

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG BỆNH NHÂN MẮC DỊ TẬT BẨM SINH KHE HỠ SỌ MẶT HIẾM

Đông Hà Trung¹, Đặng Hoàng Thơm², Hoàng Tuấn Anh³

¹Bệnh viện E

²Bệnh viện Nhi Trung ương

³Đại Học Y Hà Nội

TÓM TẮT

Mục tiêu: Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng theo phân loại Tessier trên bệnh nhân mắc dị tật bẩm sinh khe hở sọ mặt hiếm (KHSMH).

Phương pháp nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả trên 30 bệnh nhân bị KHSMH tại Khoa Sọ mặt và Tạo hình, Bệnh viện Nhi Trung Ương. KHSMH được ghi nhận theo phân loại của Tessier (T) sẽ được phân tích về giới, dạng khe hở, bên bị bệnh, đặc điểm lâm sàng và các bất thường liên quan.

Kết quả: Khe hở (KH) hay gặp nhất là KH số T7. Không có sự khác biệt trong phân phối khe hở sọ mặt hiếm theo giới tính. Bệnh nhân mắc khe hở một bên chiếm tỷ lệ lớn hơn KH hai bên (76,5% so với 23,5%; $p = 0,029 < 0,05$). Nhóm KH trung tâm và cận trung tâm (T0, T1, T30) tổn thương vùng mắt 22,2% - mũi 77,8% - miệng 44,4%. Nhóm KH chéo mặt (T3, T4, T5, T11) tổn thương vùng mắt 100% - mũi 50% - miệng 50%. Nhóm KH ngang mặt (T6, T7, T8) tổn thương vùng miệng 94,1% - tai ngoài 29,4%. Khe hở có thể xuất hiện đơn thuần hoặc nằm trong hội chứng (Treacher Collin, Goldenhar, Teo lép nửa mặt), hoặc kết hợp với các bất thường khác.

Kết luận: Do sự đa dạng tổn thương liên quan tới khe hở sọ mặt hiếm, nên cách tiếp cận đa chuyên khoa với những chuyên gia giàu kinh nghiệm là yếu tố cần thiết cho những bệnh nhân bị mắc khe hở sọ mặt hiếm.

Từ khóa: Khe hở sọ mặt hiếm, khe hở Tessier

ABSTRACT

Objective: To investigate the clinical characteristics according to Tessier classification in patients with rare craniofacial clefts (RCC).

Methods: A cross-sectional descriptive study on 30 patients with rare craniofacial clefts, who were treated at the Department of Craniofacial and Plastic Surgery of the National Hospital of Pediatrics. RCC was recorded according to Tessier's classification

Chịu trách nhiệm: Đông Hà Trung; Khoa Phẫu thuật Tạo hình, thẩm mỹ và hàm mặt, Bệnh viện E

Email: trungdong.fps@gmail.com

Ngày nhận bài: 20/10/2022; Ngày phản biện: 17/1/2023; Ngày duyệt bài: 20/1/2023

<https://doi.org/10.54804/yhthvb.5.2022.174>

and was analyzed for gender, affected side, clinical characteristics, and associated abnormalities.

Results: The most common type was Tessier 7 cleft (T7), followed by T0. There was no difference between the frequency of males and females. Patients with unilateral cleft accounted for a larger proportion than bilateral cleft (76.5% vs 23.5%; $p = 0.029 < 0.05$). The median and paramedian cleft groups (T0, T1, T30) affected orbit 22.2% - nose 77.8% - mouth 44.4%. The oblique clefts (T3, T4, T5, T11) affected orbit 100% - nose 50% - mouth 50%. The transverse cleft group (T6, T7, T8) affected mouth 94.1% - ear 29.4%. RCC may present alone or in a syndrome (Treacher Collin, Goldenhar, Hemifacial atrophy), or in combination with other abnormalities.

Conclusion: Because of the diversity of RFC clinical characteristics and associated anomalies, a multidisciplinary approach involving a well-experienced cooperative team is essential for these patients.

Keywords: Rare craniofacial cleft, Tessier Cleft

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Khe hở sọ mặt hiếm (KHSMH) là biến dạng bẩm sinh rất hiếm gặp, với tỷ lệ ước tính từ khoảng 1.4 - 6.0 trẻ trên 100000 trẻ [1]. KHSMH biểu hiện đa dạng về hình thái, gây ra những khiếm khuyết về chức năng, thẩm mỹ khuôn mặt và các vấn đề tâm lý cho cả người bệnh và gia đình. KHSMH có thể gặp ở cả tổ chức phần mềm và khung xương mặt với nhiều mức độ từ khe hở mô mềm (mắt, mũi, miệng), dị tật tai, di lệch ổ mắt tới thiếu nhãn cầu, thoát vị não [2].

