

BỆNH EBSTEIN

Heidi M. Connolly

Người dịch: BS Phạm Trần Xuân Hồng

Hiệu đính: PGS.TS. Phạm Nguyễn Vinh

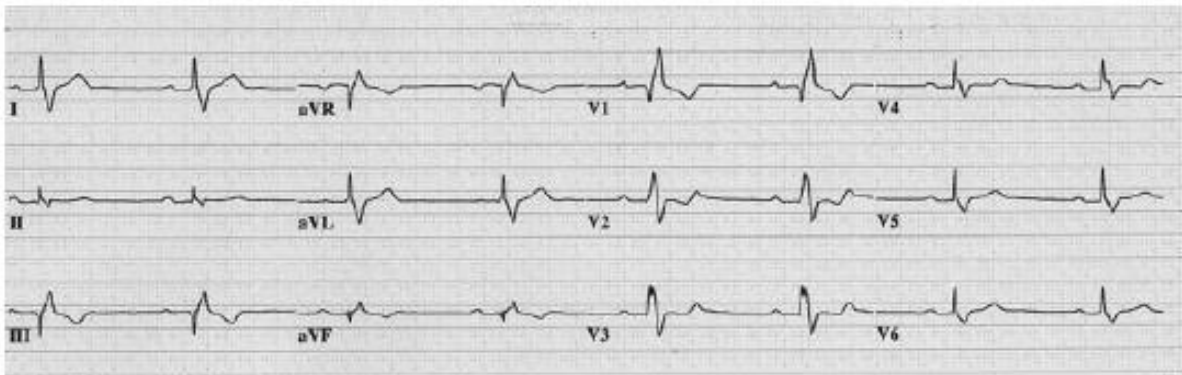
Bệnh nhân nam 33 tuổi đến khám bệnh vì mệt mỏi, giảm khả năng gắng sức, hồi hộp nhiều. Bệnh nhân được chẩn đoán bệnh tim từ lúc 14 tuổi, nhưng không điều trị nội khoa hoặc can thiệp phẫu thuật, bệnh nhân theo dõi điều trị không đều.

Khám lâm sàng ghi nhận: tím trung tâm, ngón tay dùi trống, áp lực tĩnh mạch cổ 5cm nước với sóng A và V rõ. Âm thổi toàn tâm thu dạng tràn cường độ 2/6 và click tâm thu ở bờ trái xương ức, các cơ quan khác không ghi nhận bất thường.

Điện tâm đồ: nhịp chậm xoang với block nhánh phải và block nhĩ thất độ I (hình 12.1). X quang phổi: bóng tim lớn với cuống tim (bó đại động mạch) hẹp và phế trường sáng (hình 12.2). Siêu âm tim qua thành ngực: buồng tim phải dãn và giảm chức năng tâm thu, dư và dính mô van ở lá trước van 3 lá. Lá vách và lá bên bị gắn vào thành tim, lệch về phía mỏm tim. Hở van 3 lá nặng (hình 12.3) và thông liên nhĩ lỗ nhỏ với luồng thông 2 chiều.

Cộng hưởng từ: buồng tim phải dãn và giảm chức năng tâm thu thất phải. Hở van 3 lá nặng do van 3 lá có lá van bị di chuyển về phía mỏm (hình 12.4).

Bệnh nhân khi làm nghiệm pháp gắng sức bằng thảm lăn đạt 66%. Độ bão hòa oxy 94% khi nghỉ và 84% khi gắng sức. Monitor ghi nhận phức bộ QRS hẹp với tần số 150l/p. Bệnh nhân cảm giác hồi hộp, không chóng mặt.



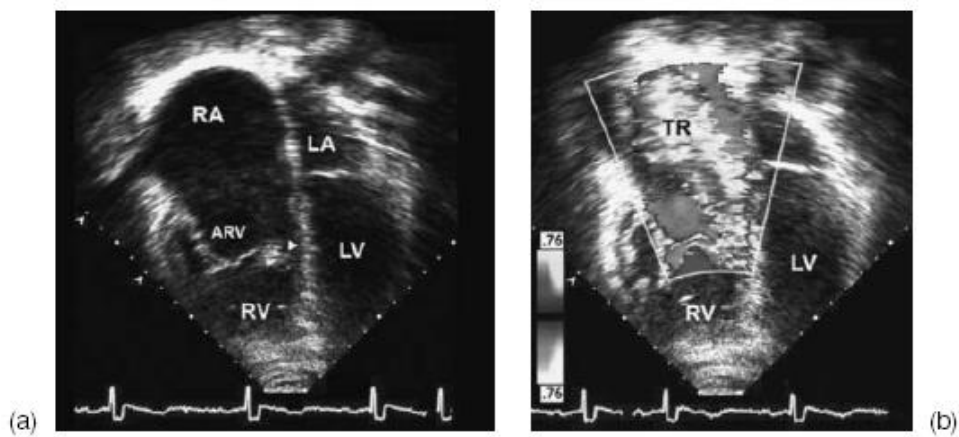
Hình 12.1: ECG: nhịp chậm xoang với block nhĩ thất độ I và block nhánh phải kèm biến đổi thứ cấp đoạn ST và sóng T.

BỐI CẢNH

Bệnh Ebstein được mô tả đầu tiên vào năm 1866 do Wilhelm Ebstein trình bày trong báo cáo “Mô tả một vài trường hợp hở van 3 lá do bất thường bẩm sinh”. Bệnh Ebstein là bất thường tim bẩm sinh thường xảy ra khoảng 1 trong 200000 trẻ ra đời còn sống chiếm < 1% của tất cả các trường hợp tim bẩm sinh.

