

THAM VẤN SẢN PHỤ CÓ THAI MẮC BTBS

Th.S. BS. Lê Kim Tuyền
Viện Tim Tp.HCM

1. Giới thiệu

Tham vấn sản phụ có thai mắc BTBS là khía cạnh khó nhất và quan trọng nhất của tim thai, nhưng cũng là phần ít được chú ý và đào tạo nhất.

Cặp vợ chồng nên được giải thích sơ qua lúc bắt đầu siêu âm rằng cần 1 khoảng thời gian để kiểm tra toàn bộ các phần khác nhau của tim thai và cần phải “tập trung”.

Nếu có thực tập sinh hoặc những người quan sát khác trong phòng, chỉ những hình ảnh “đặc trưng” mới nói ra trực tiếp để giảm thiểu sự lo lắng cho vợ chồng

Table 46.1 Causes of congenital heart defects

<i>Cause</i>	<i>Percentage</i>
Multifactorial	70
Genetic	
chromosome abnormalities	20–25
monogenic defects	3–5
Exogenous	
intrauterine infections	1
other teratogenic effects	1

Cuộc tham vấn lý tưởng **không** nên tiến hành trong phòng siêu âm, nên ở trong 1 không gian yên tĩnh, không bị quấy rầy, với cặp vợ chồng ngồi đối diện với Bác Sĩ.

Mục đích của cuộc tham vấn là cung cấp thông tin chính xác của bệnh, phân tích “những lựa chọn” có thể, để cung cấp 1 hình ảnh tiên lượng rõ ràng và trung thực, để giúp bố mẹ có một cách chăm sóc tốt nhất đối với họ.

Không có sự mập mờ khi tham vấn, nên người tham vấn , trước tiên phải “nắm vững” tổn thương cụ thể , kể đến phải đưa ra 1 “bức tranh” đầy đủ, cặn kẽ những điều sẽ xảy ra có liên quan đến bệnh.

Giới hạn của kiến thức hiện nay về tiên lượng dài hạn

2. Chẩn đoán bệnh

Có phổ rộng về bệnh TBS, từ những tổn thương không cần điều trị như TLT lỗ nhỏ dẫn đến những tổn thương chỉ có thể điều trị “tạm thời” như bệnh thiếu sản tim trái.

Nên giải thích cho cặp vợ chồng về chất lượng cuộc sống và tuổi thọ.

Việc phân loại tổn thương tim mạch theo thang điểm từ 1- 10 là rất cần thiết , với điểm 1 là nhẹ nhất. Từ 3-6 điểm là bệnh có thể sửa chữa thành trái tim có cấu trúc GP “bình thường”. Từ 7-10 điểm là sửa chữa thành “tim 1 thất” tùy thuộc vào giải phẫu.

Bảng 1 : Gợi ý BTBS theo thang điểm 1-10

1. TLT lỗ nhỏ, TLN, còn ống động mạch (không chẩn đoán được trước sinh).
2. TLT vừa, hẹp phổi nhẹ.
3. Hẹp ĐMP nặng.
TLT lỗ lớn
TLN nhẹ/ vừa.
Tứ chứng Fallot
Chuyển vị đại ĐM.
Hoán vị đại ĐM có sửa chữa.
4. Kênh nhĩ thất
Hẹp eo ĐMC
Thất phải 2 đường ra (vài dạng)
Trở về TM phổi bất thường toàn phần.
Bất thường Ebstein's
5. Thân chung động mạch
Không lỗ van ĐMP kèm TLT
Không lỗ van ĐMP không kèm TLT (vài dạng).
6. Thân chung động mạch
Không lỗ van ĐMP kèm TLT
Hẹp van ĐMC nặng
Thất phải 2 đường ra
Chuyển vị đại ĐM phức tạp
Chuyển vị đại ĐM có sửa chữa.
7. Không lỗ van 3 lá
Thất phải 2 đường ra.
8. Không lỗ van ĐMP không kèm TLT.
Không lỗ van 2 lá
Bệnh Ebstein nặng với tim lớn.
Hẹp van ĐMC rất nặng.
9. Thiếu sản tim trái , đồng dạng phải.
10. Kênh nhĩ thất kèm BAVc và đồng dạng trái.
Bất kỳ TBS có suy tim xung huyết.
RLCN cơ tim với suy tim xung huyết trong bào thai.

