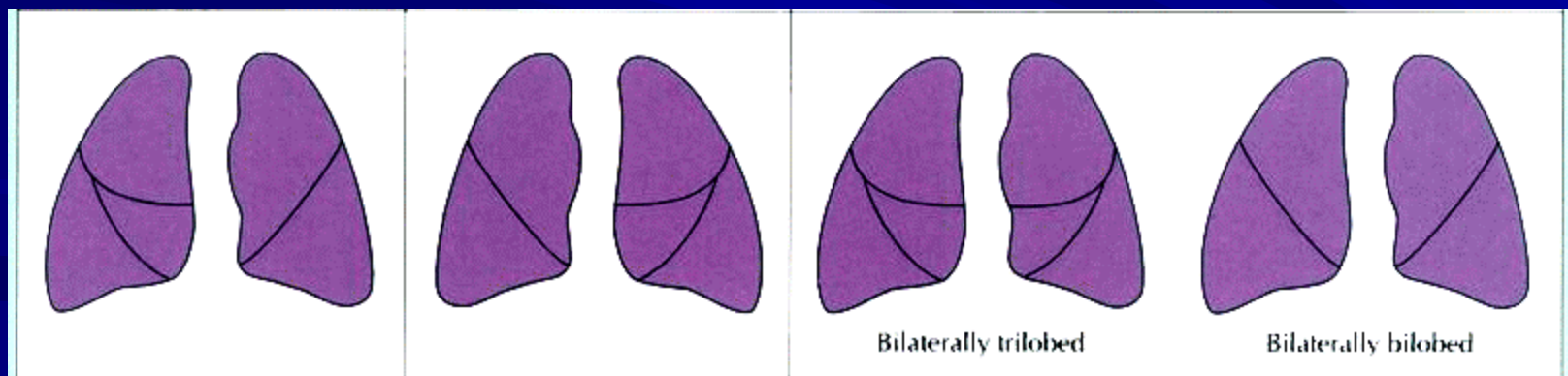


Menu

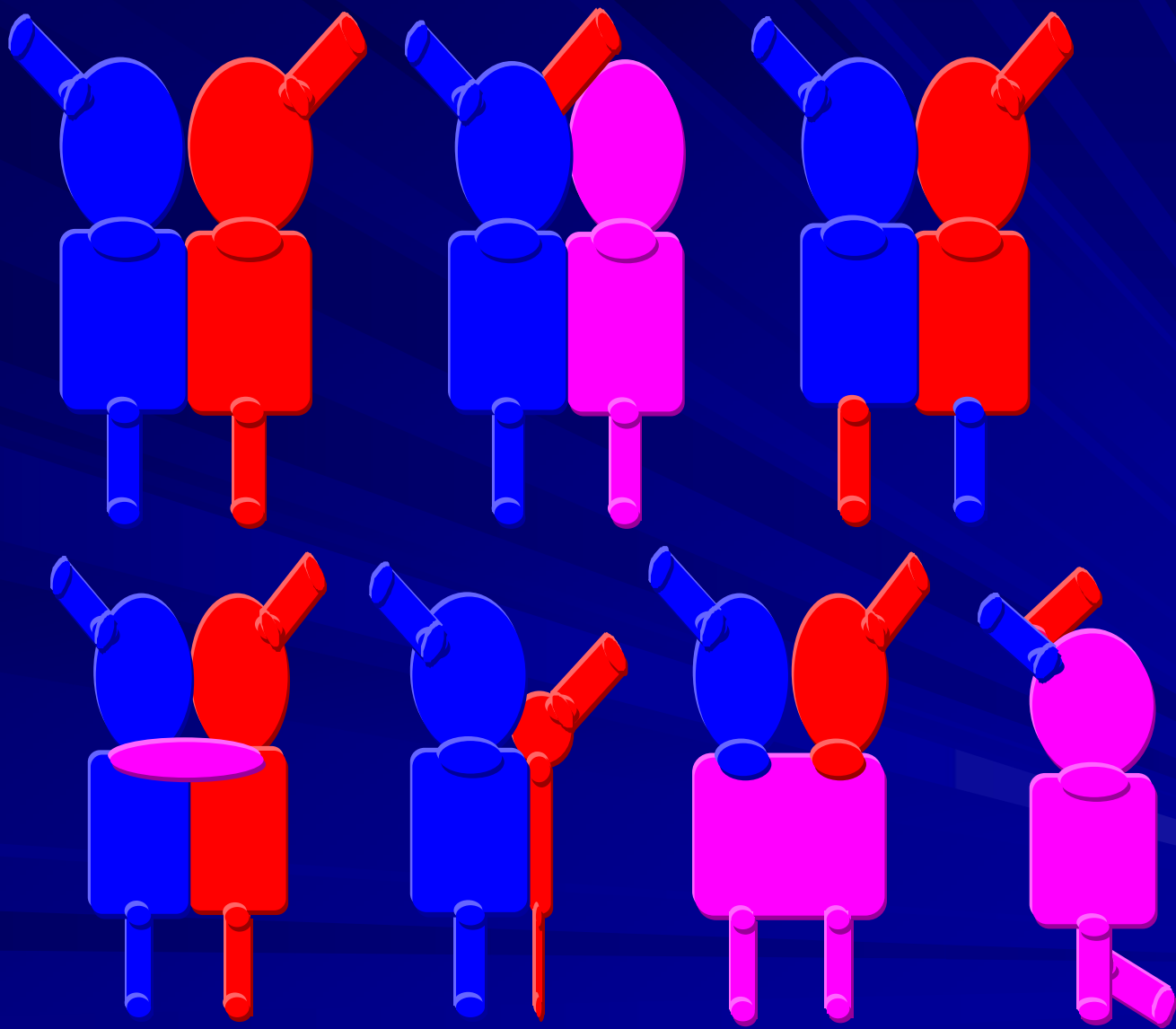
Situs viscéral bronchique et pulmonaire



Khí quản phải = trên ĐM ; Khí quản trái = dưới ĐM



Poumon droit = 3 lobes ; Poumon gauche = 2 lobes



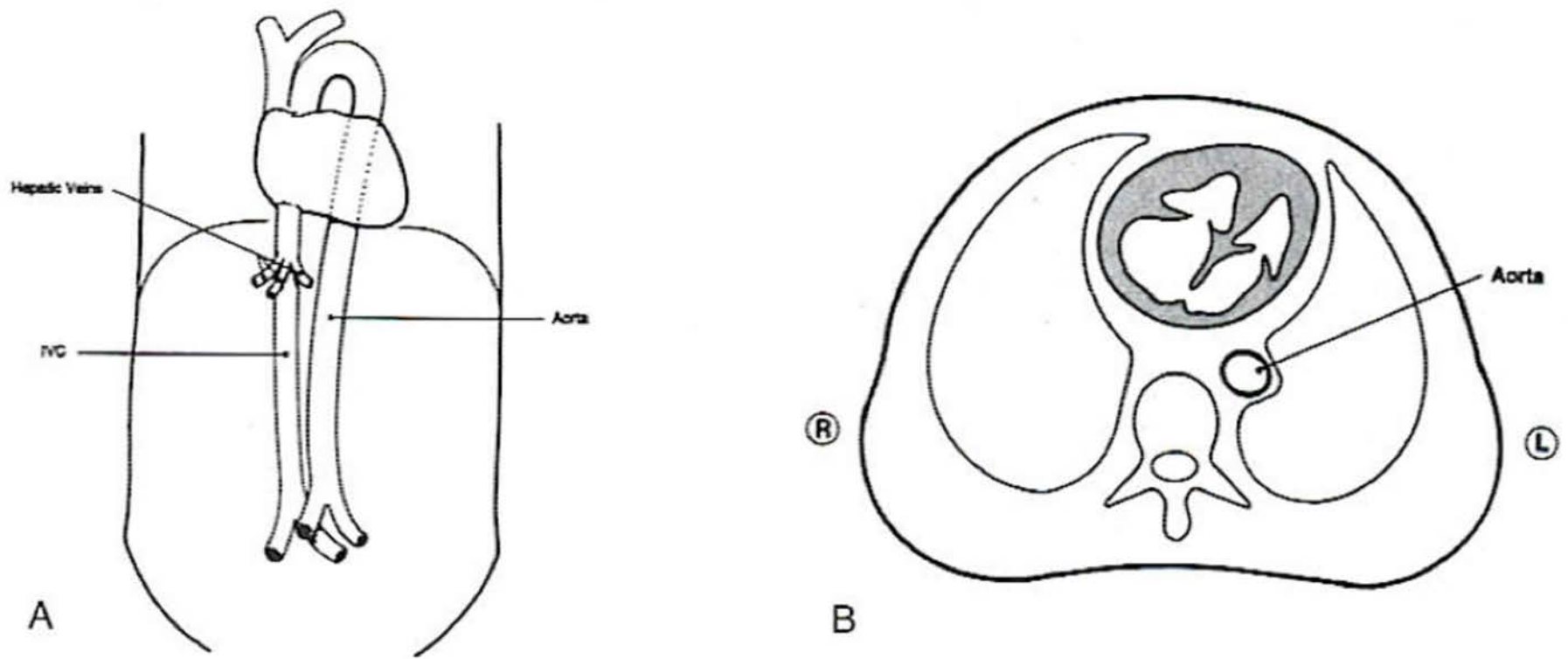


Figure 19-1 Diagram of a normal inferior vena cava. **A:** Frontal view showing normal drainage of the inferior vena cava (IVC) into the right atrium. **B:** Transverse view shows only a single vessel posterior to the heart, representing the aorta. R = right; L = left. (From Sheley RC, Nyberg DA, Kapur R: Azygous continuation of the interrupted inferior vena cava: A clue to prenatal diagnosis of the cardiosplenic syndromes. *J Ultrasound Med* 1995; 14:381-387.)