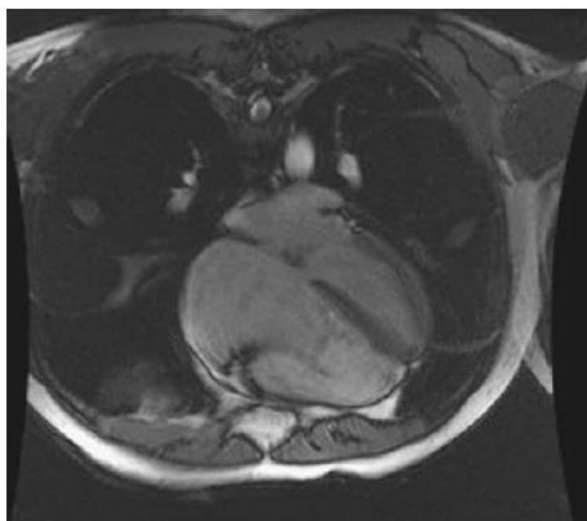


Hình 12.2: X quang phổi thẳng (a) bóng tim dãn và hẹp ở phần cuống tim, X quang nghiêng (b) mất khoảng trống sau xương ức do lớn tim phải.



Hình 12.3: mặt cắt 4 buồng từ mỏm trên siêu âm 2D qua thành ngực (a) ghi nhận lá vách van 3 lá di chuyển về phía mỏm (mũi tên) so với lá trước van 2 lá, dính lá trước van 3 lá, (b) tổn thương phổi hợp hở nặng van 3 lá trên siêu âm Doppler màu.

RA (right atrium) nhĩ phải, ARV (atrialized right ventricle) thất phải nhĩ hóa, LA (left atrium) nhĩ trái, LV (left ventricle) thất trái, TR (tricuspid regurgitation) hở van 3 lá.



Hình 12.4: Hình ảnh cộng hưởng từ: chứng minh sự di chuyển của lá vách van 3 lá về phía mỏm, cũng như hình ảnh giãn lớn buồng tim phải. Thể tích thất phải cuối tâm trương đo được 435ml. Chức năng tâm thu thất phải giảm trung bình. Chức năng thất trái bảo tồn, thất trái có dạng chữ D do quá tải thất phải.

GIẢI PHẪU BỆNH DI TRUYỀN VÀ PHÂN LOẠI

GIẢI PHẪU BỆNH

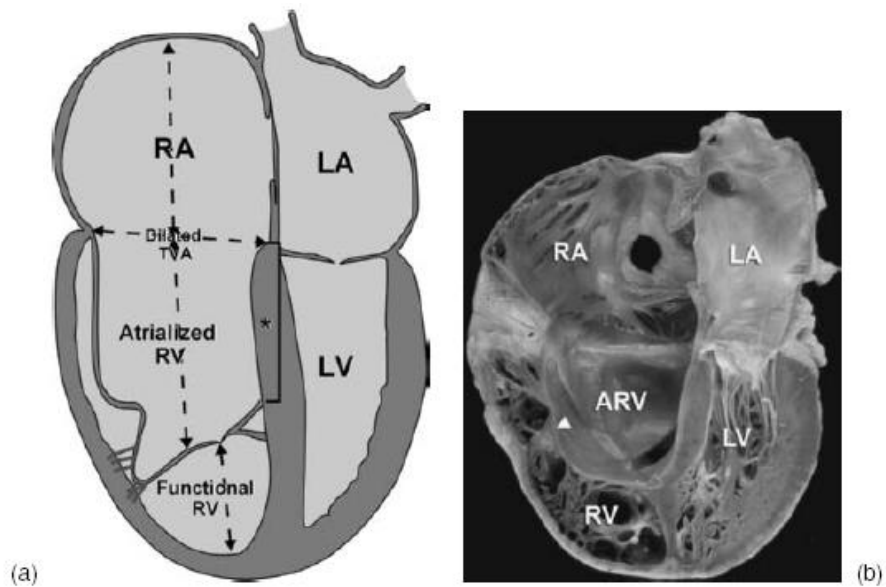
Bệnh Ebstein liên quan đến bất thường giải phẫu và chức năng chủ yếu do hình dạng van 3 lá và thất phải. Rối loạn này được đặc trưng bởi sự dính lá vách và lá sau van 3 lá vào cơ tim nguyên nhân do bất thường phân chia trong thời kỳ phôi thai, những tổn thương này gây nhĩ hóa buồng thất phải, nhĩ phải lớn với thành nhĩ mỏng đi (Hình 12.5)[1,2].

Ở tim bình thường, lá vách và lá sau van 3 lá có lệch nhẹ về phía mỏm tim so với van 2 lá < 8mm/m² diện tích cơ thể. Do đó, sự thay đổi về khoảng cách giữa van 2 lá và van 3 lá là 1 trong những phương pháp để phân biệt bệnh Ebstein với các nguyên nhân dẫn buồng tim phải khác trên siêu âm.

Lá trước van 3 lá trong bệnh Ebstein thường dư mô van với nhiều mức độ khác nhau của dính lá van. Đôi khi, lá trước bị biến dạng nặng dẫn đến vận động mô van dư vào đường thoát thất phải có thể gây tắc nghẽn. Dây chằng van 3 lá ở đây thường ngắn và thiếu sản [2,3].

Thất phải được chia làm 2 phần: phần nhận có chức năng hòa nhập với nhĩ phải, phần cơ và phần thoát là phần chức năng của thất phải. Thường có giãn lớn vòng van 3 lá, vòng van không bị lệch vị trí. Động mạch vành phải đánh dấu vị trí vòng van thực. Buồng tim được giới hạn bởi vòng van 3 lá thực với buồng thất phải chức năng được gọi buồng nhĩ hóa thất phải [2,4].

Trong bệnh Ebstein ghi nhận 60% có dẫn thất phải bao gồm dẫn buồng nhĩ hóa và vùng mỏm, buồng thoát thất phải. Dẫn buồng thất phải có thể gây phình vách liên thất về thất trái, gây chèn ép buồng thất trái [2]. Trong trường hợp này, ở mặt cắt cạnh ức trục ngang: thất phải hình tròn, thất trái hình lưỡi liềm. Đường thoát thất trái có thể bị tắc nghẽn trong 1 vài trường hợp nặng.



