



Dự Án Khác Biệt Bẩm Sinh

Handicap International - Trường Đại Học Y Dược Huế



HƯỚNG DẪN PHÁT HIỆN CÁC DỊ TẬT BẨM SINH PHỔ BIẾN

NHÀ XUẤT BẢN ĐẠI HỌC HUẾ

DỰ ÁN KHÁC BIỆT BẨM SINH



Hướng dẫn phát hiện các dị tật bẩm sinh phổ biến

Chủ biên: PGS. Ts. Nguyễn Viết Nhân

với sự tham gia biên soạn của các tác giả:

*PGS. Ts. Lê Đình Khánh; Ths. Bs. Lê Nghi Thành Nhân;
PGS. Ts. Nguyễn Viết Nhân; Ths. Bs. Trần Thanh Phước;
Ts. Bs. Đặng Thanh; Ts. Bs. Lê Quang Thử; Bs. Trương Văn Trí;
Ts. Bs. Phạm Anh Vũ; Ths. Bs. Đoàn Thị Minh Xuân*

NHÀ XUẤT BẢN ĐẠI HỌC HUẾ

LỜI NÓI ĐẦU

Dị tật bẩm sinh là một gánh nặng đối với xã hội, gia đình và bản thân trẻ khuyết tật. Việc phát hiện dị tật bẩm sinh càng sớm càng đem lại nhiều cơ hội để tiến hành các công tác điều trị, phục hồi chức năng cũng như tiến hành những biện pháp hỗ trợ về y tế và giáo dục khác nhằm góp phần một cách tích cực giảm thiểu gánh nặng cho gia đình, xã hội và nâng cao chất lượng sống của trẻ khuyết tật.

*Cuốn sách này được biên soạn trên cơ sở dự án « **Khác Biệt Bẩm Sinh** », một hợp tác giữa tổ chức Handicap International (Bi) và Trường Đại Học Y Dược Huế nhằm cung cấp cho các cán bộ y tế cơ sở những thông tin cơ bản về nguyên nhân, cách chẩn đoán, dự phòng, điều trị và phục hồi chức năng v.v... cho một số dị tật bẩm sinh phổ biến trong cộng đồng. Hy vọng cuốn sách này sẽ góp phần làm thay đổi nhận thức và nâng cao năng lực của các cán bộ y tế cơ sở trong việc phát hiện sớm các dị tật bẩm sinh và tư vấn hiệu quả cho các gia đình có con khuyết tật.*

*PGS. Ts. Cao Ngọc Thành
Hiệu Trưởng Trường Đại Học Y Dược Huế*

NỘI DUNG

Bài 1: Bàn chân khéo bấm sinh

Ths. Bs. Lê Nghi Thành Nhân

Bài 2: Trật khớp háng bấm sinh

Ths. Bs. Lê Nghi Thành Nhân

Bài 3: Khe hở môi - hàm

Ths. Bs. Trần Thanh Phước

Bài 4: Suy giảm thính lực bấm sinh

Ts. Bs. Đặng Thanh

Bài 5: Tật nứt đốt sống

Bs. Trương Văn Trí

Bài 6: Não úng thủy

Bs. Trương Văn Trí

Bài 7: Hội chứng Đào

PGS. Ts. Nguyễn Viết Nhân

Bài 8: Bại não

Ths. Bs. Đoàn Thị Minh Xuân

Bài 9: Chậm phát triển trí tuệ

PGS. Ts. Nguyễn Viết Nhân

Bài 10: Tinh hoàn ẩn

PGS. Ts. Lê Đình Khánh

Bài 11 : Thoát vị bẹn

PGS. Ts. Lê Đình Khánh

Bài 12 : Lỗ đái đồ thấp

Ts. Bs. Phạm Anh Vũ

Bài 13 : Bệnh phình đại tràng bấm sinh

Ts. Bs. Phạm Anh Vũ

Bài 14: Tật tim bấm sinh

Ts. Bs. Lê Quang Thửu

MỤC LỤC

DỊ TẬT BẨM SINH LÀ GÌ?	1
CÁC LOẠI DỊ TẬT BẨM SINH PHỔ BIẾN	2

1. BÀN CHÂN KHOÈO BẨM SINH.....3

Bàn chân khoèo bẩm sinh là gì ?	3
Bàn chân khoèo bẩm sinh có thể đi kèm với các dị tật khác không ?	4
Nguyên nhân nào gây ra bàn chân khoèo ?	4
Làm thế nào để phát hiện sớm bàn chân khoèo bẩm sinh ở trẻ sơ sinh ?.....	4
Tại sao cần phải điều trị bàn chân khoèo bẩm sinh sớm?	5
Tật bàn chân khoèo bẩm sinh được điều trị như thế nào ở trẻ sơ sinh ?.....	6
Khi đang chỉnh hình bàn chân khoèo bằng băng thun, gia đình của trẻ nên làm gì ?.....	7
Khi đang chỉnh hình bàn chân khoèo bằng bó bột, gia đình nên làm gì ?.....	8
Sau khi bàn chân khoèo bẩm sinh đã được chỉnh hình thành công, gia đình có cần làm gì nữa không ?	9
Các loại máng chỉnh hình nào được sử dụng sau khi đã nắn thành công bàn chân khoèo ?.....	10
Trẻ bị bàn chân khoèo cần phải được phẫu thuật khi nào ?.....	11
Chúng ta mong đợi gì sau khi điều trị ?	11
Những yếu tố nào sẽ ảnh hưởng đến việc chỉnh hình bàn chân khoèo ?	12
Làm thế nào để phát hiện sớm tình trạng chân khoèo tái phát sau khi đã điều trị chỉnh hình?	13
Cán bộ y tế cơ sở, nữ hộ sinh nên làm gì ?.....	13

2. TRẬT KHỚP HÁNG BẨM SINH.....15

Thể nào là trật khớp háng bẩm sinh ?	15
Biểu hiện của trật khớp háng bẩm sinh như thế nào?.....	15
Làm thế nào để có thể phát hiện sớm trật khớp háng bẩm sinh ?.....	16

Nguyên nhân của trật khớp háng bẩm sinh là gì ?.....	18
Có thể phòng trật khớp háng bẩm sinh được không?.....	18
Nếu trẻ bị trật khớp háng bẩm sinh mà không được điều trị thì hậu quả sẽ như thế nào ?	18
Điều trị trật khớp háng bẩm sinh như thế nào ?.....	19
Khi trẻ mắc tật trật khớp háng bẩm sinh được điều trị bằng cách bó bột hoặc mang máng, nẹp đặc biệt cần phải lưu ý điều gì?	21
Những trường hợp nào cần phải điều trị bằng phẫu thuật?	22
Trật khớp háng bẩm sinh thường đi kèm với những loại loại khuyết tật nào ?	22
Trẻ mắc tật trật khớp háng bẩm sinh có cần dùng thuốc và chế độ ăn uống đặc biệt không ?	22
Để phát hiện sớm tình trạng trật khớp háng tái phát và thoái hóa khớp háng cần phải làm gì ?	23

3. KHE HỖ MÔI - HÀM..... 24

Thế nào là khe hở môi (sứt môi) và khe hở hàm (hở hàm) ?	24
Khe hở môi và khe hở hàm xảy ra khi nào trong thời kỳ mang thai của người mẹ ?	25
Nguyên nhân nào gây ra khe hở môi và khe hở hàm ở thai nhi ?	25
Tỉ lệ xuất hiện trẻ mắc tật khe hở môi và khe hở hàm là bao nhiêu ?	26
Trẻ sinh ra với tật khe hở môi và hàm sẽ gặp những vấn đề gì ?	26
Đối với trẻ sơ sinh bị tật khe hở môi hàm cách cho ăn nào là tốt nhất ?	26
Cho trẻ bị tật khe hở môi và hàm bú như thế nào ?	26
Giải quyết việc sặc sữa qua mũi ở trẻ bị khe hở (môi) hàm như thế nào ?	29
Trẻ bị tật khe hở môi (hàm) có cần ợ thường xuyên không ?	30
Vùng có khe hở có cần được chùi rửa không ?	30
Có cần chuẩn bị gì cho trẻ trước khi phẫu thuật không ?	30
Khi nào thì có thể phẫu thuật cho trẻ bị khe hở môi, hàm ?	31
Tại sao phải phẫu thuật sớm cho trẻ ?	32
Sau khi đã phẫu thuật cho trẻ thành công có cần quan tâm thêm vấn đề gì nữa không ?	32
Cách tập cho môi và lưỡi như thế nào khi miệng trẻ không hoạt động tốt ?	32

Chăm sóc răng và nắn chỉnh răng, dạy phát âm và phẫu thuật sửa chữa lần thứ 2	34
Loại vitamin nào có thể giúp ngăn ngừa các tật này ?	36
Sử dụng vitamin A liều cao khi mang thai có nguy hiểm không ?	37

4. SUY GIẢM THÍNH LỰC BẨM SINH.....38

Thế nào là suy giảm thính lực bẩm sinh ?	38
Nguyên nhân nào gây ra suy giảm thính lực bẩm sinh ?	38
Trong suy giảm thính lực bẩm sinh, tổn thương thường xảy ra ở vị trí nào ?	39
Suy giảm thính lực bẩm sinh có tác hại như thế nào đối với sự phát triển của trẻ ?	39
Làm thế nào để phát hiện sớm suy giảm thính lực bẩm sinh ?	40
Đo sức nghe cho trẻ như thế nào ?	41
Làm thế nào để đánh giá mức độ suy giảm thính lực khi không có các phương tiện để đo thính lực?	42
Can thiệp sớm suy giảm thính lực bẩm sinh được thực hiện như thế nào ?	43
Bố trí lớp học và trường học cho trẻ bị suy giảm thính lực như thế nào?	45
Làm thế nào để phòng suy giảm thính lực bẩm sinh ?	45

5. TẬT NỨT GAI ĐỐT SỐNG47

Thế nào là tật nứt đốt sống?	47
Nguyên nhân nào gây ra tật nứt đốt sống ?	47
Tỉ lệ xuất hiện trẻ mắc tật nứt đốt sống là bao nhiêu?	48
Tật nứt đốt sống có những dạng nào ?	48
Trẻ sơ sinh bị nứt đốt sống sẽ gặp những vấn đề gì ?	50
Có thể dự phòng tật nứt đốt sống được không ?	53
Săn sóc cho trẻ bị tật nứt đốt sống như thế nào ?	54
Tương lai của trẻ mắc tật nứt đốt sống sẽ như thế nào ?	55

6. NÃO ÚNG THỦY57

Não úng thủy là gì?	57
Não úng thủy có nguy hiểm không ?	58
Dấu hiệu gì giúp nhận biết một đứa trẻ có nguy cơ bị	

não úng thủy?.....	58
Cách đo vòng đầu.....	58
Trường hợp não úng thủy sẽ được điều trị như thế nào?	59
Đặt ống dẫn lưu để điều trị não úng thủy.....	59
Khi nào không cần đặt ống dẫn lưu ?	60
Kỹ thuật mới trong điều trị não úng thủy.....	60

7. HỘI CHỨNG ĐAO (DOWN)..... 62

Trẻ mắc hội chứng Đao có biểu hiện như thế nào?	62
Ngoài những biểu hiện trên, trẻ bị hội chứng Đao có những bệnh tật nào khác không ?	62
Hội chứng Đao có phổ biến không ?	63
Hội chứng Đao có điều trị được không ?	63
Nguyên nhân nào gây ra hội chứng Đao ?	63
Bệnh Đao có di truyền cho con cái không ?	65
Các yếu tố nào làm tăng nguy cơ sinh con bị hội chứng Đao?.....	65
Bệnh Đao có dự phòng được không ?	66
Chẩn đoán bệnh ở thời kỳ sơ sinh như thế nào ?.....	66
Các xét nghiệm và chẩn đoán trước sinh cho hội chứng Đao được thực hiện như thế nào ?.....	66
Làm thế nào để biết được sản phụ nào có nguy cơ thai nhi mắc hội chứng Đao ?.....	67
Cần phải làm gì khi bạn có con mắc hội chứng Đao ?	69

8. BẠI NÃO 71

Thế nào là bại não ?	71
Nguyên nhân nào gây ra bại não ?.....	72
Tỉ lệ xuất hiện trẻ bị bại não là bao nhiêu ?	73
Những dấu hiệu nào làm nghĩ đến khả năng trẻ bị bại não?	73
Trí thông minh của trẻ bị bại não sẽ như thế nào?.....	75
Trẻ bị bại não có gặp vấn đề gì về khả năng nghe, nói và nhìn không?	75
Trẻ bại não có thể có những vấn đề gì về tâm thần kinh?.....	76
Làm thế nào để biết trẻ bị bại não muốn gì ?	77
Có bao nhiêu thể bại não ?	77
Bại não có lây không ?	80

Có thể giúp được gì cho trẻ bại não ?	80
Trẻ bị bại não có bao giờ đi lại được không ?	82
Có thể phòng ngừa bại não được không ?	83
Một số cách chăm sóc trẻ bại não	86

9. CHẬM PHÁT TRIỂN TRÍ TUỆ88

Thế nào là chậm phát triển tâm thần ?	88
Những nguyên nhân nào gây ra CPTTT ?	89
Trẻ bị CPTTT có những biểu hiện như thế nào ?	90
Làm thế nào để đánh giá mức độ CPTTT ?	91
Chẩn đoán CPTTT như thế nào ?	91
CPTTT được phân loại như thế nào?	92
Chậm phát triển tâm thần được điều trị như thế nào ?	92
Làm thế nào để phòng ngừa CPTTT ?	93
Việc học của trẻ sẽ như thế nào ?	93

10. TINH HOÀN ẨN95

Thế nào là tật tinh hoàn ẩn?	95
Tại sao xảy ra tinh hoàn ẩn ?	95
Có thể xảy ra nhầm lẫn khi chẩn đoán tinh hoàn ẩn không ?	96
Có thể dự phòng tinh hoàn ẩn được không ?	96
Tinh hoàn ẩn có những đặc điểm gì ?	96
Nếu trẻ bị tinh hoàn ẩn mà không được điều trị thì có thể xảy ra những biến chứng gì ?	97
Nên làm gì khi trẻ bị tinh hoàn ẩn ?	97
Chẩn đoán tinh hoàn ẩn như thế nào ?	98

11. THOÁT VỊ BỆN.....99

Thoát vị bẹn là gì ?	99
Có nhiều trẻ mắc thoát vị bẹn không ?	99
Tại sao trẻ bị mắc thoát vị bẹn ?	100
Chẩn đoán thoát vị bẹn như thế nào ?	101
Nên khám cho trẻ để phát hiện thoát vị bẹn như thế nào ?	102
Làm thế nào để phân biệt thoát vị bẹn làm ruột đi vào trong bìu với tràn dịch màng tinh hoặc nang thừng tinh ?	102

Thoát vị bẹn có nguy hiểm cho trẻ không ?	103
Thoát vị bẹn được điều trị như thế nào ?.....	103
Xử trí như thế nào với trẻ bị thoát vị bẹn nghẹt ?.....	104

12. LỖ ĐÁI ĐỔ THẤP..... 105

Lỗ đái đổ thấp là gì ?	105
Có nhiều trẻ mắc dị tật lỗ đái đổ thấp không ?.....	105
Tại sao trẻ bị mắc dị tật lỗ đái đổ thấp ?	106
Chẩn đoán dị tật lỗ đái đổ thấp như thế nào ?	106
Khám cho trẻ nghi ngờ tật lỗ đái đổ thấp như thế nào?	109
Dị tật lỗ đái đổ thấp có nguy hiểm cho trẻ không ?	109
Lỗ đái đổ thấp được điều trị như thế nào ?.....	110

13. BỆNH PHÌNH ĐẠI TRĂNG BẨM SINH..... 112

Thế nào là bệnh phình đại tràng bẩm sinh?.....	112
Tại sao xảy ra bệnh phình đại tràng bẩm sinh ?	113
Có thể xảy ra nhầm lẫn khi chẩn đoán bệnh phình đại tràng bẩm sinh không ?	113
Bệnh phình đại tràng bẩm sinh có những đặc điểm gì ?	113
Nếu trẻ mắc bệnh phình đại tràng bẩm sinh mà không được điều trị kịp thời thì có thể xảy ra những biến chứng gì ?	114
Lúc nào nên nghi ngờ một trẻ bị bệnh phình đại tràng bẩm sinh ?.....	114
Chẩn đoán bệnh phình đại tràng bẩm sinh như thế nào?	115
Bệnh phình đại tràng bẩm sinh được điều trị như thế nào ?	116

14. TẬT TIM BẨM SINH..... 117

Tật tim bẩm sinh là gì?.....	117
Nguyên nhân nào gây ra tật tim bẩm sinh?	118
Làm thế nào để chẩn đoán tật tim bẩm sinh ?	119
Có những loại tật tim bẩm sinh nào ?	119

(1) Tật còn ống động mạch..... 119

Thế nào là còn ống động mạch ?	119
Làm thế nào để chẩn đoán tật còn ống động mạch ?	120
Tiến triển của tật còn ống động mạch như thế nào ?	121

Điều trị tật còn ống động mạch như thế nào ?	122
Khi nào thì cần chỉ định phẫu thuật ?	123
(2) Thông liên thất.....	123
Thế nào là thông liên thất ?	123
Làm thế nào để chẩn đoán thông liên thất ?	126
Tiến triển của thông liên thất như thế nào ?	126
Điều trị thông liên thất như thế nào ?	127
Khi nào thì cần chỉ định phẫu thuật ?	127
Sau phẫu thuật cần theo dõi trẻ như thế nào ?	128
Làm thế nào để phát hiện thông liên thất sớm ?	128
(3) Thông liên nhĩ.....	129
Thế nào là thông liên nhĩ ?	129
Làm thế nào để chẩn đoán thông liên nhĩ ?	130
Tiến triển của thông liên nhĩ như thế nào ?	131
Điều trị thông liên nhĩ như thế nào ?	131
Khi nào thì cần chỉ định phẫu thuật ?	131
Tiền lượng sau phẫu thuật như thế nào ?	132
(4) Tứ chứng Falô (Fallot).....	132
Thế nào là tứ chứng Falô ?	132
Làm thế nào để chẩn đoán tứ chứng Falô ?	133
Tiến triển của tứ chứng Falô diễn ra như thế nào ?	135
Điều trị tứ chứng Falô như thế nào ?	135
Khi nào thì cần chỉ định phẫu thuật ?	136
Tiền lượng sau phẫu thuật như thế nào ?	137





DỊ TẬT BẨM SINH LÀ GÌ?

Dị tật bẩm sinh còn được gọi “bất thường bẩm sinh”. Từ “bẩm sinh” có nghĩa là dị tật đã có mặt ngay từ khi sinh, tuy nhiên một số dị tật bẩm sinh có thể được phát hiện ngay sau sinh nhưng một số dị tật khác được phát hiện muộn hơn hoặc phải nhờ các bác sĩ chuyên khoa chẩn đoán và dựa vào các phương tiện chẩn đoán cận lâm sàng như siêu âm, X quang v.v...

Về nguyên nhân, các dị tật bẩm sinh xảy ra có thể do bất thường của vật chất di truyền (nhiễm sắc thể, gen), do tác động phối hợp giữa di truyền và các yếu tố môi trường (nhiệt độ, vitamin, tình trạng dinh dưỡng v.v..) hoặc do tác động của các yếu tố môi trường gây nên những bất thường trong quá trình phát triển phôi thai. Trên 60% trường hợp dị tật bẩm sinh không rõ nguyên nhân.

Một số dị tật bẩm sinh có thể rất nhẹ, trẻ sinh ra có vẻ giống như những trẻ bình thường khác. Tuy nhiên một số dị tật bẩm sinh gây nên những hậu quả khá nghiêm trọng cho sự phát triển tinh thần và thể chất của trẻ.

Vấn đề điều trị cho các dị tật bẩm sinh phụ thuộc vào từng loại dị tật bẩm sinh. Có những dị tật bẩm sinh có thể điều trị và đem lại kết quả rất tốt như tật khe hở môi – hàm, có những dị tật không thể điều trị được nhưng có thể hỗ trợ bằng vật lý trị liệu, vận động trị liệu như bại não v.v..

Việc điều trị hoặc phục hồi chức năng cho trẻ mắc dị tật bẩm sinh càng được tiến hành sớm bao nhiêu sẽ càng tốt cho trẻ bấy nhiêu. ■

CÁC LOẠI DỊ TẬT BẨM SINH PHỔ BIẾN

Cuốn sách nhỏ này sẽ giới thiệu đến các bạn một số dị tật bẩm sinh phổ biến trong cộng đồng được liệt kê dưới đây :

Hệ vận động

- Bàn chân khèo
- Trật khớp háng

Mặt, mắt, tai, mũi

- Khe hở môi - hàm
- Suy giảm thính lực

Hệ thần kinh

- Nút đốt sống
- Não úng thủy
- Hội chứng Đào
- Bại não
- Chậm phát triển tâm thần

Hệ tiết niệu sinh dục

- Tinh hoàn ẩn
- Thoát vị bẹn
- Lỗ đái đồ thấp

Hệ tiêu hóa

- Phình đại tràng bẩm sinh

Hệ tim mạch

- Các tật tim bẩm sinh

1. BÀN CHÂN KHOÈO BẨM SINH

Bàn chân khoèo bẩm sinh là gì ?

Bàn chân khoèo bẩm sinh (hình 1.1; 1.2) là một biến dạng của 1 hoặc cả 2 bàn chân có mặt ngay từ khi sinh. Biến dạng hình thành vào ba tháng giữa của thai kỳ, điển hình với sự phối hợp của 3 biến dạng:

- ❶ Gập và nghiêng vào trong của vùng gót chân
- ❷ Khép và nghiêng vào trong của vùng giữa bàn chân
- ❸ Gập vào phía lòng bàn chân của phần trước bàn chân khiến vòm gan chân sâu hơn bình thường.



Hình 1.1: Bàn chân khoèo bẩm sinh cả hai chân



Hình 1.2: Bàn chân khoèo bẩm sinh

Biến dạng của bàn chân có thể nhẹ, mềm hoặc nặng, cứng, có thể kèm theo biến dạng xương bàn chân. Do chân khoèo là một bệnh lý tiến triển nên mức độ nặng tăng dần theo tuổi nếu trẻ

không được điều trị gì. Bệnh được gặp với tỉ lệ 3‰, xảy ra ở trẻ nam nhiều hơn trẻ nữ.

Bàn chân khoèo bẩm sinh có thể đi kèm với các dị tật khác không ?

Thông thường bàn chân khoèo bẩm sinh không đi kèm với các tật khác nhưng khi tật này xảy ra cùng với bàn tay khoèo, cứng khớp gối hoặc khuỷu tay thì có thể đây là một biến chứng của tật nứt đốt sống bẩm sinh vì vậy cần kiểm tra cột sống của trẻ bị bàn chân khoèo để phát hiện tật nứt đốt sống nếu có.

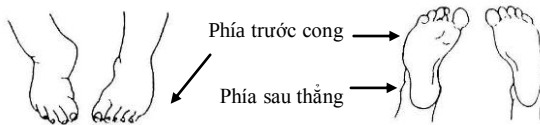
Nguyên nhân nào gây ra bàn chân khoèo ?

Đối với bàn chân khoèo bẩm sinh, nguyên nhân của bệnh chưa rõ. Có giả thuyết cho rằng nguyên nhân chính do khiếm khuyết của màng xương sên dẫn đến biến dạng gấp, khép và nghiêng vào trong rồi từ đó phối hợp với các biến đổi của mô mềm. Có giả thuyết lại cho rằng bất thường khởi đầu từ khiếm khuyết của phần mềm gây ra biến dạng xương.

Trong một số bệnh như viêm khớp, bại liệt, bại não, tổn thương tủy sống bàn chân bình thường có thể bị biến dạng dần và trở thành bàn chân khoèo, nhưng đây không phải là bàn chân khoèo bẩm sinh.

Làm thế nào để phát hiện sớm bàn chân khoèo bẩm sinh ở trẻ sơ sinh ?

Ngay sau khi sinh thấy bàn chân trẻ bị cong và xoay vào trong (hình 1.3).



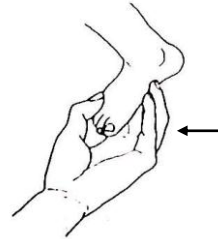
Hình 1.3: Bàn chân trẻ bị cong và xoay vào trong.

Tuy nhiên cần phân biệt hai trường hợp:

Trường hợp bình thường: bàn chân cong sinh lý do tư thế của trẻ trong tử cung của mẹ, xác định bằng cách:

Quan sát thấy chỉ có phía trước của bàn chân quay vào phía trong, phía sau bình thường. Có thể dễ dàng kéo thẳng bàn chân và bẻ cong về phía ngược lại.

Khi gãi nhẹ vào lòng bàn chân, nó sẽ dễ dàng trở về vị trí bình thường. Loại bàn chân này sẽ duỗi ra bình thường trước khi trẻ lên hai tuổi (hình 1.4)



Hình 1.4: Gãi nhẹ vào lòng bàn chân.

Trường hợp trẻ bị bàn chân khoèo bẩm sinh: Bàn chân không thể kéo thẳng ra được, không thể đưa bàn chân vào tư thế bình thường (hình 1.5).



Hình 1.5: Bàn chân không kéo thẳng ra được.

Khi gãi nhẹ vào lòng bàn chân, bàn chân không trở về vị trí bình thường mà vẫn giữ tư thế uốn cong và quay vào trong.

Tại sao cần phải điều trị bàn chân khoèo bẩm sinh sớm?

Việc chỉnh hình cho trẻ bị bàn chân khoèo **nên được thực**

hiện sớm ngay từ sau khi sinh, nếu có thể nên bắt đầu ngay từ ngày thứ hai sau khi sinh. Vì khi đó xương, khớp và các dây chằng của trẻ vẫn còn mềm dẻo uốn chỉnh. Nếu trẻ lớn hơn các xương của trẻ sẽ cứng hơn và biến dạng làm cho việc chỉnh hình khó khăn hơn.

Khoảng 15-80% trường hợp bàn chân khoèo bẩm sinh được chỉnh hình thành công mà không cần phẫu thuật trong vòng từ 6 đến 8 tuần hoặc hơn nữa tùy theo mức độ nặng của bệnh bằng nắn chỉnh tư thế phối hợp bất động bằng nẹp chỉnh hình, hoặc bó bột hoặc dùng băng thun tùy theo mức độ biến dạng của bàn chân.

Tật bàn chân khoèo bẩm sinh được điều trị như thế nào ở trẻ sơ sinh ?

Việc chỉnh hình cho bàn chân khoèo ở trẻ sơ sinh được thực hiện tùy theo mức độ biến dạng của bàn chân.

Nếu trẻ bị khoèo nhẹ hoặc vừa sẽ được chỉnh hình bằng phương pháp dùng băng thun để chỉnh hình bàn chân. Băng phải được quấn bởi người có trình độ chuyên môn, với phương pháp này mỗi 6 ngày trẻ sẽ được tháo băng, để cho chân trẻ được thoải mái trong ngày thứ 7 và quấn lại băng vào ngày thứ 8. Việc băng được thực hiện lập đi lập lại cho tới khi bàn chân đã được chỉnh hình tốt (sau khoảng từ 6 đến 8 tuần).

Nếu bàn chân khoèo nặng sẽ áp dụng phương pháp chỉnh hình bằng bó bột bởi người có chuyên môn. Việc bó bột được thực hiện theo các mục đích tuần tự như sau (hình 1.6):



Bước 1



Bước 2



Bước 3

Hình 1.6: Các bước điều chỉnh bàn chân khoèo bằng bó bột theo phương pháp Ponseti

Bước 1: điều chỉnh biến dạng của phần trước bàn chân để duỗi thẳng bàn chân.

Bước 2: điều chỉnh biến dạng nghiêng bàn chân vào trong bằng cách đưa bàn chân xoay ngoài.

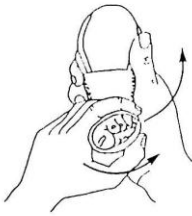
Bước 3: điều chỉnh biến dạng vùng gót chân bằng cách đưa bàn chân lên cao và sao cho phía bờ ngoài bàn chân ngoài cao hơn bờ trong.

Việc thay bột được thực hiện hàng tuần cho tới khi đạt được kết quả mong muốn. Trường hợp chỉnh hình bằng băng thun hoặc bó bột không kết quả sẽ phải chỉnh hình bằng phẫu thuật.

Khi đang chỉnh hình bàn chân khoèo bằng băng thun, gia đình của trẻ nên làm gì ?

Trong khi chỉnh hình bàn chân khoèo bằng băng thun, gia đình trẻ cần phải thực hiện bài tập duỗi thẳng chân cho trẻ, cách thực hiện bài tập này như sau:

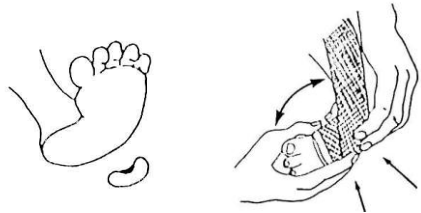
Nắm lấy chân trẻ như ở hình 1.7 và đẩy toàn bộ bàn chân của trẻ lên trên và ra ngoài, giữ và đếm tới 10, làm như vậy 10 lần.



Hình 1.7 : Đẩy toàn bộ bàn chân của trẻ lên trên và ra ngoài

Xoay bàn chân trẻ ra ngoài như thể là muốn đưa ngón út của bàn chân chạm vào phía ngoài đầu gối của trẻ. Việc băng và tập như trên nên được thường xuyên thực hiện cho tới khi bàn chân hơi xoay nghiêng ra ngoài một chút.

Nếu như chân trẻ bị biến dạng kiểu hình hạt đậu, cũng phải thực hiện bài tập để kéo duỗi chân trẻ về phía đối diện theo cách như hình 1.8.



Hình 1.8: Kéo duỗi chân trẻ về phía đối diện khi chân trẻ bị biến dạng hình hạt đậu

Sau khi duỗi chân trẻ theo cách này, hãy giúp trẻ tự duỗi bằng cách cù vào phía ngoài của bàn chân. Bài tập này cần tập ít nhất 8 lần mỗi ngày và nên tập khi cho trẻ bú.

Khi đang chỉnh hình bàn chân khoèo bằng bó bột, gia đình nên làm gì ?

Khi đang chỉnh hình bàn chân khoèo bằng bó bột, gia đình nên theo dõi các ngón chân bên phía được bó bột của trẻ.

Nếu thấy chân trẻ bị phù nề, sưng, lạnh, tím sẫm đó là do bột bó quá chặt. Cần phải tháo bột ngay bằng cách ngâm chân bó bột của trẻ vào trong nước cho bột tã ra rồi tháo bột. Sau đó đưa trẻ trở lại cơ sở điều trị để được bó lại.