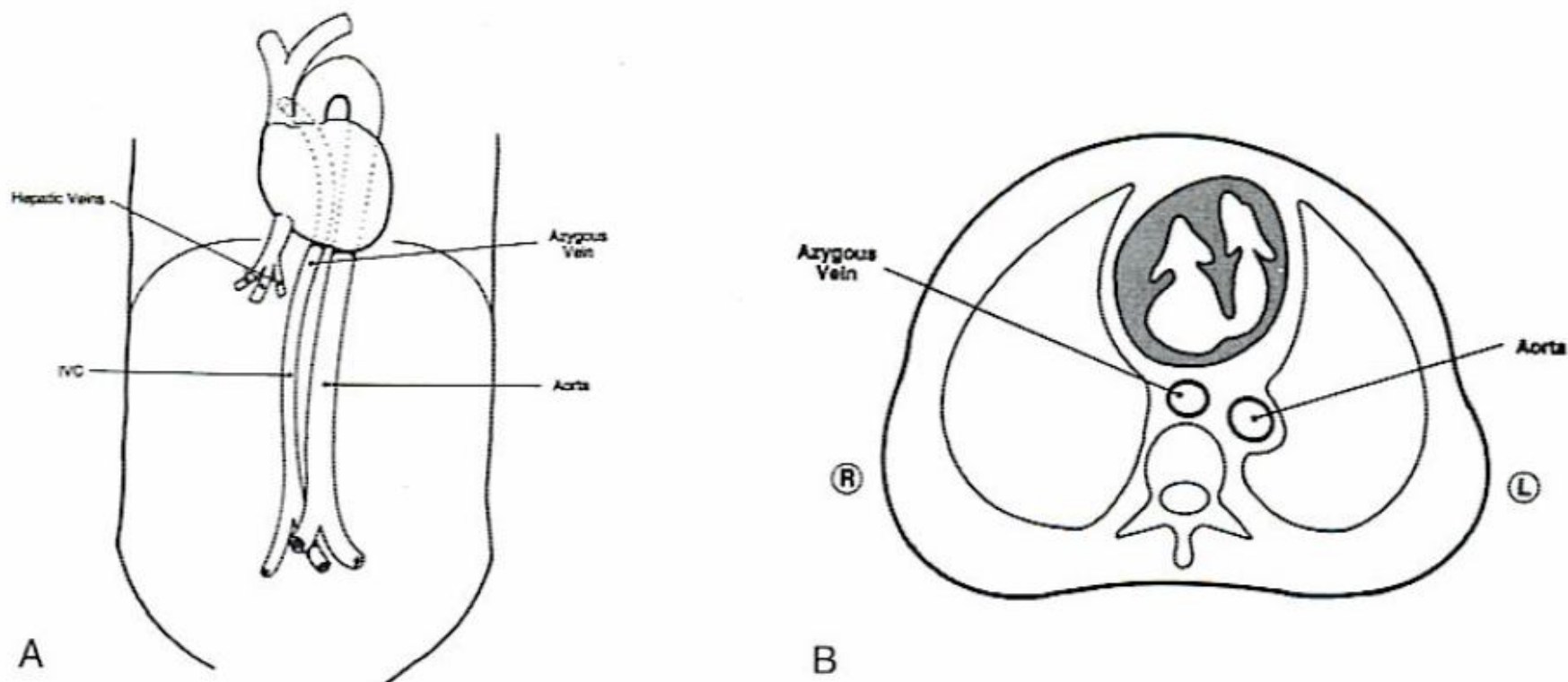


Figure 19-2 Diagram of an interrupted inferior vena cava (IVC) with azygous continuation.
A: Frontal view shows interruption of the inferior vena cava. Collateral flow through the azygous vein drains into the superior vena cava. **B:** Transverse view shows both the aorta and the dilated azygous vein posterior to the heart. R = right; L = left. (From Sheley RC, Nyberg DA, Kapur R: Azygous continuation of the interrupted inferior vena cava: A clue to prenatal diagnosis of the cardiosplenic syndromes. *J Ultrasound Med* 1995; 14:381–387.)

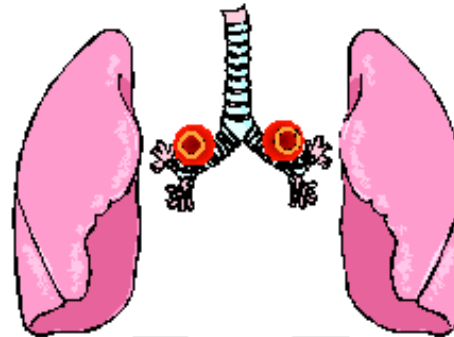
Cardiac



ventriculoseptal defects
bilateral superior venae cavae
endocardial cushion defects
partial anomalous pulmonary venous return
left ventricular outflow obstruction
atrial septal defect
bilateral left atrium
double outlet right ventricle
pulmonary stenosis
interruption of the inferior vena cava with azygous continuation

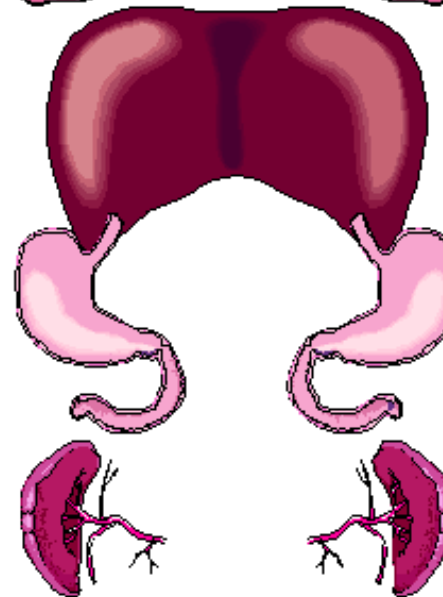


Lungs



bilateral bilobed lungs
bilateral hyperarterial bronchi with a left-sided morphology

Gastrointestinal

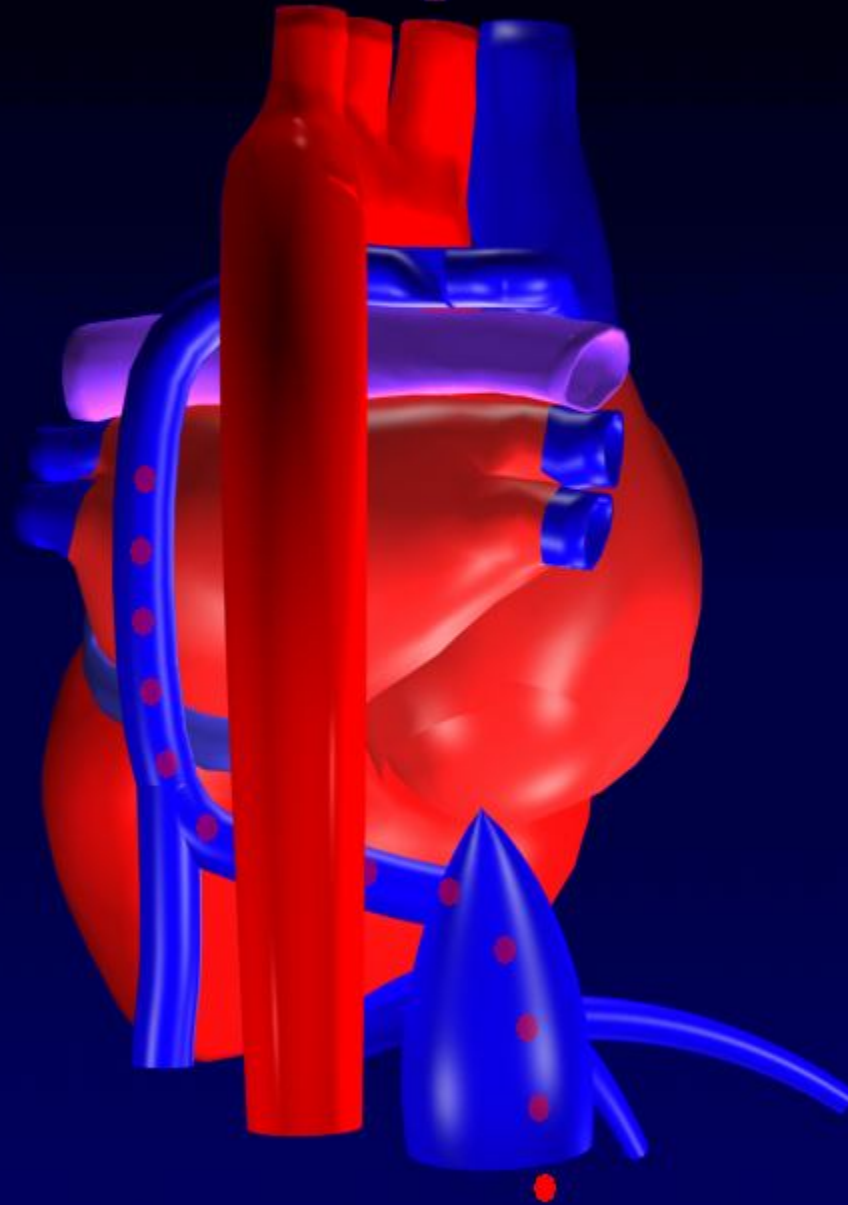


midline, symmetrical liver with absent gallbladder
abdominal heterotaxia
right- or left-sided stomach
gastrointestinal malrotation
polysplenia