Bảng 2 : Gợi ý mức độ BTBS trước sinh

*BTBS **“nhẹ”**: Nhẹ hoặc không ảnh hưởng đến cuộc sống – TLT.

*BTBS **“vừa”**: tỷ lệ tử vong khi phẫu thuật thấp nhưng có ảnh hưởng đến cuộc sống lâu dài.

Tứ chứng Fallot.

Chuyển vị đại động mạch đơn thuần.

Chuyển vị đại động mạch có sửa chữa đơn thuần.

Kênh nhĩ thất toàn phần.

Hẹp eo ĐMC.

Thất phải 2 đường ra (1 vài dạng).

Trở về TMP bất thường toàn phần đơn độc.

Bệnh Ebstein không có tim lớn.

*BTBS **“nặng”**: Tỷ lệ tử vong PT cao hoặc cần phải PT trẻ em hoặc suy tim “giống người lớn”.

Thân chung động mạch.

Không lỗ van ĐMP kèm TLT.

Không lỗ van ĐMP không kèm TLT (vài dạng).

Hẹp van ĐMC nặng.

Thất phải 2 đường ra.

Chuyển vị đại động mạch phức tạp.

Chuyển vị đại động mạch có sửa chữa phức tạp.

Không lỗ van 3 lá, tâm thất độc nhất.

Không lỗ van 2 lá.

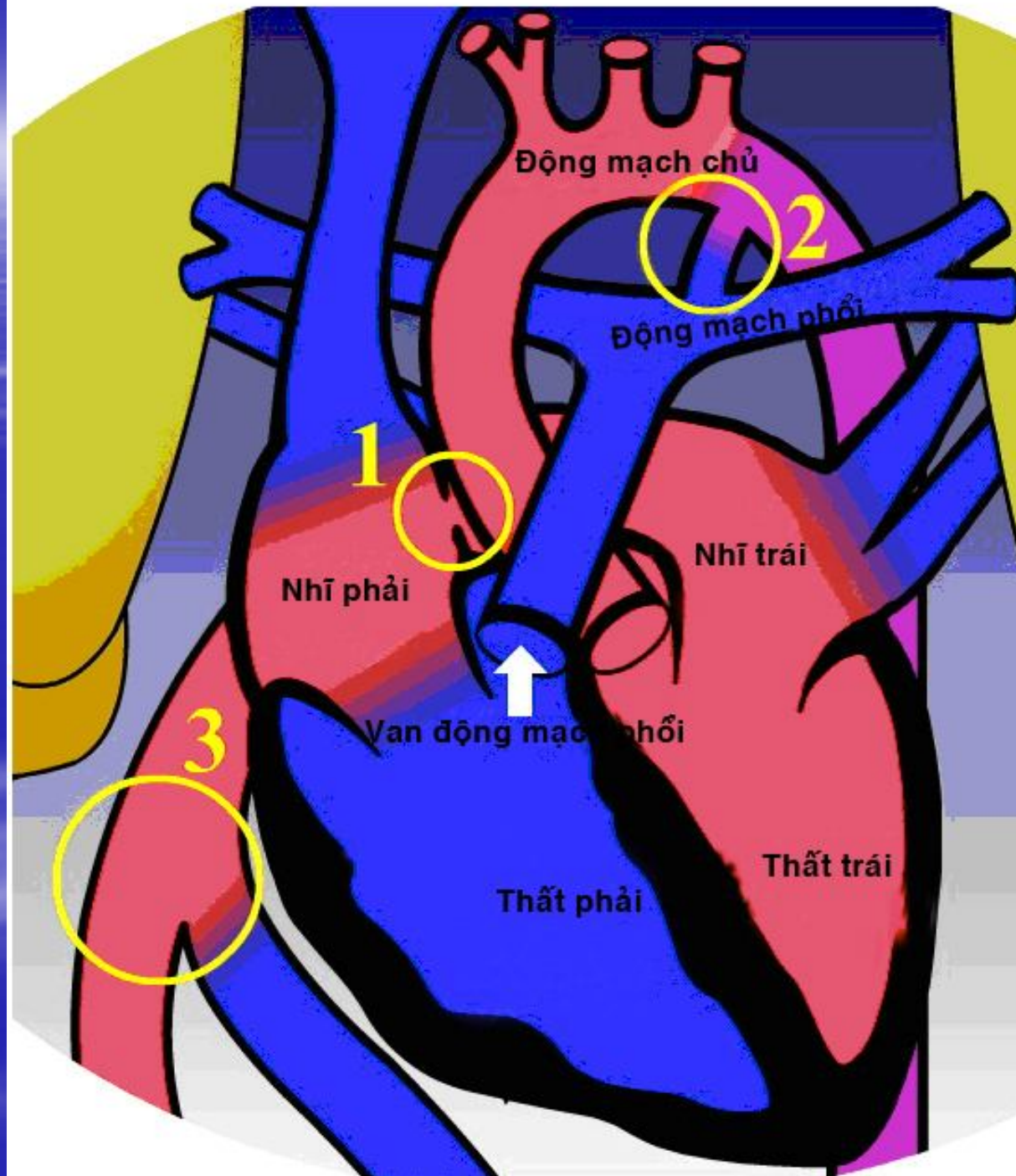
Thiếu sản tim trái, kênh nhĩ thất toàn phần với thất phải 2 đường ra và đồng dạng phải.