Hình 12.5: (a) Đặc điểm bệnh Ebstein ở mặt cắt 4 buồng từ mỏm: lá vách van 3 lá lệch về phía mỏm (dấu sao), lá trước dính kèm bất thường tim phải (b) Mẫu giải phẫu bệnh trên bệnh nhân Ebstein nặng cắt theo 4 buồng mỏm: lá sau dính vào vách liên thất tạo nên buồng nhĩ hóa thất phải, lá trước (mũi tên) dính bám vào thành tự do bởi nhiều cơ nhú, ghi nhận có dẫn nhĩ phải, thất phải, vòng van 3 lá thực (Hình ảnh giải phẫu bệnh được cho bởi BS WD Edwards, khoa giải phẫu bệnh, Bệnh viện Mayo).

RA: nhĩ phải, LA: nhĩ trái, LV: thất trái, Atrialized RV: thất phải nhĩ hóa, Functional RV: thất phải chức năng.

DI TRUYỀN HỌC

Đa số bệnh Ebstein xảy ra ngẫu nhiên ít có tính chất gia đình. Các yếu tố nguy cơ bệnh Ebstein: yếu tố di truyền, khả năng sinh sản, môi trường. Bệnh Ebstein phổ biến trong trường hợp sinh đôi, trên những bệnh nhân có tiền căn gia đình mắc bệnh tim bẩm sinh và trên những sản phụ có sử dụng benzodiazepines [5]. Các bà mẹ đang điều trị Lithium có thể gây bệnh Ebstein tuy nhiên với tỷ lệ hiếm gặp [6].

PHÂN LOẠI

Bệnh Ebstein được phân loại từ nhẹ, trung bình đến nặng dựa trên sự di chuyển của các lá van về phía mỏm gây hở van và mức độ dẫn cùng rối loạn chức năng buồng tim phải trên siêu âm [7]. Các phân loại khác nhau dựa trên lâm sàng và siêu âm tim đã được báo cáo [8]. Phân loại dựa trên kết quả giải phẫu nhấn mạnh những đặc điểm quan trọng đối với phẫu thuật viên. Phân loại này đề xuất 4 loại của bệnh Ebstein [4]:

Type I: lá van trước lớn, vận động dễ, lá vách và lá sau đóng thấp, loạn sản hoặc không có. Buồng thất nhĩ hóa thay đổi từ nhỏ đến lớn.

Type II: lá trước, lá sau, lá vách kích thước nhỏ và đóng thấp gần mỏm tim. Buồng thất nhĩ hóa lớn trung bình.

Type III: lá trước hạn chế cử động do ngắn, dính dây chằng cột vào vách. Phần cơ nhú gắn trực tiếp vào lá van trước thường có. Lá sau và lá vách đóng thấp, loạn sản và thường không chức năng. Buồng thất nhĩ hóa lớn.

Type IV: lá trước bị biến dạng nặng và di chuyển về đường thoát thất phải. Có ít hoặc không có dây chằng, thường dính trực tiếp mép van vào cơ nhú. Lá sau thường loạn sản hoặc không có, lá vách hiện diện bởi các mô sợi kéo dài từ phần màng vách liên thất đến mỏm tim. Mô van 3 lá di chuyển vào đường thoát thất phải có thể gây tắc nghẽn máu (hẹp chức năng van 3 lá). Buồng nhĩ hóa gần như chiếm toàn bộ thất phải.

LÂM SÀNG

Trên những bệnh nhân không phẫu thuật, lâm sàng bệnh Ebstein phụ thuộc vào mức độ biến đổi của van 3 lá, kích thước tim phải, áp lực nhĩ phải, mức độ hở van 3 lá, sự hiện diện hoặc không luồng thông phải – trái, loạn nhịp. Tuổi biểu hiện lâm sàng phụ thuộc vào mức độ bất thường giải phẫu và huyết động.

Bệnh Ebstein thể nặng có thể chết trong tử cung hoặc có biểu hiện lâm sàng sớm. Trẻ sơ sinh mắc bệnh Ebstein biểu hiện với tim lớn, suy tim và tím. Trẻ sơ sinh được chẩn đoán bệnh Ebstein có tiên lượng xấu, 20 – 40% tử vong trong vòng 1 tháng đầu, < 50% sống tới 5 tuổi. Biểu hiện lâm sàng này xuất hiện ở tuổi càng trẻ, bất thường giải phẫu học và rối loạn huyết động càng nặng [9,10]. Tiên lượng xấu với các trường hợp suy tim phân độ NYHA III và IV, tỉ lệ tim/ lồng ngực trên X Quang > 65% hoặc rung nhĩ. Trẻ em bị Ebstein có triệu chứng cơ năng, có thể dẫn thất phải ngày càng nhiều, tuy nhiên hầu hết sống tới thiếu niên và tuổi trưởng thành.

Ở bệnh nhân vị thành niên thường có biểu hiện về điện sinh lý hơn rối loạn huyết động. Biểu hiện lâm sàng ở người lớn bao gồm: khó thở khi gắng sức, mệt và các biểu hiện của loạn nhịp hoặc suy tim phải. Tím thay đổi tùy mức độ, đặc biệt khi gắng sức, xảy ra trên bệnh nhân có tồn tại lỗ bầu dục, thông liên nhĩ. Bệnh nhân sẽ có những cơn thiếu máu não thoáng qua, đột quy hoặc abscess não do thuyên tắc. Luồng thông trái – phải gây dẫn buồng tim phải [8], khả năng gắng sức tùy thuộc tuổi và độ bão hòa oxy lúc nghỉ và lúc gắng sức [11]. Bệnh nhân phát hiện Ebstein ở lứa tuổi trưởng thành thường có tiên lượng tốt [8].