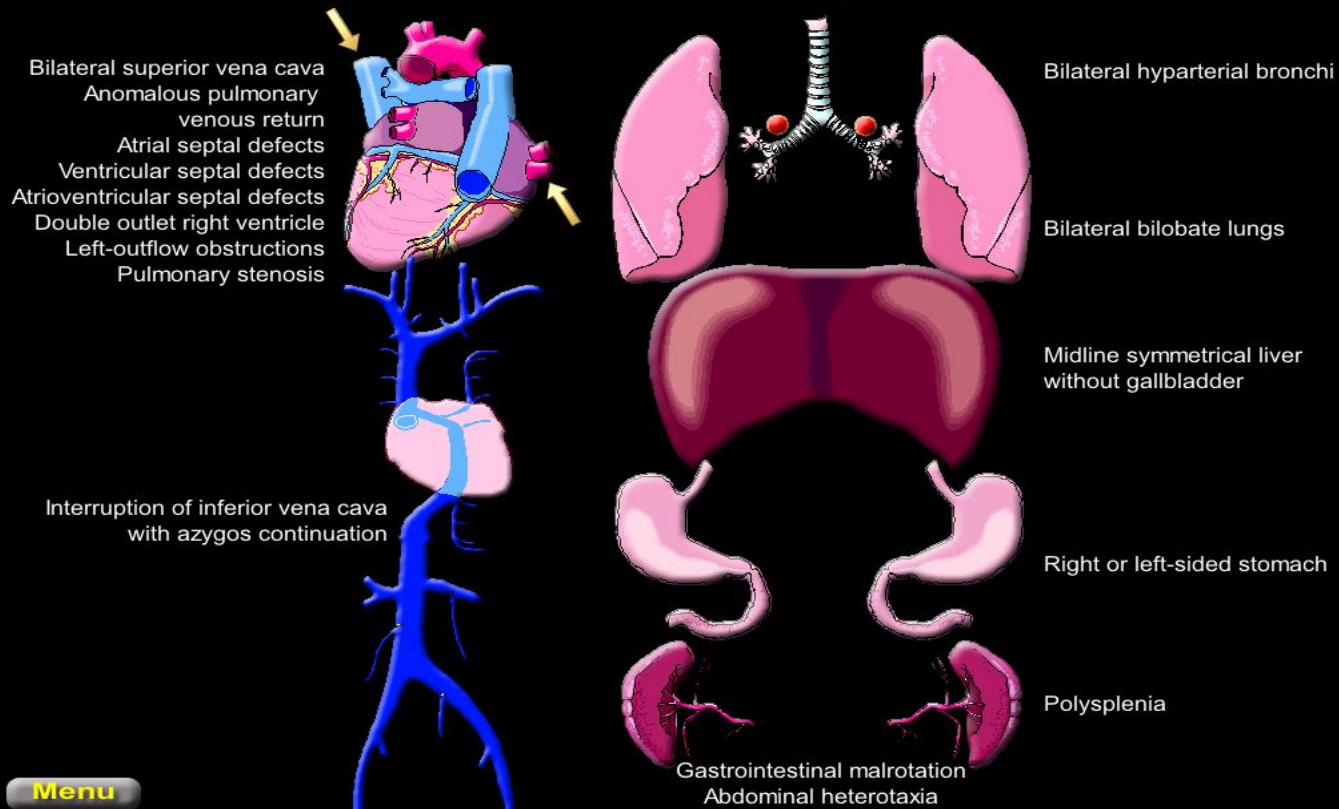
Others

Carpenter syndrome

Interrupted IVC



Left-isomerism



Menu

Aorta and azygos vein side-by-side:

In the abdomen



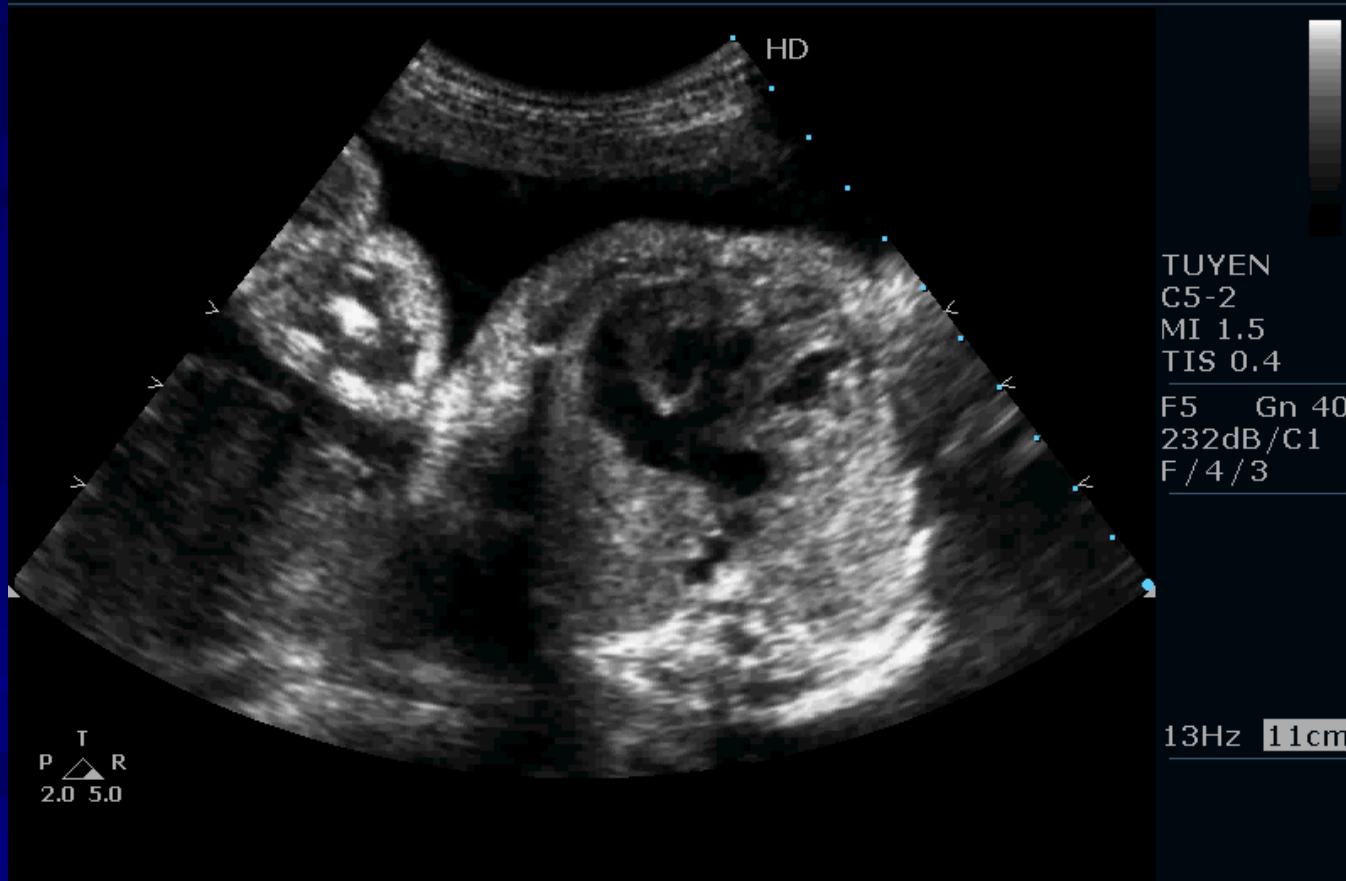
At the 4-chamber view



GAI30W,

VIEN TIM HOSPITAL

9/23/2009 **PHILIPS**
10:11:41 AM



TUYEN
C5-2
MI 1.5
TIS 0.4

F5 Gn 40
232dB/C1
F/4/3

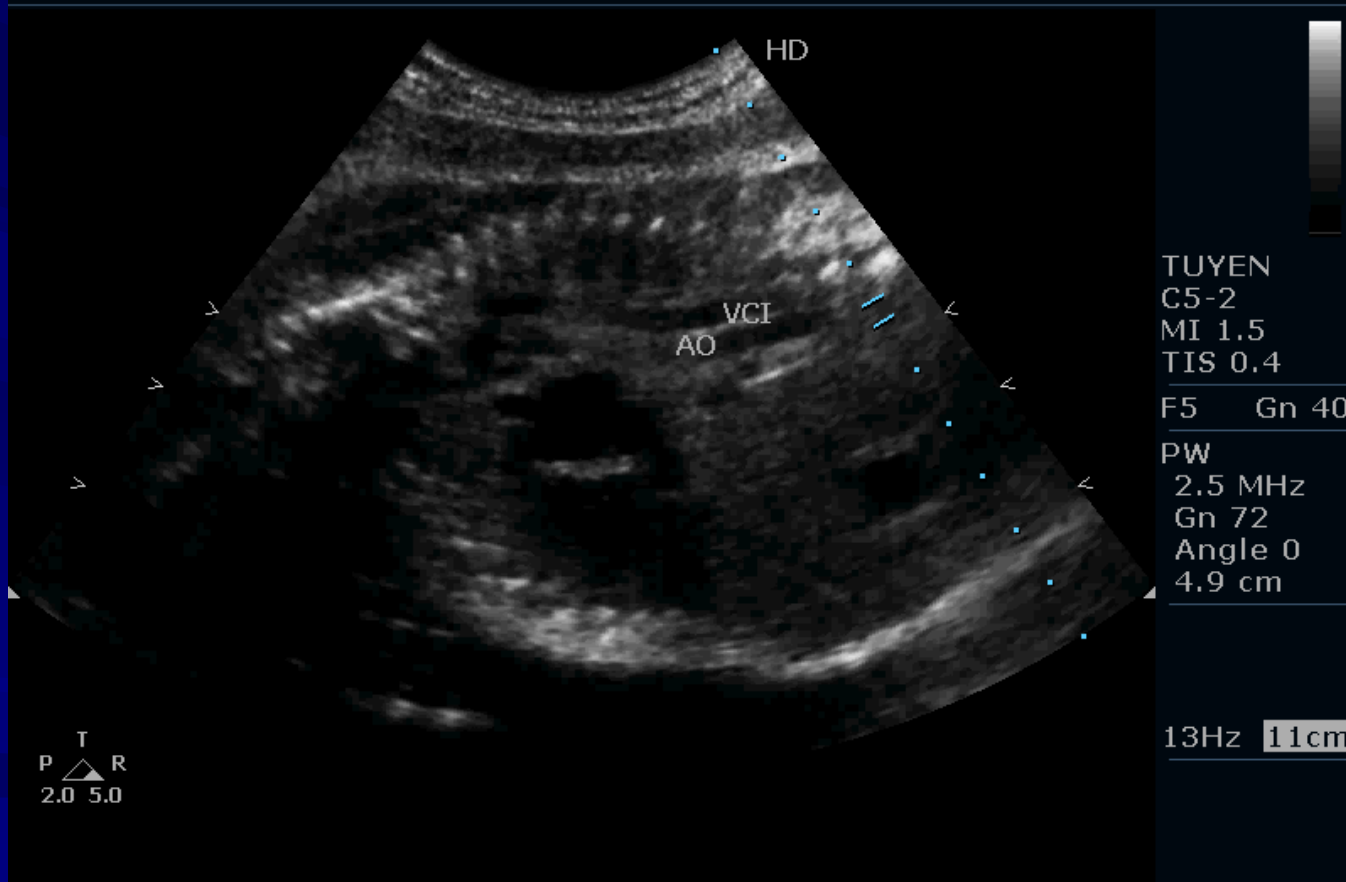
13Hz 11cm

GAI30W,

VIEN TIM HOSPITAL

9/23/2009
10:28:50 AM

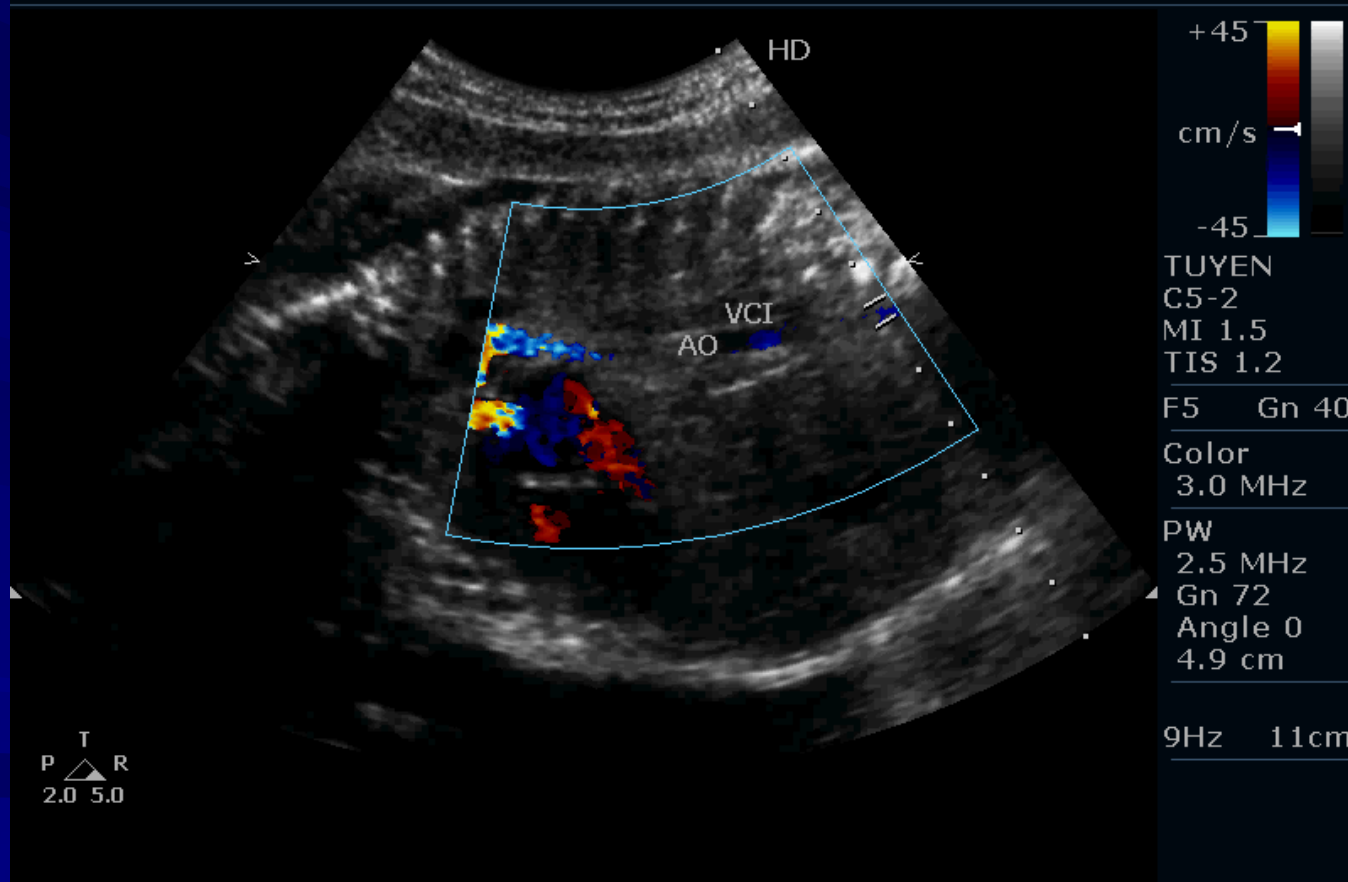
PHILIPS



GAI30W,

VIEN TIM HOSPITAL

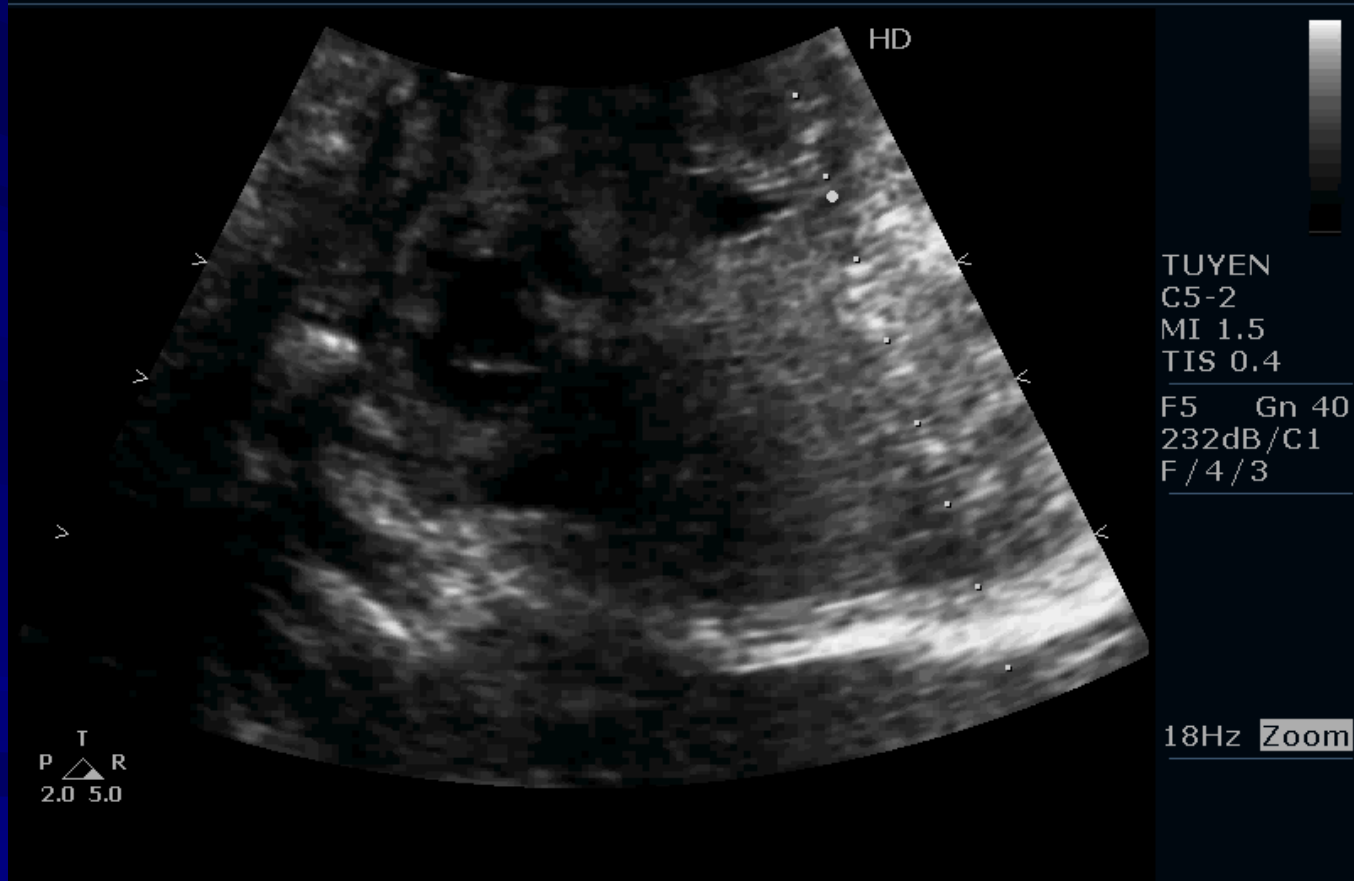
9/23/2009 **PHILIPS**
10:29:07 AM



GAI30W,

VIEN TIM HOSPITAL