Nhiều tác giả đã đưa ra các phân loại mô tả KHSMH theo hình thái, mô phôi nhưng dễ gây nhầm lẫn [2]. Tessier đưa ra phân loại theo lâm sàng và giải phẫu được chấp nhận rộng rãi vì tính trực quan, dễ áp dụng, mô tả được tổn thương lâm sàng của khe hở.

Nhằm nâng cao chất lượng chẩn đoán và lập kế hoạch điều trị toàn diện bệnh nhân KHSMH nên chúng tôi tiến hành nghiên cứu đặc điểm lâm sàng theo phân loại Tessier trên bệnh nhân mắc dị tật bẩm sinh khe hở sọ mặt hiếm và các bất thường kèm theo của các bệnh nhân được thăm

khám, điều trị và theo dõi tại Bệnh viện Nhi Trung ương giai đoạn 2017 - 2022.

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng - thời gian - địa điểm

Đối tượng nghiên cứu là 30 bệnh nhân khe hở sọ mặt hiếm được khám và phẫu thuật thì đầu tại Khoa Phẫu thuật Sọ mặt và Tạo hình, Bệnh viện Nhi Trung ương. Từ tháng 01/2017 - 8/2022.

2.2. Tiêu chuẩn lựa chọn

+ Bệnh nhân được chẩn đoán mắc dị tật bẩm sinh KHSMH theo phân loại Tessier.

+ Bệnh nhân (BN) thu thập được hồ sơ bệnh án, ảnh trước và sau mổ, cắt lớp vi tính dựng hình 3D và / hoặc X-quang sọ mặt thẳng.

+ Bệnh nhân không thu thập được đầy đủ thông tin được bị loại khỏi nghiên cứu.

2.3. Thiết kế nghiên cứu

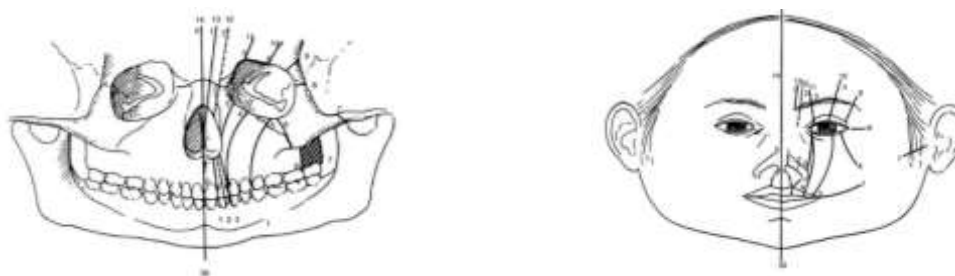
Mô tả cắt ngang.

2.4. Chỉ số nghiên cứu

Đặc điểm về phân bố khe hở sọ mặt theo phân loại Tessier, giới tính, đặc điểm lâm sàng, và các bất thường liên quan được đánh giá.

Tessier sử dụng ổ mắt là mốc giải phẫu tham chiếu để đánh số khe hở theo

dạng mặt đồng hồ từ số 0 tới số 14 và kèm theo khe hở trung tâm hàm dưới số 30. Các khe hở này đi qua các cấu trúc như môi, mũi, hàm trên, mi mắt, cung mày. Các khe hở được chia theo nhóm gồm, khe hở trung tâm (T0, T14, T30), cận trung tâm (T1, T2, T12, T13), khe hở chéo mặt (T3, T4, T5, T11, T10, T9), và khe hở ngang mặt (T6, T7, T8).



Hình 2.1. Phân loại Tessier

(Nguồn: Tessier (1976) [2])

Nghiên cứu này được hội đồng đạo đức Bệnh viện Nhi Trung Ương thông qua.

Số liệu được thu thập và phân tích mô tả, kiểm định χ^2 , bằng phần mềm SPSS phiên bản 20.0.