Bệnh Ebstein biểu hiện ở giai đoạn cuối gồm: hở 3 lá nặng, rối loạn chức năng 2 buồng thất. Có thể nặng hơn do loạn nhịp như: rung nhĩ ... nguyên nhân là do thiếu sự chăm sóc y tế đầy đủ của cả bệnh nhân và bác sĩ. Thiếu sự chăm sóc tại một Trung tâm bệnh tim bẩm sinh người lớn là nguyên nhân chính làm tăng tật bệnh và tử vong bệnh nhân tim bẩm sinh người lớn. Bệnh nhân có thể đột tử do rung nhĩ tăng dẫn truyền qua đường phụ hoặc do rối loạn nhịp thất.

Bệnh nhân có biểu hiện bệnh ở giai đoạn trưởng thành có thể không có triệu chứng cơ năng ảnh hưởng lên sinh hoạt thường ngày, đây là thể có biến đổi cấu trúc giải phẫu nhẹ. Sống còn có thể tới tuổi 90 đã được báo cáo [12].

CÁC TỔN THƯƠNG PHỐI HỢP

Bệnh Ebstein thường phối hợp với các bệnh tim bẩm sinh khác, những tổn thương này có ảnh hưởng quan trọng lên lâm sàng. Đa số tổn thương phối hợp ở tầng nhĩ bao gồm thông liên nhĩ, lỗ bầu dục thông thường chiếm trên 50%, gây tím ở nhiều mức độ [13].

Bệnh Ebstein thường có cảm giác hồi hộp do nhịp nhanh do ảnh hưởng của bệnh, buồng tim dẫn, sự hiện diện của 1 hoặc nhiều đường dẫn truyền phụ. Các đường dẫn truyền phụ có ở 25% bệnh nhân Ebstein và làm tăng nguy cơ rối loạn nhịp nhĩ.

Tổn thương phối hợp ít gặp bao gồm thông liên thất, nghẽn đường ra thất phải và bất thường tim trái (sa van 2 lá, van động mạch chủ 2 mảnh, thất trái không biệt hóa) [13]

CHẨN ĐOÁN

Khám thực thể

Khám thực thể Ebstein thể nhẹ ghi nhận tiếng T1 mạnh hoặc tiếng click thì tâm thu, âm thổi tâm thu ngắn. Áp lực tĩnh mạch cổ thường bình thường mặc dù bệnh nhân có hở van 3 lá nặng do nhĩ phải dẫn hấp thu dòng hở. Khi bệnh nặng hơn, có tím ngoại biên do cung lượng tim thấp hoặc do luồng thông phải – trái ở nhĩ, mạch yếu, có dấu nẩy thành ngực do thất phải tuy nhiên kín đáo. Tiếng T1 mạnh, tiếng click thì tâm thu, âm thổi hở van 3 lá dạng tràn nằm thấp ở bờ trái xương ức tăng khi hít vào. Âm thổi tâm thu rít như nhạc điệu gợi ý thủng lá van. Gan nẩy theo mạch được ghi nhận ở một vài bệnh nhân có hở van 3 lá nặng. Giai đoạn cuối của bệnh bao gồm hở van 3 lá nặng, rối loạn chức năng thất biểu hiện suy tim phải kèm phù và báng bụng.

ECG

Điện tâm đồ ghi nhận bất thường trong hầu hết các trường hợp Ebstein, cần lưu ý các đường dẫn truyền phụ. Sóng P cao nhọn do dẫn nhĩ phải, block nhánh phải hoàn toàn hay không hoàn toàn. Rối loạn nhịp nhĩ, block nhĩ thất độ I, điện thế QRS thấp ở các chuyển đạo phải.

X quang

X quang phổi thay đổi tùy theo mức độ nặng của bệnh. Bóng tim có thể có kích thước bình thường, dẫn nhẹ, hoặc dẫn lớn (hình 12.2) hoặc hình quả cầu với phần hẹp ở cuống tim (hình 12.6). Tuần hoàn phổi có thể bình thường hoặc giảm. Bờ nhĩ phải cong rõ nét, bờ tim trái trở nên thẳng hoặc lồi do dẫn và lệch buồng tổng thất phải.

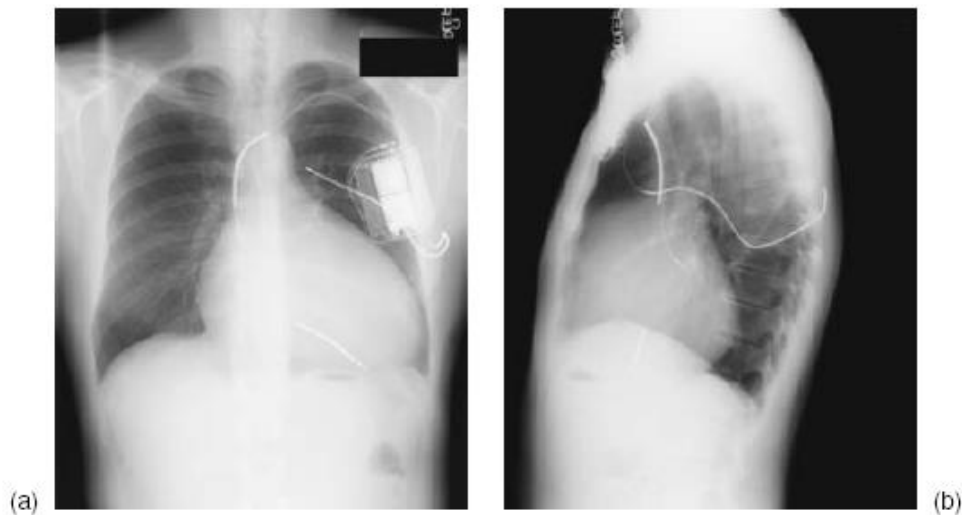
Siêu âm tim

Siêu âm tim qua thành ngực thường được lựa chọn trên những bệnh nhân đã biết hoặc có gợi ý bệnh Ebstein. Trên hình ảnh 2D ghi nhận dẫn lớn buồng tim phải, được dùng để đánh giá chức năng thất. Nhĩ phải, buồng nhĩ hóa của thất phải, và thất phải dẫn lớn, ảnh hưởng của bệnh Ebstein trên thất trái. Bất thường hình ảnh van 3 lá thường được ghi nhận qua mặt cắt 4 buồng từ mỏm (Hình 12.3).