Để tránh bột bị mềm lỏng ra do trẻ đái vào hay

tắm ướt nên dùng một túi ni lông bọc vùng bó lại khi tắm cho trẻ để giữ cho bột khỏi bị ướt.

Sau khi bàn chân khoèo bẩm sinh đã được chỉnh hình thành công, gia đình có cần làm gì nữa không ?

Sau khi bàn chân khoèo đã được chỉnh hình thành công không có nghĩa là trẻ sẽ lành vĩnh viễn mà bàn chân khoèo vẫn có nguy cơ tái phát vì vậy phải ngăn ngừa việc tái phát bằng cách:

- Thực hiện bài tập duỗi bàn chân 2 hoặc nhiều lần mỗi ngày, mỗi lần làm khoảng 10 lượt theo cách như sau: Kéo nhẹ và đều bàn chân đi quá vị trí bình thường về phía đối diện với vị trí biến dạng như hướng dẫn trong hình vẽ dưới đây (hình 1.9):



Hình 1.9: Bài tập duỗi bàn chân

- Mang máng bàn chân (tự làm hoặc do cơ sở điều trị cung cấp) cả ngày lẫn đêm ít nhất là cho tới khi trẻ có thể đi được, sau đó vẫn tiếp tục mang máng vào ban đêm (hình 1.10).
- Nhiều trẻ cần phải mang máng phối hợp giày chỉnh hình cho tới khi bàn chân ngừng phát triển (khoảng từ 15 đến 18 tuổi) (hình 1.11).



Hình 1.10: Mang
máng căng bàn chân



Hình 1.11: mang máng phổi
hợp giày chỉnh hình

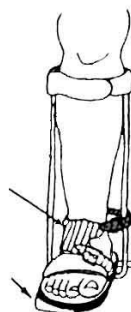
Cần theo dõi bàn chân của trẻ đều đặn trong nhiều năm, nếu thấy có dấu hiệu bàn chân gập vào trong trở lại cần phải tích cực mang máng bàn chân thường xuyên ngay.

Các loại máng chỉnh hình nào được sử dụng sau khi đã nắn thành công bàn chân khoèo ?

Với một số loại bàn chân, sử dụng máng nhựa phủ mắt cá là đủ để ngăn chặn bàn chân khoèo tái phát và giữ cho bàn chân phát triển bình thường.

Đối với những trường hợp khó cần phải sử dụng máng chỉnh hình bằng kim loại với một đai phủ lên mắt cá chân ngoài để kéo nó vào phía trong (hình 1.12). Ở phía bờ ngoài của dép cần chêm thêm một miếng đệm để nâng hơi cao phía này lên một chút, như vậy sẽ giúp cho việc chỉnh hình được thuận lợi hơn.

Đối với trẻ dưới một tuổi hoặc đối với trẻ nhỏ,



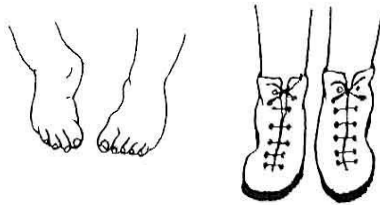
Hình 1.12:
Máng chỉnh
hình bằng kim
loại



Hình 1.13: Sử dụng một thanh ngang để cố định hai bàn chân

bàn chân việc mang giày ngược (hình 1.14) có thể giúp chỉnh hình bàn chân.

Các bệnh nhân biến dạng mức độ nặng cần giữ máng bất động ban đêm đến 4 tuổi. Với các biến dạng nhẹ cần giữ máng chỉnh hình đến 2 tuổi. Tuy nhiên tốt nhất nên giữ máng chỉnh hình 3-4 năm đối với mọi trẻ nếu được.



Hình 1.14: Mang giày ngược

Trẻ bị bàn chân khoèo cần phải được phẫu thuật khi nào ?

- Trẻ bị bàn chân khoèo quá nặng không thể điều trị bằng bó bột hoặc băng thun được.
- Thất bại với các phương pháp điều trị chỉnh hình bằng bó bột hoặc băng thun.
- Điều trị muộn: trẻ bị bàn chân khoèo từ 1 hoặc 2 tuổi trở lên mới bắt đầu chỉnh hình.

Chúng ta mong đợi gì sau khi điều trị ?

Mục tiêu của việc điều trị là đem lại cho trẻ bàn

chân có thể đi lại càng bình thường càng tốt. Nếu điều trị hiệu quả bàn chân khoèo của trẻ sẽ trở lại bình thường, trẻ có thể đi được và tham gia vào tất cả các sinh hoạt như các trẻ bình thường khác.

Những yếu tố nào sẽ ảnh hưởng đến việc chỉnh hình bàn chân khoèo ?

Kết quả và thời gian chỉnh hình bàn chân khoèo có thể chịu ảnh hưởng của các yếu tố sau:

- Mức độ nặng của bàn chân khoèo: bàn chân khoèo nặng có kèm theo biến dạng của các xương bàn chân sẽ làm việc chỉnh hình khó khăn hơn.
- Bất thường của các cơ: sự mất cân bằng trong hoạt động của các cơ sẽ kéo bàn chân vào phía trong làm chân dễ bị khoèo trở lại sau khi đã nắn thẳng bàn chân.
- Khi bị bàn chân khoèo trên cả 2 bàn chân, việc chỉnh hình sẽ khó khăn hơn khi chỉ bị trên một bàn.
- Tật bàn chân khoèo đi kèm với các tật khác như bàn tay khoèo, tật cứng khớp gối, khớp khuỷu v.v... thường cần phải phẫu thuật.
- Tật bàn chân khoèo ở nữ thường khó nắn chỉnh hơn ở nam.
- Trẻ càng lớn càng khó nắn chỉnh, thường sau 2 tuổi việc nắn chỉnh phải thực hiện thông qua phẫu thuật.
- Đối với trẻ bị bàn chân khoèo nhưng không có cảm giác ở bàn chân do tật nứt đốt sống cần phải hết sức thận trọng trong quá trình chỉnh hình để tránh gây tổn thương cho trẻ

Làm thế nào để phát hiện sớm tình trạng chân khoèo tái phát sau khi đã điều trị chỉnh hình?

Phát hiện sớm tình trạng chân khoèo tái phát khi trẻ có các biểu hiện:

- Mất khả năng nghiêng bàn chân ra ngoài.
- Không thể nâng mũi bàn chân lên cao.
- Vùng trước bàn chân bị khép nghiêng vào trong.

Đối với trẻ đang độ tuổi tập đi, có thể nhận ra tình trạng chân khoèo tái phát dựa bằng cách quan sát động tác đi lại của trẻ. Trường hợp tái phát sẽ thấy:

- Vùng trước bàn chân bị nghiêng và khép vào trong khi trẻ tiến đến gần người khám
- Vùng gót chân bị nghiêng vào trong và không chạm đất khi nhìn từ phía sau trong lúc trẻ đi ra xa.

Cho trẻ ngồi để đánh giá vận động khớp cổ chân và khả năng gấp mu bàn chân.

Cán bộ y tế cơ sở, nữ hộ sinh nên làm gì ?

- Cần thăm khám bàn chân của trẻ ngay sau khi sinh để phát hiện bàn chân khoèo bẩm sinh.
- Giải thích cho bố mẹ của trẻ hiểu được tầm quan trọng của việc điều trị sớm.
- Hướng dẫn bố mẹ đưa trẻ đến tại các cơ sở có khả năng điều trị bàn chân khoèo.
- Giới thiệu địa chỉ, số điện thoại và hướng dẫn bố mẹ liên lạc với cơ sở điều trị.
- Giải thích cho bố mẹ trẻ hiểu được rằng nếu không tập

luyện thường xuyên và không sử dụng máng chỉnh hình sau khi đã nắn chỉnh thành công, bàn chân khoèo sẽ có nguy cơ tái phát.

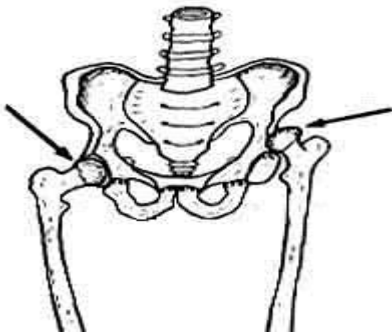
- Hướng dẫn bố mẹ trẻ tiếp tục tập cho trẻ ở nhà sau khi bàn chân khoèo đã được nắn chỉnh thành công để tránh tái phát và đưa trẻ đến tái khám định kỳ đúng thời hạn.
- Nếu phát hiện thấy dấu hiệu tái phát của biến dạng hướng dẫn cho bố mẹ đưa trẻ đến khám lại ngay tại cơ sở điều trị chuyên khoa trước đây.
- Không tự điều trị cho trẻ bị bàn chân khoèo hoặc hướng dẫn cách điều trị cho bố mẹ của trẻ khi không được huấn luyện đầy đủ và chưa có kinh nghiệm về kỹ thuật chỉnh hình bàn chân khoèo. ■

Tài liệu tham khảo

1. Beaty J.H. (2007), Congenital Anomalies of the Lower Extremity, *Campbell's Operative Orthopaedics*, 11th edition, 1079-1099.
2. Hefti F. (2007), Congenital clubfoot, *Pediatric orthopaedics in practice*, 174-187
3. Kasser J.R. (2006), Foot, *Lovell & Winter's Pediatric Orthopaedics*, 6th edition, 1258-1358
4. Lechevalier J. (1996), Pied du nouveau-né et de l'enfant, *Orthopédie pédiatrie*, 43-62.
5. Mosca V., (2006), Foot, *Practice of pediatric orthopedics of Staheli L.T.*, 2nd edition, 106-142.
6. Rab G. T. , Salamon P. B. (2001), Congenital deformities of the foot, *Chapman's Orthopaedic Surgery*, 3rd edition, 4260-4277.
7. Staheli L. (2004), clubfoot: *Ponseti management*, Global help publication.

2. TRẬT KHỚP HÁNG BẨM SINH

Thế nào là trật khớp háng bẩm sinh ?



*Hình 2.1. Trật khớp háng bẩm sinh.
Đầu trên xương đùi trái nằm lệch phía trên ổ khớp*

Trật khớp háng bẩm sinh (hình 2.1) là dị tật trong đó đầu trên xương đùi không khớp một cách chính xác với ổ khớp trên xương chậu hoặc nằm trật ra phía ngoài ổ khớp. Khớp háng có thể bị trật bên đùi trái hoặc phải. Tỷ lệ mắc tật này là 1/800 - 1000 trẻ sơ sinh, xảy ra ở nữ nhiều hơn ở nam.

Những trường hợp có nguy cơ cao là sinh ngược và sinh con so.

Biểu hiện của trật khớp háng bẩm sinh như thế nào?

- Biểu hiện sớm nhất của tật trật khớp háng bẩm sinh là tiếng “clic” khi kéo duỗi đùi của trẻ (mặc

dù không thể kéo duỗi thẳng đùi của trẻ ra được).

- Sau thời kỳ sơ sinh đùi bị kéo lên cao trên ổ khớp dẫn đến trật khớp hoàn toàn và làm cho chân phía khớp bị trật ngắn hơn chân bên kia, vị trí đầu gối hai bên không cân xứng.
- Nếp mông không cân xứng 2 bên, bên bị trật khớp có nếp mông cao hơn.
- Vào tuổi biết đi nhưng trẻ chỉ bò hoặc có xu hướng sử dụng phía chân không bị trật khớp.

Việc chẩn đoán bằng X quang trước 4 tháng tuổi đối với tật trật khớp háng bẩm sinh không cho kết quả đáng tin cậy vì đầu xương đùi vẫn chưa thấy được trên phim. **Do đó chẩn đoán trật khớp háng bẩm sinh bằng siêu âm rất có giá trị đối với trẻ dưới 4 tháng tuổi.**

Làm thế nào để có thể phát hiện sớm trật khớp háng bẩm sinh ?

Hình 2.2: Phía trong đùi bên bị trật khớp háng (bên trái) có ít nếp gấp hơn và có vẻ ngắn hơn bên bình thường.

Nên **khám cho tất cả các trẻ khi trẻ được 10 ngày tuổi** để xem có các biểu hiện sau đây của tật trật khớp háng bẩm sinh hay không:

So sánh hai đùi nếu có xảy ra tật trật khớp háng ở một trong hai đùi thì bên trật khớp sẽ có các dấu hiệu sau (Hình 2.2):

- Phần trên của đùi hơi lún vào phía trong



hơn so với bên lành.

- Phía trong đùi có ít nếp gấp hơn.
- Đùi có vẻ ngắn hơn và hơi khập góc ra phía ngoài.

Nghiệm pháp phát hiện trật khớp háng bẩm sinh của Ortolani:



(a)



(b)



(c)

Hình 2.3 : Nghiệm pháp Ortolani

- Cho trẻ nằm ngửa, giữ hai đùi ở tư thế gấp đầu gối như hình 2.3a và ấn ra sau
- Dạng hai đùi ra hai bên và dùng tay đẩy khớp háng ra trước như hình 2.3b và 2.3c. Nếu một đùi dừng lại và không dạng ra tiếp được nữa, hoặc làm trẻ giật mình, hoặc kêu khóc khi ta dạng rộng hai đùi ra hai bên chứng tỏ ở đùi đó đã xảy ra trật khớp háng.

Hình 2.4: Đầu gối bên phải thấp hơn đầu gối bên trái khi có trật khớp háng bên phải.

Đối với trẻ hơi lớn hơn một chút, cho trẻ nằm ngửa gấp khớp gối và so sánh chiều cao của chúng (hình 2.4). Nếu một trong hai đầu gối thấp hơn thì có thể bên phía đó bị trật khớp háng bẩm sinh và bên bệnh thường hạn chế động tác dạng khớp háng (hình 2.5).





Hình 2.5: Đùi bên phải bị hạn chế dạng khớp háng do trật khớp háng bẩm sinh.

Nguyên nhân của trật khớp háng bẩm sinh là gì ?

Nguyên nhân không rõ, thường xảy ra ở trẻ sinh non. Có thể do chấn thương trong khi sinh, vị trí bất thường của thai trong tử cung, lỏng lẻo khớp do giảm nội tiết tố của mẹ khi đang mang thai, loạn sản nguyên phát của ổ cối, yếu tố di truyền v.v.... Tuy nhiên đối với các gia đình có người đã mắc tật này, nguy cơ trẻ bị trật khớp háng bẩm sinh thường cao hơn.

Có thể phòng trật khớp háng bẩm sinh được không?

Cho đến hiện nay chưa có cách nào để phòng ngừa tật trật khớp háng bẩm sinh.

Nếu trẻ bị trật khớp háng bẩm sinh mà không được điều trị thì hậu quả sẽ như thế nào ?

Nếu trẻ bị trật khớp háng bẩm sinh mà không được điều trị thì sẽ bị một số biến chứng gồm:

- Thoái hóa khớp háng phía bên trật khớp gây đau, làm dáng đi trở nên bất thường.
- Hai chân có chiều dài không cân xứng, trẻ trở nên chậm chạp ảnh hưởng đến sinh hoạt hằng ngày.

- Đối với trẻ gái, trật khớp háng sẽ gây biến dạng khung chậu làm ảnh hưởng đến vấn đề sinh đẻ sau này.
- Gây gù, vẹo cột sống do tình trạng bất cân xứng của chi dưới.

Điều trị trật khớp háng bẩm sinh như thế nào ?

Nếu tật này được phát hiện ngay sau sinh việc điều trị chỉ đơn giản là duy trì vị trí của khớp háng trong tư thế đầu gối co lên và giang ra phía ngoài trong khoảng 2 tháng (Hình 2.6). Tuy nhiên **việc điều trị nên kéo dài cho tới khi kết quả X quang và siêu âm cho thấy đầu trên xương đùi đã ở vị trí bình thường**. Tư thế này giúp duy trì vị trí chính xác của đầu trên xương đùi và kích thích ổ khớp phát triển bình thường.

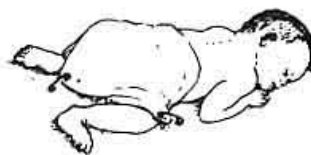
Đối với trẻ bị tật này từ 1 đến 6 tháng tuổi, việc điều trị cũng được thực hiện theo cách trên để nắn đầu trên xương đùi vào ổ khớp và thông thường sau từ 3 đến 4 tuần đầu trên xương đùi sẽ trở lại vị trí bình thường. Kỹ thuật này cho phép thành công từ 90 đến 95% trường hợp.



Hình 2.6: Duy trì vị trí của khớp háng trong tư thế đầu gối co lên và dang ra phía ngoài

Để làm được điều này nên dùng nhiều lớp tả dày quấn cho trẻ theo cách như hình 2.6. Không nên dùng tả ba góc vì sẽ làm háng dang rộng ra, đây là vị trí không tốt cho sự phát triển của khớp háng bình thường.

Giữ chân của trẻ theo tư thế như hình 2.7 khi trẻ ngủ.



Hình 2.7: Tư thế khi trẻ ngủ.



Hình 2.8. Mang trẻ ở tư thế hai đùi dạng ra khi làm việc

Nên mang trẻ ở tư thế hai đùi dạng ra khi làm việc (hình 2.8).



Hình 2.9: Máng, nẹp đặc biệt để giữ cố định khớp háng sau khi đã nắn đầu trên xương đùi vào ổ khớp.

Nếu biện pháp trên không thành công hoặc đối với trẻ từ 6 đến 18 tháng tuổi, có thể điều trị bảo tồn bằng bột hoặc phải can thiệp phẫu thuật.

Cần đưa trẻ đến cơ sở y tế cấp tỉnh hoặc trung ương để bác sĩ chuyên khoa

nắn đầu trên xương đùi vào ổ khớp sau đó bó bột hoặc dùng máng, nẹp đặc biệt để giữ cố định. (hình 2.9, 2.10)



Hình 2.10: Tư thế bó bột trong điều trị trật khớp háng bẩm sinh.

Việc bó bột thường duy trì từ 2 đến 4 tháng hoặc lâu hơn, thời gian này tùy thuộc vào hai yếu tố:

- Tuổi của trẻ (trẻ càng lớn thì thời gian bó càng dài)
- Mức độ trật khớp.

Khi trẻ mắc tật trật khớp háng bẩm sinh được điều trị bằng cách bó bột hoặc mang máng, nẹp đặc biệt cần phải lưu ý điều gì?

- Trong những ngày đầu nên ở bên trẻ để an ủi và làm cho trẻ yên tâm hơn.
- Lấy máng nẹp ra khi tắm cho trẻ và cho trẻ mang lại ngay.
- Nên dùng một cái chai cho trẻ đi tiểu để nước tiểu khỏi chảy vào trong phía trong lớp bột bó.
- Bột bó cần được thay mỗi 1 tháng.
- Tái khám đúng thời hạn, kiểm tra bằng X quang, siêu âm và CT scan.
- Trở người của trẻ trên giường mỗi 2 giờ vào buổi ngày và mỗi 4 giờ vào buổi đêm.

Nếu từ khi sinh đến 18 tháng trẻ bị trật khớp bẩm sinh nếu không được can thiệp thì sau 18 tháng trẻ chỉ có thể điều trị bằng phẫu thuật.

Những trường hợp nào cần phải điều trị bằng phẫu thuật?

- Thất bại khi điều trị bằng nẹp hoặc bó bột.
- Trẻ đến điều trị muộn sau 18 tháng tuổi.

Trật khớp háng bẩm sinh thường đi kèm với những loại loại khuyết tật nào ?

Những trẻ mắc các khuyết tật sau thường kèm theo tật trật khớp háng bẩm sinh:

- Hội chứng Đào
- Tật nứt đốt sống bẩm sinh
- Bại não
- Chân khoèo
- Tật co cứng đa khớp bẩm sinh.

Do đó với những trẻ này cần xem xét cẩn thận sau sinh để chắc chắn không có tật trật khớp háng bẩm sinh.

Trẻ mắc tật trật khớp háng bẩm sinh có cần dùng thuốc và chế độ ăn uống đặc biệt không ?

- Không

Nên đưa trẻ bị trật khớp háng bẩm sinh đi khám khi thấy trẻ có những dấu hiệu sau:

- Trẻ sốt (nhiệt độ đo ở hậu môn lên tới 38⁰c hay hơn)

cần cảnh giác vì trẻ có thể bị nhiễm trùng.

- Việc điều trị không thấy có kết quả, dường như đầu xương đùi vẫn không vào trong ổ khớp.
- Trẻ cảm thấy đau nhiều.
- Trẻ chán ăn.
- Da đùi của trẻ đổi màu.
- Thay đổi vận động của đùi.

Để phát hiện sớm tình trạng trật khớp háng tái phát và thoái hóa khớp háng cần phải làm gì ?

Sau khi cắt bột hoặc sau phẫu thuật, trẻ cần được tiếp tục tái khám mỗi 6 tháng trong 3 năm đầu. Tiếp tục tái khám hằng năm cho đến 6 tuổi. Sau đó khám lại sau mỗi 3 năm cho đến tuổi trưởng thành. ■

Tài liệu tham khảo

1. Beaty J.H. (2007), *Congenital Anomalies of the Lower Extremity, Campbell's Operative Orthopaedics*, 11th edition, 1079-1099.
2. Hefti F. (2007), Developmental dysplasia and congenital dislocation of the hip, *Pediatric orthopaedics in practice*. 177-200.
3. Rab G. T. , Salamon P. B. (2001), Surgery for developmental dysplasia of the hip, *Chapman's Orthopaedic Surgery*, 3rd edition, 4242-4258.
4. Staheli L.T. (2006), Hip, *Practice of pediatric orthopedics*, 2nd edition, 160-196
5. Weinstein S.L. (2006), Developmental Hip Dysplasia and Dislocation, *Lovell & Winter's Pediatric Orthopaedics*, 6th edition, 988-1037.



3. KHE HỖ MÔI - HÀM

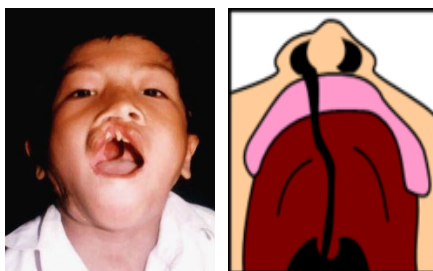
Thế nào là khe hở môi (sứt môi) và khe hở hàm (hở hàm) ?

Trẻ bị khe hở môi (sứt môi) có một khe hở ở môi trên, khe này có thể kéo dài từ môi trên đến lỗ mũi (hình 3.1).

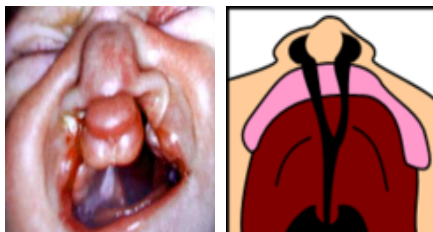
Hình 3.1 : Khe hở môi
(sứt môi)



Hình 3.2: Khe hở môi và hở
hàm một bên



Hình 3.3: Khe hở môi và hở
hàm hai bên



Trẻ bị khe hở hàm (hở hàm) có một khe hở ở trên vòm miệng, thông với ống mũi. (hình 3.2)

Trẻ có thể chỉ bị khe hở môi hoặc chỉ bị khe hở hàm nhưng cũng có thể bị cả hai tật này cùng một lúc (hình 3.2; 3.3).

Khe hở môi và khe hở hàm xảy ra khi nào trong thời kỳ mang thai của người mẹ ?

Môi được hình thành vào giữa tuần lễ thứ 4 và thứ 5 của thai kì. Hàm trên được hình thành vào giữa tuần thứ 7 và tuần thứ 8. Khe hở môi và khe hở hàm xảy ra ở thai nhi vào những thời điểm này, nghĩa là rất sớm trong quá trình phát triển của phôi thai.

Nguyên nhân nào gây ra khe hở môi và khe hở hàm ở thai nhi ?

Khe hở môi và khe hở hàm xảy ra do tác động của nhiều yếu tố tác động vào quá trình hình thành môi và hàm trên. Nguyên nhân của tật này rất phức tạp, được cho là do sự phối hợp giữa yếu tố di truyền (từ cả bố và mẹ) và yếu tố môi trường. Những yếu tố có thể làm tăng nguy cơ bị khe hở môi - hàm:

- Sử dụng vitamin A liều cao (trên 10.000 đơn vị quốc tế / ngày).
- Chế độ dinh dưỡng kém hoặc cảm cúm trong những tháng đầu của thời kì mang thai.
- Thiếu axit fôlic, vitamin B12 và vitamin B6 có thể làm xảy ra tật khe hở môi và khe hở hàm
- Nghiện rượu, thuốc

Tỉ lệ xuất hiện trẻ mắc tật khe hở môi và khe hở hàm là bao nhiêu ?

Ở nước ta chưa có thống kê cụ thể. Tỉ lệ mắc tật khe hở môi-hàm chiếm khoảng 1 trên 550 trẻ sinh tính trên thống kê dân số của toàn thế giới.

Trẻ sinh ra với tật khe hở môi và hàm sẽ gặp những vấn đề gì ?

Trẻ sinh ra với tật khe hở môi và hàm thường gặp phải những khó khăn khi bú, sắc thức ăn vào mũi hoặc nôn thức ăn ra theo đường mũi.

TRƯỚC KHI PHẪU THUẬT

Đối với trẻ sơ sinh bị tật khe hở môi hàm cách cho ăn nào là tốt nhất ?

Cho trẻ bú mẹ là cách nuôi dưỡng tốt nhất.

Cho trẻ bị tật khe hở môi và hàm bú như thế nào ?

Trẻ cần được giữ ở tư thế ngồi hoặc hơi thẳng đứng, tư thế này sẽ giúp hạn chế sữa mẹ chảy vào trong mũi và làm trẻ bị sặc. Có hai tư thế mà bà mẹ có thể chọn khi cho con bú:

Tư thế cho bú thứ nhất



Trẻ được đặt ngồi trên giường hoặc trên gối, lưng của trẻ được đặt tựa trên cẳng tay của mẹ và đầu của trẻ được đỡ bởi lòng bàn tay kia của mẹ (hình 3.4).

Hình 3.4: Tư thế cho bú thứ nhất

Tư thế bú thứ hai

Trẻ được đặt ngồi trong lòng mẹ, mặt quay về phía mẹ, hai chân của trẻ giăng ra trên bụng mẹ (hình 3.5).

Hình 3.5: Tư thế cho bú thứ hai



Ở cả hai tư thế cần lưu ý để vú mẹ không đè ép lên mũi trẻ làm trẻ không thở được. Khi cho bú nên để vị trí đầu trẻ quay sang bên phải trong lần bú này và quay sang bên trái trong lần bú khác để trẻ có thể sử dụng tất cả các cơ ở vùng miệng.

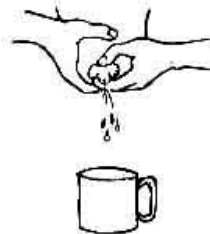


Đưa vú vào thật sâu trong miệng trẻ để sữa chảy vào phía sau lưỡi của trẻ (hình 3.6).

Hình 3.6: Đưa vú sâu vào trong miệng trẻ.

Đôi khi bà mẹ phải vắt sữa vào ly và cho trẻ uống sữa bằng thìa (hình 3.7). Để tránh sặc khi cho trẻ ăn bằng thìa nên cho trẻ ngồi ở tư thế như trong hình 3.8 với đầu hơi đưa về phía trước một chút.

Hình 3.7: Vắt sữa vào ly để cho trẻ uống bằng thìa.



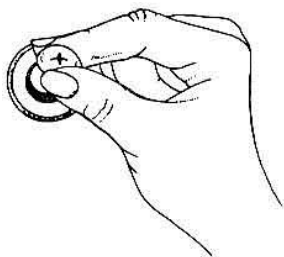
Hình 3.8: Tư thế giúp trẻ khỏi bị sặc khi cho trẻ uống sữa bằng thìa.

Nếu cho trẻ bú bình, cũng cần giữ cho trẻ ở tư thế này, núm vú nên đặt vào phần miệng có mô lạnh (phần không bị khe hở).

Nên sử dụng bình sữa bằng nhựa dẻo để giúp trẻ bú dễ hơn và tiết kiệm sức cho trẻ bằng cách bóp vào bình sữa khi cho trẻ bú. Tránh cho trẻ bú nhiều không khí bằng cách bóp bình sữa để đẩy hết khí ra ngoài trước khi cho trẻ bú (hình 3.9).



Hình 3.9: Bóp bình sữa để đẩy hết khí ra ngoài trước khi cho trẻ bú.



Hình 3.10: xé đầu núm vú theo hình chữ thập

Để giúp trẻ bú bình dễ hơn nên xé đầu núm vú theo hình chữ thập (+) (hình 3.10). Nếu được nên xé lệch một bên để khi đưa núm vú vào miệng, sẽ đặt phía xé áp lên phần lưỡi của trẻ, vị trí này sẽ giúp sữa không chảy quá nhanh khi trẻ bú.

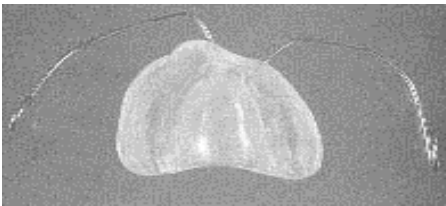
Nên cho trẻ bú trước khi trẻ quá đói: Khi quá đói trẻ sẽ khóc to và có vẻ kích động làm việc cho bú trở nên khó khăn. Do đó mẹ của trẻ nên phát hiện các dấu hiệu báo hiệu trẻ đói như thấy mắt trẻ chuyển động phía sau mí mắt, miệng trẻ cử động, trẻ cho tay vào miệng v.v.. để cho trẻ bú kịp thời khi trẻ vừa đói

Sau khi cho ăn hoặc bú nên lau chùi khe hở môi bằng bông tẩm nước sạch.

Giải quyết việc sặc sữa qua mũi ở trẻ bị khe hở (môi) hàm như thế nào ?

Ngay cả khi cho trẻ bú đúng tư thế, hiện tượng sặc sữa qua mũi vẫn xảy ra. Mẹ của trẻ không nên quá lo lắng về việc này vì việc sặc sữa luôn luôn xảy ra vào thời gian đầu, điều này không gây hại gì cho trẻ và sẽ giảm dần theo thời gian khi trẻ lớn dần.

Khi xảy ra sặc sữa, cho trẻ ngừng bú, để cho trẻ một vài giây để ho hoặc hắt hơi. Thời gian ngắn nghỉ bú này sẽ giúp trẻ làm sạch mũi và cho phép trẻ tiếp tục bú trở lại.



(a)



(b)

Hình 3.11: (a) Máng ăn; (b) Cách đeo máng ăn cho trẻ.