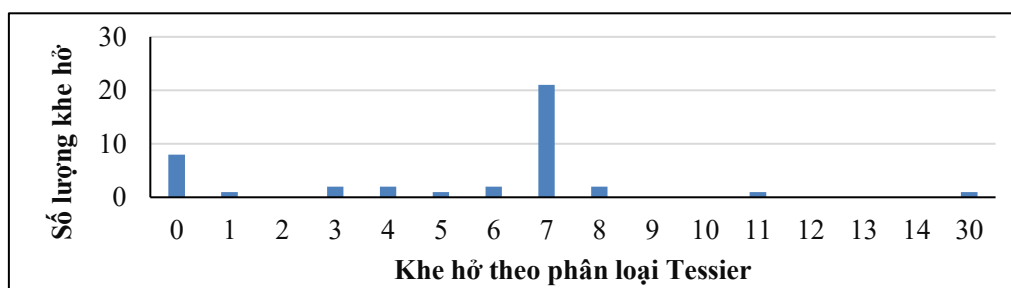
3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm chung

3.1.1. Tỷ lệ phân bố khe hở sọ mặt hiếm theo giới tính.

Nhận xét: Nam giới n = 13 BN (46.4%), nữ giới n = 17 BN (56.7%).

3.1.2. Tỷ lệ phân bố khe hở sọ mặt hiếm theo phân loại Tessier



Biểu đồ 3.1. Phân bố KHSMH theo phân loại Tessier

Nhận xét: T7: 21 KH, T0: 8 KH, T3, T4, T6, T8: mỗi loại có 2 KH và T1, T5, T11, T30: mỗi loại có 1 KH.

3.1.3. So sánh bên bị bệnh trên các bệnh nhân khe hở sọ mặt hiếm.

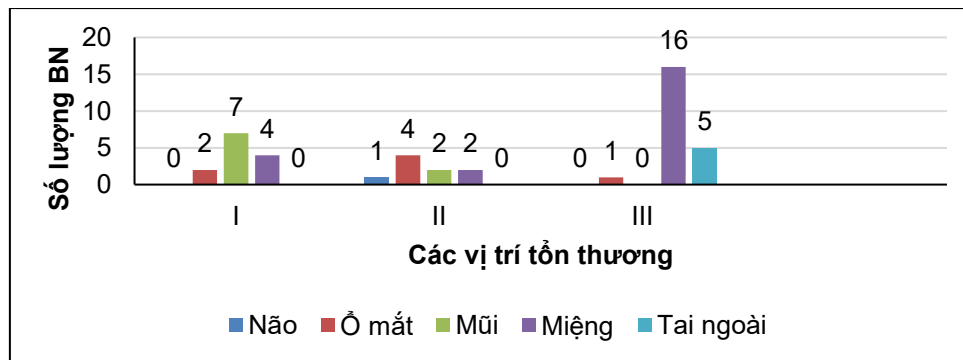
Bảng 3.1. Bên bị mắc khe hở sọ mặt hiếm

Bên bị bệnh		Số lượng bệnh nhân	Tỷ lệ
Một bên	Bên phải	10 (58,8%)	77,3%
	Bên trái	7 (41,2%)	
Hai bên		5	22,7%
Tổng số bệnh nhân		22	100%

Nhận xét: Khe hở một bên có 17 BN (77,3%), KH hai bên có 5 BN (22,7%).

Trong nhóm khe hở một bên, bên phải có 10 BN (58,8%), bên trái có 7 BN (41,2%).

3.2. Đặc điểm tổn thương lâm sàng



Biểu đồ 3.2. Vị trí tổn thương trong từng nhóm khe hở

Nhận xét: Nhóm I (KH trung tâm, cận trung tâm), bất thường: ổ mắt 2 BN (22,2%), mũi 7 BN (77,8%), miệng 4 BN (44,4%). Nhóm II (KH chéo mặt), bất thường: ổ mắt có 4 BN (100%), mũi 2 BN (50%), miệng 2 BN (50%) và 25% (1 BN) thoát vị não. Nhóm III (KH ngang mặt), bất thường: miệng 94,1% (16 BN), tai ngoài 29,4% (5 BN), ổ mắt 5,9% (1 BN).