Đặc điểm bệnh Ebstein ghi nhận trên siêu âm: khoảng cách giữa lá vách van 3 lá và lá trước van 2 lá là $> 8\text{mm/m}^2$ diện tích cơ thể [3], hình ảnh lá trước van 3 lá dài do dư mô van và dính lá van, lá

sau van 3 lá giảm cử động. Siêu âm màu, Doppler xung, Doppler liên tục dùng đánh giá mức độ nặng của hở van 3 lá [15]. Siêu âm tim giúp xác định vị trí và độ hở của van 3 lá để quyết định phẫu thuật sửa chữa. Thêm vào đó, siêu âm giúp xác định các tổn thương phối hợp như: lỗ bầu dục thông thương, thông liên thất, tắc nghẽn đường thoát thất phải.

Siêu âm tim qua thực quản ít được dùng để chẩn đoán bệnh Ebstein [16]. Tuy nhiên, trong 1 vài trường hợp, siêu âm tim qua thực quản được yêu cầu để xác định thông liên nhĩ hoặc để mô tả những bất thường giải phẫu trong tim được ghi nhận trên siêu âm tim qua thành ngực. Siêu âm tim qua thực quản trong phẫu thuật được thực hiện thường quy giúp xác định tổn thương giải phẫu trước khi phẫu thuật và đánh giá kết quả trong lúc phẫu thuật [17].



Hình 12.6: X quang trên bệnh nhân Ebstein ghi nhận hình ảnh bóng tim giãn lớn (a) tư thế trước sau và (b) nghiêng bên, lưu ý hình ảnh máy phá rung và các dây dẫn. Bệnh nhân theo dõi có nhịp nhanh thất và ghi nhận có nhịp nhanh thất, do đó chỉ định đặt máy được đặt ra. Mặc dù ghi nhận có nhịp nhanh thất, bệnh nhân đã không được theo dõi bệnh và can thiệp phẫu thuật cho đến khi bệnh nhân có biểu hiện suy tim phải nặng vài năm sau đó.

Cộng hưởng từ

Cộng hưởng từ được dùng để đánh giá đúng kích thước và chức năng thất phải và thất trái trên bệnh nhân có bệnh tim bẩm sinh, tuy nhiên, nó giới hạn trong việc cung cấp thông tin về bệnh Ebstein trước phẫu thuật (Hình 12.4) [18,19].

Thông tim

Thông tim không cần thiết cho mục đích chẩn đoán bệnh Ebstein, nhưng cần thiết để khảo sát mạch vành trước khi phẫu thuật. Áp lực thất phải cuối tâm trương có thể tăng nhưng áp lực động mạch phổi bình thường trong các trường hợp này. Áp lực nhĩ phải có thể bình thường mặc dù dòng hở van 3 lá nặng do giãn lớn buồng nhĩ phải.

Thông tim có thể được thực hiện đóng thông liên nhĩ trong 1 vài trường hợp bệnh nhân Ebstein.

Chẩn đoán phân biệt

Chẩn đoán phân biệt bệnh Ebstein với các nguyên nhân hở van 3 lá và dẫn buồng tim phải khác. Bác sĩ siêu âm kinh nghiệm có thể phân biệt được đa số các trường hợp bệnh Ebstein. Các lỗi chẩn đoán thường gặp: sa van 3 lá, loạn sản van 3 lá, tổn thương van 3 lá do chấn thương, viêm nội tâm mạc van 3 lá, bệnh tim do hội chứng carcinoid và bệnh cơ tim thất phải gây loạn nhịp [20].

ĐIỀU TRỊ

Nội khoa

Các trường hợp Ebstein thể nhẹ, bệnh nhân có thể điều trị nội khoa trong nhiều năm và theo dõi loạn nhịp vì bệnh nhân có tỷ lệ cao loạn nhịp trên thất. Cần được theo dõi thường kỳ bởi các bác sĩ tim mạch chuyên sâu về tim bẩm sinh.

Phòng ngừa viêm nội tâm mạc được khuyến cáo trong các trường hợp Ebstein có tím và những bệnh nhân Ebstein có kèm van nhân tạo, điều này không cần thiết đối với các trường hợp bệnh nhân không tím và không phẫu thuật [21].

Sinh hoạt thể lực được hướng dẫn tóm tắt trong quyển “Task Force 2 on Congenital Heart Disease” [22]. Bệnh nhân Ebstein thể nhẹ, kích thước tim gần như bình thường, không tím, không rối loạn nhịp có thể tham gia tất cả các môn thể thao. Bệnh nhân Ebstein có mức độ hở van 3 lá trung bình có thể tham gia vào các môn thể thao ít có tính chất cạnh tranh khi đã loại trừ được các loạn nhịp nguy hiểm. Bệnh nhân Ebstein thể nặng không nên chơi các môn thể thao có tính chất cạnh tranh, ngoài trừ trường hợp bệnh nhân đã được phẫu thuật sửa chữa hoàn toàn, tim có kích thước gần như bình thường và bệnh nhân không có tiền căn loạn nhịp tim.

Các chuyên gia tim mạch đánh giá các triệu chứng suy tim của bệnh nhân Ebstein để điều trị nội khoa bao gồm: digitalis, digoxin, lợi tiểu, ức chế men chuyển. Tuy nhiên hiệu quả của các thuốc này trong điều trị suy tim phải trên bệnh nhân Ebstein vẫn chưa được chứng minh.