Kênh nhĩ thất toàn phần kèm BAV và đồng dạng trái.

Bệnh Ebstein với tim lớn.

Hồi lưu TMP bất thường toàn phần có tắc nghẽn hoặc HC đồng dạng.

Từ “tham vấn” có ý nghĩa là đối thoại, không phải là “độc thoại”, nên bắt đầu hỏi bố mẹ họ cần biết thông tin đến đâu? Điều này giúp nhà tham vấn có cơ hội đánh giá sự “am hiểu” và phản ứng của họ đến thông tin mà họ thu nhận được. Sử dụng sơ đồ để giải thích bệnh tim, thông tin chẩn đoán cần được viết ra và phác họa cách điều trị phẫu thuật. Tiếp cận đa dạng liên quan đến Bs sản khoa, Bs di truyền học, PTV như 1 nhóm để hỗ trợ thông tin hoặc thêm thông tin.



Tĩnh mạch chủ trên

Động mạch chủ

Động mạch phổi

Vách liên nhĩ

Tĩnh mạch phổi

Nhĩ phải

Nhĩ trái

Van 3 lá

Van 2 lá

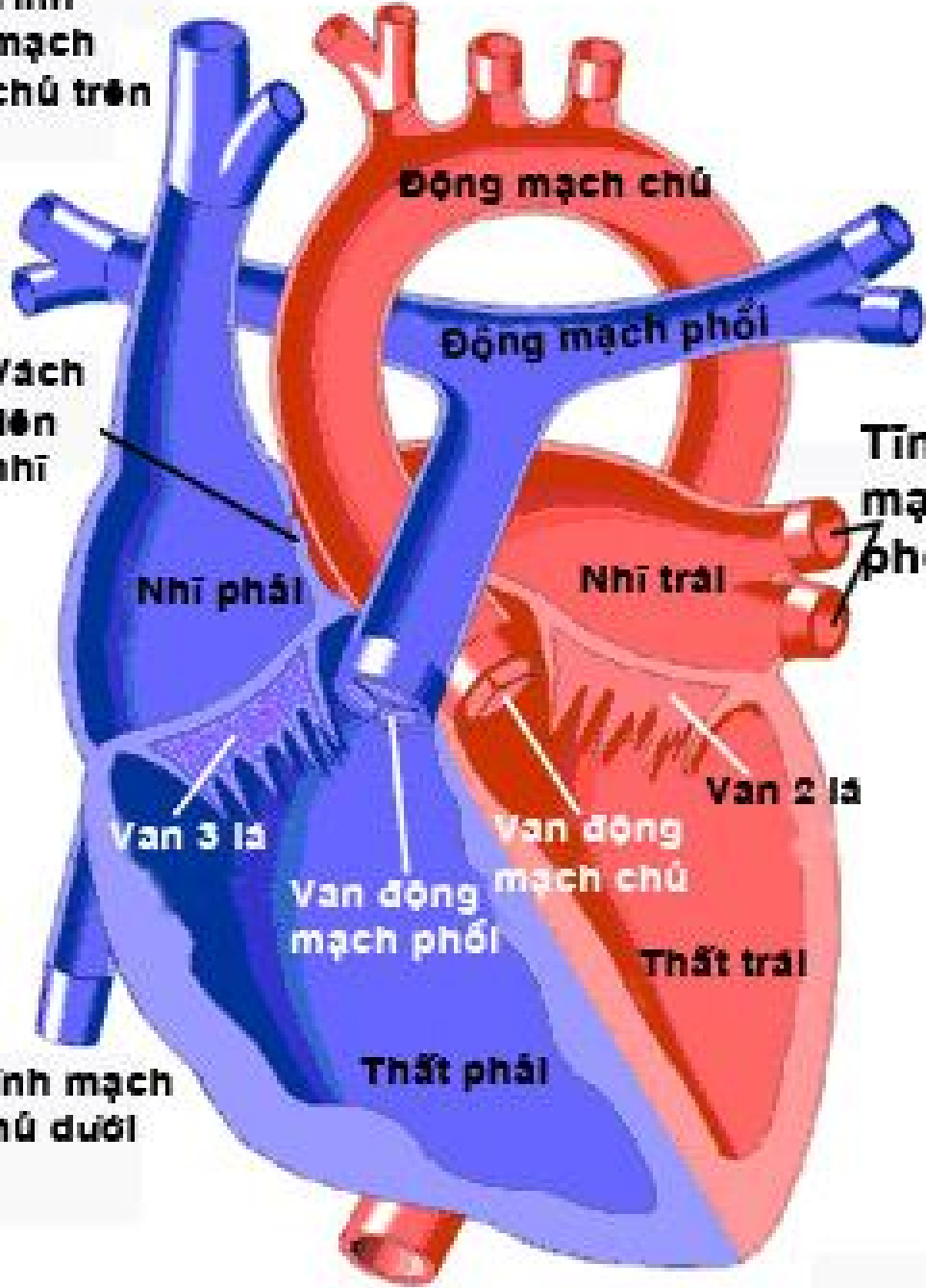
Van động mạch phổi

Van động mạch chủ

Thất trái

Tĩnh mạch chủ dưới

Thất phải



3. Mức độ an toàn của chẩn đoán

Khả năng thảo luận một chẩn đoán cụ thể, chính xác phụ thuộc vào “sự đầy đủ” của SATT và bao nhiêu chi tiết đã được thu thập.

Những tổn thương phức tạp không phải Bs nào cũng phát hiện ngay tức thì, đặc biệt ở giai đoạn sớm hay chất lượng hình ảnh kém.

Bs tim mạch thai nhi nên liên tục hỏi bản thân điều gì còn quên hay hiểu nhầm mà làm cho việc chẩn đoán sai biệt trầm trọng.

Làm lại trong thời gian ngắn hoặc cặp vợ chồng cần được gửi đến Bs tim mạch thai nhi có kinh nghiệm hơn.

4. Tuổi Thai

Tuổi thai của bé cũng ảnh hưởng đến cuộc tham vấn theo 2 cách:

- ✓ Ảnh hưởng trong việc lựa chọn điều trị.
- ✓ Diễn tiến của bệnh.

Bảng 3 : Bất thường mà có sự thay đổi, tiến triển trong 3 tháng giữa thai kỳ

Hẹp van ĐMP.