3.3. Đặc điểm tổn thương xương

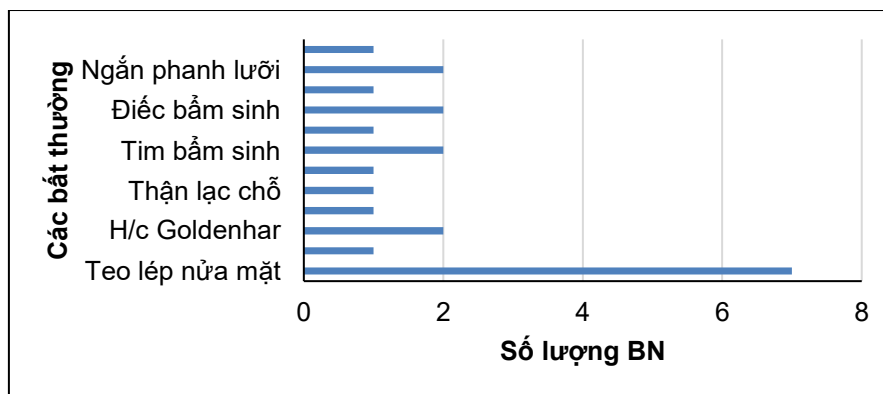
Bảng 3.5. Bất thường xương trong nhóm nghiên cứu

Bất thường xương	Số lượng bệnh nhân				
	Tổng số BN	Trung tâm	Cận trung tâm	Chéo mặt	Ngang mặt
Có	17 (56,7%)	5 (55,6%)	1 (100%)	3 (75%)	8 (47,1%)
Không	13 (44,3%)	4 (44,4%)	0 (0%)	1 (25%)	9 (52,9%)
Tổng số BN	30 (100%)	9 (100%)	1 (100%)	4 (100%)	17 (100%)

Nhận xét: Bất thường cấu trúc xương sọ mặt: 17 BN (56,7%), nhóm KH trung tâm (T0, T14, T30) 55,6%, nhóm KH cận

trung tâm (T1) và nhóm khe hở chéo mặt (T3, T4, T5, T11) 100%, nhóm KH ngang mặt (T6, T7, T8) có 47,1%.

3.4. Các bất thường kèm theo



Biểu đồ 3.3. Các bất thường kèm theo trên BN khe hở sọ mặt hiếm

Nhận xét: Teo lép nửa mặt bẩm sinh (7 BN), H/c Goldehar (2 BN), H/c Treacher Collin (1 BN), tim bẩm sinh/ ngắn phanh lưỡi/ điếc bẩm sinh (mỗi bất thường 2 BN), thoát vị não/ thừa ngón tay/ giảm thị lực/ tinh hoàn ẩn/ thận lạc chỗ/ bất thường NST (mỗi bất thường 1 BN).

4. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm chung

* Giới tính

Trong nghiên cứu tỷ lệ nam giới mắc dị tật có nhỏ hơn so với nữ giới (n = 13; 43,3% so với n = 17; 56,7%). Tuy nhiên không có sự khác biệt về khả năng mắc dị tật bẩm sinh khe hở sọ mặt hiếm trên hai giới nam và nữ, tất cả đều có p > 0,05. Nghiên cứu này phù hợp với Chung và cộng sự (2019) [6], nhưng có sự khác biệt so với Kalantar - Hormozi và cs (2017) [4] khi chỉ ra kết quả nữ giới bị ảnh hưởng nhiều hơn nam giới. Sự sai biệt này có thể tới do nghiên cứu trên chủng tộc khác nhau, ý thức khám xét về dị tật sọ mặt của

phụ huynh cho trẻ nữ lớn hơn của nam giới.

* Tỷ lệ phân bố của khe hở sọ mặt hiếm theo phân loại Tessier.

Trong nghiên cứu của chúng tôi, dạng khe hở phổ biến nhất là khe hở số T7 (n = 17; 56.7%), khe hở phổ biến thứ 2 là khe hở số T0 (n = 8; 26,7%) nghiên cứu này phù hợp với nghiên cứu của Chung và cs (2019) [6], nhưng lại khác biệt so với nghiên cứu của Kalantar - Hormozi và cộng sự [4]; Rowland Agbara vs cộng sự [5], cả hai nghiên cứu đều có khe hở phổ biến nhất là khe hở số T0. Sự sai biệt này có thể là do chủng tộc nghiên cứu, cỡ mẫu, cũng như phổ bệnh nhân tới khám tại đơn vị y khoa.

* So sánh tỷ lệ bên bị khe hở.

Trong nghiên cứu của chúng tôi có n = 22 trường hợp khe hở không phải là khe hở trung tâm (T0, T14, T30), trong nhóm này ghi nhận sự khác biệt có ý nghĩa thống kê giữa bệnh nhân mắc khe hở một bên và bệnh nhân mắc khe hở hai bên trong đó

khe hở một bên chiếm tỷ lệ lớn hơn (77,3%) so với khe hở một bên (22,7%), $p = 0,011 < 0,05$. Trong nhóm khe hở một bên, gồm 17 trường hợp thì khe hở bên phải chiếm ưu thế hơn với $n = 10$ (58,8%) so với khe hở bên trái $n = 7$ (41,2%). Kết quả này phù hợp với nghiên cứu của Chung và cộng sự (2019) [6].