9/23/2009 **PHILIPS**
10:33:36 AM



GAI30W,

VIEN TIM HOSPITAL

9/23/2009 PHILIPS
10:39:40 AM



GAI30W,

VIEN TIM HOSPITAL

9/23/2009

PHILIPS

10:21:42 AM

HD + Length 0.523 cm

TUYEN
C5-2
MI 1.5
TIS 0.4

F5 Gn 40
232dB/C1
F/4/3

17Hz Zoom

T
P  R
2.0 5.0

+
+ AP

GAI30W,

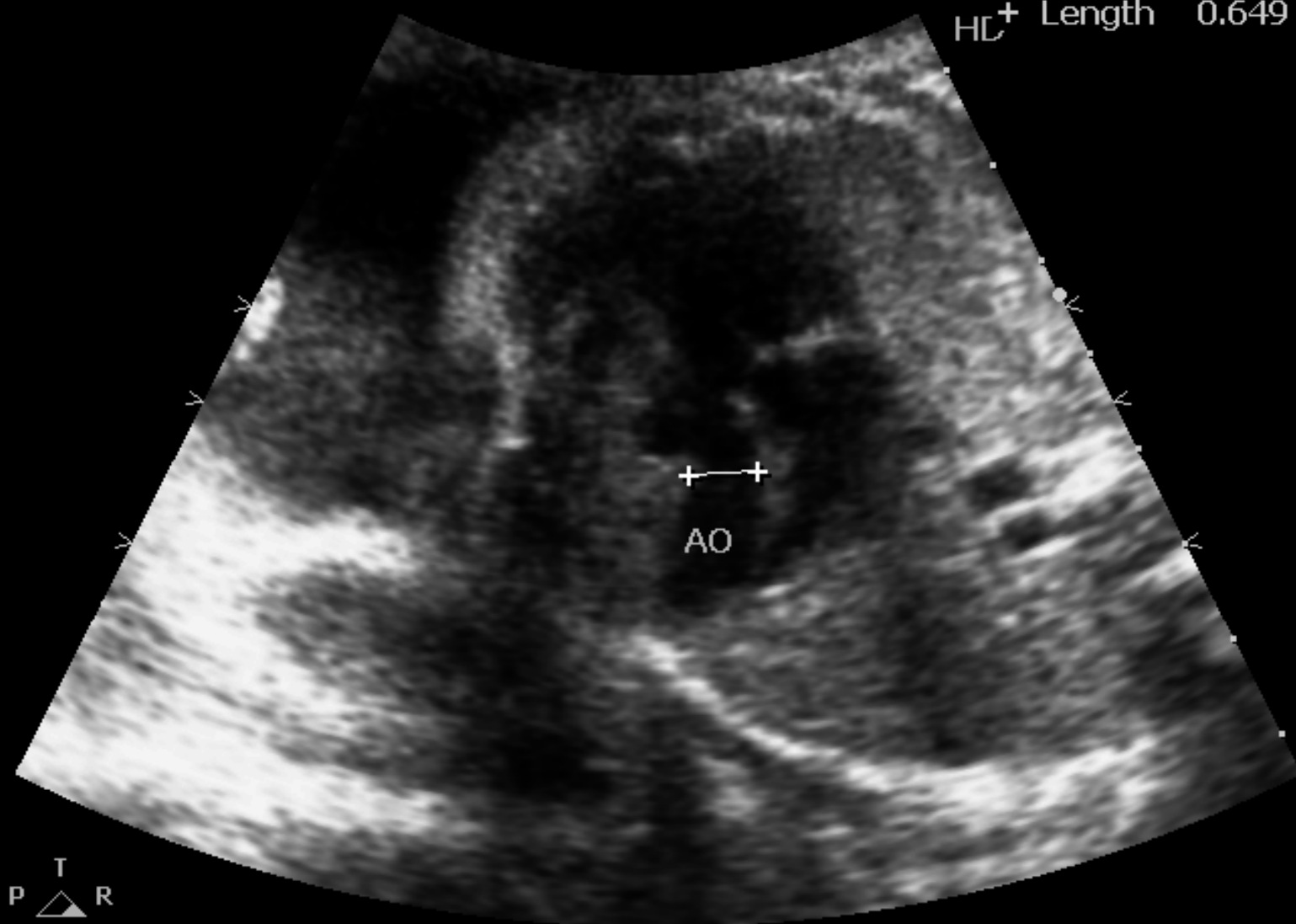
VIEN TIM HOSPITAL

9/23/2009

PHILIPS

10:25:34 AM

HL⁺ Length 0.649 cm



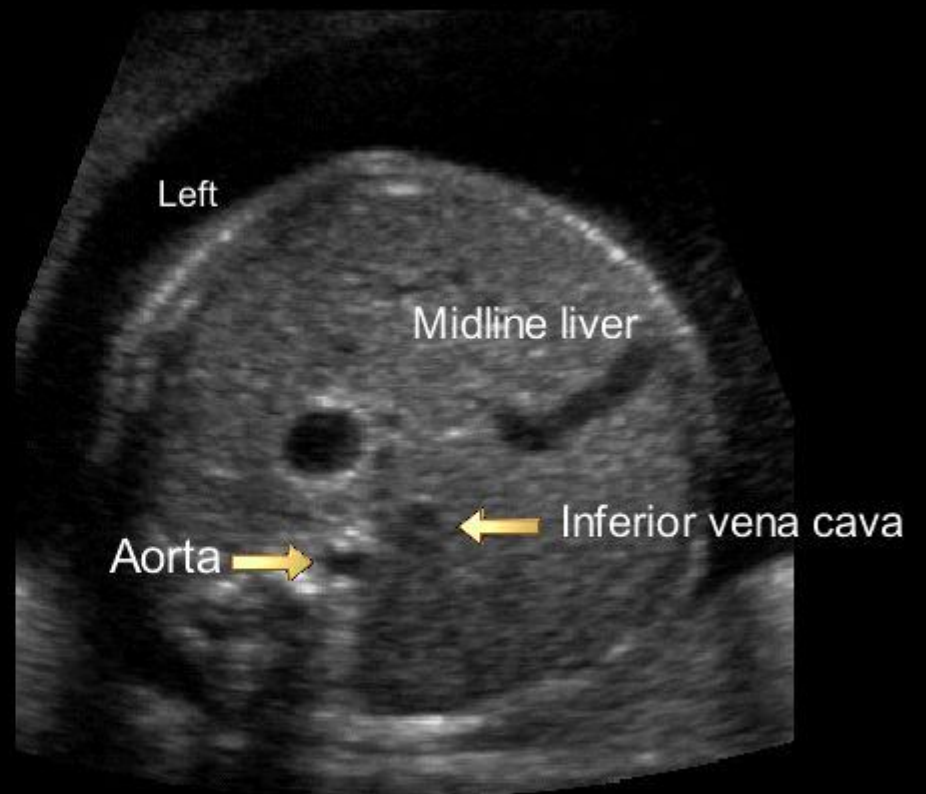
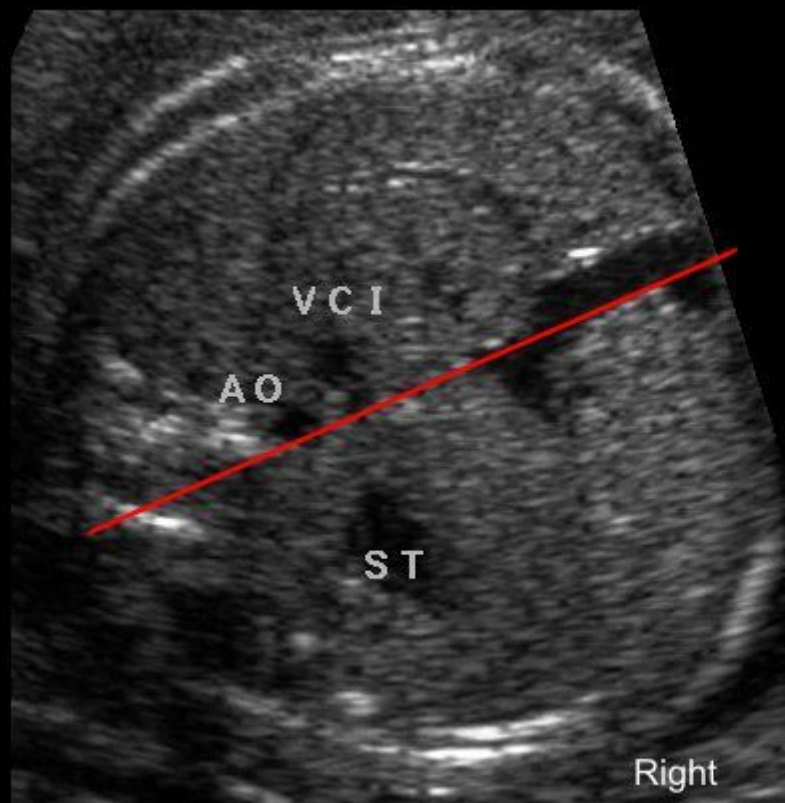
TUYEN
C5-2
MI 1.5
TIS 0.4