Bệnh nhân Ebstein nên được theo dõi tình trạng loạn nhịp để có thể điều trị phối hợp: phẫu thuật, thông tim, can thiệp đặt máy. Kháng đông Warfarin được khuyến cáo đối với các bệnh nhân có rung nhĩ hoặc có luồng thông trong tim.

Thai sản

Bệnh nhân tim bẩm sinh nên được tư vấn trước khi mang thai. Bác sĩ lâm sàng sẽ đánh giá tình trạng tim bẩm sinh và các nguy cơ cao gặp phải trong thai sản. Trên những bệnh nhân không tím hoặc bệnh nhân đã phẫu thuật sửa chữa không có hoặc có rất ít triệu chứng lâm sàng thì việc mang thai có thể dung nạp được. Biến chứng thai lưu tăng cao trong các trường hợp Ebstein có tím trong thời gian mang thai [23]. Vì vậy, bệnh nhân Ebstein có hở 3 lá nặng, tím hoặc có loạn nhịp tim nên được xem xét can thiệp trước khi mang thai để giảm nguy cơ các biến chứng trong thai kỳ.

Các nghiên cứu từ 1985 – 2007 ghi nhận tần số thấp biến chứng tim mạch xảy ra trong thai kỳ (> 20 tuần) trên những bệnh nhân Ebstein có và không có phẫu thuật sửa chữa. Các biến chứng tim mạch bao gồm: loạn nhịp 3.9%, suy tim 3.1% trên 128 sản phụ, không biến cố tim mạch khác như nhồi máu cơ tim, đột quy, tử vong tim mạch [24].

Bệnh nhân Ebstein khi mang thai sẽ tăng nguy cơ sinh non (22%) tử vong chu sinh (2.3%), tim bẩm sinh, dù có hoặc không ghi nhận tình trạng tím của sản phụ. Các báo cáo về tần suất di truyền bệnh tim bẩm sinh trên bệnh nhân Ebstein là 4% [4], bệnh nhân Ebstein cũng làm tăng nguy cơ tim bẩm sinh cho con (tỷ lệ 1%) [23].

CẮT ĐÓT ĐIỆN SINH LÝ VÀ CAN THIỆP LOẠN NHỊP

Trên bệnh nhân Ebstein điều trị cắt đốt bằng sóng radio có tỷ lệ thành công và tái phát cao hơn ở những người bình thường, nguyên nhân là do trên những bệnh nhân Ebstein có nhiều đường dẫn truyền phụ chiếm gần 50% [25,28]. Do đó, các chuyên gia có kinh nghiệm nên kiểm tra điện sinh lý, các đường dẫn truyền phụ trên những bệnh nhân này. Rối loạn nhịp thường gặp trên bệnh nhân Ebstein là nhịp nhanh trên thất có thể can thiệp cắt đốt cùng lúc với phẫu thuật sửa chữa.

Những bệnh nhân Ebstein trưởng thành không phẫu thuật sửa chữa có nguy cơ tím có liên quan đến luồng thông do phối hợp hở van 3 lá, rối loạn chức năng thất phải, lỗ bầu dục thông thương hoặc thông liên nhĩ. Bệnh nhân hở van 3 lá nhẹ có thể không cần phẫu thuật sửa chữa nhưng xét chỉ định đóng thông liên nhĩ vì làm giảm nguy cơ tím và cải thiện chức năng của buồng tim phải.

CHỈ ĐỊNH PHẪU THUẬT VÀ CÁC LỰA CHỌN

Phẫu thuật trên bệnh nhân Ebstein nên được thực hiện bởi các phẫu thuật viên có kinh nghiệm phẫu thuật tim bẩm sinh. Chỉ định phẫu thuật bao gồm: (1) suy tim độ III hoặc IV, giảm khả năng gắng sức, (2) tím kết hợp với có hoặc không có thuyên tắc, (3) dẫn thất phải hoặc giảm chức năng tâm thu thất phải, (4) diễn tiến rối loạn nhịp thất hoặc trên thất không điều trị thành công với thủ thuật qua da, (5) hội chứng kích thích sớm không điều trị thành công bởi các chuyên gia điện sinh lý [29].

Phẫu thuật ban đầu thường đóng lỗ thông liên nhĩ, các thủ thuật can thiệp trên loạn nhịp như phẫu thuật cắt đường dẫn truyền phụ, đốt lạnh vòng vào lại nhĩ thất hoặc phẫu thuật MAZE. Phẫu thuật may gập sửa chữa hoặc cắt bỏ một phần buồng nhĩ hóa thất phải cũng được thực hiện. Van 3 lá được phẫu thuật sửa chữa hoặc thay van 3 lá với van sinh học hoặc van cơ học được tiến hành khi không sửa chữa được hoặc sửa chữa thất bại.

Bệnh Ebstein có nguy cơ phẫu thuật cao bao gồm: các bệnh nhân rối loạn chức năng thất phải nặng, chức năng thất trái bảo tồn và áp lực nhĩ trái thấp, cần được phẫu thuật nối hai chiều tĩnh mạch chủ động mạch phổi [30]. Phẫu thuật đường Fontan tâm thất độc nhất được thực hiện trong trường hợp rối loạn chức năng thất phải nặng, đa số được thực hiện ở trẻ nhỏ. Ghép tim được thực hiện trong những trường hợp giảm nặng chức năng 2 thất với biểu hiện lâm sàng suy tim nặng.