Một thiết bị gọi là máng ăn (hình 3.11a và b) được sử dụng để làm bít sự thông thương giữa hốc miệng và hốc mũi, giúp cho trẻ không bị sặc khi ăn. Ngoài ra máng ăn còn có các tác dụng khác như:

- Ổn định vị trí của lưỡi.
- Giúp phát triển bình thường của hai phần xương bị hở, làm cho khe hở ngày càng hẹp hơn.
- Tạo điều kiện thuận lợi cho phẫu thuật đóng khe hở sau này.

Trẻ bị tật khe hở môi (hàm) có cần ợ thường xuyên không ?

Việc cho trẻ ợ thường xuyên chỉ cần thiết khi trẻ nuốt nhiều không khí. Trẻ sẽ cho biết khi nào cần ợ bằng cách tự nhiên bú chậm lại hoặc ngừng bú. Trẻ không bao giờ cần ợ khi đang bú mạnh.

Vùng có khe hở có cần được chùi rửa không ?

Miệng của trẻ dù có hay không bị khe hở môi -hàm đều có xu hướng tự làm sạch. Đối với hầu hết các trẻ bị khe hở môi -hàm việc làm sạch các mảng sữa bám ở khe hở được thực hiện khá đơn giản bằng cách cho trẻ uống vài ngụm nước là đủ.

- Nên lau mặt và miệng cho trẻ bằng khăn vải mềm và ướt, dùng bông tẩm nước sạch để lau vùng khe hở môi cho trẻ.
- Không nên dùng gạc vải, hay ống tiêm xịt nước để chùi rửa khe hở môi (hàm) vì có thể gây tổn thương cho trẻ trên các vùng này.

CHUẨN BỊ PHẪU THUẬT

Có cần chuẩn bị gì cho trẻ trước khi phẫu thuật không ?

Đối với trẻ bị tật khe hở môi một bên, để chuẩn bị tốt cho việc phẫu thuật, bố mẹ của trẻ cần thường xuyên làm giãn phần môi bị biến dạng theo cách như hình 3.12 để 2 bên môi hở tiến sát lại gần nhau hơn.



Hình 3.12: Cách xoa bóp để làm giãn phần môi



(a)



(b)

Hình 3.13: Sử dụng băng dính môi để làm khép khe hở môi hai bên

Đối với khe hở môi hai bên, nên sử dụng băng dính môi để làm khép khe hở môi và tránh phần xương tiền đình vẩu nhiều ra trước (hình 3.13 a và b).

Nên hỏi các bác sĩ rằng hàm mặt về loại băng dính không gây kích ứng da để tránh làm tổn thương da của trẻ.



Dùng băng dính không đúng sẽ làm da trẻ bị kích ứng (hình 3.14).

Hình 3.14: Da trẻ bị kích ứng do dùng băng dính không đúng

PHẪU THUẬT VÀ SAU PHẪU THUẬT

Khi nào thì có thể phẫu thuật cho trẻ bị khe hở môi, hàm ?

Đối với tật khe hở môi: độ tuổi tốt nhất để thực hiện phẫu

thuật là sau từ 4 đến 6 tháng tuổi.

Đối với tật khe hở hàm: tuổi tốt nhất để thực hiện phẫu thuật là sau 18 tháng tuổi.

Tại sao phải phẫu thuật sớm cho trẻ ?

Việc phẫu thuật cho trẻ bị tật khe hở môi-hàm càng sớm càng giúp trẻ cải thiện được khả năng ăn uống, khả năng nói và khuôn mặt của trẻ.

Sau khi đã phẫu thuật cho trẻ thành công có cần quan tâm thêm vấn đề gì nữa không ?

Mặc dù đã phẫu thuật thành công nhưng trẻ vẫn có thể gặp phải một số vấn đề trong chức năng nói, nên gia đình cần động viên trẻ nói càng rõ càng tốt, và thực hiện các bài tập môi và lưỡi

Cách tập cho môi và lưỡi như thế nào khi miệng trẻ không hoạt động tốt ?

Miệng trẻ nếu không hoạt động tốt sẽ luôn luôn há ra và nhỏ nước dãi, tình trạng này thường làm cho lưỡi không phát triển và ảnh hưởng đến chức năng nói của trẻ (hình 3.15).

Hình 3.15: Miệng trẻ há ra và nhỏ nước dãi



Để sửa chữa tình trạng trên không nên bắt trẻ phải ngậm miệng lại vì điều này thường không thành công và đôi khi có tác dụng ngược lại. Nên thực hiện các bài tập sau cho trẻ:

- Gõ nhẹ vào môi trên và xoa nhẹ nhàng môi dưới nhiều lần mỗi ngày.
- Căng nhẹ nhàng các cơ của môi. Động tác này giúp trẻ ngậm miệng lại (hình 3.15).



Hình 3.15: Căng nhẹ nhàng các cơ của môi.



- Để làm cho môi và lưỡi mạnh hơn, bôi một chút mật hoặc nước đường vào môi trên hoặc môi dưới và động viên trẻ cố gắng liếm sạch chỗ đó (hình 3.16).

Hình 3.16: Cho trẻ liếm mật.

- Cho trẻ ăn thức ăn rắn khi trẻ có thể nhai được, khuyến khích trẻ nhai các đồ chơi sạch (không phải bú ngón tay). Các động tác này sẽ giúp trẻ phát triển hàm và miệng,



(a)



(b)



(c)

Hình 3.17: Cho trẻ chơi (a) thổi bong bóng trong ly nước; (b) thổi bong bóng xà phòng; (c) thổi kèn.

- Tập cho trẻ chơi một số trò chơi như: thổi bong bóng xà phòng, hút và thổi bong bóng trong ly nước bằng ống hút, thổi sáo v.v... (hình 3.17)
- Khuyến khích trẻ làm phát ra các loại âm thanh khác nhau bằng miệng như dùng tay bạn vỗ nhẹ vào môi trên hoặc môi dưới của trẻ hoặc dạy trẻ cách ngậm miệng lại và hướng dẫn trẻ cách làm phát ra các loại âm thanh khác nhau.
- Cần lưu ý là trẻ rất cần được kích thích mọi cảm giác để phát triển ngôn ngữ. Khuyến khích người thân của trẻ chơi đùa với trẻ, trò chuyện với trẻ, hát với trẻ thường xuyên. Nên hỏi trẻ các câu hỏi và kiên nhẫn đợi cho trẻ trả lời, nên hỏi trẻ các câu hỏi mà trẻ phải dùng nhiều chữ để trả lời không nên hỏi các câu hỏi mà trẻ chỉ trả lời "có" hay "không".

Chăm sóc răng và nắn chỉnh răng, dạy phát âm và phẫu thuật sửa chữa lần thứ 2

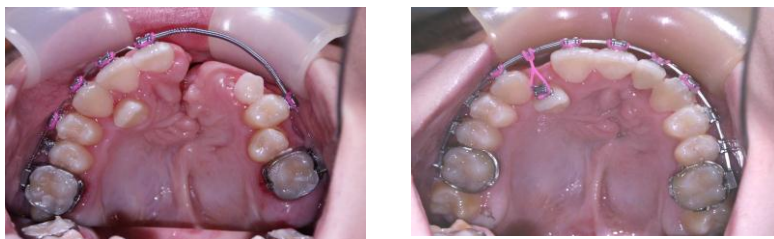
Các răng sữa của trẻ cần được giữ cho đến khi các răng vĩnh viễn mọc lên thay thế (khoảng 7-10 tuổi). Sự tồn tại của hệ răng này là rất quan trọng không những cho việc ăn, nhai mà còn giúp cho sự phát triển của xương hàm và hệ răng vĩnh viễn sau này của trẻ.

- Trẻ bị khe hở môi - hàm thường dễ bị sâu răng do thức ăn, sữa đọng lại ở vùng khe hở - hàm và vùng môi mới phẫu thuật. Việc vệ sinh làm sạch vùng miệng và các bề mặt răng nhiều lần trong ngày sẽ hạn chế được bệnh sâu răng (súc miệng sau khi ăn, dùng gạc thấm nước lau sạch các bề mặt răng, tập dần cho trẻ tự chải răng khi có thể).

- Kiểm tra răng của trẻ thường xuyên, nếu phát hiện có lỗ sâu hoặc khuyết men cần đưa trẻ đến các cơ sở chăm sóc răng để được tư vấn và điều trị kịp thời.
- Để trẻ có thể nói tốt sau phẫu thuật ngoài việc giúp đỡ của bố mẹ, cần đưa trẻ đến những trung tâm tập luyện phát âm với sự giúp đỡ của các chuyên gia phát âm và các thiết bị hỗ trợ.
- Ở trẻ bị khe hở môi - hàm, các răng vĩnh viễn khi mọc lên thường bị lệch lạc và chen chúc nhau, đặc biệt là nhóm răng cửa và nanh (hình 3.18), có thể thiếu mầm răng cửa bên làm cho khuôn mặt của trẻ trông khó nhìn. Việc nắn chỉnh các răng ngay thẳng trên cung răng sẽ được tiến hành vào lúc 9-13 tuổi, sau khi trẻ đã được phẫu thuật môi và hàm ếch ổn định và các răng vĩnh viễn đã mọc đủ trên cung hàm (hình 3.19).
- Phẫu thuật sửa chữa lần 2 có thể được tiến hành khi cần thiết để làm cho môi, cánh mũi đẹp hơn, phẫu thuật ghép xương cung răng cũng sẽ được tiến hành sau nắn chỉnh răng để làm cho cung răng lành lặn và bình thường.



Hình 3.18: Các răng vĩnh viễn bị lệch lạc



Hình 3.19: Nắn chỉnh răng sau phẫu thuật

DỰ PHÒNG

Loại vitamin nào có thể giúp ngăn ngừa các tật này ?

Một số nghiên cứu cho thấy axit fôlic có thể giúp ngăn ngừa tật khe hở môi hàm. Phụ nữ trước và trong khi mang thai nên dùng từ 0, 4 đến 1mg axit fôlic mỗi ngày và nên uống ít nhất là từ 1 tháng trước khi mang thai. Axit fôlic có nhiều trong rau xanh, cam quýt và tất cả các loại ngũ cốc, ăn những thức ăn này sẽ góp phần làm tăng lượng axit fôlic trong cơ thể.

Chú ý

- Không được dùng axit fôlic với liều quá cao, trừ khi có những chỉ định cụ thể, vì sẽ có thể gây tổn thương thần kinh do tăng bài tiết kẽm và làm thiếu hụt B12.
- Một số thuốc ngừa thai có thể làm giảm lượng axit fôlic (như Depo Provera) do đó sau khi ngừng uống những loại thuốc này cần phải bổ sung axit fôlic cho cơ thể.
- Tránh dùng các thuốc kháng axit fôlic như Dilantin (phenytoin), Methotrexate (L-glutamic acid: thuốc điều trị ung thư, viêm đa khớp dạng thấp v.v...) trước và trong khi mang thai vì sẽ làm giảm lượng axit fôlic trong cơ thể.

Sử dụng vitamin A liều cao khi mang thai có nguy hiểm không ?

Cần cẩn thận với việc sử dụng Vitamin A khi mang thai. Vitamin A được dùng ở liều cao (trên 10.000 IU/ ngày) sẽ gây ra một số dị tật ở thai nhi trong đó có khe hở môi - hàm. ■

Tài liệu tham khảo

1. Aziz Sahu-Khan (2008), *The Role of An Orthodontist in a Cleft Lip and Palate*. University of Newcastle, Faculty of Education and Arts School of Humanities and Social Science.
2. David Werner (1996), *Disabled Village Children*. The Hesperian Foundation, 2nd edition.
3. Gideon Koren (2007), *Medication Safety in Pregnancy & Breastfeeding. The Evidence-Based A to Z Clinician's Pocket Guide*. International Edition. Mc Graw Hill.
4. Khoa Răng Hàm Mặt, Trường Đại học Y Dược Huế (2006), *Giáo trình về phẫu thuật hàm mặt*.



4. SUY GIẢM THÍNH LỰC BẨM SINH

Suy giảm thính lực bẩm sinh gặp ít hơn so với suy giảm thính lực mắc phải và biểu hiện ở trẻ ngay từ sau sinh. Tình trạng này gây ảnh hưởng xấu không những về sự phát triển ngôn ngữ, mà còn đến sự phát triển trí tuệ, tính nết, nhân cách và khả năng giao tiếp của trẻ.

Phát hiện và can thiệp sớm suy giảm thính lực bẩm sinh sẽ giúp trẻ có thể nghe, nói được, tạo điều kiện cho trẻ phát triển tư duy và hoà nhập với cộng đồng.

Thế nào là suy giảm thính lực bẩm sinh ?

Suy giảm thính lực bẩm sinh thường được gọi là điếc bẩm sinh xảy ra do tổn thương cơ quan thính giác ngay từ thời kỳ bào thai, nên ngay sau khi sinh ra trẻ đã bị giảm thính lực.

Nguyên nhân nào gây ra suy giảm thính lực bẩm sinh ?

Suy giảm thính lực bẩm sinh thường xảy ra do các nguyên nhân sau:

- Mẹ mắc bệnh nhiễm khuẩn, nhiễm vi rút trong thời kỳ mang thai như: cúm, sởi, giang mai...
- Thoái hoá tinh thần thần kinh (do di truyền, do cha mẹ nghiện rượu, do cha mẹ cùng huyết thống, không tương hợp yếu tố Rh giữa máu mẹ và máu thai., do suy giáp), đột biến gen.
- Bào thai bị nhiễm độc các thuốc như streptomycin,

kanamycin, quinin, maxiton..., hoặc bị nhiễm độc các hoá chất như asenic, monoxid carbon (CO), các chất phóng xạ...

- Thiếu các vitamin nhóm B, thiếu iode...

Các nguyên nhân này thường gây dị tật cho cơ quan thính giác vào khoảng tháng thứ 3 và 4 của thai kỳ.

Trong suy giảm thính lực bẩm sinh, tổn thương thường xảy ra ở vị trí nào ?

Tổn thương trong suy giảm thính lực bẩm sinh có thể khu trú ở các vị trí sau:

- Ở tai ngoài (chít hẹp ống tai ngoài, tật lỗ tai ngoài, không có ống tai ngoài).
- Ở tai giữa (không có tai giữa, hoặc khuyết tật ở các xương con).
- Ở tai trong (khuyết tật ở mê nhĩ, ở cơ quan Corti).
- Ở dây thần kinh thính giác hoặc ở thần kinh trung ương.
- Tổn thương có thể phối hợp nhiều vị trí nêu trên.

Trong suy giảm thính lực bẩm sinh, chức năng tiền đình ít bị tổn thương.

Suy giảm thính lực bẩm sinh có tác hại như thế nào đối với sự phát triển của trẻ ?

Suy giảm thính lực bẩm sinh cần được quan tâm đặc biệt. Giảm thính lực càng nặng thì càng gây nên hậu quả nghiêm trọng cho sự phát triển ngôn ngữ, tư duy và nhân cách của trẻ.

Những trường hợp trẻ bị suy giảm thính lực bẩm sinh ở mức độ nặng (còn gọi là điếc) hoặc ở mức độ điếc đặc, do không nghe được nên trẻ sẽ không biết nói và được gọi là trẻ điếc - câm. Những trẻ này nếu không được chăm sóc, giáo dục đặc biệt sẽ bị tách rời khỏi đời sống xã hội.

Làm thế nào để phát hiện sớm suy giảm thính lực bẩm sinh ?

Phát hiện sớm suy giảm thính lực bẩm sinh ở trẻ em rất quan trọng, giúp can thiệp sớm và hiệu quả. Việc áp dụng các biện pháp phát hiện sớm được thực hiện tùy theo từng độ tuổi. **Khi đánh giá khả năng nghe của trẻ, phải tuân thủ nguyên tắc là không để trẻ nhìn thấy.**

Đánh giá khả năng nghe ở trẻ sơ sinh

Khi trẻ được 2-3 ngày sau sinh, nếu trẻ nghe bình thường khi có tiếng động, trẻ sẽ đáp ứng với các phản xạ như: phản xạ nghe - thức giấc (trẻ đang ngủ sẽ thức giấc) hoặc phản xạ nghe - cử động (trẻ sẽ giật mình, cử động tay chân).

Đánh giá khả năng nghe ở trẻ từ vài tháng đến 1 năm

Nếu nghe bình thường, trẻ đã biết chú ý, nhìn, quay đầu theo hướng tiếng động phát ra từ các đồ chơi như chuông, lục lạc, còi... Khi nghe các tiếng quá to như sấm, còi ô tô... trẻ sẽ giật mình, thức giấc và khóc.

Đánh giá khả năng nghe ở trẻ từ 1-3 năm

Nếu nghe bình thường, trẻ đã biết nói theo, nói được các từ thông thường như ba, mẹ..., vốn từ nói được sẽ phong phú dần, tiến tới nói được các câu đơn giản. Nếu thính lực bị suy giảm hoặc mất thì trẻ thường chậm nói, nói ngọng lâu hay không nói được, tuy vẫn phát âm được các nguyên âm như a,

e, ô...; trẻ không phản ứng khi người lớn hỏi, gọi hoặc chỉ đáp ứng với các âm thanh có cường độ lớn.

Đánh giá khả năng nghe ở trẻ trên 3 tuổi

Nếu nghe bình thường, trẻ sẽ nói được nhiều câu phức tạp dần. Nếu thính lực bị suy giảm hoặc mất, trẻ không những bị những rối loạn về nói như: nói quá ngọng, chỉ nói được một số phụ âm hay nguyên âm nào đó (do giảm thính lực) hay không biết nói (do mất thính lực và trở thành điếc - câm), mà trẻ còn có biểu hiện chậm chạp, lãnh đạm, không tham gia các sinh hoạt tập thể, không muốn tiếp xúc, trò chuyện với người khác, chăm chú nhìn miệng người đối thoại, dễ cáu, dễ nổi khùng và có những phản ứng quá khích.

Đo sức nghe cho trẻ như thế nào ?

Đo sức nghe đơn giản

Đo sức nghe đơn giản là biện pháp hữu hiệu để đánh giá sơ bộ sức nghe nhằm tầm soát và phát hiện sớm suy giảm thính lực bẩm sinh của trẻ. Cần trao đổi, tìm hiểu qua bố mẹ của trẻ để nắm được mức độ nghe kém qua theo dõi sinh hoạt, phát triển của trẻ.

Trước một kích thích âm thanh có cường độ lớn, nếu trẻ nghe được sẽ có các phản xạ của cơ thể như:

- *Phản xạ nghe - chớp mắt (phản xạ ốc tai - mi mắt):* trẻ nghe được sẽ chớp mắt.
- *Phản xạ nghe - thức giấc (phản xạ ốc tai - giấc ngủ):* trẻ đang ngủ, khi có tiếng động mạnh sẽ thức giấc.
- *Phản xạ nghe - cử động (phản xạ ốc tai - cử động):* trước tiếng động mạnh, trẻ sẽ có phản xạ giật mình, co tay, co chân hay co toàn thân.

- *Phản xạ nghe - quay đầu (phản xạ định hướng)*: khi nghe được tiếng động cao hơn ngưỡng nghe, trẻ trên 6 tháng sẽ có phản xạ quay đầu hướng về phía có tiếng động.

Với trẻ sơ sinh, nên khảo sát các phản xạ này ngay từ ngày thứ 2 hoặc thứ 3 sau sinh vì ở thời điểm này trẻ rất nhạy cảm với âm thanh nên sẽ cho kết quả chính xác hơn.

Nếu bằng biện pháp đo sức nghe đơn giản, phát hiện trẻ có suy giảm thính lực cần đem trẻ đến các trung tâm thính học để được đo sức nghe bằng các biện pháp chuyên khoa.

Đo sức nghe bằng máy

- Đo sức nghe bằng máy với đồ chơi: được dùng cho trẻ nhỏ 3-5 tuổi.
- Đo sức nghe bằng máy thông thường: được dùng cho trẻ 6-10 tuổi.

Đo sức nghe khách quan

Hai phương pháp thường được dùng là đo phản xạ cơ bản đập và đo điện ốc tai.

Việc đo sức nghe bằng máy hoặc đo sức nghe khách quan được thực hiện tại các cơ sở chuyên khoa.

Làm thế nào để đánh giá mức độ suy giảm thính lực khi không có các phương tiện để đo thính lực?

- *Nghe bình thường*: nghe được tiếng nói thường trong khoảng cách ≥ 5 m.
- *Nghe kém nhẹ*: nghe được tiếng nói thường trong khoảng cách 3 - <5 m.

- *Nghe kém trung bình:* nghe được tiếng nói thường trong khoảng cách 1 - <3 m.
- *Nghe kém nặng:* chỉ nghe được tiếng nói to trong khoảng cách dưới 1 m.
- *Điếc:* chỉ nghe được tiếng nói thật to kề sát tai. Trên lâm sàng, trẻ không nghe được tiếng nói, nhưng nghe được tiếng sấm, tiếng súng nổ.
- *Điếc đặc:* không nghe được tiếng thật nói to kề sát tai. Trẻ không nghe được tiếng sấm, tiếng nổ to.

Can thiệp sớm suy giảm thính lực bẩm sinh được thực hiện như thế nào ?

Can thiệp sớm suy giảm thính lực bẩm sinh cần được thực hiện ngay từ lúc trẻ được 1-2 tuổi, bao gồm 2 biện pháp chính:

- Phục hồi chức năng nghe.
- Giáo huấn nghe - nói.

Phục hồi chức năng nghe

- Giải quyết các bệnh lý bẩm sinh của tai ngoài và tai giữa.
- Đeo máy trợ thính cho những trẻ bị nghe kém, nhất là những trẻ nghe kém nặng. Đối với những trẻ nghe kém nhẹ hoặc trung bình, có thể tập cho trẻ nghe tiếng nói to và đọc môi để bắt chước nói theo.
- Cấy điện cực ốc tai cho những trẻ bị điếc hay điếc đặc.

Giai đoạn trẻ dưới 1 tuổi, trong khi chờ đợi các biện pháp phục hồi chức năng nghe, cần có kế hoạch cho trẻ tiếp xúc với tiếng động, âm thanh và ngôn ngữ có cường độ đủ lớn

đến mức trẻ có thể nghe được.

Giáo huấn nghe - nói

Là một chuyên ngành quan trọng, đòi hỏi sự tham gia của nhiều chuyên ngành như: giáo dục (sự phạm, tâm lý, ngôn ngữ), y tế (khoa tai mũi họng) v.v... nhưng đặc biệt **sự cộng tác của gia đình luôn luôn giữ vai trò chủ yếu.**

Nội dung giáo huấn nghe - nói bao gồm:

- **Luyện nghe:** theo các mức độ từ có lưu ý đến âm thanh, đến nhận ra âm thanh và cuối cùng là phân biệt được âm thanh để nghe được tiếng nói, tiến tới hiểu được tiếng nói để có thể nói lại được.
- **Luyện nói:** Luyện nói đi tiếp theo hoặc xen kẽ với luyện nghe. Cần phối hợp với huấn luyện tâm lý và nhất là yêu thương trẻ, khen ngợi trẻ để trẻ cộng tác tốt, ham muốn giao tiếp bằng lời nói. Việc luyện nói có những yêu cầu sau:
 - Phát âm đúng.
 - Thể hiện được nhịp điệu, ý nghĩa của giao tiếp.
 - Có đủ từ ngữ và lựa chọn được các từ ngữ thích hợp trong giao tiếp.
 - Luyện nói cần kết hợp sử dụng sự tiếp nhận bằng thị giác (nhìn miệng, môi, lưỡi khi nói) và xúc giác (để tay vùng cổ để cảm nhận độ rung khác nhau khi phát âm).

Huấn luyện cách thể hiện ngôn ngữ khác

Trong hoàn cảnh, điều kiện không thực hiện được luyện nghe, luyện nói nêu trên, nhất là đối với những trẻ bị điếc hoặc điếc đặc, có thể huấn luyện cho trẻ thể hiện ngôn ngữ

bằng các tín hiệu qua cử động của các ngón tay, tay và điệu bộ. Vẽ, đọc tranh, đọc chữ, viết, đánh vần bằng tay khi trẻ được 3-5 tuổi trở lên.

Trong giáo huấn nghe - nói, nên phối hợp nhiều phương pháp và nên cho trẻ học cách giao tiếp bằng ra hiệu, điệu bộ và các cách khác trước sẽ làm cho việc học đọc môi để nói dễ dàng hơn.

Bố trí lớp học và trường học cho trẻ bị suy giảm thính lực như thế nào?

- Đối với những trẻ nghe kém nhẹ, trung bình và nặng thì cho trẻ đeo máy trợ thính và bố trí học ở các lớp học và trường học bình thường, ngồi gần thầy giáo, nhưng phải bổ sung bằng những buổi học riêng để giáo huấn nghe - nói.
- Đối với những trẻ điếc và điếc đặc thì cho trẻ học lớp riêng để giáo huấn nghe - nói, nhưng nên bổ sung bằng những buổi sinh hoạt với những trẻ bình thường khác trong cộng đồng để giúp trẻ có điều kiện hoà nhập xã hội.

Làm thế nào để phòng suy giảm thính lực bẩm sinh ?

Để phòng trẻ bị suy giảm thính lực bẩm sinh cần:

- Phòng các bệnh viêm nhiễm như cúm, sởi, giang mai... nhất là cho những phụ nữ trước khi mang thai.
- Tránh nghiện rượu.
- Tránh hôn nhân giữa những người cùng huyết thống.
- Tránh tiếp xúc với các chất có thể tác hại đến cơ quan thính giác như dùng các thuốc

streptomycin, kanamycin, quinin, maxiton..., các hoá chất như asenic, monoxid carbon (CO), các chất phóng xạ... nhất là ở phụ nữ mang thai.

- Khi mang thai, cần ăn uống đủ chất dinh dưỡng, vitamin, các yếu tố vi lượng và ăn muối có iode.
- Khám thai định kỳ. ■

Tài liệu tham khảo

1. Livre blanc (2006), *La surdit  de l'enfant*, Acfos, Paris, 95 pages.
2. Nguyễn Hữu Kh i (2007), *Đo sức nghe và đánh giá kết quả*, Bài giảng lâm sàng Tai M i H ng, NXB Y học, 38-87.
3. Ng  Ngọc Li n (2001), *Th nh học  ng dụng*, NXB Y học, 290 trang.
4. V  Tấn (1991), *Đi c*, Tai M i H ng thực hành tập II, NXB Y học, 222-266.



5. TẬT NỨT ĐỐT SỐNG

Thế nào là tật nứt đốt sống?

Tật nứt đốt sống là một dị tật của ống thần kinh xảy ra ở thai nhi do một vài đốt xương cột sống không khép kín trên tủy sống làm lộ tủy sống, màng và dịch não tủy dưới dạng một "túi thần kinh" mềm sẫm màu, nổi lên ở trên lưng dọc theo cột sống. Túi này được phủ bởi một lớp màng mỏng nên có thể bị rò rỉ làm thoát dịch não tủy ra ngoài (hình 5.1).



Hình 5.1 : Tật nứt đốt sống

Nguyên nhân nào gây ra tật nứt đốt sống ?

Người ta không rõ nguyên nhân của tật này. Nứt đốt sống có thể xảy ra do bị nhiễm dioxin hoặc do mẹ bị thiếu axit fôlic trước và trong thời kì mang thai.

Tỉ lệ xuất hiện trẻ mắc tật nứt đốt sống là bao nhiêu?

Ở Việt nam chưa có thống kê cụ thể, tỉ lệ khoảng 1 trên từ 250 đến 500 trẻ sơ sinh.

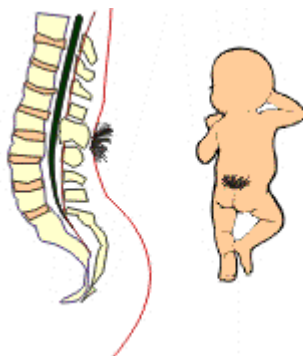
Tật nứt đốt sống có những dạng nào ?

Nứt đốt sống dạng đóng

Đây là dạng nhẹ nhất, trẻ thường không có dấu hiệu bất thường nào về thần kinh do các dây thần kinh của cột sống không bị tổn thương. Phía trên da của vùng đốt sống bị nứt có thể thấy xuất hiện đám lông bất thường hoặc có tình trạng tụ mỡ dưới da (hình 5.2 a và b), một số trường hợp chỉ là một vết lõm hoặc vết chàm phía trên da. Đa số những người bị nứt đốt sống dạng này chỉ biết được mình mắc dị tật này khi đi chụp X quang cột sống vì những lý do khác.



(a)



(b)

Hình 5.2 : (a) Tình trạng tụ mỡ dưới da, (b) đám lông bất thường trên vùng đốt sống bị nứt

Nứt đốt sống dạng mở

Nứt đốt sống dạng mở bao gồm 2 loại là thoát vị màng não (meningocele) và thoát vị màng não-tủy (myelo-

meningocele).

Thoát vị màng não: Đây là dạng hiếm gặp, màng bảo vệ tủy sống bị đẩy ra ngoài thông qua phần đốt sống bị hở (hình 5.3). Do tủy sống phát triển bình thường và không có mặt trong khối thoát vị nên phần thoát vị có thể được cắt bỏ bằng phẫu thuật mà không ảnh hưởng đến hoạt động của hệ thần kinh.



Hình 5.3.: Thoát vị màng não

Thoát vị màng não - tủy: Đây là dạng nặng nhất. Khi bị thoát vị màng não - tủy, ống tủy sống của trẻ bị hở dọc theo các đốt sống, cả màng bảo vệ và tủy sống đều bị thoát ra ngoài (hình 5.4 ; 5.5). Trong một số trường hợp túi thoát vị màng não tủy được da phủ lên nhưng thông thường vùng thoát vị bị lộ ra làm cho trẻ dễ bị nhiễm trùng. Tùy theo vị trí và mức độ thoát vị mà hệ thần kinh bị tổn thương ở những mức độ



Hình 5.4: Thoát vị màng não - tủy

khác nhau làm ảnh hưởng đến khả năng vận động và gây ra một số rối loạn liên quan đến hoạt động của hệ tiêu hóa và tiết niệu v.v...