F5 Gn 40
232dB/C1
F/4/3

18Hz Zoom

T
P  R
2.0 5.0

ĐỒNG DẠNG PHẢI



Fet.Cardio

Har-mid

Pwr 100 %

Gn -3

C8 / M7

E1

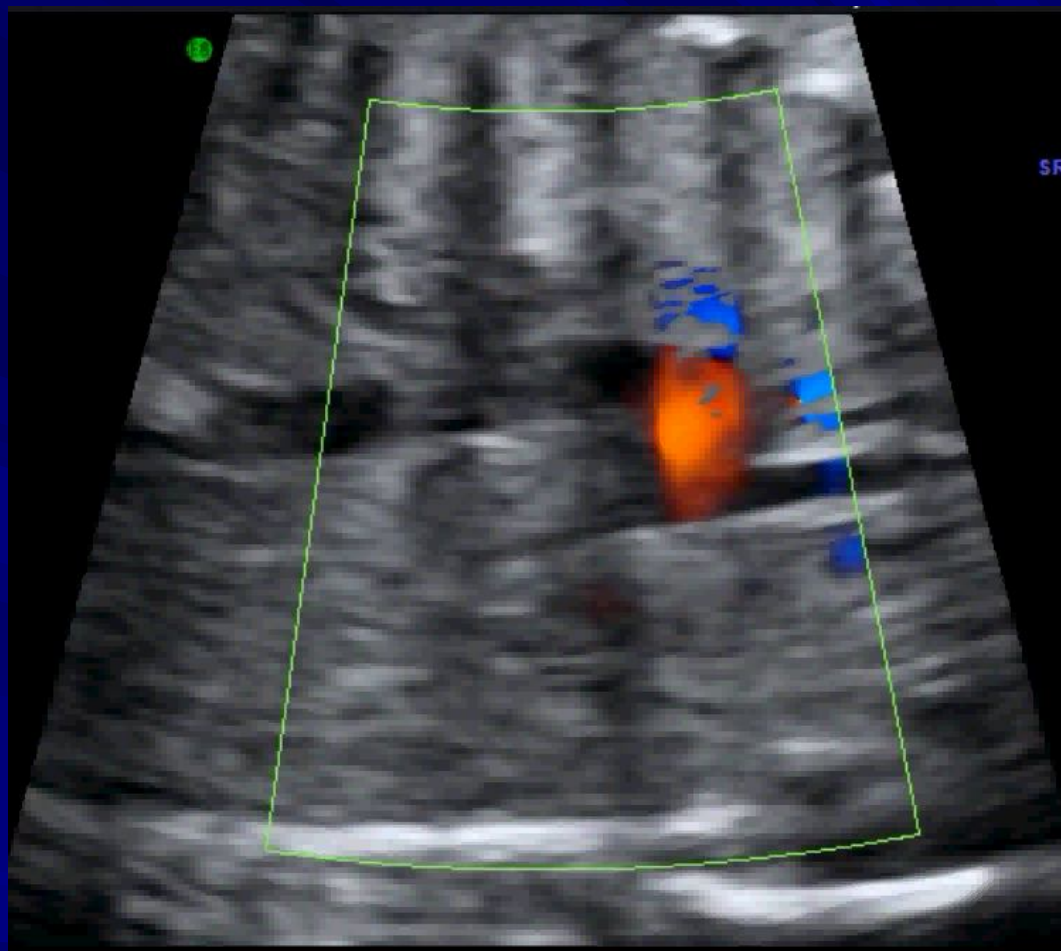
SRI II 3 / CRI 2

lt

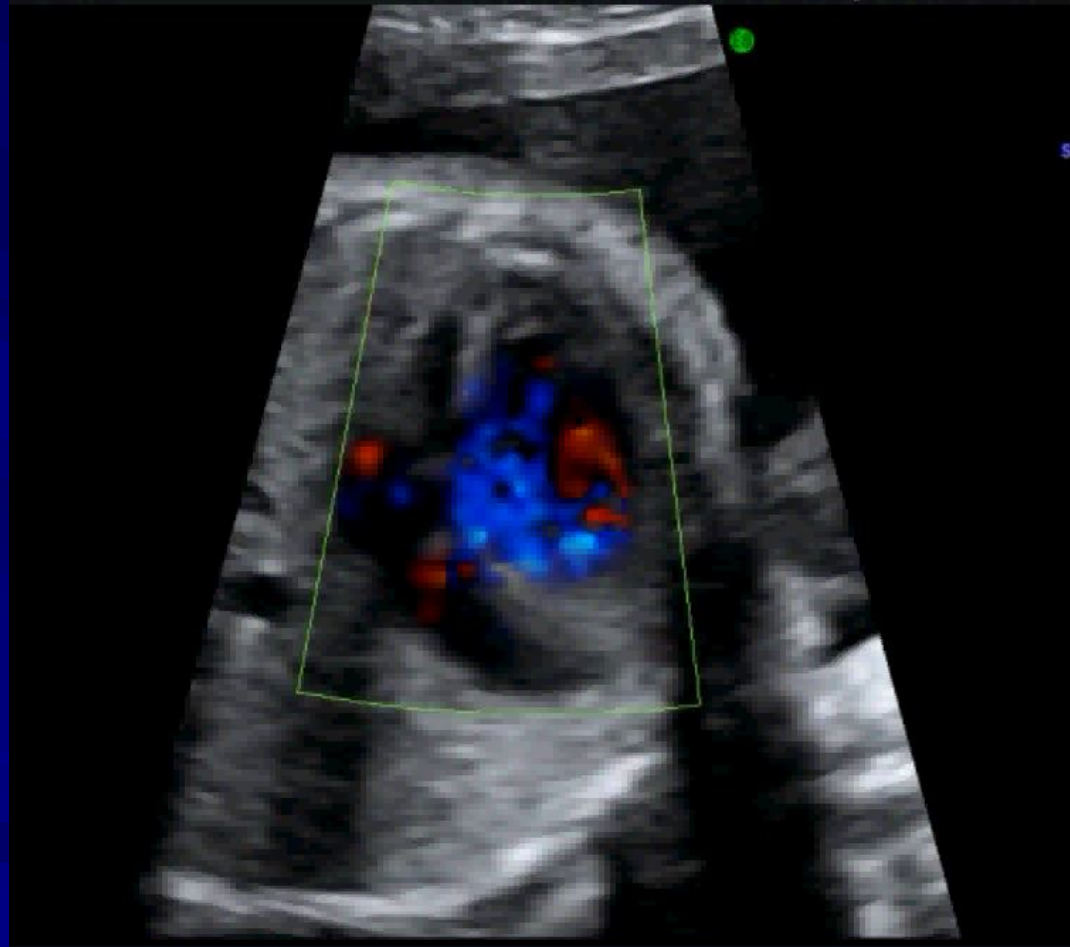
rt

1 D 0.30cm









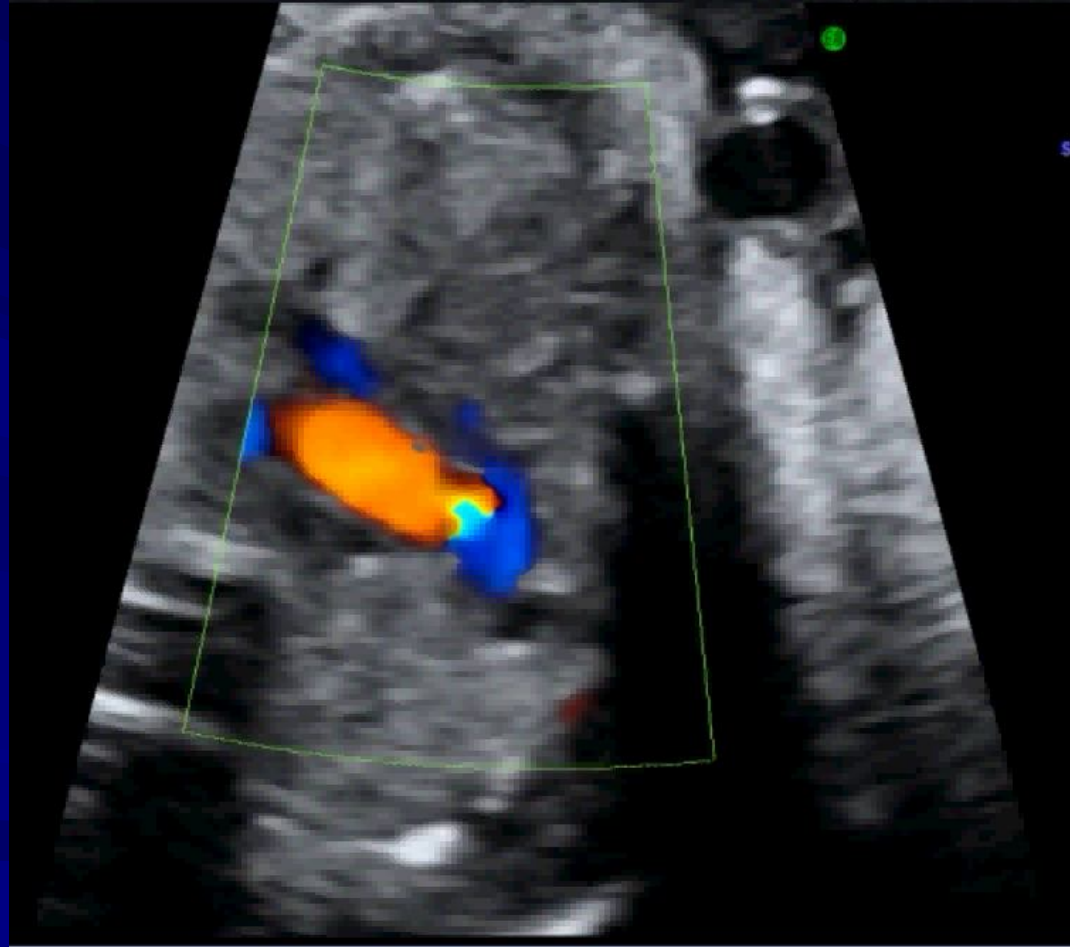




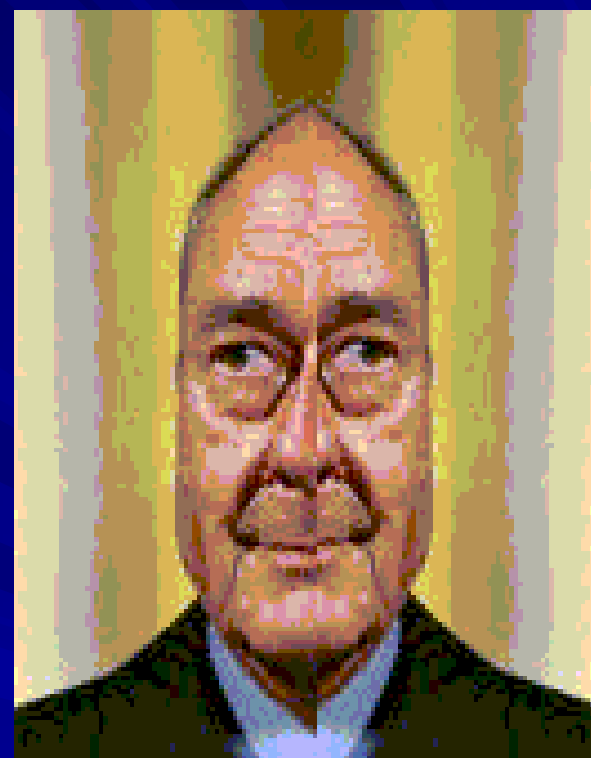
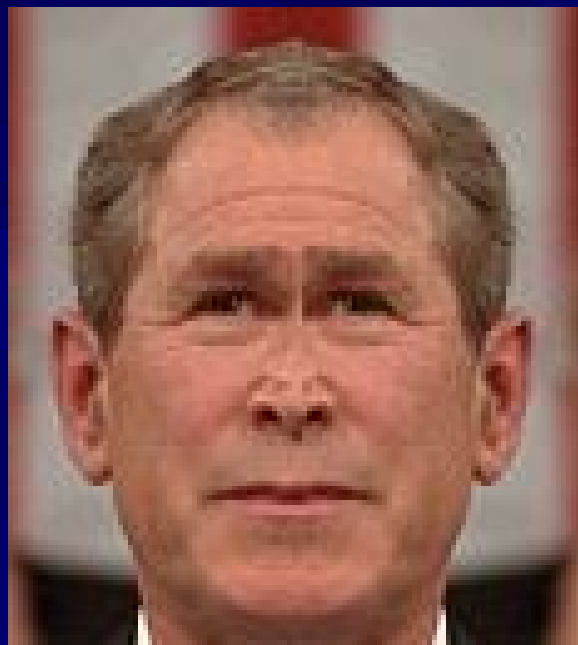
Table 19–1 Incidence of cardiovascular abnormalities in asplenia and polysplenia syndromes

	Asplenia	Polysplenia
Atrial septal defect–common atrium	90%	80%
Atrioventricular septal defect	85%	40%
Absent inferior vena cava	Rare	70%
Bilateral superior vena cava	50%	40%
Dextrocardia	40%	40%
Double-outlet right ventricle	80%	40%
Left pulmonary isomerism	Rare	60%
Right pulmonary isomerism	70%	10%
Partial anomalous pulmonary venous connection	Rare	40%
Total anomalous pulmonary venous connection	70%	Rare
Pulmonary stenosis, pulmonary atresia	80%	30%
Single ventricle	50%	10%
Subaortic stenosis	Rare	40%
Transposition of the great arteries	80%	30%

Data from Gutgesell HP: Cardiac malposition and heterotaxy. In: Garson A, Bricker JT, McNamara DG (eds): The Science and Practice of Pediatric Cardiology, volume II. Philadelphia, Lea & Febiger, 1990, p 1292.

Table 19–2 Conditions associated with asplenia and polysplenia

Asplenia		Polysplenia	
Cardiac	Noncardiac	Cardiac	Noncardiac
Aortic stenosis	Absent spleen	Aortic stenosis	Polysplenia