Hẹp van ĐMC.

Hẹp eo ĐMC.

Thiếu sản ĐMP trong không lỗ van ĐMP/ Fallot 4.

Thiếu sản thất phải trong hẹp phổi.

Không lỗ van ĐMP do hẹp phổi.

Thiếu sản thất trái trong hẹp van ĐMC.

Không lỗ van ĐMC do hẹp van ĐMC.

Hở van nhĩ thất kèm hoặc không kèm bệnh Ebstein.

Thiếu sản cung ĐMC trong hẹp eo ĐMC.

Bướu tim.

Block nhĩ thất hoàn toàn.

Rối loạn chức năng cơ tim.

5. Liên quan với bất thường ngoài tim

Bs tim mạch nhi khi tiến hành siêu âm thai phải để ý mối liên hệ bệnh tim với các bất thường ngoài tim.

Bất thường NST tim thấy trong 20% bất thường tim thai (12,8% ở trẻ sinh sống có BTBS).

Hơn 10 % có bất thường ngoài tim

Bảng: liên quan BTBS thai với bất thường gene (số liệu từ Allan và cs)

Chẩn đoán	% có bất thường gene
Thông liên thất	48
Kênh nhĩ thất	35
Hẹp eo ĐMC	29
Tứ chứng Fallot	27
Không lỗ van 2 lá	18
Thân chung	14
Thất phải 2 đường ra	12
Loạn sản van 3 lá	5
Không lỗ van ĐMP/ hẹp van ĐMP	5
Thiếu sản tim trái	4
Không lỗ van 3 lá	2

Ghi chú: trong nghiên cứu này bất thường gene không tìm thấy trong chuyển vị đại ĐM đơn thuần, bất tương hợp đôi, thất 2 buồng nhận.

Table 46.4 Frequency of heart disease in newborns with selected chromosome abnormalities. From reference 1

<i>Chromosomal syndrome</i>	<i>Percentage</i>	<i>Frequent heart defects</i>
Trisomy 18	99	VSD, pulmonary stenosis
Trisomy 13	90	VSD, dextrocardia
Trisomy 21	50	AV canal, VSD+ASD
4p- (Wolf-Hirschhorn) syndrome	40	ASD, VSD
5p- (cri du chat) syndrome	20	VSD, ASD
X0 (Turner syndrome)	20–30	SVAS, ASD
XXY (Klinefelter syndrome)	55	Mitral prolapse

AV, atrioventricular.

Table 46.6 Overall risks in congenital heart disease. From reference 5

<i>Heart defect</i>	<i>Risk (%)</i>
Population incidence	0.5
Sibs of isolated case	2–3
Half-sibs or second-degree relative	1–2
Offspring of isolated case	
father affected	2–3
mother affected	5–6
Two affected sibs or sib and parent affected	10
More than two affected first-degree relatives	~50

6. Diễn tiến của bất thường tim trong thai kỳ

Tăng tỉ lệ sảy thai ở thai nhi có bất thường NST, tỉ lệ này đặc biệt cao ở HC Turner.

Sảy thai tự nhiên có thể gặp trong bệnh Ebstein, tứ chứng Fallot, và thân chung ĐM, đồng dạng trái, đặc biệt khi có kết hợp kênh nhĩ thất kèm Block NT.

Điều quan trọng phải biết rõ tần suất sảy thai chu sinh khi có chẩn đoán cụ thể.

Nghiên cứu Baltimore Washington “điều trị không phẫu thuật” cho thấy tỉ lệ tử vong 10% của bệnh nhân bị tứ chứng Fallot hoặc chuyển vị đại động mạch. HLHS sống sót 35% sau khi phẫu thuật Norwood.

7. Kết luận

Tham vấn là đối thoại

Bác sỹ phải chẩn đoán mức độ càng chi tiết càng tốt

Phải giải thích vợ/ chồng hiểu tình huống thai nhi và để có thời gian để “suy nghĩ, tìm hiểu”

Trấn an và giảm thiểu mức độ stress

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html>