Hình 5.5: Trẻ bị thoát vị màng não - tủy



Các yếu tố làm tăng nguy cơ mắc tật nứt đốt sống

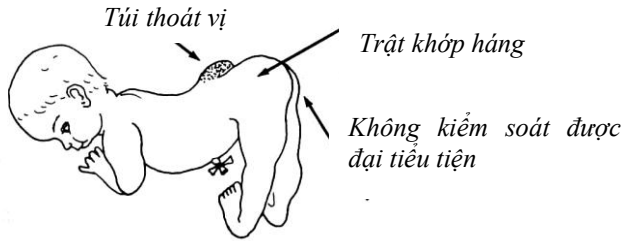
Mặc dù chưa biết được chắc chắn nguyên nhân của tật nứt ống cột sống nhưng các nghiên cứu cho thấy có một số yếu tố làm tăng nguy cơ mắc tật nứt đốt sống như:

- *Giới* : trẻ nữ bị tật này nhiều hơn trẻ nam
- *Tiền sử gia đình bị dị tật ống thần kinh*: Các cặp vợ chồng trước đây đã có con bị khuyết tật ống thần kinh thì sẽ gia tăng nguy cơ sinh con mắc loại khuyết tật này trong những lần mang thai sau.
- *Thiếu axit fôlic*: Làm tăng nguy cơ bị nứt đốt sống cũng như các khuyết tật ống thần kinh khác.
- *Một số loại thuốc*: Một số loại thuốc như valproic acid (Depakene) dùng để chống động kinh, cũng có thể gây nên khuyết tật ống thần kinh nếu uống trong thời gian mang thai do can thiệp vào khả năng hấp thụ acid fôlic của cơ thể.
- *Mẹ bị bệnh tiểu đường*: Làm tăng nguy cơ sinh con bị nứt đốt sống đặc biệt khi tỉ lệ đường trong máu của bà mẹ tăng cao trong thời gian đầu của thai kỳ.
- *Sự gia tăng nhiệt độ cơ thể*: Một số nghiên cứu cho thấy sự gia tăng nhiệt độ vào những tháng đầu của thai kỳ do mẹ bị sốt cao hoặc do tiếp xúc với nguồn nhiệt như tắm hơi hoặc tắm trong bồn nước nóng cũng có khả năng làm tăng nguy cơ bị nứt đốt sống.

Trẻ sơ sinh bị nứt đốt sống sẽ gặp những vấn đề gì ?

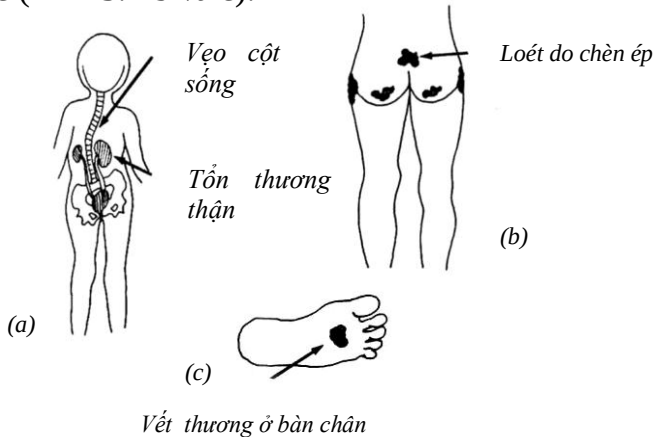
- *Nguy cơ nhiễm trùng*: Nếu không được phẫu thuật sớm để đóng kín lại túi thần kinh thì vị trí này sẽ rất dễ

nhiễm trùng và trẻ có thể chết vì viêm màng não.



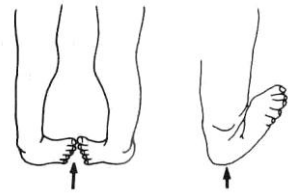
Hình 5.6: Các nguy cơ thường gặp ở trẻ bị nứt đốt sống

- **Yếu cơ và mất cảm giác:** Chân và bàn chân có thể bị liệt và mất cảm giác hoặc có ít cảm giác. Điều này rất nguy hiểm vì một số trẻ đi được nhưng không có cảm giác do đó chân của trẻ có thể bị bỏng hoặc bị thương do mảnh chai vỡ, đinh hoặc dụng cụ chỉnh hình v.v.. mà trẻ không hề biết. Trẻ cũng có thể bị loét do chèn ép ở vùng cùi chỏ, vùng mông, hông do mất cảm giác (hình 5.7 b và c).



Hình 5.7: (a) nhiễm trùng gây tổn thương thận, (b) loét do chèn ép, (c) vết thương ở bàn chân

- **Trật khớp háng:** Một hoặc cả hai khớp háng có thể bị trật khớp (hình 5.6).
- **Co cơ:** co cơ chân và bàn chân xảy ra nếu tật nứt đốt sống xảy ra từ vị trí đốt thắt lưng 1 trở lên.
- **Bàn chân:** bàn chân có thể bị khoèo (bị cong và gập vào trong) hoặc bẻ lên trên và hướng ra ngoài (hình 5.8).



Hình 5.8: Các biến dạng ở bàn chân trẻ bị nứt đốt sống

- **Khó kiểm soát việc đại tiểu tiện:** Trẻ có thể không biết mình tiểu tiện hay đại tiện (hình 5.6). Khi trẻ lớn lên có thể trẻ cũng sẽ không phát triển được khả năng kiểm soát các chức năng này. Cần lưu ý là ở một số trẻ mắc tật này nước tiểu có thể ứ lại lâu trong bàng quang tạo điều kiện thuận lợi sự phát triển của vi khuẩn gây ra nhiễm trùng thận, bàng quang (hình 5.7a). Đây cũng là một nguyên nhân phổ biến gây tử vong ở trẻ mắc loại dị tật này.



Hình 5.9 : Não úng thủy

- **Não úng thủy:** Đầu trẻ bị to ra do tích nước ở trong não (hình 5.9), trung bình trong khoảng 5 trẻ bị tật nứt

gai đốt sống sẽ có 4 trẻ bị não úng thủy. Hiện tượng này xảy ra do dịch được tạo thành trong não không được đưa xuống tủy sống sẽ tích tụ lại làm tăng áp lực lên não và hộp sọ. Mặc dù lúc mới sinh trẻ có kích thước đầu bình thường nhưng dần dần đầu do tích nước đầu sẽ to ra, nổi rõ các tĩnh mạch, mắt lồi và đồng tử hướng xuống dưới, dấu hiệu này được gọi là dấu mặt trời lặn (khi thấy dấu hiệu này có nghĩa là tình trạng đã nặng, trẻ có thể bị mù và tổn thương nặng ở não).

- *Tổn thương não:* Nếu không phẫu thuật sớm để làm giảm áp lực ở não, một số trẻ sẽ bị mù, chậm trí, động kinh hoặc bại não. Đôi khi phẫu thuật cũng không giúp tránh được các biến chứng này.
- *Dị ứng chất latex (nhựa cao su):* Trẻ bị nứt đốt sống thường dị ứng với chất latex. Nhiều vật liệu có chứa latex như bong bóng, bao cao su, đồ chơi, sơn v.v... Khi tiếp xúc với các vật liệu có latex, trẻ xuất hiện các triệu chứng dị ứng như nổi mẩn đỏ, cảm giác ngứa hoặc bị phồng rộp tại những vùng tiếp xúc. Trong trường hợp nặng hơn trẻ có thể biểu hiện dị ứng toàn thân như phù và ngứa toàn thân, chảy mũi nước, khó thở v.v...

Có thể dự phòng tật nứt đốt sống được không ?

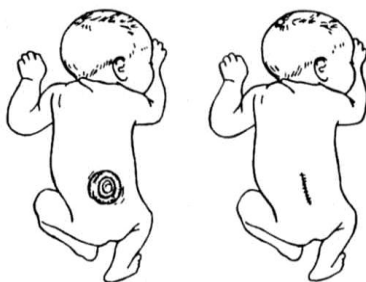
Tật nứt đốt sống nói riêng và các dị tật của ống thần kinh nói chung có thể dự phòng bằng uống axit folic. Tuy nhiên điều quan trọng là **phải uống ít nhất là trước khi thụ thai một tháng và kéo dài trong suốt 3 tháng đầu của thai kỳ**. Trong thực tế rất khó trong việc định trước thời gian mang

thai do đó các nhà khoa học khuyên tất cả phụ nữ trong độ tuổi mang thai tốt nhất nên uống đều đặn **acid fôlic với liều từ 0,4 – 1 mg/ngày**, với liều này cho phép giảm thiểu tới gần một nửa số trường hợp khuyết tật của ống thần kinh.

Đối với những bà mẹ có nguy cơ cao sinh con bị loại dị tật này như đã sinh con bị dị tật ống thần kinh, sử dụng thuốc chống động kinh như vaproic acid v.v.. cần dùng liều cao hơn. Trong trường hợp này cần được các bác sĩ tư vấn cụ thể.

Săn sóc cho trẻ bị tật nứt đốt sống như thế nào ?

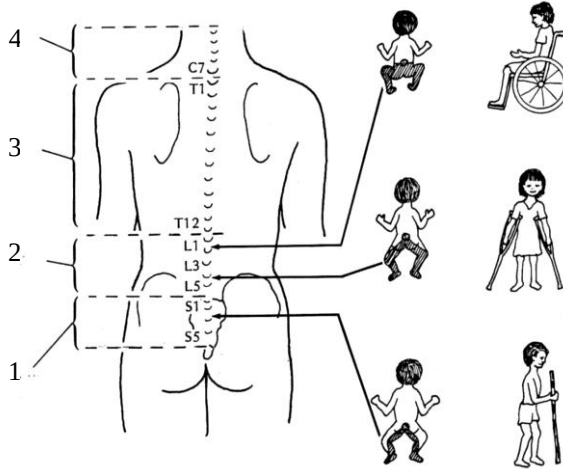
Khi trẻ sơ sinh bị tật nứt đốt sống với một "túi thần kinh" phía trên cột sống. Trẻ sẽ có nhiều cơ hội sống hơn nếu được mổ sớm trong vòng **48 giờ** sau khi sinh. Trong cuộc mổ đầu tiên này, bác sĩ sẽ đẩy các dây thần kinh vào trong ống tủy, đóng lỗ hở nhằm tránh nhiễm trùng và bảo vệ cột sống (hình 5.10).



Hình 5.10: Trước và sau phẫu thuật

Tuy nhiên, việc điều trị vẫn chưa kết thúc sau ca mổ đầu tiên. Với các trẻ bị thoát vị tủy, các tổn thương thần kinh không thể hồi phục vì vậy cần được tiếp tục tư vấn và chăm sóc từ các bác sĩ thuộc các chuyên khoa khác nhau như bác sĩ vật lý trị liệu, bác sĩ chuyên khoa thần kinh, tiết niệu, tiêu hóa v.v...do các vấn đề liên quan đến chức năng vận động và các hoạt động của ruột và bàng quang.

Tương lai của trẻ mắc tật nứt đốt sống sẽ như thế nào ?



Hình 5.11 : Tương quan giữa mức nứt gai đốt sống và tình trạng liệt của trẻ. (1) Tổn thương ở vùng xương cụt; (2) Tổn thương ở vùng thắt lưng; (3) Tổn thương ở vùng ngực; (4) Tổn thương ở vùng cổ. Vùng tô đen trên người trẻ minh họa vùng bị liệt và mất cảm giác

Điều này phụ thuộc vào nhiều yếu tố, thứ nhất phải kể đến là mức độ nặng nhẹ và vị trí của tật (hình 5.11), kể đến là kết quả của việc điều trị, phục hồi chức năng và săn sóc cho trẻ và cuối cùng là vai trò của gia đình và cộng đồng đối với trẻ.

- Trẻ mắc tật nứt đốt sống ở vị trí càng cao thì mức độ tổn thương trên tủy sống càng nặng, trẻ càng bị liệt nhiều hơn. Nếu trẻ bị thêm não úng thủy thì khả năng sống của trẻ càng thấp. Đối với những trường hợp bị tật nứt đốt sống nặng sẽ có ít nhất 1 trong từ 4 đến 5 trẻ sẽ chết trong những tháng đầu sau sinh.
- Những trẻ bị tật nứt đốt sống ở vị trí thấp trên lưng sẽ ít bị liệt hơn và có nhiều cơ may để sống một cuộc sống bình thường. Với sự hỗ trợ tốt của gia đình và cộng đồng trẻ có thể đi học, làm được nhiều việc và

khi lớn lên trẻ có thể lập gia đình và có con.

- Thường ở những trẻ này khả năng tự săn sóc (ăn uống, mặc áo quần, tắm rửa, đi vệ sinh v.v..) phát triển chậm. Điều này một phần do chính tình trạng khuyết tật của trẻ nhưng một phần vì cha mẹ trẻ thường giúp trẻ làm tất cả mọi việc dẫn đến thói quen ỷ lại và thụ động trong các công việc hằng ngày. **Do đó cha mẹ thay vì làm giúp trẻ mọi việc thì cần phải động viên và giúp trẻ tự làm được càng nhiều việc càng tốt cho trẻ.** ■

Tài liệu tham khảo

1. Burns A.A., Lovich R., Maxwell J., Shapiro K. (1997), *Where Women Have No Doctor, A health guide for women*, The Hesperian Foundation, 1st Edition.
2. Blumenfeld Z., Siegler E., Bronshtein M. (2005), *The early diagnosis of neural tube defects*, Prenatal Diagnosis, 13, p863-871.
3. Botto L.D., Moore C.A., Khoury M.J., Erickson J.D. (1999), *Neuro tube defects*, N Engl J Med, 341, p1509-1519.
4. Bowman R.M., McLone D.G., Grant J.A., Tomita T., Ito J.A. (2001) , *Spina bifida outcome: A 25-years prospective*, Pediatr Neurosurg, 34. p114-120.
5. David Werner (1996), *Disabled Village Children*, The Hesperian Foundation, 2nd Edition.

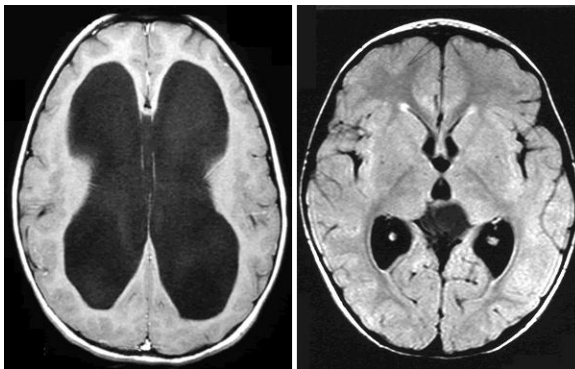
6. NÃO ÚNG THỦY

Não úng thủy là gì?

Bình thường dịch não tủy được tạo thành trong não thất được lưu thông giữa các não thất và được hấp thụ. Do nhiều nguyên nhân khác nhau quá trình này có thể bị cản trở làm dẫn đến việc tích tụ dịch não tủy trong hộp sọ gây ra tật não úng thủy (hình 6.1 ; 6.2).



Hình 6.1: Trẻ bị não úng thủy.



(a)

(b)

Hình 6.2: Hình chụp cộng hưởng từ (MRI) (a) não úng thủy, (b) não bình thường

Ở trẻ nhỏ mặc dù lúc mới sinh trẻ có kích thước đầu bình thường nhưng do các khớp sọ chưa đóng kín nên

sự gia tăng lượng dịch não tủy sẽ làm kích thước của đầu to lên nhanh bất thường. Thóp trước giãn to và căng hơn, các mạch máu da đầu cũng giãn to hơn bình thường. Trán trẻ rất rộng. Mắt thường ở tư thế nhìn xuống tạo nên dấu hiệu mặt trời lặn (khi thấy dấu hiệu này có nghĩa là tình trạng đã nặng, trẻ có thể bị mù và tổn thương nặng ở não).

Não úng thủy có nguy hiểm không ?

Nếu không phẫu thuật sớm để làm giảm áp lực ở não, trẻ sẽ bị **tổn thương não không hồi phục**. Do não bị tổn thương, trẻ có thể bị mù, chậm trí, động kinh hoặc bại não.

Dấu hiệu gì giúp nhận biết một đứa trẻ có nguy cơ bị não úng thủy?

Biểu hiện dễ nhận biết nhất là **đầu đứa trẻ to dần, thóp trước rộng và phồng căng**. Trẻ hay quấy khóc, bú kém thậm chí nôn ói, ánh mắt luôn nhìn xuống (mắt mặt trời lặn), hai tay và hai chân có thể mềm nhũn, kém linh hoạt. Nếu các bà mẹ phát hiện con mình có những dấu hiệu như thế nên đưa trẻ đến khám tại bệnh viện để có chẩn đoán và xử trí kịp thời.

Nếu nghi ngờ đầu trẻ có dấu hiệu to ra hơn bình thường, hãy đo vòng đầu của trẻ để đối chiếu với sự phát triển bình thường vòng đầu như sau: khoảng 32cm lúc mới sinh, 46cm khi trẻ 1 tuổi, 48cm khi 2 tuổi, 49cm khi 3 tuổi, 51cm khi 7 tuổi, 52cm khi 12 tuổi.

Cách đo vòng đầu

Việc đo vòng đầu của trẻ cho phép tiến hành kiểm tra một cách gián tiếp sự tăng trọng lượng của bộ não trẻ và quá trình tuần hoàn của các chất lỏng trong não. Lần đo vòng đầu thứ

nhất được coi là khởi điểm để có thể so sánh với những lần đo sau, nhằm phát hiện sự phát triển quá nhanh hoặc quá chậm vòng đầu của trẻ.

Dùng thước dây quấn quanh đầu trẻ, phía trước trán (nơi nhô cao nhất), phía bên cạnh (ở trên hai vành tai) rồi kéo thẳng ra phía sau, tính bằng cm (hình 6.3).

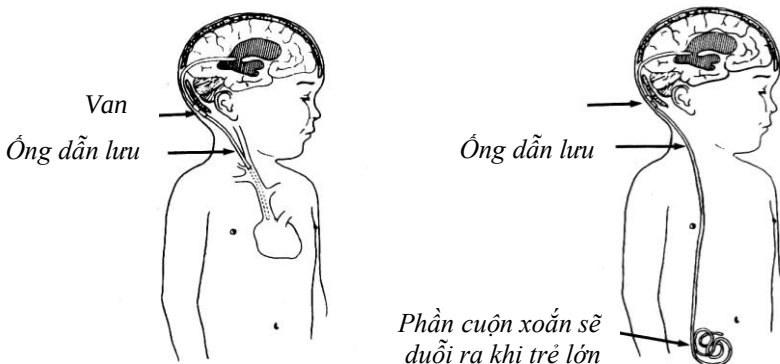


Hình 6.3: Cách đo vòng đầu của trẻ.

Trường hợp não úng thủy sẽ được điều trị như thế nào?

Não úng thủy sẽ được điều trị bằng phẫu thuật để đặt một ống dẫn lưu dịch từ não tới ổ bụng, phẫu thuật này cần được thực hiện sớm trước khi lượng dịch trong não trở nên quá lớn gây chèn ép và tổn thương não.

Đặt ống dẫn lưu để điều trị não úng thủy



Hình 6.4: Đặt ống dẫn lưu để điều trị não úng thủy

Ống dẫn lưu dùng trong điều trị não úng thủy là một loại ống dẫn mềm dẻo được đặt vào hệ thống não thất và dẫn lưu dịch não tủy từ não đến một vùng khác của cơ thể nơi dịch não tủy có thể hấp thụ được, chẳng hạn như khoang phúc mạc hoặc tâm nhĩ phải (hình 6.4) .

Khi nào không cần đặt ống dẫn lưu ?

Việc đặt ống dẫn lưu không nên thực hiện trong những tình huống sau:

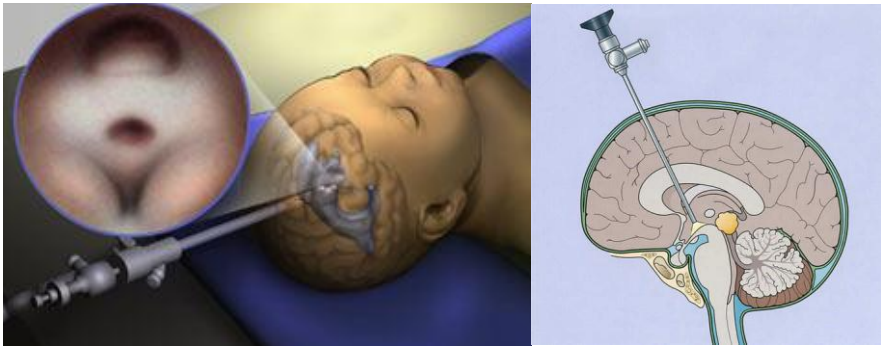
- Trẻ có đầu rất to, việc đặt ống dẫn lưu có thể gây xuất huyết trong não. Kết quả của việc đặt ống dẫn lưu cũng không khả quan.
- Trẻ bị não úng thủy ổn định, không có dấu hiệu của tăng áp lực nội sọ, vòng đầu không phát triển bất thường thì không cần điều trị.
- Trẻ bị nhiễm trùng, đặc biệt là nhiễm trùng liên quan đến dịch não tủy, thì cần được điều trị trước khi đặt ống dẫn lưu.
- Khi sức khỏe tổng quát của trẻ (suy dinh dưỡng, thiếu máu, sốt rét, sốt...) chưa sẵn sàng cho việc phẫu thuật, thì việc điều trị trước khi phẫu thuật là cần thiết.

Kỹ thuật mới trong điều trị não úng thủy

Hiện nay, **kỹ thuật phẫu thuật nội soi phá sàn não thất 3** đã được áp dụng để điều trị não úng thủy (hình 6.5).

Kỹ thuật này có ưu điểm là trẻ sẽ không phải mang ống dẫn lưu trong người, do đó tránh được các biến chứng thường xảy ra trong phương pháp đặt ống dẫn lưu như tắc nghẽn ống, nhiễm trùng v.v.... Tuy nhiên, phương pháp này chỉ áp dụng

được trong một số dạng não úng thủy nhất định. ■



Hình 6.5: Kỹ thuật phẫu thuật nội soi phá sàn não thất 3 để điều trị não úng thủy.

Tài liệu tham khảo

1. David Werner (1996), *Disabled Village Children*, The Hesperian Foundation, 2nd Edition.
2. Gideon Koren (2007), *Medication Safety in Pregnancy & Breastfeeding. The Evidence-Based A to Z Clinician's Pocket Guide*. International Edition. Mc Graw Hill.
3. *Hydrocephalus*, MayoClinic.com, <http://www.mayoclinic.com/print/hydrocephalus/>
4. *Hydrocephalus*, Neurosurgerytoday.org, http://www.neurosurgerytoday.org/what/patient_e/hydrocephalus.asp
5. *Hydrocephalus*, National Institute of Neurological Disorders and Stroke, <http://www.ninds.nih.gov/disorders/hydrocephalus/hydrocephalus.htm>
6. *Hydrocephalus and shunts in person with spina bifida*, Spina Bifida Association of America, http://www.spinabifidaassociation.org/site/c.liKWL7PLLrF/b.2725875/k.BDDF/Hydrocephalus_and_Shunts_in_the_Person_with_Spina_Bifida.htm



7. HỘI CHỨNG ĐÀO (DOWN)

Trẻ mắc hội chứng Đào có biểu hiện như thế nào?

Trẻ mắc hội chứng Đào có khuôn mặt khá điển hình với đầu nhỏ, mắt bẹt, lưỡi thè, mắt xếch, mũi tẹt, cổ ngắn (hình 7.1). Ngoài ra trẻ còn có thể có biểu hiện yếu cơ, bàn tay rộng và ngắn, ngón tay ngắn. Trẻ mắc bệnh này phát triển chậm, thường nhỏ con hơn các trẻ bình thường cùng độ tuổi và có biểu hiện chậm phát triển tâm thần từ nhẹ đến trung bình.



Hình 7.1: Khuôn mặt trẻ mắc hội chứng Đào.

Ngoài những biểu hiện trên, trẻ bị hội chứng Đào có những bệnh tật nào khác không ?

Trẻ mắc hội chứng Đào có thể bị những bệnh tật sau đây ngay từ khi sinh hoặc trong quá trình phát triển:

- *Dị tật của tim:* Khoảng một nửa số trẻ mắc hội chứng Đào bị tật tim bẩm sinh. Tình trạng này có thể đe dọa mạng sống của trẻ và cần được phẫu thuật sớm.
- *Bệnh bạch cầu:* trẻ mắc hội chứng Đào có xu hướng dễ mắc bệnh bạch cầu hơn so với trẻ bình thường.
- *Các bệnh nhiễm trùng:* Do bất thường của hệ miễn dịch nên trẻ mắc hội chứng Đào dễ mắc các bệnh

nhễm trùng hơn so với trẻ bình thường.

- *Sa sút trí tuệ*: Càng lớn tuổi, người mắc hội chứng Đào càng gia tăng nguy cơ sa sút trí tuệ, tình trạng này thường xuất hiện trước 40 tuổi.
- *Các bất thường khác*: Trẻ bị hội chứng Đào có thể bị một số bất thường khác như tắc nghẽn dạ dày ruột, bệnh của tuyến giáp, điếc, nhìn kém v.v...

Hội chứng Đào có phổ biến không ?

Hội chứng Đào là bệnh di truyền phổ biến nhất gây chậm phát triển tâm thần và những bất thường về phát triển khác. Trung bình trong 700 trẻ sinh ra sẽ có một trẻ mắc hội chứng Đào.

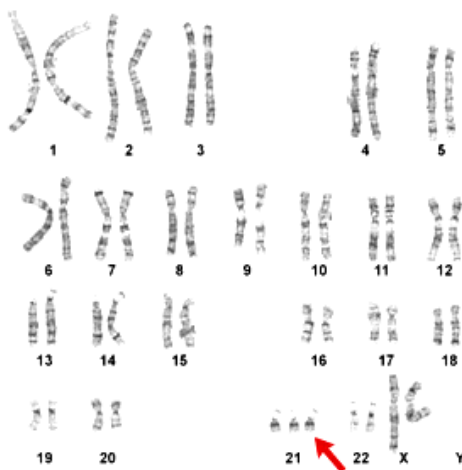
Hội chứng Đào có điều trị được không ?

Bệnh Đào không thể điều trị được nhưng có thể chẩn đoán sớm. Các bệnh tật đi kèm như tật tim bẩm sinh có thể điều trị bằng phẫu thuật. Những hiểu biết về bệnh và việc thực hiện can thiệp sớm sẽ làm cho cuộc sống của người mắc hội chứng Đào tốt đẹp hơn.

Nguyên nhân nào gây ra hội chứng Đào ?

Tế bào của người bình thường có 23 cặp nhiễm sắc thể (NST), mỗi cặp gồm một chiếc nhận từ bố và một chiếc nhận từ mẹ. Nhiễm sắc thể mang các gen quy định nên sự hình thành và phát triển của cơ thể. Trong 23 cặp NST này có 1 cặp NST giới tính, 22 cặp còn lại được đánh số từ 1 đến 22 theo thứ tự từ lớn đến nhỏ dần. Hội chứng Đào xảy ra khi trong tế bào bị thừa NST 21 dưới một trong ba hình thức sau:

- *Tất cả tế bào của cơ thể có tới 3 NST thứ 21 thay vì chỉ có 2, đây là trường hợp phổ biến nhất được gọi là thể 3 nhiễm 21, chiếm tới 90% số trường hợp. Xảy ra do sự phân chia bất thường của tế bào sinh tinh trùng hoặc sinh trứng (hình 7.2).*
- *Một số tế bào của cơ thể có 3 NST thứ 21 nhưng số còn lại mang bộ NST bình thường, đây là trường hợp hiếm gặp được gọi là dạng khảm, xảy ra do phân chia bất thường của một số tế bào sau khi trứng đã được thụ tinh.*
- *Một trường hợp hiếm gặp khác là do NST 21 gắn với một NST khác tạo nên một NST bất thường (gọi là NST chuyển đoạn) trước khi hình thành tinh trùng hoặc trứng. Tinh trùng hoặc trứng mang NST bất thường này khi được thụ tinh với một trứng hoặc tinh trùng bình thường cũng có thể sinh ra con mắc hội chứng Đào.*



Hình 7.2: Bộ nhiễm sắc thể của một trẻ nữ mắc hội chứng Đào với 3 nhiễm sắc thể 21

Bệnh Đào có di truyền cho con cái không ?

Hầu hết là không di truyền do chúng gây ra bởi sự sai sót trong quá trình phân chia của tế bào sinh trứng, sinh tinh trùng hoặc của các tế bào ở giai đoạn phôi của thai nhi.

Chỉ trong trường hợp mang NST chuyển đoạn, bố hoặc mẹ có thể mang NST chuyển đoạn nhưng vẫn bình thường do không bị thừa NST 21, nhưng khi truyền NST chuyển đoạn sang đời sau có thể gây ra hội chứng Đào. Tuy nhiên số trẻ sinh ra mắc hội chứng Đào trong trường hợp này chỉ chiếm tỉ lệ rất thấp, khoảng 4% và khả năng di truyền cho thế hệ sau của NST chuyển đoạn này cũng khác nhau giữa bố và mẹ. Nếu bố mang NST chuyển đoạn thì nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đào khoảng 3% còn nếu mẹ mang chuyển đoạn thì nguy cơ này lên tới khoảng 12%. **Đây chính là lí do chính để làm xét nghiệm lập bộ NST (gọi là lập karyotype) cho các trẻ bị mắc hội chứng Đào.**

Các yếu tố nào làm tăng nguy cơ sinh con bị hội chứng Đào?

Một số cặp vợ chồng có nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đào cao hơn bình thường. Những yếu tố nguy cơ gồm có:

Tuổi mẹ cao

Khi mẹ càng lớn tuổi hoạt động phân chia các NST trong quá trình phân chia tế bào để tạo trứng sẽ càng dễ xảy ra sai sót, do đó nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đào tăng lên theo tuổi của người mẹ. Ở tuổi 35, nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đào là 1 trong 385 lần mang thai. Ở tuổi 40, nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đào là 1 trong 106 lần mang thai. Ở tuổi 45, nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đào là 1 trong 30 lần

mang thai. **Tuy nhiên cần lưu ý là hầu hết các trẻ mắc hội chứng Đào được sinh ra bởi các bà mẹ dưới 35 tuổi do đây là nhóm tuổi có tỷ lệ sinh cao.**

Những bà mẹ đã có con bị hội chứng Đào

Ở những bà mẹ này nguy cơ sinh đứa con khác mắc hội chứng Đào sẽ lên tới 0,7/100.

Các bố mẹ mang NST chuyển đoạn

Bố hoặc mẹ mang NST chuyển đoạn đều có thể truyền NST bất thường cho con gây ra hội chứng Đào.

Bệnh Đào có dự phòng được không ?

Không có biện pháp nào để dự phòng hội chứng Đào. Tuy nhiên nếu bạn ở trong nhóm nguy cơ (tuổi mẹ trên 35, mang NST chuyển đoạn, đã sinh con mắc hội chứng Đào) bạn cần đến **bác sĩ tư vấn di truyền** để được tư vấn trước khi mang thai. Họ sẽ giúp bạn hiểu được nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đào, các xét nghiệm trước sinh cần làm, các biện pháp cần thiết để chẩn đoán sớm cho thai nhi.

Chẩn đoán bệnh ở thời kỳ sơ sinh như thế nào ?