4.2. Đặc điểm tổn thương nhóm khe hở trung tâm và cận trung tâm

Các nghiên cứu của Tessier mô tả tổn thương cơ bản của nhóm KHSMH này là tổn thương cấu trúc mũi - miệng trên đường trung tâm sọ mặt. Trong đó các biểu hiện lâm sàng rất đa dạng: từ loạn sản mô mềm vùng mũi, trụ mũi chẻ đôi, KHM vùng trung tâm nhân trung, KHM dưới, KH cung răng vùng cửa hàm trên/ hàm dưới, cũng như kết hợp với KHVM, bất thường tổ chức vùng cổ, ổ mắt xa nhau, thoát vị não [1], [2].

Nghiên cứu có gặp bất thường ổ mắt trong $n = 2$ (22,2%), bất thường mũi $n = 7$ (77,8%), bất thường miệng $n = 4$ (44,4%). Không có trường hợp nào có thoát vị não. Các hình thái bất thường mô mềm nhóm khe hở trung tâm và cận trung tâm bao gồm: Tật ổ mắt xa nhau (2 BN), khe hở cánh mũi (1 BN), trụ mũi đôi (4 BN), loạn sản mô mềm lưng mũi (4 BN), KH môi trên không toàn bộ (1 BN), KH môi màng (1BN), KH cung răng cửa hàm dưới (1 BN), KH cung răng cửa hàm trên (1 BN). Tổn thương ghi nhận phù hợp với mô tả của Tessier và Eppley [2], [3].

4.3. Đặc điểm tổn thương nhóm khe hở chéo mặt

Các khe hở chéo mặt có biến dạng đa dạng nhưng các bất thường đặc trưng vẫn là các vùng cơ bản: ổ mắt, mũi, miệng.

Trong đó tổn thương mô mềm đặc trưng của khe hở T3, T4, T5, là KHM/VM, KH mi dưới, bất thường nhãn cầu, bất thường mô mềm vùng má hàm trên giữa ổ mắt và miệng [2], [7], [8].

Trong nghiên cứu của chúng tôi cũng ghi nhận bất thường ở tất cả các cấu trúc quan trọng vùng mặt: 100% có tổn thương ổ mắt, 50% có tổn thương cấu trúc mũi, tổn thương vùng miệng trong 50% trường hợp và 25% trường hợp có thoát vị não. Nghiên cứu cũng ghi nhận đầy đủ các hình thái tổn thương các cơ quan này: KH mi trên, KH mi dưới, di lệch xuống dưới góc mắt trong, tắc lệ đạo, héch lên trên cánh mũi, KHM toàn bộ/ không toàn bộ, KHVM, KH cung hàm 2 bên, khuyết nhãn cầu cũng như di lệch vị trí nhãn cầu.

4.4. Đặc điểm tổn thương nhóm khe hở ngang mặt

Khe hở ngang mặt bao gồm cặp khe hở số T6 và T8 trong đó khe hở số T8 là phần kéo dài về sọ của khe hở mặt số T6 và khe hở phía ngoài nhất là khe hở số T7. Các khe hở này có thể xuất hiện độc lập, hoặc thường xuất hiện cùng nhau theo tổ hợp trong hội chứng Treacher Collin, hội chứng Goldenhar. Trong nghiên cứu chúng tôi ghi nhận $n = 1$ trường hợp khe hở số T6, T7, và T8 xuất hiện trong bệnh nhân mắc hội chứng Treacher Collin với biểu hiện thiếu sản vùng mặt, gò má hai bên, thiếu sản xương hàm dưới, khuyết xương gò má bên trái, thiếu sản xương gò má bên phải, khuyết khớp gò má - trán 2 bên, khuyết cung tiếp 2 bên, khuyết khớp gò má - hàm trên bên trái. Đặc điểm lâm sàng phù hợp với các mô tả của Tessier [2].

Trong đó đặc điểm lâm sàng của khe hở T7 điển hình bao gồm: Bất thường tổ

chức phần mềm: Tật miệng rộng với đường kéo dài từ góc miệng tới tai cùng bên, thiếu sản tổ chức phần mềm nửa mặt cùng bên, các u nhú trên đường nối góc miệng và tai, bất thường tai ngoài, bất thường tổ chức xương thái dương - cung tiếp, cánh lên xương hàm dưới. Trong 17 BN KH ngang mặt, bất thường cấu trúc được ghi nhận phù hợp với mô tả của Tessier 1976 trong đó triệu chứng mô mềm miệng rộng/khe hở mép 16 BN, trừ 1 BN trong Treacher Collin, bất thường tai ngoài (tai nhỏ/không tai 5 BN), u nhú vùng trước tai (9 BN).