Aortic atresia	Bilateral trilobed lungs	Aortic atresia	Bilateral bilobed lungs
Atrial septal defect	Duodenal atresia	Atrial septal defect	Azygous drainage of inferior vena cava
Atrioventricular septal defect	Esophageal atresia	Coarctation	Atrioventricular septal defect
Coarctation	Malpositioned inferior vena cava	Common atrium	Absent gallbladder
Common atrium	Malpositioned superior vena cava	Cor triatriatum	Biliary atresia
Cor triatriatum	Midline liver	Complete heart block	Central nervous system anomalies
Dextrocardia	Gut malrotation	Double-outlet right ventricle	Genitourinary anomalies
Double-outlet right ventricle		Hypoplastic left heart syndrome	Dextrocardia
Hypoplastic left heart syndrome		Right aortic arch	Mesocardia
Mitral stenosis		Truncus arteriosus	Malpositioned stomach
Partial anomalous pulmonary connection		Transposition of the great arteries	Gut malrotation
Pulmonary stenosis		Univentricular heart	Skeletal anomalies
Pulmonary atresia			
Right atrial hypoplasia			
Right atrial isomerism			
Total anomalous pulmonary venous connection			
Transposition			
Tetralogy of Fallot			
Truncus arteriosus			
Univentricular heart			
Ventricular septal defect			



Gene trong «lỗi định bên»

- Rất nhiều gene
 - inv
 - iv
- *ZIC3* : hétérotaxies et transpositions
- *CFC1* : Transpositions complexes
- mutants murins : *perlecan*
- di- tri- multigéniques?

?