Sau sinh, việc chẩn đoán hội chứng Đào ở trẻ thường dựa vào các biểu hiện đặc trưng của bệnh. Để xác định chẩn đoán, cần lấy máu tĩnh mạch để phân tích các NST của trẻ. Nếu tất cả các tế bào đều bị thừa 1 NST 21, trẻ sẽ được chẩn đoán chắc chắn là mắc hội chứng Đào.

Các xét nghiệm và chẩn đoán trước sinh cho hội chứng Đào được thực hiện như thế nào ?

Hiện nay việc **sàng lọc hội chứng Đào được thực hiện cho**

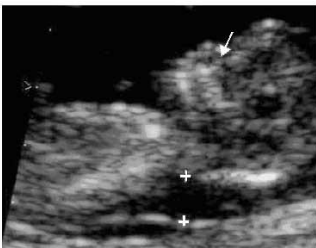
tất cả các bà mẹ mang thai ở mọi độ tuổi. Để có được những lựa chọn và quyết định đúng đắn trong thời kì mang thai, ngoài việc đến với các bác sĩ sản khoa, bác sĩ siêu âm các bà mẹ mang thai nên tìm đến bác sĩ tư vấn di truyền để được tư vấn về các bệnh tật di truyền ở thai nhi.

Làm thế nào để biết được sản phụ nào có nguy cơ thai nhi mắc hội chứng Đào ?

Để làm được việc này trước hết phải thực hiện việc sàng lọc trước sinh. Mục đích là sử dụng các xét nghiệm rẻ tiền để lựa chọn những bà mẹ nào có nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đào cao hơn trong số các bà mẹ mang thai. **Cần lưu ý là những bà mẹ mang thai được chọn ra do xét nghiệm sàng lọc dương tính vẫn có thể có thai nhi hoàn toàn bình thường** nhưng do có nguy cơ cao hơn nên cần thực hiện thêm các xét nghiệm đắt tiền hơn để chẩn đoán xem thai nhi có chắc chắn mắc hội chứng Đào hay không.

Khi mang thai trong khoảng từ 11 đến 14 tuần (tính từ ngày kinh cuối), việc sàng lọc được thực hiện bằng 2 xét nghiệm:

Siêu âm



Dùng để đánh giá vùng gáy của thai nhi, gọi là **đo độ mờ da gáy**. Khi thai nhi bị bất thường sẽ có một lượng dịch lớn hơn bình thường tập trung ở vùng này (hình 7.3).

Hình 7.3: Đo độ mờ da gáy

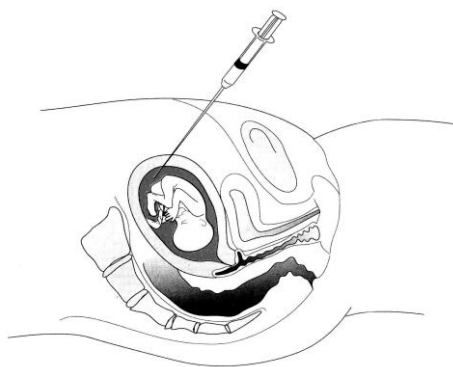
Xét nghiệm máu mẹ

Máu mẹ được lấy để đo nồng độ của hai chất gọi là PAPP-A và hCG. Những bất thường về nồng độ của các

chất này sẽ dự báo khả năng bất thường của thai nhi.

Khi mang thai trong khoảng từ 15 đến 18 tuần (tính từ ngày kinh cuối), việc sàng lọc được thực hiện bằng xét nghiệm các chất AFP, uE3 và hCG hoặc free β hCG trong máu mẹ, sự thay đổi nồng độ của các chất này sẽ dự báo khả năng bất thường của thai nhi. Nếu sử dụng kết quả này sẽ chỉ giúp phát hiện được khoảng 60% trường hợp hội chứng Đào nhưng nếu phối hợp với cả kết quả siêu âm, xét nghiệm PAPP-A và free β hCG ở tuổi thai 11 – 14 tuần sẽ cho phép phát hiện tới hơn 90% trường hợp thai nhi mắc hội chứng Đào.

Kết quả thu được từ siêu âm và xét nghiệm máu sẽ được bác sĩ tư vấn di truyền tính nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đào. Nếu kết quả cho thấy có nguy cơ thì sản phụ sẽ được thực hiện chẩn đoán trước sinh để chắc chắn thai nhi có bị mắc hội chứng Đào hay không bằng cách lấy nước ối để xét nghiệm (hình 7.4). Các tế bào trong nước ối sẽ được sử dụng để phân tích NST của thai nhi và cho kết quả chính xác thai nhi có bị hội chứng Đào hay không.



Hình 7.4: Lấy nước ối để chẩn đoán xác định hội chứng Đào ở thai nhi.

Cần phải làm gì khi bạn có con mắc hội chứng Đào ?

Việc đối diện với thực tế là con bạn bị mắc hội chứng Đào sẽ làm bạn rất lo sợ về nhiều vấn đề khác nhau từ việc giáo dục, sức khỏe, tương lai của trẻ và cả vấn đề di truyền cho những đứa con sau. Để giải quyết những nỗi lo này các bạn cần làm những việc sau:

- *Cần cho trẻ khám tổng quát để phát hiện và điều trị các bệnh tật đi kèm như những dị tật của tim, hệ tiêu hóa, nghe nhìn kém v.v..*
- *Cần đến các trung tâm phục hồi chức năng tại địa phương để giúp trẻ phát triển khả năng vận động, ngôn ngữ, giao tiếp v.v.. Tại đây có các chuyên gia **vật lý trị liệu** sẽ giúp con bạn tập bò, lăn, ngồi và đi nếu trẻ bị yếu cơ, các chuyên gia về **hoạt động trị liệu** giúp con bạn tập ăn, tập sử dụng các kỹ năng của bàn tay, phát triển kỹ năng ngôn ngữ v.v..*
- *Hỏi các bác sĩ về các chương trình can thiệp sớm ở nơi bạn ở, đây là một chương trình thông qua các hoạt động về nhận thức, vận động và cảm giác phù hợp để kích thích sự phát triển các kỹ năng của trẻ ngay từ rất sớm để giúp trẻ phát triển tốt vận động, ngôn ngữ, khả năng tự phục vụ và các kỹ năng xã hội.*
- *Tìm những gia đình cũng có con bị Đào để học hỏi và chia sẻ kinh nghiệm trong việc săn sóc cho trẻ.*
- *Nếu được bạn nên đến một bác sĩ tư vấn di truyền để nhận được các thông tin đầy đủ hơn về bệnh của trẻ và được tư vấn về các vấn đề liên quan đến sự di truyền của bệnh, những vấn đề cần quan tâm trong chăm sóc trẻ những thông tin về các chương trình can thiệp sớm*

và những cơ hội để được giúp đỡ.

Nói chung trẻ mắc hội chứng Đào thường gặp những vấn đề về phát triển, trẻ thường phát triển chậm hơn so với các trẻ bình thường. **Tuy nhiên nếu được tham gia vào chương trình can thiệp sớm càng sớm thì trẻ sẽ càng có nhiều cơ hội để phát triển.**

Cần biết rằng người mắc hội chứng Đào mặc dù có biểu hiện chậm phát triển tâm thần nhưng vẫn có thể đi học, có thể học đọc, viết, làm toán v.v.. Người bị Đào có thể làm các công việc giản đơn và có thể sống cuộc sống tương đối độc lập nếu được tạo điều kiện phù hợp (hình 7.4). Cũng như mọi đứa trẻ khác trẻ mắc hội chứng Đào cần nhận được sự yêu thương từ gia đình và cộng đồng . ■



Hình 7.4: Trẻ mắc hội chứng Đào vẫn có thể sống cuộc sống tương đối độc lập nếu được tạo điều kiện phù hợp.

Tài liệu tham khảo

1. Nicolaides K.H. (2004), *The 11-13⁺⁶ weeks scan*, Fetal Medicine Foundation, London.
2. Peter S.H. (2004), *Practical Genetic Counselling*, 6th edition, Arnold.
3. Ricki L. (2002), *Human Genetics: Concepts and Applications*. 4th edition, McGraw- Hill.
4. Robert L.N., Roderick R.M., Huntington F.W. (2007), *Genetics in Medicine*, 4th edition, Thompson & Thompson.
5. William L. Heward (1996), *Exceptional Children. An Introduction to Special Education*. 5th Edition, Prentice-Hall Inc.

8. BẠI NÃO

Thế nào là bại não ?

Bại não là một loại khuyết tật ảnh hưởng lên sự vận động, tâm thần, giác quan và hành vi của trẻ (hình 8.1). Bại não xảy ra do tổn thương não của trẻ trước khi sinh, trong khi sinh và cả sau sinh. Không phải toàn bộ não bị tổn thương mà chỉ một số phần của não.

Khi phần não đã bị tổn thương thì không bao giờ hồi phục lại được nữa, chúng cũng không trở nên xấu hơn. Tuy nhiên các vấn đề liên quan đến trẻ có thể sẽ được cải thiện hoặc trở nên xấu hơn phụ thuộc vào việc chúng ta xử trí tình trạng của trẻ như thế nào. **Chúng ta càng bắt đầu việc điều trị tình trạng của trẻ sớm bao nhiêu thì tình trạng của trẻ sẽ càng được cải thiện hơn bấy nhiêu.**



Hình 8.1: Trẻ bại não

Nguyên nhân nào gây ra bại não ?

Ở mỗi trẻ bị bại não, các phần não bị tổn thương cũng rất khác nhau và rất khó xác định được nguyên nhân gây ra các tổn thương này. Bại não có thể xảy ra do các nguyên nhân sau:

Trước sinh

- Mẹ mang thai trong 3 tháng đầu bị nhiễm cúm nặng, các bệnh do virus.
- Sự không tương hợp yếu tố Rh giữa máu mẹ và máu thai.
- Mẹ bị tiểu đường hoặc nhiễm độc thai nghén.
- Di truyền
- Các tình trạng của thai dẫn đến thiếu oxy não như dây rốn quấn cổ.
- Mẹ mang thai bị chấn thương, động thai.

Trong khi sinh

- Trẻ bị ngạt trong và sau khi sinh.
- Sang chấn sản khoa như đẻ khó, can thiệp các thủ thuật: Forceps, giác hút.
- Sinh non: những đứa trẻ sinh trước 9 tháng đặc biệt dưới 28 tuần tuổi hoặc có cân nặng dưới 2 kilôgram có nhiều nguy cơ bị bại não.

Nguyên nhân sau sinh

- Tổn thương não do viêm não, u não hoặc viêm màng não.
- Chấn thương sọ não.

- Thiếu oxy não như ngạt nước, ngộ độc thuốc, sốt cao gây co giật.
- Nhiễm độc chì hoặc các loại thuốc trừ sâu dùng trong nông nghiệp.
- Xuất huyết não.
- Vàng da bệnh lý hay vàng da nhân

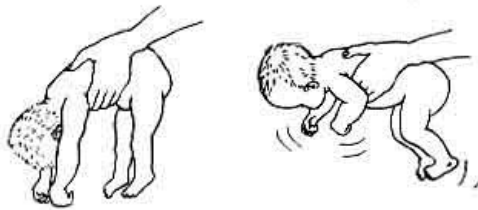
Tỉ lệ xuất hiện trẻ bị bại não là bao nhiêu ?

Ở nước ta chưa có thống kê cụ thể. Ở nhiều nước bại não là nguyên nhân phổ biến nhất gây ra khuyết tật vận động. Thống kê ở các nước cho thấy có khoảng 1 trên 300 trẻ sinh ra bị bại não.

Những dấu hiệu nào làm nghĩ đến khả năng trẻ bị bại não?

Nên nghĩ tới khả năng trẻ bị bại não khi thấy các biểu hiện sau:

- Lúc sinh trẻ thường có vẻ mềm rũ (hình 8.2).



Trẻ bại não

Trẻ bình thường

Hình 8.2: Trẻ bại não có vẻ mềm rũ

- Trẻ đẻ ra không khóc ngay hoặc khóc yếu, tím tái, da trẻ tím và người trẻ mềm rũ ra.

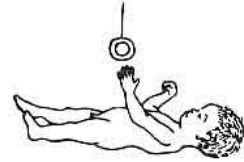
- Trẻ chậm phát triển hơn so với các trẻ cùng lứa. Trẻ chậm biết ngẩng đầu lên, chậm biết ngồi hoặc chậm biết đi (hình 8.3).

Hình 8.3: Trẻ chậm biết ngẩng đầu lên



- Trẻ có thể không sử dụng hai bàn tay hoặc chỉ sử dụng được một bàn tay (hình 8.4).

Hình 8.4: Trẻ chỉ sử dụng được một bàn tay



- Trẻ gặp khó khăn khi bú, nuốt hoặc nhai (hình 8.5). Trẻ thường bị nghẹt thở, nghẹn khi ăn hoặc bú. Ngay cả khi trẻ đã lớn hơn tình trạng này cũng vẫn cứ tiếp diễn.

Hình 8.5: Trẻ gặp khó khăn khi bú



- Khó khăn khi sẵn sóc cho trẻ (hình 8.6). Thấy khó khi bế ẵm, tắm rửa hay thay quần áo vì trẻ cứng đờ hay uõn mạnh ra sau. Khi trẻ lớn hơn trẻ không học được cách tự ăn hoặc tự mặc quần áo, đi vệ sinh hoặc chơi với các trẻ khác.



Hình 8.6: Khó khăn khi sẵn sóc cho trẻ

- Trẻ có thể mềm đến nỗi đầu luôn rũ xuống hoặc đột nhiên trẻ trở nên cứng đờ hoặc như một tấm ván làm

khó có thể ôm hoặc bồng được trẻ.

- Sau khi sinh trẻ thường khóc ngằn ngặt nhiều tháng, bị kích thích, khó chịu. Một số trẻ lại lơ đãng, ít đáp ứng.
- Thay đổi hành vi liên tục: đột nhiên khóc rồi lại cười, hay sợ hãi co giật, tức giận.
- Trẻ gặp khó khăn trong giao tiếp: không đáp ứng hoặc hành động như trẻ bình thường

Trí thông minh của trẻ bị bại não sẽ như thế nào?

Không nên đánh giá trí thông minh của trẻ qua vẻ bề ngoài, chỉ khoảng hơn một nửa số trẻ bại não bị chậm phát triển tâm thần, trẻ học mọi thứ chậm hơn và không thể làm những việc mà trẻ cùng lứa tuổi bình thường làm được

Tuy nhiên cũng không nên nhận định quá sớm về điều này. Trẻ cần được giúp đỡ và huấn luyện để trẻ có thể cho chúng ta biết suy nghĩ của mình. Bố mẹ của các trẻ bại não thường nói rằng trẻ biết nhiều hơn so với cái mà chúng biểu hiện.

Trẻ bị bại não có gặp vấn đề gì về khả năng nghe, nói và nhìn không?

Khả năng nghe và nhìn của trẻ bị bại não đôi khi cũng bị ảnh hưởng. Trẻ có thể bị điếc hoặc mù. Nhiều khi gia đình không phát hiện được điều này và ngỡ rằng trẻ bị chậm phát triển tâm thần. Nên cố gắng quan sát trẻ thật kỹ và tìm cách thử xem trẻ chức năng nghe (hình 8.7) và nhìn của trẻ có bị ảnh



Hình 8.7: Thử xem trẻ có bị điếc hay không.

hưởng hay không.

Trẻ có thể biết nói chậm. Một số trẻ nói được nhưng không rõ hoặc nói một cách khó khăn.

Trẻ bại não có thể có những vấn đề gì về tâm thần kinh?

Trẻ bại não có thể có một hoặc một số vấn đề sau:

- **Động kinh**
- *Khó khăn trong giao tiếp:* trẻ bị bại não có thể sẽ không có những phản ứng như những trẻ khác, điều này xảy ra do tình trạng co cứng, mềm rũ, trẻ thiếu các điệu bộ cử chỉ của tay, hoạt động của cơ mặt.
- *Tính khí thất thường:* Trẻ bại não có thể thay đổi tính tình một cách nhanh chóng từ cười qua khóc, sợ hãi, giận dữ và những trạng thái tinh thần bất ổn khác. Điều này một phần có thể do trẻ cảm thấy bất lực khi không thể làm cái mình muốn làm đối với cơ thể. Các tổn thương ở não cũng có thể ảnh hưởng đến tính tình của trẻ. Những trẻ này cần rất nhiều sự giúp đỡ và kiên nhẫn của gia đình để có thể giúp trẻ vượt qua được những khó khăn về mặt tinh thần nói trên.
- *Cảm giác* đụng chạm, nóng, lạnh, đau và cảm giác về vị trí của cơ thể không mất. Tuy nhiên trẻ có thể gặp khó khăn trong việc điều khiển các hoạt động của cơ thể và giữ thăng bằng. Trẻ gặp khó khăn khi học điều này do các tổn thương ở não. Dạy trẻ một cách kiên nhẫn và lặp đi lặp lại nhiều lần có thể giúp trẻ cảm nhận những cảm giác này tốt hơn.
- *Các phản xạ bất thường:* bình thường ở trẻ nhỏ tồn tại một số "phản xạ nguyên thủy" hay còn gọi

là các vận động tự động của cơ thể, tình trạng này sẽ mất đi trong vài tuần đầu sau sinh. Ở trẻ bại não, những phản xạ này tồn tại lâu hơn.

Làm thế nào để biết trẻ bị bại não muốn gì ?

Mặc dầu bố mẹ của trẻ cảm thấy rất khó để hiểu được trẻ muốn gì, nhưng dần dần họ cũng sẽ hiểu được các nhu cầu của trẻ. Thoạt tiên trẻ sẽ khóc nhiều để cho biết cái trẻ muốn. Về sau khi trẻ phát triển tốt hơn trẻ sẽ chỉ cái trẻ muốn bằng tay, chân hoặc bằng mắt.

Có bao nhiêu thể bại não ?

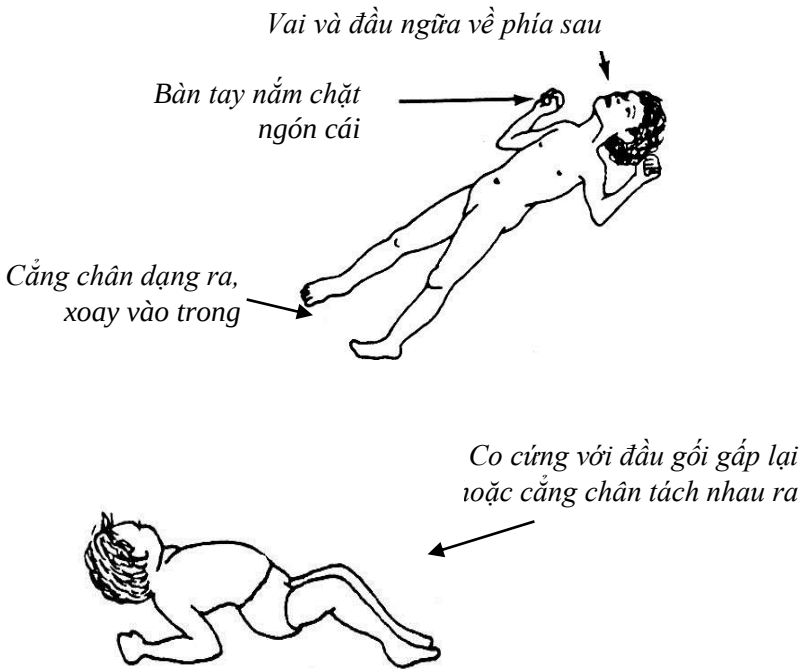
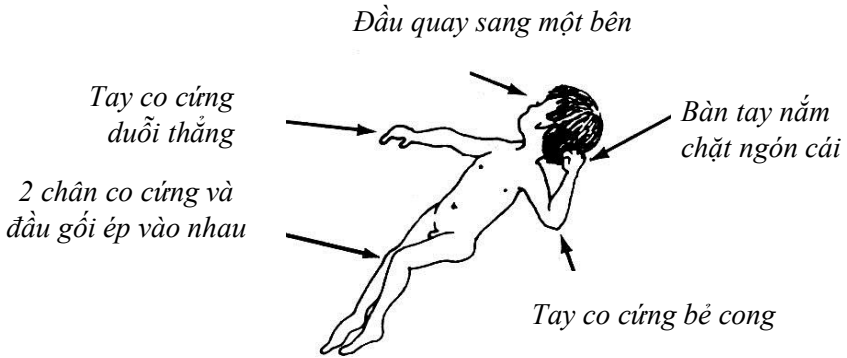
Biểu hiện của bại não khác nhau từ trẻ này qua trẻ khác. Mỗi chuyên gia có thể đưa ra một cách để phân loại bại não. Tuy nhiên sự khác nhau trong cách xác định các thể bại não không quan trọng đối với việc điều trị.

Để đơn giản người ta thường chia ra làm bốn thể chính:

- Thể co cứng
- Thể múa vờn
- Thể thất điều (mất điều hòa, khả năng cân bằng kém).
- Thể nhẽo

Thể co cứng

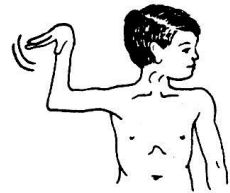
Trẻ ở thể này có tình trạng căng cơ, hai chân thường duỗi chéo, tay co cứng gập mạnh tại khớp khuỷu hoặc duỗi cứng xoay trong vai. Cổ uốn mạnh hoặc rủ xuống. Bàn chân thuổng (hình 8.8). Trẻ không có cử động tại từng khớp riêng biệt (thường chuyển động khối).



Hình 8.8: Hình ảnh minh họa một số dạng bại não thể co cứng

Thể múa vờn

Bàn chân, cánh tay, bàn tay và các cơ mặt của trẻ có những vận động lúc nhanh, lúc chậm hoặc bị rung (hình 8.9; 8.10). Cánh tay và đùi có thể bị rung giật hoặc đôi khi chỉ có bàn tay và các ngón chân vận động một cách không có chủ đích.



Hình 8.9: Cử động bàn tay ở trẻ bại não thể múa vờn.

Khi trẻ di chuyển các phần của cơ thể di chuyển quá nhanh và quá xa so với bình thường. Sự thay đổi trương lực cơ thường xuyên lúc tăng, lúc giảm, lúc cứng đờ, lúc mềm nhũn. Trẻ có những vận động vô ý thức toàn thân. Miệng thường há liên tục và chảy nước giải nhiều.



Giữ thẳng bằng kềm

Vận động không kiểm soát được của cánh tay và bàn tay

Hình 8.10: Trẻ bại não thể múa vờn có những vận động vô ý thức toàn thân, miệng há liên tục và chảy nước giải nhiều.

Thể thất điều

Trẻ bại não thể này có biểu hiện sự rối loạn thăng bằng và cử động không chính xác. Trẻ khó tập ngồi và đứng, rất dễ té và sử dụng bàn tay rất vụng về. Trẻ có dáng đi lảo đảo như người say rượu. Để giữ thăng bằng trẻ bước cong với bàn chân giang rộng, trẻ bước đi không đều giống như người say (hình 8.11).



Hình 8.11: Dáng đi của trẻ bại não thể thất điều

Thể nhẹ

Thể này ít gặp. Trẻ liệt do giảm hoặc mất trương lực cơ, người mềm nhũn. Thể này có thể chuyển tiếp thành thể co cứng hay múa vờn về sau. Dễ chẩn đoán nhầm thể này với các bệnh của cơ.

Bại não có lây không ?

Không ! Bại não không bao giờ lây từ trẻ này sang trẻ khác.

Có thể giúp được gì cho trẻ bại não ?

Ở trẻ bại não các phần não bị tổn thương sẽ không bao giờ hồi phục nhưng trẻ bại não có thể sử dụng các phần không bị tổn thương để làm những gì trẻ muốn làm. Bố mẹ của trẻ cần biết cái gì sẽ chờ đợi họ và trẻ trong tương lai.

Hình 8.12: Cần giúp trẻ bại não phát triển các khả năng.



Bố mẹ của trẻ nên cố gắng giúp trẻ trở thành một người có thể sống một cách độc lập trong khả năng cho phép (hình 8.12).

Chỉ trừ khi trẻ bị tổn thương thần kinh nặng đến nỗi trẻ không đáp ứng với mọi thứ chung quanh, còn lại các trẻ bại não đều có thể học các kỹ năng thiết yếu để thích nghi với tình trạng của mình. Tuy nhiên khi thấy trẻ không đáp ứng với mọi thứ cần kiểm tra xem trẻ có bị mù hoặc điếc không.



Thay vì luôn luôn đút cho trẻ ăn

Nên tìm cách giúp trẻ tự ăn



Hình 8.13: Giúp trẻ bại não tự ăn

Bố mẹ và các thành viên trong gia đình của trẻ cần học cách để giúp trẻ phát triển các kỹ năng vận động, giao tiếp, tự săn sóc, quan hệ với người khác. Thông qua việc giúp trẻ phát triển các kỹ năng này sẽ giúp cải thiện một phần tình trạng của bại não (hình 8.13).

Bố mẹ và các người thân khác của trẻ cần phải biết là không nên làm thay cho trẻ mọi việc mà nên giúp trẻ vừa đủ và động viên trẻ để cho trẻ có thể học cách tự làm lấy dần mọi việc trong khả năng của mình. Đây là điều hết sức quan trọng.

Trẻ bị bại não có bao giờ đi lại được không ?

Đây là vấn đề mà rất nhiều bố mẹ của trẻ bại não quan tâm. Mặc dù khả năng đi lại có một ý nghĩa rất lớn về khía cạnh chức năng và xã hội. Tuy nhiên đứng về khía cạnh nhu cầu của trẻ, ngoài việc đi lại được còn có rất nhiều kỹ năng và thái độ tinh thần khác cũng hết sức cần thiết đó là:

- Sự tự tin và yêu đời
- Có thể giao tiếp và quan hệ với mọi người
- Tự săn sóc bản thân như tự ăn, mặc quần áo và làm vệ sinh.
- Di chuyển được từ nơi này sang nơi khác.

Chúng ta cần phải nhận thức được rằng **việc đi lại không phải là kỹ năng quan trọng nhất đối với trẻ bại não** và hơn nữa trước khi trẻ có thể đi được trẻ cần phải biết kiểm soát đầu của mình, biết ngồi và có thể giữ thăng bằng trong khi đứng.

Một số trẻ bại não có thể học đi, mặc dù thường chậm hơn nhiều so với trẻ bình thường. Nói chung trẻ bị càng nhẹ, biết điều trị sớm, đúng phương pháp thì càng có nhiều khả năng đi được.

Một sai lầm phổ biến

Khi một trẻ bại não bị tổn thương não nặng được giữ ở tư thế như trên, cẳng chân sẽ tự động co cứng và bàn chân duỗi xuống, đây là phản xạ "đầu ngón chân". Vì bàn chân đôi khi giật như bước đi nên bố mẹ thường nghĩ rằng trẻ đã có thể đi được. Điều này hoàn toàn không đúng. Không nên giữ trẻ ở tư thế này hoặc cố gắng tập đi cho trẻ vì sẽ chỉ làm nặng hơn tình trạng của trẻ.

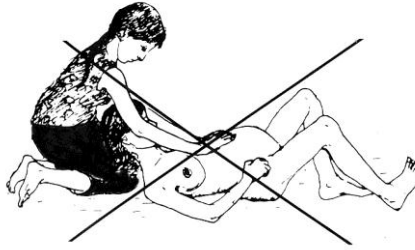
- Các trẻ bị liệt một bên người có thể tập đi bằng nạng hoặc các dụng cụ hỗ trợ khác.
- Một số trẻ bị nặng có thể không bao giờ đi được, và chúng ta cần phải chấp nhận điều này để hướng tới những mục tiêu quan trọng khác.

Cho dù trẻ có đi được hay không trẻ cũng cần phải được tạo điều kiện để trẻ di chuyển đi từ nơi này sang nơi khác. Có nhiều cách khác nhau để giúp trẻ không đi được hoặc đi một cách khó khăn có thể đi đến nơi trẻ muốn đến như xe lăn, xe đẩy hoặc các loại xe khác.

Có thể phòng ngừa bại não được không ?

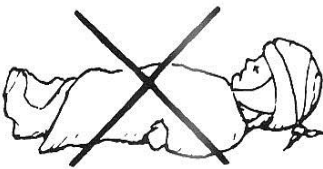
Có thể giảm bớt nguy cơ bị bại não nếu bà mẹ hoặc cán bộ y tế chú ý tới những điểm sau:

- Cần phải có chế độ dinh dưỡng tốt cho bà mẹ trước và trong khi mang thai.
- Không nên có thai quá sớm, tốt nhất là sau tuổi 20.
- Nên tránh sử dụng các thuốc không cần thiết trong khi mang thai.
- Tránh tiếp xúc với người mắc bệnh sởi trong khi mang thai, hoặc cần chính ngừa bệnh này trước khi mang thai.
- Cần khám thai định kỳ. Nếu có các dấu hiệu cho thấy có thể gặp khó khăn khi sinh nở nên cố gắng đi sinh tại bệnh viện tuyến tỉnh, nơi có nữ hộ sinh và bác sĩ giỏi.
- Trong khi sinh, nữ hộ sinh không nên thúc đẻ bằng cách đẩy tử cung (hình 8.14).

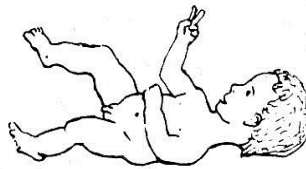


Hình 8.14: Không nên thúc đẽ bằng cách đẩy từ lưng

- Cho trẻ bú mẹ sớm và kéo dài ít nhất là đến 18 tháng. Sữa mẹ giúp trẻ tránh được một số bệnh nhiễm trùng.
- Chính ngứa đầy đủ cho trẻ, nhất là chích ngứa sởi.
- Cần sớm phục hồi chức năng cho trẻ sau các bệnh nhiễm trùng của não như viêm não, viêm màng não...
- Khi trẻ bị sốt, đừng bao giờ đắp thêm chăn, mặc áo quần ấm cho trẻ vì sẽ làm trẻ sốt cao hơn, gây động kinh và gây tổn thương não vĩnh viễn. Nên cởi bớt quần áo của trẻ. Nếu trẻ vẫn sốt cao nên lau người bằng khăn ẩm cho đến khi trẻ mát hơn và cần cho trẻ uống đủ nước (hình 8.15).



Sai



Đúng

Hình 8.15: Khi trẻ bị sốt, đừng bao giờ đắp thêm chăn và mặc áo quần ấm thêm cho trẻ

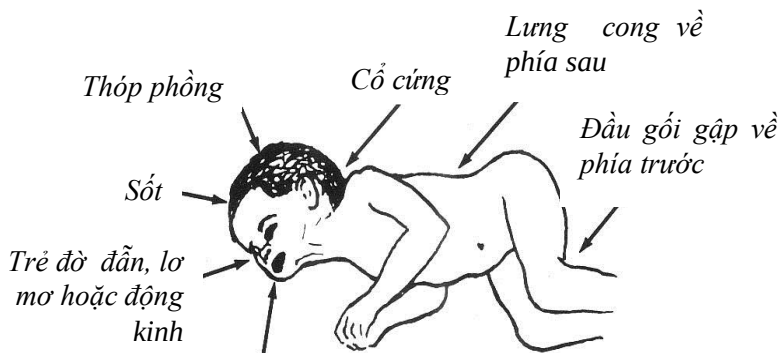
- Cần biết các dấu hiệu của viêm màng não để điều trị

sớm cho trẻ (hình 8.17).