Phẫu thuật lại thường được thực hiện thay van 3 lá hoặc tái thay thế van 3 lá. Phẫu thuật sửa chữa lại van 3 lá có tỷ lệ thành công thấp. Thủ thuật MAZE có thể được thực hiện đồng thời trong trường hợp có rung nhĩ cơn, rung nhĩ mạn hoặc cuồng nhĩ. Chỉ định phẫu thuật lại đối với các trường hợp: (1) triệu chứng lâm sàng giảm khả năng gắng sức, hoặc suy tim NYHA III, IV, (2) hở 3 lá nặng sau phẫu thuật sửa chữa có diễn tiến dẫn buồng tim phải, giảm chức năng tâm thu thất phải, (3) xuất hiện hoặc tiến triển rối loạn nhịp nhĩ và hoặc nhịp thất liên quan đến tình trạng hở 3 lá nặng, (4) rối loạn chức năng van 3 lá sinh học do hở nặng, hẹp nặng, hoặc hẹp hở nặng van 3 lá.

THEO DÕI SAU PHẪU THUẬT

Bệnh nhân Ebstein sau phẫu thuật cần được theo dõi suốt đời: rối loạn chức năng van 3 lá sau sửa chữa, rối loạn chức năng van nhân tạo, loạn nhịp, rối loạn chức năng thất [31]. Bệnh nhân cải thiện nhiều khả năng gắng sức sau phẫu thuật so với bệnh nhân trước phẫu thuật, đặc biệt trên bệnh nhân có thông liên nhĩ. Tuổi, giới tính, kích thước tim ảnh hưởng đến khả năng gắng sức sau phẫu thuật [32]. Bệnh nhân sau phẫu thuật sửa chữa vẫn còn nguy cơ rối loạn nhịp nhĩ và thất nên được khuyến cáo theo dõi suốt đời.

Tỷ lệ tử vong của phẫu thuật bệnh nhân Ebstein chiếm 5 – 10% tại các trung tâm có kinh nghiệm. Tiên lượng sống còn sau phẫu thuật đạt 92%. Thay van 3 lá sinh học có nguy cơ tỷ lệ block tim hoàn toàn tại các trung tâm thiếu kinh nghiệm.

TIÊN LƯỢNG BỆNH

Tiên lượng của bệnh nhân Ebstein thay đổi tùy theo mức độ nặng của bệnh. Theo dõi 220 bệnh nhân từ 1958 – 1991, tỷ lệ sống trên 1 năm chiếm 67% và 59% sống trên 10 năm [8].

Đa số nguyên nhân tử vong do tim là: suy tim, giai đoạn chu phẫu và đột tử. Yếu tố chính dự báo tử vong dựa trên phân loại bệnh trên siêu âm, có thai, tắc nghẽn đường thoát thất phải. Tiên lượng tốt hơn trong những trường hợp bệnh nhân biểu hiện lâm sàng muộn ở lứa tuổi trưởng thành.

Sống còn trên những bệnh nhân Ebstein giúp cải thiện việc chẩn đoán và kỹ năng phẫu thuật, cũng như chăm sóc sau phẫu thuật giúp cải thiện kết quả phẫu thuật. Trong bài báo cáo theo dõi 158 bệnh nhân thay van 3 lá sinh học đầu tiên [31], sống còn 10 năm là 93%, không cần thay van sinh học sau 10 – 15 năm là 98% và 81%, tương tự, 92% bệnh nhân có NYHA I hoặc II, và 94% không dùng kháng đông.

KẾT LUẬN

Bệnh Ebstein là một bất thường tim bẩm sinh phức tạp với sự đa dạng về giải phẫu bệnh và lâm sàng. Theo dõi bệnh cần được thực hiện bởi các bác sĩ có kiến thức về giải phẫu và huyết động đa dạng, cũng như các tổn thương phối hợp và việc điều trị được lựa chọn trên từng bệnh nhân. Hy vọng là việc cải thiện chiến lược điều trị sống còn bệnh nhân Ebstein mọi lứa tuổi sẽ được cải thiện.

CA LÂM SÀNG

Các chuyên gia tim mạch, điện sinh lý và bác sĩ phẫu thuật đã kiểm tra toàn bộ thông tin bệnh nhân. Trước khi phẫu thuật, nhà điện sinh lý đã ghi nhận bệnh nhân không có đường dẫn truyền phụ nhưng bệnh nhân dễ có tình trạng cuồng nhĩ. Không cần thông tim trước khi can thiệp phẫu thuật. Phẫu thuật viên đã đề nghị đóng thông liên nhĩ, sửa van 3 lá, và thủ thuật MAZE.

Siêu âm tim qua thực quản được thực hiện trong khi phẫu thuật, giúp xác định những hình ảnh siêu âm tim qua thành ngực trước khi phẫu thuật. Phẫu thuật bao gồm sửa van 3 lá, đóng thông liên nhĩ, cô lập tĩnh mạch phổi bên trái, thực hiện thủ thuật MAZE cắt đốt bằng sóng radio ở nhĩ phải. Tiễn nhĩ trái được cột. Sau phẫu thuật, siêu âm tim qua thực quản ghi nhận hở van 3 lá nhẹ và không hẹp van 3 lá sau mổ. Bệnh nhân cải thiện tốt sau phẫu thuật, ghi nhận lúc xuất viện là nhịp

xoang. Kháng đông được dùng trong 3 tháng sau phẫu thuật. Sau 6 tháng theo dõi, bệnh nhân ghi nhận có cải thiện khả năng gắng sức, không ghi nhận rối loạn nhịp nhĩ tái phát.