G

D

G

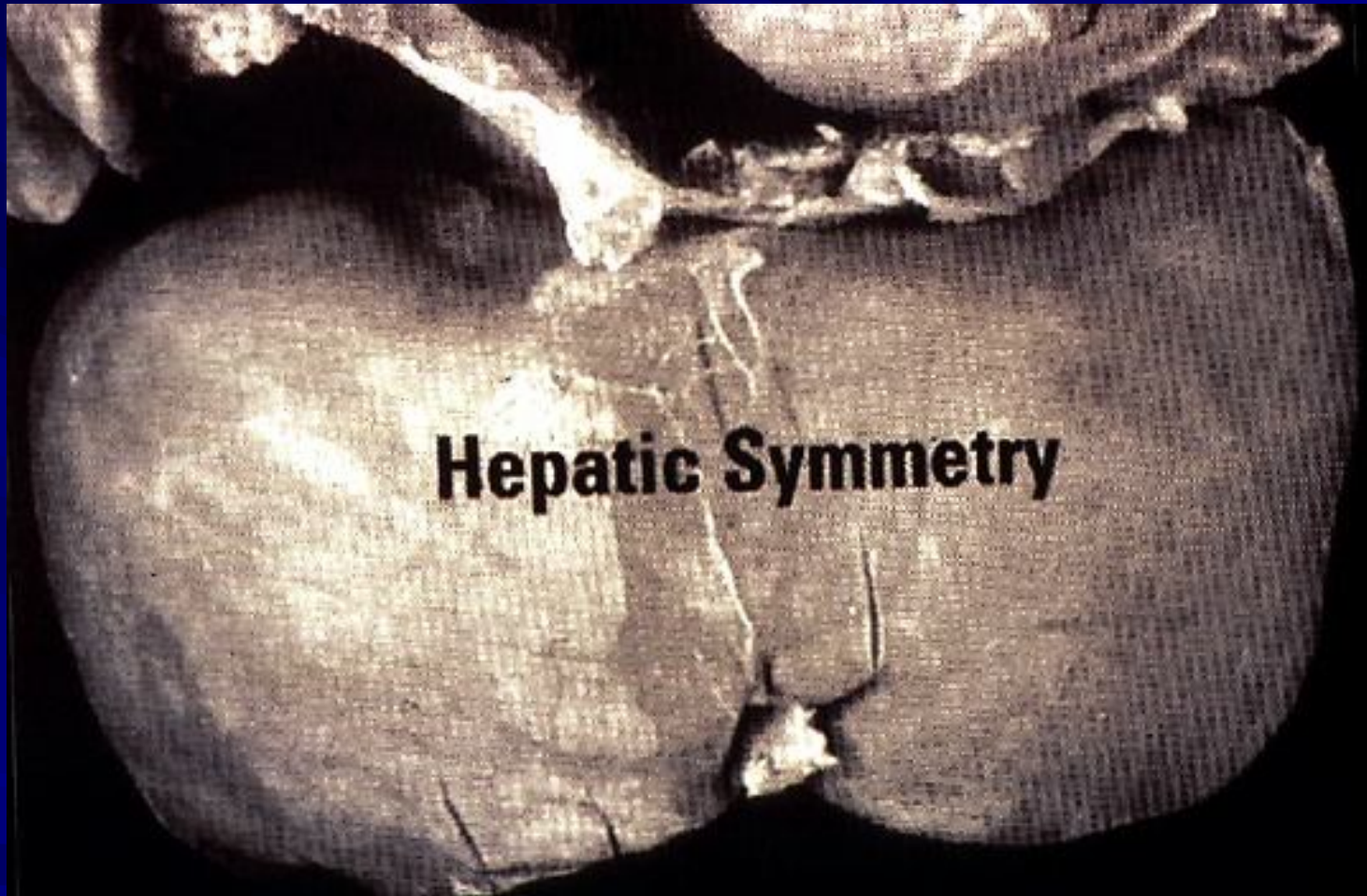
G

D

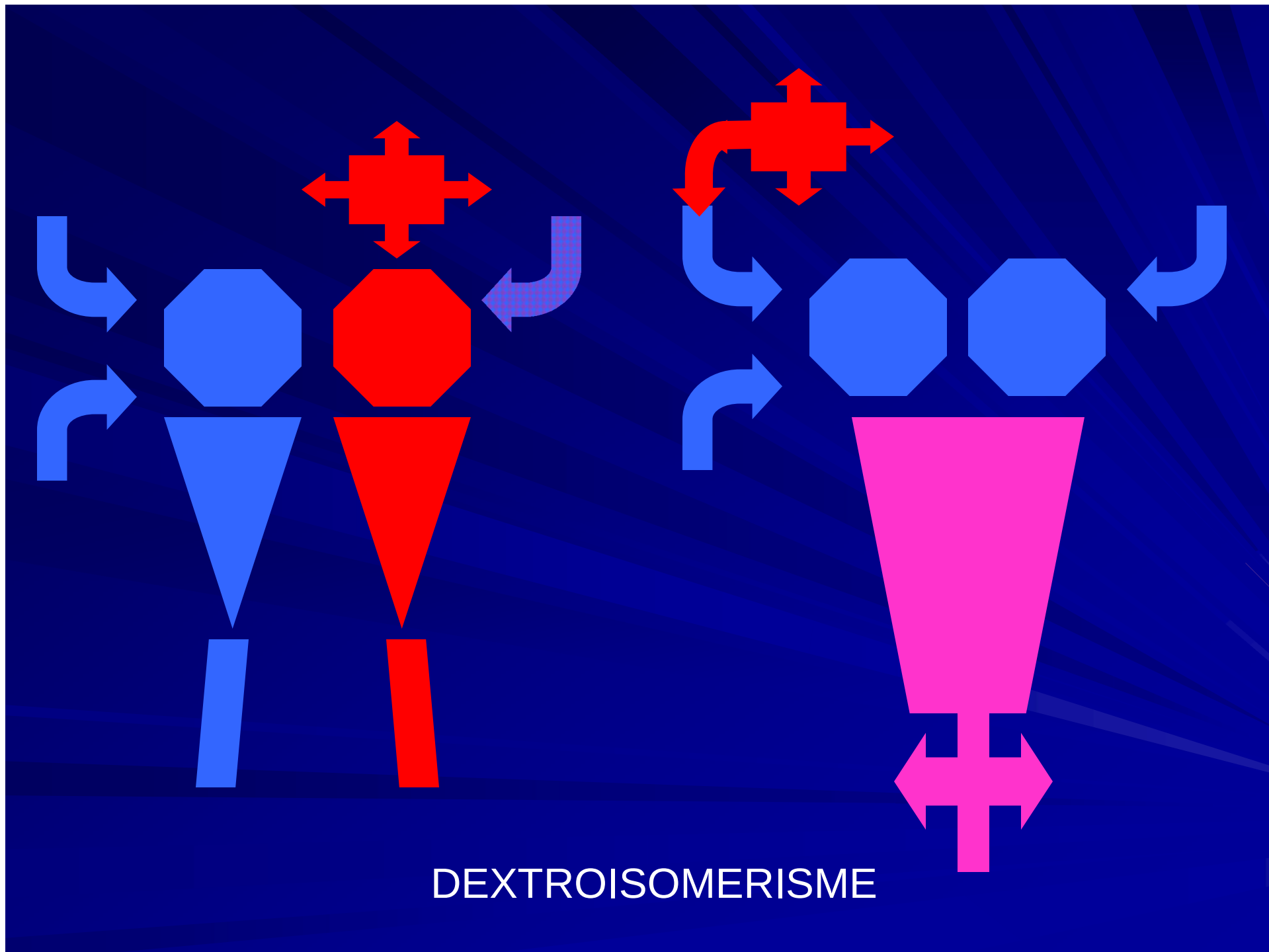
D

D

G



Hepatic Symmetry



II. Chăm sóc & Điều trị sau sinh :

- * Diễn tiến tự nhiên và độ nặng của các tổn thương quyết định cách điều trị của trẻ bị đồng dạng nhĩ.
- * Tỷ lệ tử vong cao khi điều trị PT trẻ đồng dạng nhĩ phải có BTBS phức tạp, đặc biệt khi có biểu hiện sớm trong giai đoạn sơ sinh
- * Trong lô nghiên cứu của Sadiq & cộng sự, tỷ lệ tử vong lên đến 88% ở nhóm cần mổ trong tháng đầu, giảm xuống còn 22% khi phẫu thuật sau giai đoạn sơ sinh.
- * Trong 94 TH do Hashmi & cs báo cáo tỷ lệ tử vong khi cần phẫu thuật ở giai đoạn sơ sinh là 75% và còn 51% khi phẫu thuật sau đó

III – Các dạng bào thai :

- Trường hợp bất thường thai nhi kèm đồng dạng nhĩ được công bố lần đầu tiên bởi Henrion & Aubry vào năm 1979. Chẩn đoán hội chứng Ivemark lúc tử thi.
- Với sự tiến bộ kỹ thuật hình ảnh , có thể chẩn đoán đồng dạng nhĩ ở giai đoạn bào thai.
- Bất thường này chiếm 5,8% ở nhóm thai có bệnh tim tại bệnh viện Guys, London. Trong lô nghiên cứu của Sharland, đồng dạng trái có tỷ lệ gấp đôi đồng dạng phải.
- Ở thai nhi có đồng dạng tiểu nhĩ thường có sự mất tương hợp giữa vị trí tim và dạ dày và ĐMC xuống hoặc cùng ĐMC. Ở 60% thai nhi trong nhóm nghiên cứu Sharland , tim và dạ dày nằm đối bên, với sự mất tương hợp gặp nhiều hơn ở thai nhi có đồng dạng phải (80%) hơn đồng dạng trái 50%. Khoảng 18% tim và dạ dày nằm bên phải và dấu hiệu này chủ yếu gặp ở đồng dạng trái. Các dấu hiệu này nêu cảnh báo cho bs SA sản khoa để có thể chẩn đoán đồng dạng nhĩ. Tuy vậy, đa số TH được phát hiện do có bất thường tim kèm theo, mà có thể nhận ra ở mặt cắt 4 buồng.

IV - Chẩn đoán bào thai :

■ a – Đồng dạng trái :

- ✓ Trục tim lệch phải hoặc chính giữa hơn so bình thường.
- ✓ TMCD không thấy ở vị trí bình thường ở “bụng trên”.
- ✓ Tĩnh mạch gan đổ trực tiếp vào nhĩ.
- ✓ Kênh nhĩ thất thường gấp.
- ✓ Có thể kết hợp BAV III.
- ✓ Tim lớn và phì đại nếu có BAV III.
- ✓ VLN có thể bất thường làm hồi lưu tĩnh mạch phổi bất thường.

■ b- Đồng dạng phải :

- ✓ Mỏm tim và dạ dày không cùng bên.
- ✓ TMCD & ĐMC nằm cùng bên cột sống.
- ✓ TMCD nằm ngay phía trước ĐMC ở bụng trên.
- ✓ Thường liên quan bất thường phức tạp trong tim, ví dụ kênh nhĩ thất (đặc biệt thể mất cân đối) kèm thất phải 2 đường ra và hẹp / không lõ van ĐMP
- ✓ Bất thường kết nối TMP.

Các khác biệt

- ❑ Nhận diện ở tiểu nhi
- ❑ Kết nối tĩnh mạch
- ❑ Khiếm khuyết trong tim:
 - *Vách: CAV (80%)
 - *Thất – Đại ĐM: Trong 63% thai nhi đồng dạng trái có sự tương hợp nhĩ thất, trong khi đó 90% thai nhi đồng dạng phải có bất thường kết nối thất đại động mạch.
 - *Hình dạng thất : Khám nghiệm về hình dạng hoặc xoay của thất cho thấy gần 50% thai nhi đồng dạng phải có thất bất thường, trong khi đó tỷ lệ này thấp hơn ở đồng dạng trái (20%).

- *Bất thường hệ thống dẫn truyền: BAV III gặp 60/87 TH (68 %) có đồng dạng trái.



□ Các liên quan ngoài tim:

- Tỷ lệ nam/nữ: Phải = 2/1; Trái = 1/2
- Bất thường nội tạng khác: Phổi, Lách, xoay ruột bất toàn

Right-isomerism

Asplenia

Bilateral right-sidedness

Boys more than girls (2:1)

More severe

Cardiac anomalies:

- Single atria or ventricle

- Atrioventricular septal defects

- Double outlet right ventricle

- Pulmonary atresia / stenosis

- Anomalous pulmonary venous return

Left-isomerism

Polysplenia

Bilateral left-sidedness

Boys = girls

Less severe

Cardiac anomalies:

- Common atrium

- Left-to-right shunts

- Azygos continuation

- Absence of the gallbladder

- Complete heart block

V – Điều trị và diễn tiến :

- Khi có chẩn đoán HC đồng dạng việc điều trị và tham vấn cặp vợ chồng phụ thuộc vào độ nặng tổn thương.
- Trong TH đồng dạng nhĩ phải thường liên quan tắt nghẽn đường ra thất phải và hồi lưu TMP bất thường toàn phần, nhiều TH có thất ưu thế.
- Trong đồng dạng trái thường liên quan BAV III
- Với cả 2 dạng đồng dạng có BTBS phức tạp, chẩn đoán trước 24 tuần tuổi , việc chấm dứt thai kỳ là 1 lựa chọn cần thảo luận với cặp vợ chồng.

- Trong 1 nghiên cứu 121 TH HC đồng dạng thai nhi, đồng dạng T gấp đôi đồng dạng P (82:39 TH). Diễn tiến : 52 % cặp vợ chồng chọn chấm dứt thai kỳ , 10% chết trong bào thai, 13 % chết sau sinh và 19% sống sót. Tỷ lệ sống sót khi tiếp tục mang thai là 40%.