- Thóp phồng (ở trẻ dưới 1 tuổi) (hình 8.16)
- Cổ cứng
- Lưng cong về phía sau, đầu gối co về phía trước.
- Sốt
- Trẻ thờ ơ, lơ mơ hoặc động kinh.
- Tình trạng xấu dần cho đến khi trẻ mất hết ý thức.



Hình 8.16: Dấu hiệu thóp phồng.



Đôi khi nôn mửa

Hình 8.17 : Các dấu hiệu của viêm màng não

- Khi trẻ bị ỉa chảy cần cho trẻ uống dung dịch chống mất nước (**cách pha đơn giản**: Pha vào 1 lít nước đun sôi để nguội hai muỗng canh đường và nửa muỗng canh muối) liên tục để khắc phục tình trạng mất nước. Việc này sẽ giúp phòng ngừa động kinh và tổn thương não.

Một số cách chăm sóc trẻ bại não

Cách thức cho trẻ ăn

Không nên cho trẻ ăn khi nằm ngửa mà cho trẻ ăn ở tư thế nửa nằm nửa ngồi, đầu hơi cúi về phía trước hoặc nâng 2 vai trẻ ra phía trước, khớp háng gấp lại như các hình 8.18:



Hình 8.18: Cho trẻ ăn ở tư thế nửa nằm nửa ngồi

Cách thức bế (ẵm) trẻ



Nếu trẻ duỗi thẳng cứng người, tay co xếp lại trên ngực, ta không nên bế chúng ở tư thế đó. Hãy mở rộng tay và dạng gối trẻ ra và bế như hình 8.19.

Hình 8.19: Bế trẻ ở tư thế mở rộng tay và dạng gối trẻ ra.

Nếu trẻ co cứng, lưng cong, hãy lấy tay đỡ trước háng, nâng đùi cho 2 chân dạng ra để vai và cánh tay ra phía trước như hình 8.20.

Hình 8.20: lấy tay đỡ trước háng, nâng đùi cho 2 chân dạng ra.



Cách thức thay quần áo

Đối với trẻ bại não thể co cứng, mặc quần áo cho trẻ ở tư thế đặt nằm sấp ngang trên đùi là rất tốt (hình 8.21).

Luôn luôn bắt đầu mặc quần áo ở tay chân nào bị nặng hơn trước. Nhưng lại cởi tay chân mạnh ra trước.

Khi trẻ bị vẹo đầu hoặc ngã người sang một bên, thì mặc quần áo ở tư thế ngồi là thuận tiện và chắc chắn hơn cả.

Hình 8.21: Mặc quần áo cho trẻ ở tư thế đặt nằm sấp ngang trên đùi



Cách thức tắm rửa



Đối với thể co cứng, khi tắm rửa, không nên cố tách 2 chân trẻ ra, mà nên gập 2 đầu gối lại thì việc tắm rửa sẽ dễ dàng hơn (hình 8.22). ■

Hình 8.22: Nên gập 2 đầu gối trẻ lại khi tắm rửa.

Tài liệu tham khảo

1. David Werner (1996), *Disabled Village Children*, The Hesperian Foundation, 2nd Edition.
2. Burns A.A., Lovich R., Maxwell J., Shapiro K. (1997), *Where Women Have No Doctor, A health guide for women*, The Hesperian Foundation, 1st Edition.
3. Hội Phục Hồi Chức Năng Việt Nam (1995), *Vật lý trị liệu Phục Hồi Chức*

năng, Nhà xuất bản Y học.

9. CHẬM PHÁT TRIỂN TÂM THẦN

Thế nào là chậm phát triển tâm thần ?

Chậm phát triển tâm thần (CPTTT) là một khiếm khuyết của sự phát triển trí não, trẻ bị CPTTT có trí thông minh thấp hơn so với bình thường và các kỹ năng sinh hoạt hằng ngày cũng bị hạn chế. CPTT được gặp rất phổ biến với tỷ lệ từ 1 đến

3% dân số, với tỷ lệ này mỗi năm Việt nam sẽ có khoảng từ 12.000 đến 36.000 trẻ sẽ bị loại khuyết tật này.

Trẻ bị CPTTT bị giới hạn về chức năng trí tuệ và trong các kỹ năng sinh hoạt hằng ngày, kỹ năng xã hội, giao tiếp, ngôn ngữ, vận động v.v... làm trẻ gặp nhiều khó khăn trong việc học tập và tiếp thu kiến thức. Trẻ mất nhiều thời gian hơn để tập nói, tập đi đứng và học cách tự chăm sóc bản thân trong các nhu cầu hàng ngày như ăn uống, tắm rửa, mặc quần áo v.v...

CPTTT không phải là do trẻ lười biếng, không chịu học tập mà là một rủi ro ngoài ý muốn, do đó trẻ cần nhận được sự cảm thông, tình thương và tôn trọng của gia đình và cộng đồng. Trẻ cần nhận được sự đảm bảo về mặt y tế, xã hội, giáo



Hình 9.1: Giáo dục đặc biệt cho trẻ chậm phát triển tâm thần,

dục như các trẻ bình thường khác. Nếu được hỗ trợ, giáo dục, hướng dẫn thích đáng, đa số trẻ có thể phát triển các kỹ năng cần thiết cho cuộc sống và làm giảm bớt gánh nặng cho gia đình và xã hội (hình 9.1).

Những nguyên nhân nào gây ra CPTTT ?

Nguyên nhân của CPTTT rất phức tạp, khoảng 60% trường hợp chưa xác định được nguyên nhân và khoảng từ 20-40% là do di truyền. Dưới đây là một số nguyên nhân phổ biến:

Do di truyền

CPTT xảy ra do trẻ nhận vật liệu di truyền (gen, nhiễm sắc thể) bất thường từ bố mẹ. Trường hợp bất thường phổ biến nhất là hội chứng Đào do có tới 3 NST thứ 21, hội chứng NST giới tính X dễ gây v.v.... và một số bệnh do bố mẹ truyền gen bị đột biến như bệnh suy giáp bẩm sinh, đi tiểu ra phenylkêton do rối loạn chuyển hóa axit amin phenylalanin v.v..

Do các bất thường xảy ra trong thời kì mang thai

Do trong thời kỳ mang thai mẹ sử dụng một số loại thuốc chữa bệnh, bị nhiễm phóng xạ, tiếp xúc với các hóa chất độc hại hoặc nghiện rượu. Nếu khi mang thai mẹ bị mắc một số bệnh nhiễm virus như rubella, cytomegalovirus v.v... cũng có thể làm cho trẻ bị CPTTT.

Do các biến cố xảy ra khi sinh trẻ

Trẻ bị sinh non tháng, bị chấn thương não hoặc bị ngạt khi sinh cũng có thể bị CPTTT.

Các nguyên nhân xảy ra sau sinh

Trẻ bị viêm não hoặc biến chứng viêm não do virus hoặc vi

khuẩn mà không được điều trị hiệu quả, bị suy dinh dưỡng nghiêm trọng, trẻ vô tình bị nhiễm các chất độc như chì, thủy ngân qua thức ăn v.v.. cũng có thể gây ra CPTTT.

Các yếu tố xã hội

Tình trạng đói nghèo, trẻ không được quan tâm chăm sóc, không có điều kiện để giao tiếp v.v... cũng có thể làm cho trẻ bị CPTTT.

Trẻ bị CPTTT có những biểu hiện như thế nào ?

Trẻ CPTTT thường được phát hiện ở tuổi đến trường, khi mà những yêu cầu của việc học làm cho tình trạng khó khăn trong học tập và những biểu hiện bất thường về hành vi của trẻ trở nên rõ ràng. Trẻ bị CPTTT có thể có một số biểu hiện như sau:

- Chậm phát triển vận động : trẻ chậm biết lật, ngồi, bò và đi đứng.
- Chậm biết nói hoặc khó khăn khi nói.
- Khó nhớ được các sự việc.
- Kém hiểu biết về các quy luật xã hội căn bản.
- Không ý thức được hậu quả về các hành vi của mình.
- Khó khăn khi tự phục vụ như tự ăn uống, vệ sinh cá nhân.
- Khó khăn trong suy nghĩ hợp tình hợp lý.
- Quá năng động, kém tập trung, hung dữ, chống đối, tự gây thương tích cơ thể.
- Tâm trạng lo âu, trầm cảm, rối loạn giấc ngủ.

Trẻ cũng có thể bị động kinh hoặc có một vài vấn đề tâm

thần, hành vi bất bình thường. Trẻ có thể rơi vào tâm trạng buồn phiền, chán nản nếu bị bạn học xa lánh hoặc cảm thấy bị mọi người coi thường. Nhiều trẻ có thể những hành động phá phách, hung bạo, không tự chủ được trước một bất bình nhỏ. **Điều này xảy ra là do là trẻ không thể học cách hành xử, suy luận như trẻ bình thường.**

Làm thế nào để đánh giá mức độ CPTTT ?

Để đánh giá mức độ CPTTT người ta thường dựa vào việc đánh giá thương số trí tuệ IQ (Intelligence Quotient), trẻ bị CPTTT có thương số trí tuệ IQ thấp. Việc đo thương số trí tuệ được thực hiện bởi các chuyên gia về tâm lý hoặc tâm thần. Có nhiều loại trắc nghiệm đã được các chuyên gia sử dụng để đánh giá như trắc nghiệm Raven, Unit v.v...

Chẩn đoán CPTTT như thế nào ?

Bên cạnh việc thực hiện các xét nghiệm sinh hóa, chụp X quang, phân tích bộ nhiễm sắc thể v.v... để tìm kiếm nguyên nhân, việc chẩn đoán CPTTT được thực hiện bởi các chuyên gia đã qua đào tạo dựa trên việc đánh giá hai khả năng căn bản sau đây của trẻ thông qua phỏng vấn bố mẹ và đánh giá trẻ một cách trực tiếp:

- *Khả năng trí tuệ của trẻ trong việc học hiểu, suy nghĩ, giải quyết vấn đề và giải thích ý nghĩa các ngôn từ :* Khả năng này được phản ánh qua việc đo thương số trí tuệ IQ. IQ trung bình là 100, thấp hơn 70 thì được coi là bị CPTTT.
- *Khả năng sống độc lập:* Đánh giá xem trẻ có thể làm được những gì so với trẻ bình thường trong việc tự chăm sóc bản thân, như biết mặc quần áo, tắm rửa, đi

vệ sinh, ăn uống, cách trò chuyện với người khác, khả năng hiểu được điều người khác nói và cách trả lời, cách cư xử với mọi người chung quanh.

CPTTT được phân loại như thế nào?

CPTTT được chia ra làm bốn mức độ:

Nhẹ

Trẻ có IQ từ 50 đến 69, hầu hết trẻ CPTTT thuộc nhóm này (khoảng 85%). Các em có thể học đến lớp 6, có thể sống tự lập với sự hỗ trợ của gia đình, cộng đồng.

Trung bình

Trẻ có IQ từ 35 – 49, có khoảng 10% trẻ CPTTT thuộc nhóm này. Trẻ có thể tự chăm sóc bản thân nếu được hướng dẫn, trẻ cần đến những trường học đặc biệt để được học các kỹ năng cần thiết để chung sống với cộng đồng.

Nặng

Trẻ có IQ từ 20 – 34, chỉ có khoảng 2 - 3% trẻ CPTTT thuộc nhóm này. Trẻ cần đến các trường học đặc biệt để được học về các kỹ năng cơ bản để có thể tự chăm sóc bản thân và phát triển một số kỹ năng cần thiết khác.

Rất nặng

Trẻ có IQ dưới 20, có khoảng 1 – 2 % trẻ CPTTT thuộc nhóm này. Trẻ thường bị tổn thương thần kinh và cần được theo dõi và giúp đỡ thường xuyên.

Chậm phát triển tâm thần được điều trị như thế nào ?

CPTTT không thể điều trị được. **Mục đích chính của điều**

trị là giúp trẻ phát triển tối đa các khả năng của mình.

Các chương trình giáo dục và huấn luyện đặc biệt nên được bắt đầu ngay từ lúc trẻ còn bé (được gọi là can thiệp sớm) mà mục đích là giúp trẻ phát triển càng giống bình thường càng tốt. Một số trung tâm có tổ chức hướng nghiệp để giúp trẻ học một số nghề đơn giản và tạo việc làm có thu nhập.

Đối với trẻ CPTTT có các dấu hiệu của bệnh tâm thần như trầm cảm, rối loạn suy nghĩ, có hành vi phá phách v.v.. cần được khám bởi các bác sĩ tâm thần để có phương pháp điều trị thích hợp.

Làm thế nào để phòng ngừa CPTTT ?

Việc phòng ngừa chỉ hiệu quả đối với các trường hợp có nguyên nhân rõ ràng, y học hiện nay cho phép thực hiện một số các xét nghiệm và siêu âm trước sinh giúp phát hiện sớm một số bệnh có gây CPTTT như bệnh Đào hoặc xét nghiệm ngay sau sinh để phát hiện bệnh như trường hợp suy giáp bẩm sinh để có biện pháp điều trị kịp thời.

Các bà mẹ cần được tư vấn để tránh ngừa phòng bệnh sởi do virus rubella, không uống nhiều rượu và cần ăn uống đầy đủ trong thời gian mang thai. Để có thể dự phòng CPTTT các bà mẹ nên đến bác sĩ tư vấn di truyền để được tư vấn.

Việc học của trẻ sẽ như thế nào ?

Trong điều kiện của Việt nam hiện nay các trẻ CPTTT, đặc biệt là các trẻ CPTTT ở mức độ trung bình và nặng khó có thể theo học ở các trường học bình thường. Trẻ chỉ có thể học tốt nếu nhận được sự giúp đỡ cho từng cá nhân. **Tại các trường học chuyên biệt, giáo viên sẽ lập chương trình riêng cho mỗi em, xác định nhu cầu của mỗi**

trẻ và phối hợp với gia đình để cùng giúp trẻ học tập và phát triển.

Nhìn chung nội dung học của trẻ tại trường chuyên biệt tập trung vào việc giúp trẻ phát triển các kỹ năng :

- Giao tiếp
- Tự chăm sóc (tự tắm rửa, ăn uống, thay quần áo, đánh răng, đi vệ sinh v.v..).
- Học hiểu các kiến thức tổng quát về sức khỏe và an toàn cá nhân căn bản.
- Giúp các công việc ở nhà như quét nhà, rửa chén bát, sắp bàn.
- Tập giao tế xã hội, học hiểu các quy luật ứng xử thông thường.
- Học đọc, viết và làm các phép tính đơn giản (hình 9.2).
- Khi trẻ trưởng thành sẽ được học các nghề nghiệp đơn giản và tạo việc làm ổn định cho trẻ. ■



Hình 9.2: Trẻ CPTTT đang học toán tại lớp học chuyên biệt

Tài liệu tham khảo

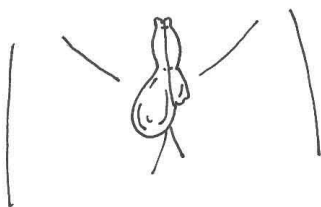
1. Clifford J. Drew; Michael L. Harrdman; Donald R. Logan (1992), *Mental retardation, a Life Cycle Approach*, 6th edition, Prentice-Hall Inc.
2. Murray Krantz ((1994), *Child Development, Risk and Opportunity*, 1st edition, International Thomson Publishing.
3. William L. Heward (1996), *Exceptional Children. An Introduction to Special Education*. 5th Edition, Prentice-Hall Inc.

10. TINH HOÀN ẨN

Thế nào là tật tinh hoàn ẩn?

Tinh hoàn ẩn là tật xảy ra ở trẻ nam khi trong tinh hoàn của trẻ bị thiếu 1 hoặc cả 2 tinh hoàn. Nếu trong năm đầu sau sinh mà cả hai tinh hoàn vẫn chưa có mặt trong bìu thì có thể chắc chắn là trẻ mắc tật tinh hoàn ẩn (hình 10.1).

Tật được gặp ở 1/3 số trẻ nam sinh thiếu tháng, 1/30 số trẻ nam sơ sinh và 0,8% trên số trẻ nam trên 1 tuổi. Trong thực tế tinh hoàn ẩn được phát hiện ở mọi lứa tuổi do không được quan tâm hoặc bị bỏ sót trong quá trình thăm khám lâm sàng.



Hình 10.1 : Tinh hoàn ẩn

Tại sao xảy ra tinh hoàn ẩn ?

Trong thời kỳ bào thai, 2 tinh hoàn của thai nam phát triển trong ổ bụng của thai nhi. Vào tháng thứ bảy của thai kỳ chúng di chuyển dần về phía dưới để đi vào trong bìu. Nếu quá trình này không xảy ra hoặc xảy ra không hoàn toàn đối với 1 hoặc cả 2 tinh hoàn sẽ làm xuất hiện tật tinh hoàn ẩn.

Nguyên nhân gây ra tật này không được biết rõ, có thể do thiếu hormone của mẹ hoặc của thai nhi hoặc do cản trở trên đường đi xuống của tinh hoàn.

Có thể xảy ra nhầm lẫn khi chẩn đoán tinh hoàn ẩn không ?

Ở một số trẻ nam có thể không thấy rõ tinh hoàn do các cơ gắn với tinh hoàn kéo tinh hoàn lên cao (nhưng vẫn ở trong bìu).

Có thể dự phòng tinh hoàn ẩn được không ?

Hiện nay chưa có cách nào để dự phòng tật tinh hoàn ẩn.

Tinh hoàn ẩn có những đặc điểm gì ?

Tinh hoàn ẩn có những đặc điểm sau:

- Trẻ sinh thiếu tháng dễ mắc tật này hơn trẻ sinh đủ tháng
- 30% trẻ bị tật này bị ẩn tinh hoàn cả hai bên.
- Bên phải bị nhiều hơn bên trái.
- Có từ 2 đến 3% trẻ mắc tật này bị teo hoặc không có tinh hoàn.
- Tật này thường kết hợp với các dị tật bẩm sinh khác và bất thường của nhiễm sắc thể.
- Nếu trong gia đình có người mắc tật này thì tỉ lệ sinh con bị tật tinh hoàn ẩn sẽ gia tăng.
- Một số trẻ có kèm theo thoát vị bẹn.
- Tinh hoàn ẩn có thể nằm ở các vị trí khác nhau dọc theo đường đi xuống bình thường của nó: 10% ở trong

ổ bụng, 40% trong ống bẹn, 25% ở cạnh bẹn và 25% ở các vị trí bất thường khác.

Nếu trẻ bị tinh hoàn ẩn mà không được điều trị thì có thể xảy ra những biến chứng gì ?

- *Ung thư tinh hoàn:* Trẻ bị tật tinh hoàn ẩn có nguy cơ bị ung thư tinh hoàn cao hơn trẻ bình thường gấp 20 lần.
- *Vô sinh:* Tinh hoàn càng ở ngoài bẹn lâu bao nhiêu thì khả năng bị vô sinh sau này của trẻ càng lớn bấy nhiêu. Nếu bị tinh hoàn ẩn ở cả hai bên thì chắc chắn trẻ sẽ bị vô sinh. Nếu bị một bên có thể làm giảm khả năng sinh sản.
- *Phát triển giới tính không đầy đủ do thiếu nội tiết tố sinh dục.*
- *Ảnh hưởng đến sự phát triển tâm lý của trẻ nam.*

Nên làm gì khi trẻ bị tinh hoàn ẩn ?

- Cần khám thường xuyên trong năm đầu của trẻ để xem tinh hoàn có xuống được bẹn hay không.
- Không nên nói cho trẻ biết vì sẽ làm trẻ lo lắng làm ảnh hưởng đến sự phát triển tâm lý của trẻ.
- Nếu trẻ bị tinh hoàn ẩn, nhất là khi tinh hoàn đã nằm gần bẹn việc điều trị bằng nội tiết tố hCG tỏ ra có hiệu quả. Bố mẹ của trẻ nên đưa trẻ đến khám tại các bác sĩ nhi khoa chuyên ngành nội tiết hoặc niệu nhi để được điều trị và theo dõi vì việc điều trị bằng nội tiết tố rất phức tạp.
- **Sau một năm tuổi nếu thấy tinh hoàn không xuống**

hoặc điều trị bằng nội khoa không kết quả cần đưa trẻ đến khám bác sĩ chuyên khoa ngoại nhi hoặc niệu nhi để quyết định việc phẫu thuật cho trẻ (không nên quá 18 tháng tuổi), phẫu thuật nhằm cố định tinh hoàn vào trong bìu và đồng thời giải quyết luôn tình trạng thoát vị và tránh biến chứng.

Chẩn đoán tinh hoàn ẩn như thế nào ?

Đa số trẻ bị tật tinh hoàn ẩn được các bố mẹ phát hiện khi chơi đùa hoặc tắm cho trẻ. Một số được các bác sĩ nhi khoa phát hiện khi khám tổng quát cho trẻ.

Để tránh nhầm với việc tinh hoàn vẫn nằm ở trong bìu nhưng bị các cơ kéo lên cao khi bị kích thích, vì thế nên khám trẻ ở một nơi ấm áp và không làm trẻ hoảng sợ.

Vị trí của tinh hoàn ẩn có thể được xác định bằng siêu âm. Nếu không xác định được vị trí của tinh hoàn ẩn bằng siêu âm khi đó cần phải soi ổ bụng để tìm, công việc này phải được thực hiện tại bệnh viện có đủ điều kiện trang thiết bị.

Do tinh hoàn có thể tự xuống trong 12 tháng đầu sau sinh do đó cần theo dõi thường xuyên trong năm đầu tiên để xem tinh hoàn có xuống được hay không và có cách giải quyết kịp thời. ■

Tài liệu tham khảo

1. Lê Ngọc Từ (1995), *Tinh hoàn ẩn*, “ Bệnh học Tiết niệu” Hội Tiết niệu Hà Nội, NXB Y Học, 570-576.
2. Biserte J. (2001), *Chirurgie du testicule non descendu. Encycl Méd Chir*, Editions Scientifiques et Médicales Elsevier, Paris, tous droits réservés, Techniques chirurgicales – Urologie, 41- 410.
3. Hutson J.M. (2006), *Orchidopexy*. “Pediatric Surgery”, (Puri P. ; Höllwarth M. E. (Eds.)), © Springer-Verlag, 555 – 568.

11. THOÁT VỊ BẸN

Thoát vị bẹn là gì ?

Thoát vị xảy ra khi một cơ quan lồi ra khỏi khoang chứa nó thông qua một lỗ tự nhiên hay bất thường. Thoát vị bẹn là trường hợp thoát vị xảy ra qua ống bẹn, một ống nối thông giữa bụng và bìu (ở nam) hoặc môi lớn (ở nữ).

Đại đa số trường hợp thoát vị bẹn ở trẻ em là bẩm sinh. Các cơ quan trong ổ bụng (thường là ruột hoặc buồng trứng) sẽ đi xuống qua ống bẹn làm vùng bẹn bị phồng lên, chỗ phồng này chạy xuống dần về phía bìu hoặc đi vào trong bìu (ở nam) (hình 11.1) hoặc môi lớn (ở nữ).



Hình 11.1: Thoát vị bẹn ở trẻ nam

Có nhiều trẻ mắc thoát vị bẹn không ?

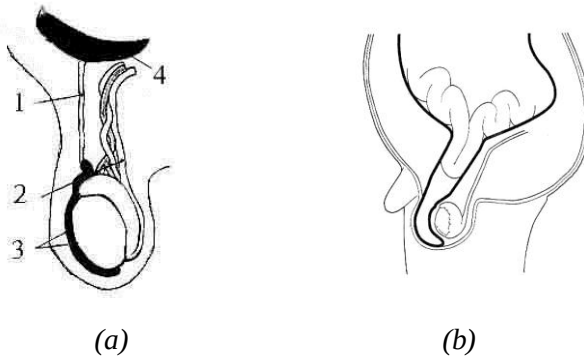
Tỉ lệ trẻ mắc thoát vị bẹn là từ 1 đến 2 % trẻ sơ sinh. Xảy ra phổ biến ở nam hơn so với nữ (tỉ lệ 4 nam : 1 nữ). 60% trường hợp thoát vị bẹn xảy ra ở bên phải, 30% xảy ra ở bên trái và 10% xảy ra ở cả hai bên.

Khoảng 50% số trường hợp được thấy từ trước 1 năm tuổi và trong số đó hầu hết đều xuất hiện từ trước 6 tháng tuổi.

Ở trẻ sinh non tỉ lệ mắc thoát vị bẹn cao hơn, có tới 7 % số

trẻ sơ sinh nam mắc tật này nếu trẻ sinh trước 30 tuần của thai kỳ. Trẻ sinh non với trọng lượng nhỏ hơn 1.500 gram sẽ có tỉ lệ mắc tật này cao 20 lần hơn so với trẻ có trọng lượng lớn hơn.

Tại sao trẻ bị mắc thoát vị bẹn ?

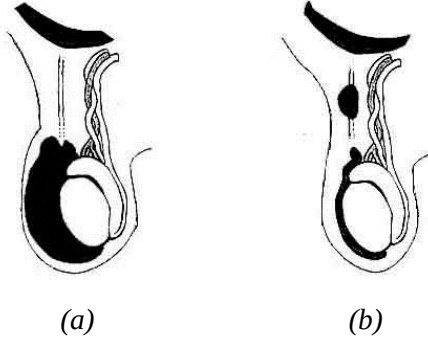


Hình 11.2: a. Cấu trúc bìu, tinh hoàn, thừng tinh và ống phúc tinh mạc. (1) Ống phúc tinh mạc đã bị bịt kín; (2) Ống dẫn tinh; (3) Màng tinh; (4) Khoảng ổ bụng. b. Thoát vị bẹn

Bình thường trong thời kỳ bào thai, tinh hoàn sẽ đi từ vùng bụng vào ống bẹn để đến bìu thông qua một ống được gọi là ống phúc tinh mạc. Quá trình này bắt đầu khoảng từ tháng thứ 5 và kết thúc vào khoảng tháng thứ 8 của thời kỳ bào thai. Sau đó ống phúc tinh mạc sẽ bị bịt kín trong những tuần lễ cuối cùng của thời kỳ bào thai hoặc ngay sau khi sinh (hình 11.2a). Thoát vị bẹn xảy ra khi ống bẹn và ống phúc tinh mạc không bị bịt kín (hình 11.2b).

- Nếu ống phúc tinh mạc chỉ bị bịt kín một phần, thì tùy vị trí và mức độ có thể gây ra thoát vị bẹn (nếu không bị bịt kín hoặc bị bịt kín ở phía gần tinh hoàn).
- Gây ra tràn dịch màng tinh (nếu chỉ bị bịt kín phần gần ống bẹn) (hình 11.3a).

- Hoặc nang thường tinh (nếu chỉ bịt kín phần gân tinh hoàn và ống bẹn còn thừa lại đoạn giữa) (hình 11.3b).



Hình 11.3 : (a) Tràn dịch màng tinh. (b) Nang thường tinh

Chẩn đoán thoát vị bẹn như thế nào ?

Việc chẩn đoán thoát vị bẹn thường không khó. Bố mẹ của trẻ thường là người đầu tiên phát hiện ra tình trạng này ở trẻ.

Khối thoát vị không phải có mặt thường xuyên mà chỉ xuất hiện và phồng to lên khi trẻ khóc (hình 11.4), hoặc gắng sức làm gì đó (như đi cầu chẳng hạn). Khi trẻ ngủ hoặc được nghỉ ngơi thì khối thoát vị sẽ biến mất.



Hình 11.4: Bù phồng to khi trẻ khóc do thoát vị.

Dấu hiệu xuất hiện một khối phồng ở vùng bẹn, trong bìu (ở nam) hoặc trong môi lớn (ở nữ) rồi biến mất một cách tự nhiên là biểu hiện điển hình của thoát vị bẹn ở trẻ.

Nên khám cho trẻ để phát hiện thoát vị bẹn như thế nào ?

Ở trẻ nhỏ không nên cố gắng phát hiện sự có mặt của ống bẹn bằng cách dùng ngón tay để kiểm tra sự tồn tại của ống này như ở người lớn vì cách khám này thường làm trẻ khó chịu, hơn nữa ở trẻ nhỏ ống bẹn cũng chưa định hình rõ.

Nên khám cho trẻ dưới 1 tuổi bằng cách cho trẻ nằm ngửa, duỗi thẳng hai chân và đưa hai tay lên quá đầu, tư thế này thường làm cho trẻ khóc và làm tăng áp lực ổ bụng do đó sẽ làm lộ rõ khối thoát vị.

Đối với trẻ lớn hơn nên khám cho trẻ ở tư thế đứng, tư thế này cũng làm tăng áp lực ổ bụng và làm lộ khối thoát vị.

Làm thế nào để phân biệt thoát vị bẹn làm ruột đi vào trong bìu với tràn dịch màng tinh hoặc nang thừng tinh ?

Khối phòng do thoát vị bẹn gây ra sẽ gia tăng kích thước hoặc chỉ xuất hiện khi trẻ khóc hoặc gắng sức, biến mất hoặc nhỏ lại rất nhiều khi trẻ được thư giãn.

Tràn dịch màng tinh thể không thông ổ bụng hoặc nang thừng tinh sẽ không thay đổi kích thước trong ngày.



Hình 11.5: Tràn dịch màng tinh hoàn

Các phương tiện chẩn đoán như siêu âm có thể giúp dễ dàng phân biệt. Tuy nhiên trong thực tế có thể sử dụng nghiệm pháp soi đèn để xác định tràn dịch màng tinh hoàn, khi sử

dụng đèn pin chiếu qua, trường hợp tràn dịch màng tinh hoàn sẽ cho hình trong suốt (hình 11.5).

Cần nhớ là tràn dịch màng tinh có thể dần dần biến mất khi trẻ trên 1 tuổi và không nên hút dịch trong tịt tràn dịch màng tinh.

Thoát vị bẹn có nguy hiểm cho trẻ không ?

Thoát vị bẹn có thể gây ra các biến chứng rất nguy hiểm cho trẻ.