TÀI LIỆU THAM KHẢO:

1. Dearani, Danielson G. Ebstein's Anomaly of the Tricuspid Valve (3rd edition). Philadelphia: Mosby, 2003.
2. Edwards W. Embryology and pathologic features of Ebstein's anomaly. *Prog Pediatr Cardiol* 1993;2:5-15.
3. Shiina A, Seward J, Edwards W, et al. Two-dimensional echocardiographic spectrum of Ebstein's anomaly: detailed anatomic assessment. *J Am Coll Cardiol* 1984;3:356-70.
4. Dearani J, Danielson G. Congenital Heart Surgery Nomenclature and Database Project: Ebstein's anomaly and tricuspid valve disease. *Ann Thorac Surg* 2000;69:S106-17.
5. Correa-Villasenor A, Ferencz C, Neill C, et al. A The Baltimore-Washington Infant Study Group. Ebstein's malformation of the tricuspid valve genetics and environmental factors. *Teratology* 1994;50:137-47.
6. Cohen L, Friedman J, Jefferson J, et al. A reevaluation of risk of in utero exposure to lithium. *JAMA* 1994;271:146-50.
7. Attenhofer Jost C, Connolly H, Dearani J, et al. Ebstein's anomaly. *Circulation* 2007;115:277-85.
8. Celermajer D, Bull C, Till J, et al. Ebstein's anomaly: presentation and outcome from fetus to adult. *J Am Coll Cardiol* 1994;23:170-6.
9. Celermajer D, Cullen S, Sullivan I, et al. Outcome in neonates with Ebstein's anomaly. *J Am Coll Cardiol* 1992;19:1041-6.
10. Yetman A, Freedom R, McCrindle B. Outcome in cyanotic neonates with Ebstein's anomaly. *Am J Cardiol* 1998;81:749-54.
11. MacLellan-Tobert S, Driscoll D, Mottram C, et al. Exercise tolerance in patients with Ebstein's anomaly. *J Am Coll Cardiol* 1997;29:1615-22.
12. Seward J, Tajik A, Feist D, Smith H. Ebstein's anomaly in an 85-year-old man. *Mayo Clin Proc* 1979;54:193-6.
13. Attenhofer Jost C, Connolly H, O'Leary P, et al. Left heart lesions in patients with Ebstein's anomaly. *Mayo Clin Proc* 2005;80:361-8.
14. Giuliani E, Fuster V, Brandenburg R, Mair D. Ebstein's anomaly: the clinical features and natural history of Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. *Mayo Clin Proc* 1979;54:163-73.
15. Zoghbi W, Enriquez-Sarano M, Foster E, et al. American Society of Echocardiography. Recommendations for evaluation of the severity of native valvular regurgitation with two-dimensional and Doppler echocardiography. *J Am Soc Echocardiogr* 2003;16:777-802.
16. Tworetzky W, McElhinney D, Brook M, et al. Echocardiographic diagnosis alone for the complete repair of major congenital heart defects. *J Am Coll Cardiol* 1999;33:228-33.
17. Randolph G, Hagler D, Connolly H, et al. Intraoperative transeophageal echocardiography during surgery for congenital heart defect. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2002;124:1176-82.
18. Eustace S, Kruskall, Hartnell G, Ebstein's anomaly presenting in adulthood: the role of cine magnetic resonance imaging in diagnosis. *Clin Radiol* 1994;49:690-2.
19. Hartnell G, Cohen M, Meier R, Finn J. Magnetic resonance angiography demonstration of congenital heart disease in adulthood. *Clin Radiol* 1996;51:851-7.
20. Ammass NM, Warnes CA, Connolly HM, et al. Mimics of Ebstein's anomaly. *Am Heart J* 1997;134:508-13.

21. Wilson W, Taubert K, Gewitz M, et al. Prevention of Infective Endocarditis. Guidelines From the American Heart Association. A Guideline From the American Heart Association Rheumatic Fever, Endocarditis, and Kawasaki Disease Committee, Council on Cardiovascular Disease in the Young, and the Council on Clinical Cardiology, Council on Cardiovascular Surgery and Anesthesia, and the Quality of Care and Outcomes Research Interdisciplinary Working Group. *Circulation* 2007;116:1736-54.
22. Graham T Ir, Driscoll D, Gersony W, et al, Task Force 2: Congenital heart disease. *Am Coll Cardiol* 2005;45:1326-33.
23. Connolly H, Warnes C. Ebstein's anomaly: Outcome of pregnancy. *J Am Coll Cardiol* 2004;23:1194-8.
24. Drenthen W, Pieper P, Roos-Hesselink J, et al. Outcome of pregnancy in women with congenital heart disease: a literature review. *J Am Coll Cardiol* 2007;49:2302-11.
25. Chetaille P, Walsh E, Triedman J, Outcomes of radiofrequency catheter ablation of atrioventricular reciprocating tachycardia in patients with congenital heart disease. *Heart Rhythm* 2004;1:168-73.
26. Oh, Holmes D Jr, Hayes D, et al. Cardiac arrhythmias in patients with surgical repair of Ebstein's anomaly. *J Am Coll Cardiol* 1985;6:1351-7.
27. Reich J, Auld D, Hulse E, et al. The Pediatric Radiofrequency Ablation Registry's experience with Ebstein's anomaly, *J Cardiovasc Electrophysiol* 1998;9:1370-7.
28. Smith W, Gallagher J, Kerr C, et al. The electrophysiologic basis and management of symptomatic recurrent tachycardia in patient with Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. *Am J Cardiol* 1982;49:1223-34.
29. Bonow R, Carabello B, Chatterjee K, et al. ACC / AHA 2006 guidelines for the management of patients with valvular heart disease. A report of the American College of Cardiology / American Heart Association Task Force on Practice Guidelines (Writing committee to revise the 1998 guidelines for the management of patient with valvular heart disease) developed in collaboration with the Society of Cardiovascular Angiography and Interventions and the Society of Thoracic Surgeons, *J Am Coll Cardiol* 2006;48:e1-148.
30. Quinonez I, Dearami J, Puga F, et al Results of the 1.5-ventricle repair for Ebstein's anomaly and the failing right ventricle. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2007;133:1303-10.
31. Kiziltan H, Theodoro D, Warnes C, et al. Late results of bioprosthetic tricuspid valve replacement in Ebstein's anomaly. *Ann Thorac Surg* 1998;66:1539-45.
32. Driscoll D, Mottram C, Danielson G, Spectrum of exercise intolerance in 45 patients with Ebstein's anomaly and observations on exercise tolerance in 11 patients after surgical repair, *J Am Coll Cardiol* 1988;11:831-6.