- Trẻ có thể bị **ngheét ruột** do ruột trong khối thoát vị không thể đi ngược trở lại vào ổ bụng (thoát vị ngheét). Tình trạng này thường hay xảy ra ở trẻ dưới 1 tuổi. Khám sẽ thấy một khối chắc ở ống bẹn hoặc ở trong bìu, đau khi đụng vào. Trẻ nhỏ sẽ có tình trạng quấy, bỏ ăn, khóc dai và bìu sưng liên tục. Ở trẻ lớn sẽ có biểu hiện đau liên tục ở bìu, trẻ không cho đụng vào vùng bìu hoặc gây đau khi đụng vào. Phần da phía trên khối phồng có thể hơi phù nề và đổi màu nhưng không có màu đỏ. Đây là trường hợp cần phải mổ cấp cứu để tránh hiệu tượng hoại tử của ruột và có thể gây tử vong cho trẻ. Khi trẻ có triệu chứng nôn, chướng bụng thường là đã muộn.
- Ở trẻ nữ, buồng trứng và vòi trứng thường bị ngheét trong ống bẹn hoặc trong môi lớn và có thể dẫn đến nhồi máu và hoại tử buồng trứng.

Thoát vị bẹn được điều trị như thế nào ?

Thoát vị bẹn không thể tự lành một cách tự nhiên mà phải được điều trị bằng phẫu thuật. Sau khi đã có chẩn đoán xác định, nên chuẩn bị cho việc điều trị bằng phẫu thuật càng

sớm càng tốt để tránh biến chứng thoát vị bẹn nghẹt rất hay xảy ra ở trẻ dưới 1 tuổi.

Nguyên tắc phẫu thuật là đưa trả tạng vào lại trong ổ bụng và khâu kín ống phúc tinh mạc lại.

Tất cả trẻ gái bị thoát vị bẹn, dù không đau nhưng nếu không xếp đi khi trẻ ngủ thì phải mổ càng sớm càng tốt do tạng thoát vị là buồng trứng.

Không nên cho trẻ mặc quần lót chật, không nên băng ép hoặc băng treo bìu cho trẻ thoát vị bẹn vì làm tăng nguy cơ teo tinh hoàn và thoát vị nghẹt.

Xử trí như thế nào với trẻ bị thoát vị bẹn nghẹt ?

Thoát vị bẹn nghẹt là một cấp cứu ngoại khoa. Khi trẻ có các triệu chứng của thoát vị bẹn nghẹt cần phải đưa trẻ đến cơ sở y tế gần nhất để khám và có phương án xử trí. ■

Tài liệu tham khảo

1. Nguyễn Văn Liễu (2007), *Điều trị thoát vị bẹn*, NXB Đại học Học Huế.
2. Krischnabhakdi S. Hernien (1997), *Klinikleitfaden Chirurgie*, Fischer Verlag; Edit Hasse FM, 533-543.
3. Juan A.Tovar (2006), *Hernias – Inguinal, Umbilical, Epigastric, Femoral and Hydrocele*, Pediatric Surgery (Puri P.; Höllwarth M. E. (Eds.)) © Springer-Verlag, 139-152.



12. LỖ ĐÁI ĐỒ THẤP

Lỗ đái đồ thấp là gì ?



Hình 12.1. Lỗ đái đồ thấp, không thấy lỗ đái ở giữa quy đầu dương vật

Dị tật lỗ đái đồ thấp là tình trạng phát triển không hoàn chỉnh của dương vật làm cho miệng sáo (lỗ đái) không đến đúng vị trí bình thường của nó. Ở một trẻ trai bình thường, sau khi kéo da bao quy đầu lên trên để lộ quy đầu, chúng ta thấy lỗ đái nằm gần chính giữa của quy đầu dương vật của trẻ. Ngoài ra, khi trẻ buồn đái hoặc cương

dương vật lúc ngủ, dương vật của trẻ dựng thẳng và đôi lúc hơi cong hướng lên phía bụng trẻ.

Ở một số trẻ trai, sau khi kéo da bao quy đầu lên trên để lộ quy đầu, lỗ đái nằm thấp hơn về phía dưới (hay phía sau), đôi khi lỗ đái nằm đến gốc của dương vật hay bìu. Những trường hợp như vậy được gọi là lỗ đái đồ thấp (hình 12.1).

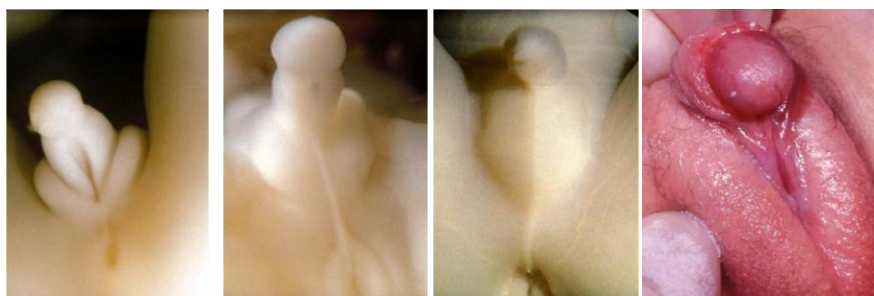
Có nhiều trẻ mắc dị tật lỗ đái đồ thấp không ?

Tỉ lệ trẻ mắc lỗ đái đồ thấp dao động từ 3 phần ngàn đến 1 phần trăm trẻ sơ sinh đủ tháng, có nghĩa là cứ mỗi 1000 trẻ em sinh ra thì có từ khoảng 3 đến 10 trẻ mắc lỗ đái đồ thấp.

Tại sao trẻ bị mắc dị tật lỗ đài đồ thấp ?

Cho đến nay, cơ chế hình thành dị tật lỗ đài đồ thấp vẫn chưa rõ. Các yếu tố môi trường, nội tiết và di truyền được cho là có liên quan cộng hưởng đến sự hình thành nên dị tật này.

Về phương diện bào thai học, vào tuần thứ 8 trong thời kỳ bào thai, một loại tế bào của tinh hoàn gọi là tế bào Leydig sẽ sản xuất ra Testosterone để kích thích làm dài củ sinh dục (sau này là dương vật). Do củ sinh dục phát triển dài ra, nên máng niệu đạo cũng phát triển dài ra theo và sự phát triển của niệu đạo sẽ gần như hoàn tất vào tuần thứ 13 của thời kỳ bào thai. Khi một nguyên nhân nào đó làm cho quá trình phát triển của máng niệu đạo bị ngừng lại sẽ gây tật lỗ đài đồ thấp ở trẻ nam (hình 12.2a,b,c,d).



(a) 9 tuần

(b) 11 tuần

(c) 13 tuần

(d) sau sinh

Hình 12.2: Các giai đoạn phát triển trong bào thai của niệu đạo

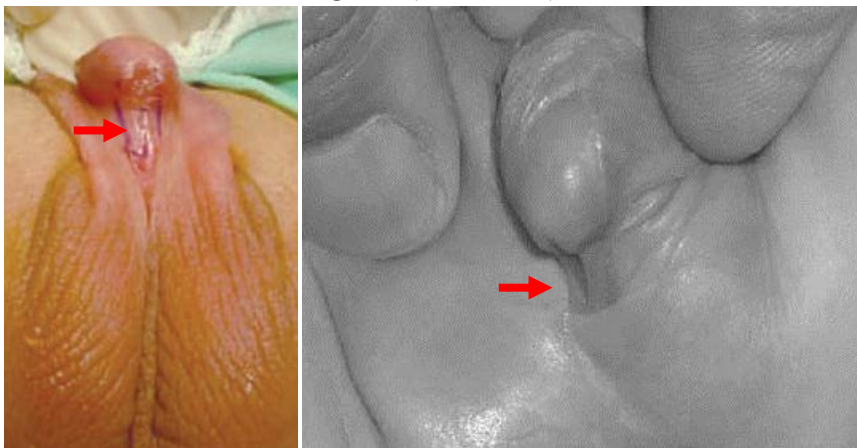
Chẩn đoán dị tật lỗ đài đồ thấp như thế nào ?

Việc chẩn đoán lỗ đài đồ thấp thường không khó. Nếu chú ý kiểm tra tật này ở trẻ nam, nữ hộ sinh hay bác sĩ sản khoa sẽ là những người đầu tiên phát hiện tật lỗ đài thấp ngay khi trẻ mới được sinh ra.

Nếu trẻ không được phát hiện dị tật trong thời điểm này thì

bố mẹ trẻ sẽ là những người phát hiện khi tắm hoặc thay áo quần cho trẻ.

Triệu chứng điển hình đầu tiên ở trẻ bị lỗ đái đổ thấp là lỗ đái của trẻ không nằm ở đỉnh của dương vật mà nằm dọc theo mặt dưới của thân dương vật (hình 12.3).



Hình 12.3 : Ở trẻ bị ổ đái đổ thấp, lỗ đái nằm ở mặt dưới của thân dương vật. Mũi tên chỉ vị trí của lỗ đái.

Ở những trẻ bị nặng, lỗ đái nằm ở cuối dương vật, ở bìu hay thậm chí phía sau cùng của bìu. Trong những trường hợp này nhiều trẻ nam bị nhầm là trẻ nữ, nếu không được điều trị kịp thời sẽ ảnh hưởng lớn đến tâm lý và sinh hoạt sau này khi trẻ lớn.

Triệu chứng thường gặp khác là cong dương vật ở các trẻ bị lỗ đái đổ thấp (hình 12.4). Cong dương vật xuất hiện rõ nhất khi trẻ cương đái hay cương lúc đang ngủ. Ngoài ra, ở các trẻ trai đã đến tuổi đi nhà trẻ hay mẫu giáo, một triệu chứng ít được đề ý đến là các trẻ này thường bị ướt chân hay ống quần do cong dương vật và lỗ đái đổ thấp làm cho dòng nước tiểu không đi thẳng ra phía trước được. Ở những trẻ

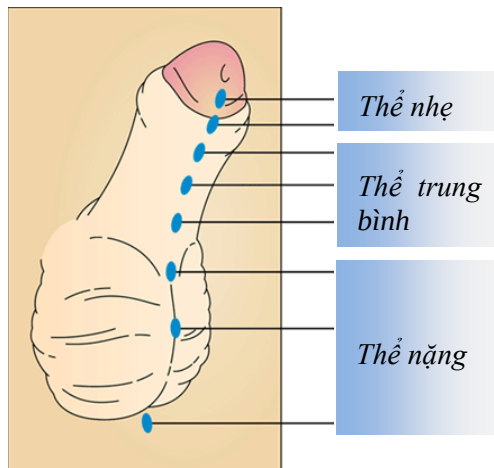


được phát hiện muộn, khi đã đi học ở cấp I, II hoặc các cấp cao hơn, nếu là thể nặng với lỗ đài nằm ở gốc dương vật hay ở bìu, các trẻ này thường phải đi tiểu trong nhà vệ sinh nữ do phải ngồi để đài.

Hình 12.4: Triệu chứng cong dương vật ở các trẻ bị lỗ đài đồ thấp.

Dị tật lỗ đài đồ thấp thường được phân loại như sau (hình 12.5) :

- **Thể trước (nhẹ):** lỗ đài nằm đoạn ở quy đầu hay rãnh quy đầu, chiếm 50%
- **Thể giữa (trung bình):** lỗ đài nằm đoạn 1/3 trước và 1/3 giữa của dương vật, chiếm 30%
- **Thể gần (nặng):** lỗ đài nằm đoạn 1/3 sau của dương vật, bìu và tầng sinh môn, chiếm 20%



Hình 12.5: Phân loại lỗ đài đồ thấp.

Khám cho trẻ nghi ngờ tật lỗ đái đồ thấp như thế nào?

Khám trẻ nghi ngờ bị lỗ đái đồ thấp ở hai tình huống : (1) lúc trẻ không cương dương vật và (2) khi trẻ cương dương vật. Đầu tiên, khám lúc trẻ lúc không cương để có thể kéo nhẹ bao quy đầu xuống để xem lỗ đái nằm vị trí nào. Sau đó, khám lúc trẻ cương để xem trẻ có kèm theo cong dương vật hay không.

Dị tật lỗ đái đồ thấp là loại dị tật thường kèm theo các dị tật khác mà nhất là ở cơ quan sinh dục ngoài như bìu và tinh hoàn. Nhiều thống kê cho thấy tỷ lệ trẻ dị tật lỗ đái đồ thấp có kèm theo tinh hoàn ẩn là 8-10%, và kèm theo thoát vị bẹn là 10-15%. Đặc biệt, nếu trẻ bị dị tật lỗ đái đồ thấp thể nặng (nằm cuối dương vật hay gần bìu) thì dị tật tinh hoàn ẩn kèm theo gặp càng nhiều. Chính vì vậy, ngoài việc xác định lỗ đái đồ thấp còn cần khám kỹ bìu của trẻ (xem thêm bài thoát vị bẹn và tinh hoàn ẩn) để phát hiện các dị tật này.

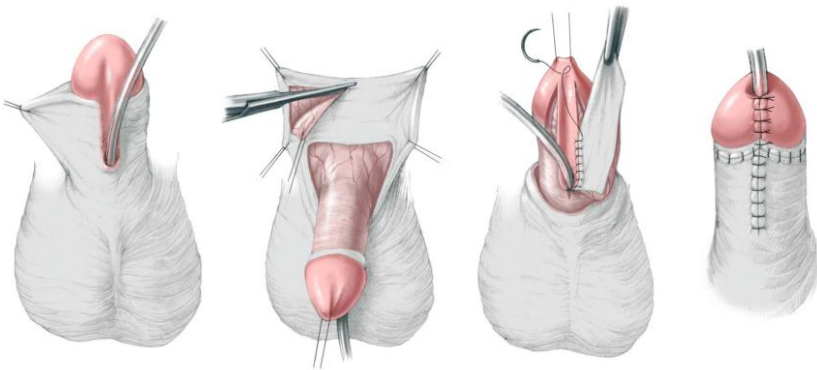
Ngoài ra, cần lưu ý một số trẻ bị lỗ đái đồ thấp thể nặng hay lỗ đái đồ thấp kèm tinh hoàn ẩn 2 bên có thể kèm theo các bất thường về nhiễm sắc thể hay mơ hồ giới tính. Vì vậy, cần cho các trẻ đó đi khám thêm ở các chuyên khoa về nội tiết và di truyền.

Dị tật lỗ đái đồ thấp có nguy hiểm cho trẻ không ?

Mặc dù bản thân lỗ đái đồ thấp không gây ra các biến chứng nguy hiểm sớm cho trẻ nhưng nó có thể để lại các hậu quả nặng nề về phát triển tâm sinh lý của trẻ sau này nếu như can thiệp muộn.

- Nếu trẻ được phẫu thuật muộn sau 3-4 tuổi, cuộc mổ ở dương vật sẽ để lại ấn tượng lên tâm lý trẻ sau khi lớn lên.
- Trong trường hợp dị tật không được phát hiện và chữa trị lúc còn nhỏ, lớn lên trẻ có thể mặc cảm và khó thích ứng với các sinh hoạt thông thường hay ảnh hưởng rất lớn đến việc lập gia đình và sinh hoạt sinh lý sau này.
- Cuối cùng, một số trẻ bị lỗ đái đồ thấp trong bối cảnh mơ hồ giới tính không được phát hiện và can thiệp kịp thời càng làm nặng hơn bệnh cảnh này lúc trẻ trưởng thành.

Lỗ đái đồ thấp được điều trị như thế nào ?



Hình 12.6 : Phẫu thuật chữa lỗ đái đồ thấp

Phẫu thuật nên được tiến hành khi trẻ còn nhỏ chưa đến trường, tốt nhất là khoảng 1 đến 2 tuổi. Tuy nhiên, do phần lớn các trẻ có dị tật được phát hiện muộn, nên cần giải thích cho bố mẹ, gia đình biết rằng phẫu thuật càng sớm càng tốt.

Những trường hợp có kèm theo dị tật tinh hoàn ẩn 2 bên hay dị tật lỗ đài đồ thấp thể nặng, cần cho trẻ khám thêm về nội tiết và di truyền để phát hiện các bất thường nhiễm sắc thể hay mơ hồ giới tính.

Phẫu thuật chữa dị tật lỗ đài đồ thấp bao gồm 2 phần chính là tạo hình kéo dài niệu đạo để trẻ có lỗ đài nằm đúng vị trí và dựng thẳng những trường hợp có kèm theo cong dương vật (hình 12.6). ■

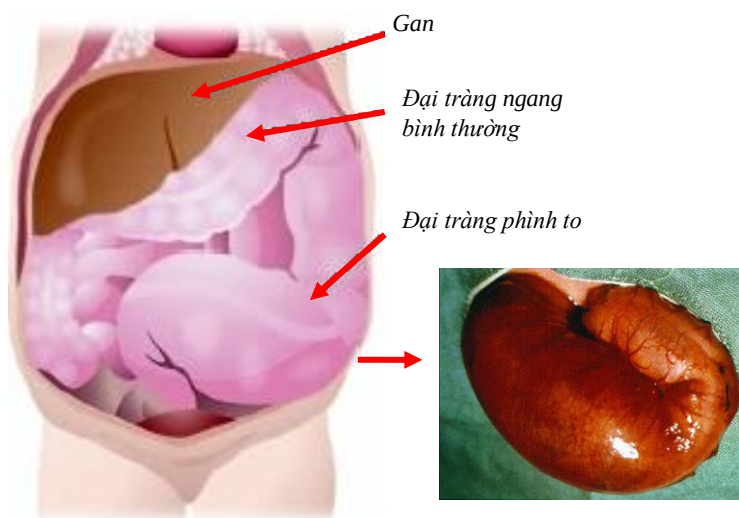
Tài liệu tham khảo

1. Keith T. Oldham, Paul M. Colombani, Robert P. Foglia, Michael A. Skinner (2005), *Principles and Practice of Pediatric Surgery*, 4th Edition, Lippincott Williams and Wilkins.
2. P. Puri, M. Hollwarth (2006), *Pediatric Surgery*, Springer-Verlag Berlin Heidelberg



13. BỆNH PHÌNH ĐẠI TRÀNG BẨM SINH

Thế nào là bệnh phình đại tràng bẩm sinh?



Hình 13.1 : Bệnh phình đại tràng bẩm sinh.

Bệnh phình đại tràng bẩm sinh (hình 13.1) có thể gặp ở tất cả trẻ nam và nữ. Tần suất bệnh được gặp trong khoảng 15% các bệnh và là dị tật bẩm sinh cần phải mổ. Bệnh đặc trưng bởi tình trạng khó đi cầu hay chậm đi cầu ngay sau khi trẻ được sinh ra, hoặc bởi tình trạng táo bón kéo dài xen lẫn những lúc ỉa chảy ở trẻ lớn. Bệnh phình đại tràng bẩm sinh gây nên các di chứng như trẻ chậm lớn, chậm phát triển tâm thần và cả những biến chứng nguy hiểm như viêm ruột nặng và tắc ruột. Bệnh được chữa khỏi hoàn toàn nhờ phẫu thuật.

Tại sao xảy ra bệnh phình đại tràng bẩm sinh ?

Trong thời kỳ bào thai, sự phát triển của ống tiêu hóa theo hướng từ trên xuống dưới, và cùng với nó là sự phát triển của hệ thống thần kinh chi phối cho ruột. Hệ thống thần kinh này nhận cảm giác có thức ăn hay phân trong lòng ruột, rồi chuyển đến cơ ở thành ruột thông qua các hạch ở hai đám rối thần kinh mang tên là Aubach và Meissner. Nhờ vậy, khi trẻ sinh ra và lớn lên, ruột có được nhu động giúp cho trẻ đi cầu bình thường. Trong quá trình phát triển này, nếu các hạch ở hai đám rối thần kinh đó không có, ruột của trẻ sẽ không co bóp và vì vậy làm cho trẻ không đi cầu được.

Có nhiều nguyên nhân khác nhau gây ra bệnh phình đại tràng bẩm sinh và bệnh có tính chất di truyền.

Có thể xảy ra nhầm lẫn khi chẩn đoán bệnh phình đại tràng bẩm sinh không ?

Ở một số trẻ khó đi cầu ngay sau sinh có thể không do mắc bệnh phình đại tràng bẩm sinh mà do dị dạng hậu môn bẩm sinh. Tuy nhiên, cả hai bệnh này đều cần can thiệp phẫu thuật nên đều phải được phát hiện và điều trị sớm.

Bệnh phình đại tràng bẩm sinh có những đặc điểm gì ?

Bệnh phình đại tràng bẩm sinh có những đặc điểm sau:

- Trẻ mới sinh xuất hiện bụng chướng căng, không đi cầu phân su sau hơn 1 ngày 1 đêm hoặc chỉ đi cầu khi dùng ống thông đưa vào hậu môn kích thích. Khi được kích thích hậu môn bằng ống thông, trẻ đi cầu ra rất nhiều phân dạng như tháo nút tắc ở cống nước, và được gọi là dấu hiệu ‘tháo cống’. Ngoài ra do bụng

chướng căng, nên trẻ nôn nhiều.

- Ở trẻ lớn, bệnh thường được biểu hiện bởi tình trạng táo bón kéo dài nhiều năm xen kẽ những đợt ỉa chảy dạng ‘tháo cống’ với tính chất đặc trưng là phân rất thối và có màu đen (do phân ứ đọng lâu ngày) và bụng chướng. Kèm theo, trẻ luôn trong tình trạng suy dinh dưỡng, chậm phát triển thể chất và tâm thần.

Nếu trẻ mắc bệnh phình đại tràng bẩm sinh mà không được điều trị kịp thời thì có thể xảy ra những biến chứng gì ?

- Suy dinh dưỡng, chậm phát triển thể chất và trí tuệ
- Viêm ruột tái đi tái lại, có thể gây nên thủng ruột.
- Tắc ruột

Lúc nào nên nghi ngờ một trẻ bị bệnh phình đại tràng bẩm sinh ?

- Cần nghi ngờ bệnh phình đại tràng bẩm sinh khi nhận thấy một cháu bé mới sinh mà không đi phân su sau hơn 24 giờ. Đặc biệt, nếu như kích thích hậu môn trẻ bằng ống thông chất dẻo mềm gây nên dấu hiệu ‘tháo cống’ thì cần đưa trẻ đến khám ngay bác sĩ chuyên khoa để có thể chẩn đoán sớm và điều trị kịp thời.
- Nếu một cháu bé sau 1 tuổi



Hình 13.2: Dấu hiệu bụng chướng.

có tình trạng táo bón kéo dài kèm dấu hiệu ‘tháo cống’ và bụng chướng thì cần nghi ngờ bệnh phình đại tràng bẩm sinh và đưa trẻ đi khám bác sĩ chuyên khoa ngay.

Chẩn đoán bệnh phình đại tràng bẩm sinh như thế nào?

Đa số trẻ bị bệnh phình đại tràng bẩm sinh ở nước ta nói chung và ở các địa phương nói riêng thường được phát hiện muộn. Lý do thường gặp là do bố mẹ có quá nhiều con nên không để ý đến tình trạng táo bón kéo dài của trẻ hoặc nhân viên y tế chỉ nghĩ đây là tình trạng táo bón đơn thuần do sữa hay chế độ ăn. Vì vậy, cần nghĩ đến bệnh phình đại tràng sớm để chẩn đoán và điều trị.

Lâm sàng đặc trưng bởi bụng chướng, chậm đi phân su sau 24 giờ (trẻ mới sinh) hay táo bón ở trẻ lớn trên 1 tuổi và dấu hiệu ‘tháo cống’.

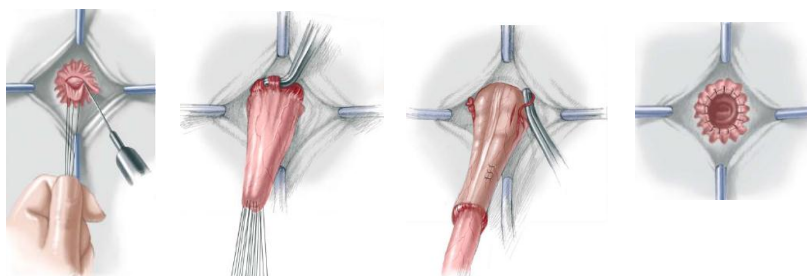
Tuy nhiên, xét nghiệm X quang đóng vai trò quyết định trong chẩn đoán. Chụp X quang bụng không chuẩn bị đơn thuần thấy hình ảnh các quai ruột dẫn và bụng chướng. Chụp đại tràng có thuốc cản quang cho hình ảnh giống như cái ‘phễu’ đổ xăng (hình 13.3). Tuy nhiên, do chụp đại tràng cản quang là một phương pháp chụp và đọc không dễ nên cần được thực hiện tại bệnh viện có đủ điều kiện trang thiết bị.



Hình 13.3: Hình ảnh giống cái ‘phễu’ đổ xăng khi chụp đại tràng có thuốc cản quang.

Bệnh phình đại tràng bẩm sinh được điều trị như thế nào ?

Do không có các hạch thần kinh ở đoạn ruột gần phía hậu môn (dài hay ngắn tùy từng trẻ) nên đoạn ruột đó không thể co bóp được và teo nhỏ. Hậu quả là đoạn ruột bình thường bên trên phình to ra. Điều trị bệnh bao gồm cắt bỏ đoạn ruột teo nhỏ rồi đưa đoạn ruột bình thường bên trên xuống thay thế. Hiện nay có nhiều cách mổ khác nhau, có thể mổ một lần hay nhiều lần, có thể phải mổ bụng nhưng trong phần lớn trường hợp, chỉ mổ từ dưới hậu môn lên mà không cần mổ bụng.



Hình 13.4 : phẫu thuật bệnh phình đại tràng bẩm sinh qua ngã hậu môn

Hiện nay, trong các bệnh viện lớn có chuyên khoa mổ trẻ em, phẫu thuật bệnh phình đại tràng bẩm sinh qua ngã hậu môn là an toàn. Bé có thể được cho bú trở lại sau mổ 1-2 ngày và ra viện sau khoảng 1 tuần. ■

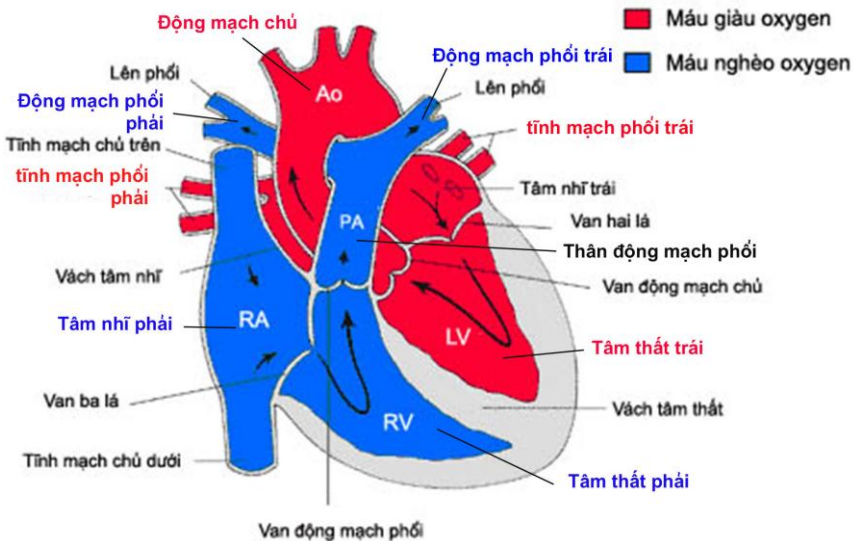
Tài liệu tham khảo

1. A.M. Holschneider, P. Puri (2008), *Hirschsprung's Disease and Allied Disorders*, Springer-Verlag Berlin Heidelberg.
2. Keith T. Oldham, Paul M. Colombani, Robert P. Foglia, Michael A. Skinner (2005), *Principles and Practice of Pediatric Surgery*, 4th Edition, Lippincott Williams and Wilkins.
3. P. Puri, M. Hollwarth (2006), *Pediatric Surgery*, Springer-Verlag Berlin Heidelberg.

14. TẬT TIM BẨM SINH

Tật tim bẩm sinh là gì?

Tật tim bẩm sinh là loại dị tật liên quan đến cấu trúc của tim, có mặt từ trước khi sinh. Tim bẩm sinh là loại bệnh thông thường nhất trong hầu hết các loại khuyết tật bẩm sinh. Trung bình có 1 trẻ mắc tật tim bẩm sinh trong khoảng từ 200 đến 500 trẻ sơ sinh.



Hình 14.1: Thiết diện dọc của một quả tim bình thường. Phía bên phải màu xanh chứa máu nghèo oxy đưa máu từ cơ thể đến động mạch phổi. Phía bên trái màu đỏ chỉ hướng đi của lưu lượng máu giàu oxy từ phổi về tim để đưa máu đến những phần còn lại của cơ thể.

Tim của trẻ bắt đầu xuất hiện và phát triển ngay từ giữa tuần

lễ thứ ba (khoảng ngày thứ 18) sau khi thụ thai. Hình 14.1 mô tả thiết diện dọc của một quả tim bình thường. Trong quá trình phát triển, những dị tật về mặt cấu trúc của tim có thể xảy ra. Những dị tật này có thể liên quan đến vách tim, van tim và động mạch cũng như tĩnh mạch gần tim. Dị tật tim bẩm sinh có thể làm thay đổi lưu lượng máu đến tim dưới các hình thức sau:

- Bị chậm lại.
- Chảy nhầm hướng hoặc đến nhầm chỗ.
- Hoàn toàn bị chặn lại.

Có rất nhiều loại tật tim bẩm sinh. Các dị tật này có thể từ đơn giản không có triệu chứng đến các dị tật phức tạp với những triệu chứng nặng nề đe dọa đến tính mạng của trẻ.

Nguyên nhân nào gây ra tật tim bẩm sinh?

Nguyên nhân của hầu hết các tật tim bẩm sinh đều chưa được biết. Theo các nhà khoa học các đa số tật tim bẩm sinh được xếp vào nhóm bệnh di truyền đa yếu tố, nghĩa là có nguyên nhân từ sự phối hợp giữa các yếu tố di truyền và yếu tố môi trường.

Tật tim bẩm sinh còn được gặp trong các trường hợp bất thường về số lượng nhiễm sắc thể (NST) như thể ba NST 21, NST 13 hoặc NST 18 và cả trong những trường hợp bệnh lý do đột biến gen.

Nhiều yếu tố môi trường được cho là tham gia vào việc gây ra tật tim bẩm sinh như mẹ nghiện rượu, ma túy, sử dụng một số dược phẩm trong thời kỳ mang thai như thalidomide, bị nhiễm virus như bị bệnh sởi trong quý đầu của thai kỳ hoặc mẹ bị tiểu đường v.v...

Làm thế nào để chẩn đoán tật tim bẩm sinh ?

Khi nghi ngờ trẻ bị tật tim bẩm sinh, cán bộ y tế cơ sở nên giới thiệu trẻ đến các cơ sở chẩn đoán có các bác sĩ chuyên khoa và có siêu âm doppler để có chẩn đoán chính xác.

Có những loại tật tim bẩm sinh nào ?

Có rất nhiều loại tật tim bẩm sinh khác nhau, dưới đây là thông tin chi tiết của một số tật tim bẩm sinh phổ biến:

1. Tật còn ống động mạch

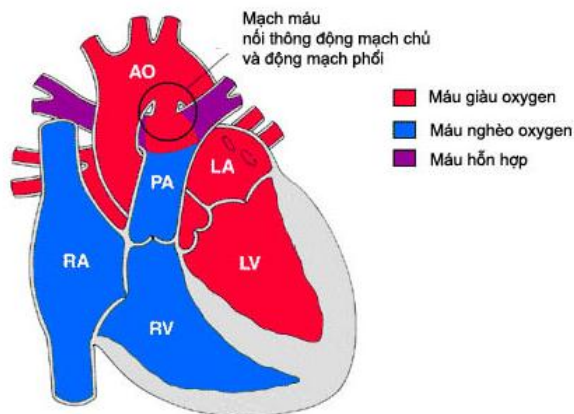
Tật còn ống động mạch chiếm tỷ lệ 10% trong số các tật tim bẩm sinh. Trẻ đẻ non hoặc bà mẹ trong thời kỳ mang thai bị mắc bệnh sỏi trong 3 tháng đầu của thai kỳ có nguy cơ bị dị tật này.

Thế nào là còn ống động mạch ?

Ống động mạch tồn tại trong quá trình phát triển của bào thai, tạo sự thông thương giữa động mạch chủ và động mạch phổi. Sau khi trẻ sinh ra đời bình thường ống động mạch đóng lại.

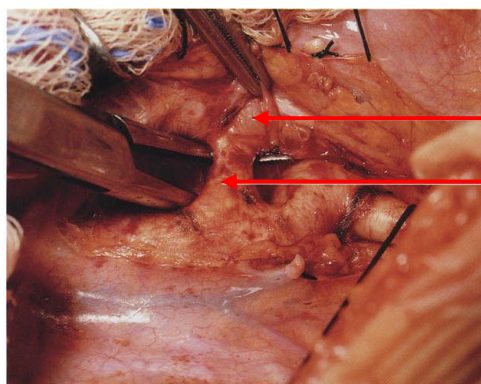
Khi trẻ sinh ra nếu ống động mạch vẫn còn tồn tại gây luồng thông trái-phải gây quá tải tuần hoàn phổi, nhĩ trái và thất trái (hình 14.2 ; 14.3). Sự quá tải tuần hoàn phổi gây nên các biểu hiện hô hấp, tăng áp lực động mạch phổi và giãn động mạch phổi, giãn nhĩ trái và thất trái, giảm huyết áp tâm trương. Sự tăng áp lực động mạch phổi có thể xảy ra từ rất sớm.

Nếu kích thước của ống động mạch nhỏ, nguy cơ chủ yếu là viêm nội tâm mạc nhiễm trùng. Nếu kích thước ống động mạch lớn sẽ ảnh hưởng đến chức năng hô hấp của trẻ từ lúc sinh đến 12 tháng sau sinh và làm tăng áp lực động mạch phổi.



Hình 14.2 : Tật còn ống động mạch

AO: quai động mạch chủ; PA: động mạch phổi; LA: tâm nhĩ trái; LV: tâm thất trái; LA: tâm thất phải; RA: tâm nhĩ phải; RV: tâm thất phải.



Ống động mạch

Ống động mạch

Hình 14.3: Hình ảnh ống động mạch

Làm thế nào để chẩn đoán tật còn ống động mạch ?

Lâm sàng

- Nghe tim có tiếng thổi liên tục dưới xương đòn trái rất điển hình, đôi khi sờ có rung miu.

- Có thể nghe tiếng thổi tâm thu mạnh và kéo dài đến thì tâm trương. Khi ống động mạch lớn, áp lực động mạch phổi tăng cao thì tiếng thổi nghe yếu.

Siêu âm-doppler tim giúp chẩn đoán xác định:

- Siêu âm 2 chiều xác định vị trí và kích thước ống động mạch.
- Siêu âm doppler xác định hướng luồng thông qua ống động mạch.
- Ngoài ra, siêu âm-doppler giúp phát hiện thêm các thương tổn phối hợp.
- Đánh giá áp lực động mạch phổi.
- Đánh giá kích thước nhĩ trái, thất trái và động mạch phổi.

Xquang

- Bóng tim lớn.
- Tăng tưới máu tuần hoàn phổi.

Điện tâm đồ

- Dày thất trái.

Tiến triển của tật còn ống động mạch như thế nào ?

Đối với trẻ sơ sinh

- Ống động mạch có thể tự đóng trong vòng 3 tuần đầu sau sinh.

Đối với trẻ dưới 6 tháng

- Còn ống động mạch ảnh hưởng đến chức năng hô hấp của trẻ, gây nên tình trạng suy hô hấp, suy tim.

Đối với trẻ trên 6 tháng

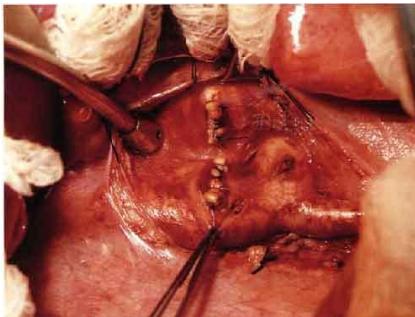
- Áp lực động mạch phổi tăng cao.
- Phì đại cơ tim, giãn buồng tim sau nhiều tháng hoặc nhiều năm.

Đối với các lứa tuổi

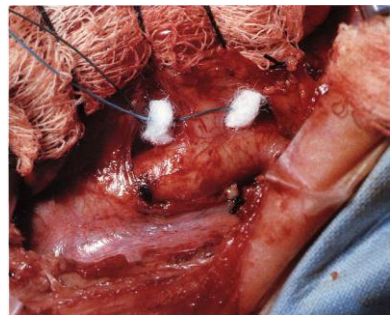
- Nguy cơ viêm nội tâm mạc nhiễm trùng.
- Hở van động mạch chủ và van hai lá do giãn buồng tim.

Điều trị tật còn ống động mạch như thế nào ?

Điều trị chủ yếu là đóng ống động mạch.



Cắt khâu ống động mạch



Buộc ống động mạch

Hình 14.4: Phẫu thuật ống động mạch

- Đóng ống động mạch bằng thuốc ức chế tổng hợp prostaglandine đối với trẻ sơ sinh.
- Đóng ống động mạch bằng can thiệp nội mạch. Có thể có các biến chứng:
 - Để lại luồng thông trong 10%-20% trường hợp.
 - Prothèse đóng ống động mạch có thể vào trong động mạch phổi.

- Đóng ống động mạch bằng phẫu thuật (hình 14.4). Đây là phương pháp an toàn và hiệu quả. Hầu như không có tử vong khi phẫu thuật ở trẻ nhỏ. Các biến chứng có thể xảy ra nhưng hiếm như tràn dịch màng phổi, liệt thần kinh quặt ngược.

Khi nào thì cần chỉ định phẫu thuật ?

- Đối với ống động mạch lớn, tăng áp lực động mạch phổi nặng, cần chỉ định phẫu thuật sớm sau giai đoạn sơ sinh.
- Đối với ống động mạch có kích thước vừa, không tăng áp lực động mạch phổi nặng, chỉ định điều trị phẫu thuật ngoại khoa khi trẻ được khoảng 1 tuổi.

2. Thông liên thất

Thông liên thất (hình 14.5) là một tật tim bẩm sinh do khiếm khuyết một hay nhiều vị trí trên vách liên thất tạo nên sự thông thương giữa tâm thất trái và phải. Đây là tật tim bẩm sinh thường gặp, chiếm tỷ lệ 25% trong tổng số các tật tim bẩm sinh.

Thông liên thất là thể bệnh lý đơn thuần hoặc phối hợp với các bệnh lý phức tạp khác như tứ chứng Falô, còn ống động mạch, thông liên nhĩ.

Thể nào là thông liên thất ?

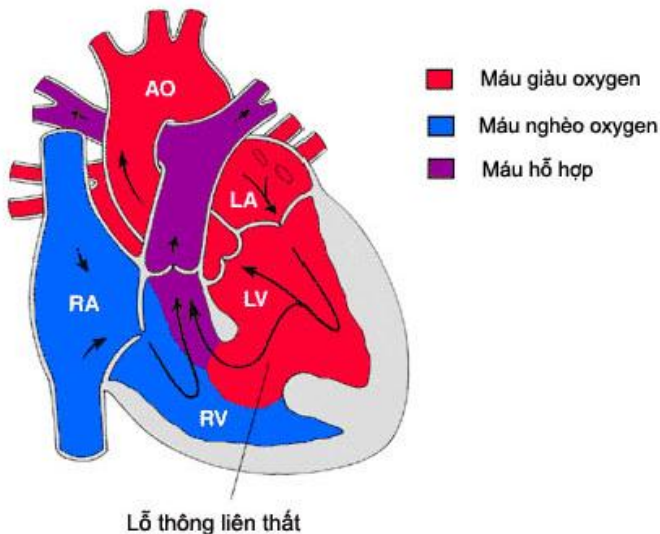
Luồng thông trái-phải trong thông liên thất gây quá tải lưu lượng máu qua thất phải và động mạch phổi. Các biểu hiện lâm sàng gồm có:

- Nhiễm trùng phế quản phổi.
- Tăng áp lực động mạch phổi.

- Giảm nhĩ trái, thất trái và động mạch phổi.

Áp lực động mạch phổi tăng, ảnh hưởng đến thất phải. Tình trạng này kéo dài sẽ làm thay đổi thành của động mạch phổi, gây ra bệnh lý mạch máu phổi tắc nghẽn.

Thông liên thất nhỏ không gây ra hậu quả trầm trọng và thường sẽ tự bít lại trong quá trình phát triển của trẻ.



Hình 14.5: Tim bị thông liên thất

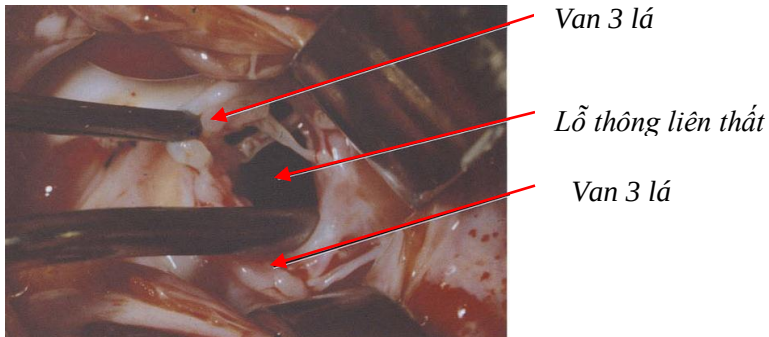
AO: quai động mạch chủ; PA: động mạch phổi; LA: tâm nhĩ trái; LV: tâm thất trái; RA: tâm nhĩ phải; RV: tâm thất phải.

Căn cứ vào vị trí của lỗ thông người ta chia ra thành các loại sau :

Thông liên thất phần màng

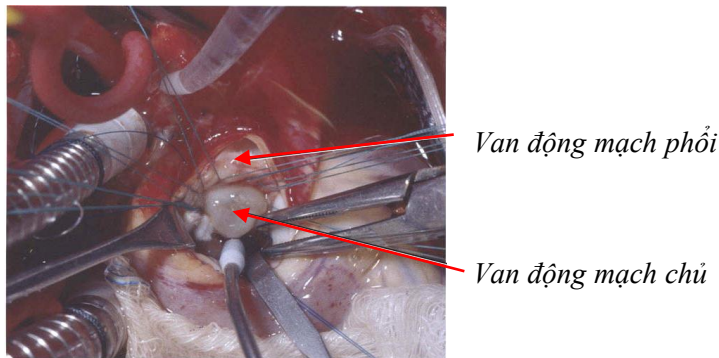
Chiếm tỷ lệ cao nhất. Ở vị trí gần van 3 lá và van động mạch chủ. Lỗ thông ở vị trí này có thể được bít một phần bởi lá vách của van 3 lá. Thông liên thất phần màng có thể gây biến

chứng hở van động mạch chủ và hẹp phần thấp của phễu thất phải (hình 14.6).



Hình 14.6: Vị trí thông liên thất phần màng

Thông liên thất phần phễu



Hình 14.7: Vị trí thông liên thất phần phễu

Ở vị trí dưới van động mạch chủ và van động mạch phổi. Lỗ thông ở vị trí này có thể được bít một phần bởi lá van động mạch chủ (hình 14.7). Nếu phẫu thuật muộn có thể gây hở van động mạch chủ (gọi là hội chứng Pezzi-Laubry).

Thông liên thất phần cơ bè

Thường vị trí ở gần mỏm tim, giữa các trụ cơ của van 3 lá.

Làm thế nào để chẩn đoán thông liên thất ?

Lâm sàng

- Biểu hiện chính: Nghe tiếng thổi tâm thu mạnh, bên trái xương ức, khoảng gian sườn IV, hướng lan ra xung quanh hình nan hoa. Trong trường hợp thông liên thất lớn, đôi khi chỉ nghe tiếng thổi nhẹ.
- Khả năng hô hấp của trẻ giảm, có bội nhiễm phổi tái phát.

X-quang

- Bóng tim lớn, tăng tuần hoàn phổi.

Điện tâm đồ

- Có biểu hiện dày thất trái.

Siêu âm

- Có luồng thông trái-phải mạnh.
- Giảm nhĩ trái, thất trái và động mạch phổi.
- Siêu âm nhằm xác định vị trí, kích thước lỗ thông.
- Khi có tăng áp lực động mạch phổi nặng:
 - Có tiếng T2 vang mạnh ở van động mạch phổi.
 - Điện tâm đồ có dày thất phải.
 - Siêu âm thành thất phải dày, luồng thông trái-phải giảm.

Tiến triển của thông liên thất như thế nào ?

Trẻ dưới 6 đến 9 tháng tuổi

- Biểu hiện lâm sàng là tình trạng nhiễm trùng phế quản phổi tái diễn, suy hô hấp.

Trên 9 đến 12 tháng

- Tiến triển tăng áp lực động mạch phổi.

Đối với mọi lứa tuổi

- Nguy cơ nhiễm trùng viêm nội tâm mạc Osler.
- Hở van động mạch chủ, nhất là trong trường hợp có thông liên thất phần phễu.

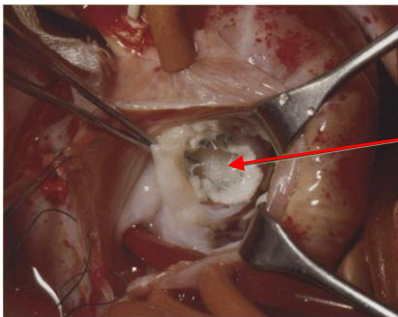
Điều trị thông liên thất như thế nào ?

- Điều trị thông liên thất bằng cách phẫu thuật đóng lỗ thông liên thất (hình 14.8).
- Trong lúc chờ đợi phẫu thuật, nếu tình trạng lâm sàng cho phép, có thể điều trị nội khoa tình trạng suy tim.
- Phẫu thuật đóng thông liên thất bằng miếng vá màng ngoài tim dưới tuần hoàn ngoài cơ thể.

Khi nào thì cần chỉ định phẫu thuật ?

Đối với thông liên thất kích thước lớn

- Trẻ dưới 6 tháng tuổi: điều trị nội khoa phối hợp và chỉ định phẫu thuật sớm.
- Trẻ trên 6 tháng tuổi: chỉ định phẫu thuật.



Miếng vá

Hình 14.8: Đóng thông liên thất bằng miếng vá

Đối với thông liên thất có tăng áp lực động mạch phổi trung bình và trẻ trên 6 tháng tuổi

- Chỉ định phẫu thuật

Đối với thông liên thất vùng phễu

- Chỉ định phẫu thuật sớm.

Sau phẫu thuật cần theo dõi trẻ như thế nào ?

Kết quả sau phẫu thuật thường rất tốt, trẻ phát triển bình thường.

Theo dõi sau phẫu thuật định kỳ hàng năm bằng siêu âm, điện tâm đồ, nhất là đối với các trẻ phẫu thuật muộn, có biểu hiện suy tim nặng, có tăng áp phổi nặng trước phẫu thuật hoặc các di chứng do nhiễm trùng hô hấp và di chứng rối loạn thông khí nặng trước phẫu thuật.

Làm thế nào để phát hiện thông liên thất sớm ?

Nghĩ tới khả năng trẻ bị thông liên thất khi có các dấu hiệu sau:

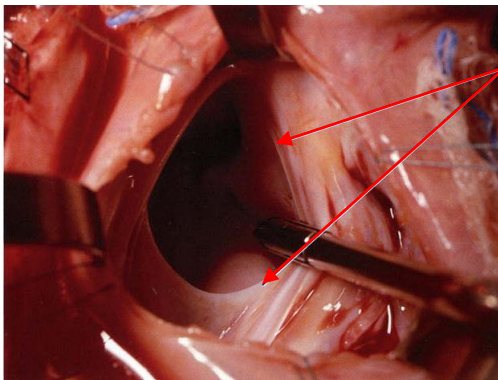
- Trẻ thường có biểu hiện nhiễm trùng hô hấp tái diễn.
- Nghe tim có tiếng thổi tâm thu mạnh ở bên trái xương ức khoảng gian sườn IV-V, lan xung quanh hình nan hoa.
- X-quang: bóng tim lớn, tăng tuần hoàn phổi.
- Điện tâm đồ: dày thất trái.
- Siêu âm: xác định hướng luồng thông, kích thước lỗ thông.

3. Thông liên nhĩ

Thông liên nhĩ là một tật bẩm sinh của tim với một lỗ thông trên vách liên nhĩ. Bệnh này chiếm tỷ lệ khoảng 7% trong các tật tim bẩm sinh.

Thế nào là thông liên nhĩ ?

Vị trí lỗ thông liên nhĩ thường nằm trung tâm của vách liên nhĩ, gần lỗ bầu dục (hình 14.9). Nhưng lỗ thông cũng có thể nằm ở vị trí cao hơn, gần tĩnh mạch chủ trên, hoặc ở thấp hơn, gần tĩnh mạch chủ dưới.



Lỗ thông liên nhĩ

Hình 14.9: Tật tim bẩm sinh thông liên nhĩ

Luồng thông trong bệnh thông liên nhĩ là luồng thông trái-phải, làm tăng lưu lượng máu lên phổi, có thể gây tăng áp lực động mạch phổi. Sự quá tải thể tích thì tâm trương thất phải tỷ lệ với luồng thông đi qua lỗ thông liên nhĩ. Luồng thông trái-phải gây quá tải thể tích ở nhĩ phải, thất phải, giãn van 3 lá và van động mạch phổi, làm tăng áp lực động mạch phổi. Mức độ tăng áp lực động mạch phổi thường ở mức độ vừa ở trẻ nhỏ, mức độ tăng trầm trọng đối với trẻ lớn hoặc

người lớn.

Làm thế nào để chẩn đoán thông liên nhĩ ?

Lâm sàng

- Dấu hiệu lâm sàng phụ thuộc vào kích thước của lỗ thông liên nhĩ.
- Trong trường hợp thông liên nhĩ có kích thước trung bình, biểu hiện lâm sàng ít thấy rõ, do đó chẩn đoán thường muộn, chủ yếu dựa vào nghe tim có tiếng thổi tâm thu nhẹ. Trẻ thường có biểu hiện tình trạng viêm phế quản phổi, khó thở khi gắng sức.
- Trong trường hợp thông liên nhĩ có kích thước lớn và có luồng thông trái-phải, trẻ kém phát triển, bội nhiễm phổi tái diễn.
- Nghe tiếng thổi tâm thu mức độ vừa ở van động mạch phổi, có thể có tiếng thổi ở van 3 lá phổi hợp.

X-quang ngực

- Tim lớn vừa, cung động mạch phổi phồng, đôi khi thấy bờ nhĩ phải.
- Tăng tuần hoàn phổi.

Điện tâm đồ

- Ít thay đổi, có thể có block cạnh phải không hoàn toàn.
- Dày nhĩ phải.

Siêu âm

- Xác định vị trí và kích thước lỗ thông liên nhĩ.
- Xác định giãn thất phải.
- Phát hiện hồi lưu tĩnh mạch phổi bất

thường phổi hợp.

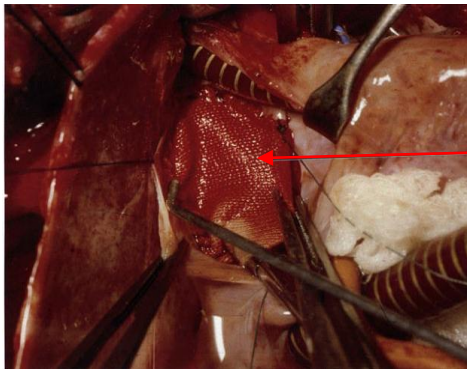
- Phát hiện hở van 3 lá và van động mạch phổi.
- Đánh giá áp lực động mạch phổi.

Tiến triển của thông liên nhĩ như thế nào ?

- Thông liên nhĩ thông thường diễn tiến từ từ, có khi trẻ sống đến tuổi trưởng thành.
- Áp lực động mạch phổi tăng dần.
- Có thể gây suy tim và rối loạn nhịp ở trẻ lớn và người lớn.

Điều trị thông liên nhĩ như thế nào ?

- Phẫu thuật đóng thông liên nhĩ dưới tuần hoàn ngoài cơ thể (hình 14.10).
- Đóng thông liên nhĩ bằng can thiệp nội mạch.



*Đóng lỗ thông
liên nhĩ bằng
miếng vá*

Hình 14.10: Phẫu thuật đóng thông liên nhĩ

Khi nào thì cần chỉ định phẫu thuật ?

Chỉ định phẫu thuật cho trẻ bị tật thông liên nhĩ khi:

- Có biểu hiện rối loạn chức năng: Cần phẫu thuật sớm
- Tuổi phẫu thuật: Nên đóng thông liên nhĩ trước 5 tuổi.

Tiên lượng sau phẫu thuật như thế nào ?

- Sau phẫu thuật đóng thông liên nhĩ, trẻ phát triển bình thường.
- Theo dõi sau phẫu thuật từ 2 đến 3 năm.
- Hiếm khi có rối loạn nhịp và rối loạn dẫn truyền sau phẫu thuật.

4. Tứ chứng Falô (Fallot)

Tứ chứng Falô là tật tim bẩm sinh có tím thường gặp nhất, chiếm 10% trong số các tật tim bẩm sinh.

Thế nào là tứ chứng Falô ?

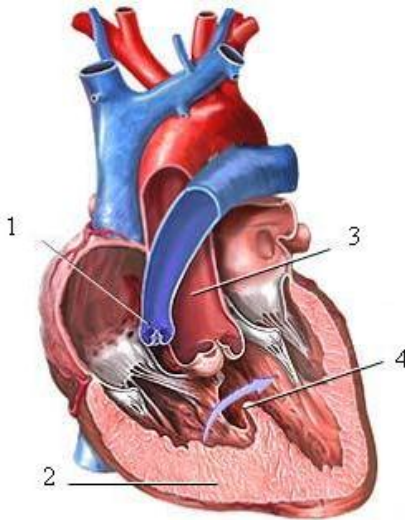
Tứ chứng Falô bao gồm 4 thương tổn (hình 14.11):

- Thông liên thất rộng.
- Động mạch chủ cưỡi ngựa lên vách liên thất
- Hẹp đường thoát thất phải.
- Dày thất phải.

Bệnh tiến triển với tình trạng tím tăng dần, đôi khi có cơn ngất. Chẩn đoán lâm sàng gợi ý khi bệnh nhân có tím, nghe tim có tiếng thổi tâm thu tần số cao, X-quang có trường phổi tăng sáng và dày thất phải.

Trong tứ chứng Falô chỉ có thông liên thất và hẹp động mạch phổi là quan trọng. Động mạch chủ cưỡi ngựa lên vách liên thất và dày thất phải là hậu quả của 2 thương tổn trên.

Tứ chứng Falô được chẩn đoán xác định bằng siêu âm.



1. Hẹp động mạch phổi
2. Dày thất phải
3. Động mạch chủ cưỡi ngựa lên vách liên thất
4. Thông liên thất

Hình 14.11 : Thương tổn giải phẫu của tứ chứng Falô

Ngoài ra còn có thể gặp một số bất thường phối hợp với tứ chứng Falô như

- Hẹp gốc nhánh động mạch phổi, tăng tuần hoàn phụ chủ-phổi, thông liên thất đa lỗ, thông liên nhĩ, bất thường động mạch vành.
- Hẹp động mạch phổi làm giảm lưu lượng máu qua phổi, nghe tim có tiếng thổi tâm thu. Thông liên thất rộng làm áp lực thất phải bằng áp lực thất trái, tạo luồng thông phải-trái, gây nên tình trạng tím.

Làm thế nào để chẩn đoán tứ chứng Falô ?

Lâm sàng

- Tím trên lâm sàng phụ thuộc vào mức độ hẹp động mạch phổi (hình 14.12).
- Tình trạng tím phụ thuộc vào mức độ vận động của bệnh nhân. Một số bệnh nhân “hồng” lúc nghỉ ngơi, tím chỉ xuất hiện khi bệnh nhân gắng sức hoặc lúc khóc.



Hình 14.12: Tình trạng tím ở một bé bị tứ chứng Falô

- Con ngất có thể xảy ra và có thể dẫn đến tử vong. Thường con ngất hồi phục và không để lại biến chứng.
- Ngồi xồm và ngón tay dùi trống là những dấu hiệu muộn.
- Nghe tim có tiếng thổi tâm thu cạnh xương ức gần van động mạch phổi. Có thể nghe tiếng thổi liên tục dưới xương đòn hoặc sau lưng (do tuần hoàn phụ chủ-phổi phát triển).

Điện tâm đồ

- Dày thất phải

X-quang

- Bóng tim bình thường, mỏm tim nâng cao, cung ở giữa bên trái lõm.
- Giảm tưới máu phổi

Siêu âm-doppler

- Xác định thông liên thất: vị trí, kích thước
- Động mạch chủ giãn, cuống ngựa lên vách liên thất
- Hẹp đường thoát thất phải. Chênh áp qua đường thoát thất phải.
- Siêu âm có thể xác định các thương tổn phổi hợp như: hẹp nhánh động mạch phổi, thông liên thất đa lỗ, còn ống động mạch, tuần hoàn phụ chủ-phổi.

Tiến triển của tứ chứng Falô diễn ra như thế nào ?

- Mức độ tím tăng dần và xuất hiện các biến chứng tương ứng: đa hồng cầu, tai biến mạch máu não (nhất là những trường hợp hồng cầu trên 7 triệu), rối loạn chức năng đông máu.
- Ngón tay dùi trống.
- Vận động bị hạn chế.
- Áp-xe não: là hậu quả của luồng thông phải-trái.
- Thay đổi tuần hoàn mao mạch phổi.
- Bệnh lý cơ tim và lao phổi tiến triển.
- Con ngất: Xuất hiện vào buổi sáng, lúc mới ngủ dậy hoặc khi xúc động, khóc, giận dữ, kích thích hoặc do đau/sốt. Con ngất phụ thuộc vào mức độ tím, có thể gây tử vong hoặc biến chứng thần kinh.

Điều trị tứ chứng Falô như thế nào ?

Nội khoa

- Viên sắt
- Betabloquants (Avlocardyl)

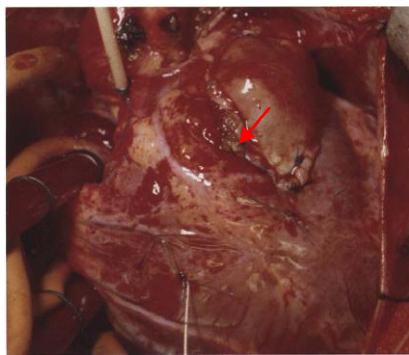
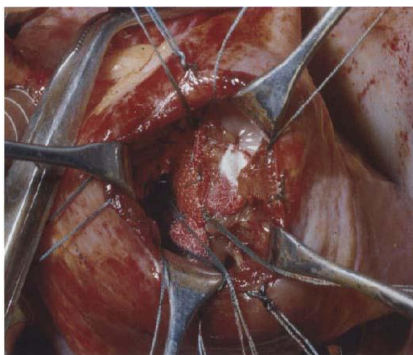
Ngoại khoa

- Phẫu thuật tạm thời làm cầu nối chủ-phổi (phẫu thuật Blalock-Taussig)
- Phẫu thuật sửa chữa toàn phần: đóng thông liên thất bằng miếng vá, mở rộng đường thoát thất phải.
- Nong van động mạch phổi

Khi nào thì cần chỉ định phẫu thuật ?

Tứ chứng Falô có giải phẫu thuận lợi

- Tím mức độ nhẹ-vừa, hồng cầu dưới 7 triệu. Chỉ định phẫu thuật sửa chữa toàn phần sớm (hình 14.13).
- Trên lâm sàng có cơn tím ngắt: chỉ định phẫu thuật làm cầu nối chủ-phổi tạm thời. Chỉ định phẫu thuật sửa chữa toàn phần sau phẫu thuật tạm thời từ 18 – 24 tháng.



A. Đóng thông liên thất B. Mở rộng đường thoát thất phải

Hình 14.13: Phẫu thuật sửa chữa toàn phần tứ chứng Falô

Tứ chứng Falô có giải phẫu không thuận lợi

- Chỉ định phẫu thuật làm cầu nối chủ-phổi tạm thời và theo dõi.

Tiên lượng sau phẫu thuật như thế nào ?

Kết quả sau phẫu thuật sửa chữa toàn phần

- Rất tốt, bệnh nhân có cuộc sống bình thường. Theo dõi bằng siêu âm-doppler hàng năm sau phẫu thuật để phát hiện các biến chứng như: hẹp đường thoát thất phải tái phát, hở van động mạch phổi, rối loạn nhịp.

Đối với bệnh nhân được phẫu thuật tạm thời

- Siêu âm-doppler mỗi 6 tháng để đánh giá cầu nối chủ-phổi. ■

Tài liệu tham khảo

1. Aponte G.E. (1999), "*Congenital heart disease*", Pathology, Lippincott Williams and Wilkins, Philadelphia.
2. Litwin S. B. (2007), *Color Atlas of Congenital Heart Surgery*, Springer Science+Business Media, Second Edition, New York.
3. Batisse A. (1993), « *Etiologies des cardiopathies congénitales* », *Cardiologie Pédiatrique Pratique*, Doin Editeurs, Paris.





HANDICAP INTERNATIONAL

133/5 Hòa Hưng, Quận 10
Thành phố Hồ Chí Minh
ĐT: (84) – (08)38643931
www.hivietnam.org



TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y DƯỢC HUẾ

06 Ngô Quyền
Thành phố Huế
ĐT: (84) – (054)3822173
www.huemed-univ.edu.vn