4.5. Đặc điểm tổn thương cấu trúc xương

Bất thường cấu trúc xương sọ mặt có 17 BN (56,7%). Nhóm khe hở trung tâm (KH T0, T14, T30) tỷ lệ bất thường cấu trúc xương sọ mặt là 55,6%. Nhóm khe hở cận trung tâm có (T1) và nhóm khe hở chéo mặt (T3, T4, T5, T11) có 100% bất thường xương. Nhóm khe hở ngang mặt (KH T6, T7, T8) có 47,1% bất thường xương. Không có sự tương đồng giữa KHSMH phần mô mềm và tổn thương cấu trúc xương ở dưới [2], [7]. Có thể có khe hở mô mềm ở trên nhưng không có bất thường xương bên dưới và ngược lại, như trường hợp BN mắc hội chứng Treacher Collin trong nghiên cứu của chúng tôi. Các hình thái tổn thương cấu trúc xương ghi nhận trong nghiên cứu cũng cho thấy toàn bộ cấu trúc xương chính vùng sọ mặt đều có khả năng bị bất thường như: KH xương trán, KH xương chính mũi/ Thiếu sản xương chính mũi, KH bờ trên ổ mắt, KH bờ dưới ổ mắt, KH sàn ổ mắt, KHVM, KH cung răng, KH khớp gò má - hàm trên/ gò má - trán, Khuyết cung tiếp, thiếu sản xương hàm trên, thiếu sản xương hàm dưới (mỏ vẹt, ngành lên, lồi cầu).

4.6. Các bất thường kèm theo với khe hở sọ mặt hiếm

Trong nghiên cứu này của chúng tôi, hầu hết các khe hở sọ mặt hiếm đều có các bất thường khác kèm theo từ bất thường nội sọ (thoát vị não màng não) cho tới các bất thường ngoài sọ (tim bẩm sinh, điếc bẩm sinh, thận lạc chỗ, tinh hoàn ẩn, bất thường chi thể, bất thường nhiễm sắc thể). Trong đó teo lép nửa mặt bẩm sinh (7 BN), tim bẩm sinh/ ngấn phanh lưới/ điếc bẩm sinh (mỗi bất thường có 2 BN), thoát vị não/ thừa ngón tay/ giảm thị lực/ tinh hoàn ẩn/ thận lạc chỗ/ bất thường NST (mỗi bất thường có 1 BN). Trong đó có 2 BN khe hở nằm trong hội chứng Goldenhar, 1 BN khe hở nằm trong hội chứng Treacher Collin.

Những bất thường này do vậy đòi hỏi điều trị là một quá trình phối hợp đa chuyên khoa, cần áp dụng nhiều biện pháp, kỹ thuật từ các chuyên khoa như phẫu thuật thần kinh, phẫu thuật tạo hình, phẫu thuật hàm mặt và gồm nhiều thi để có thể đem lại hiệu quả điều trị tốt nhất cho người bệnh [2], [6], [7].

5. KẾT LUẬN

Trong nghiên cứu khe hở ngang mặt số T7 là khe hở phổ biến nhất. Khe hở một bên chiếm ưu thế hơn khe hở hai bên. Tổn thương tất cả các cấu trúc vùng mặt: ổ mắt- mũi - miệng - tai ngoài. Bất thường mô mềm và bất thường xương có thể không tương đồng với nhau. Có sự liên quan chặt chẽ giữa bên bị khe hở số T7 và tật teo lép nửa mặt bẩm sinh. Các cấu trúc sọ mặt bất thường liên quan khe hở sọ mặt hiếm rất đa dạng, nên hướng tiếp cận đa chuyên khoa, với một đội ngũ chuyên gia giàu kinh nghiệm nên là nguyên tắc trong khám, chẩn đoán và điều trị cho những bệnh nhân khe hở sọ mặt hiếm.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Kawamoto H.K.J. (1976)**, "The kaleidoscopic world of rare craniofacial clefts: order out of chaos (Tessier classification)", *Clin Plast Surg*, **3(4)**, 529-572.
2. **Tessier P. (1976)**, "Anatomical classification facial, craniofacial and later-facial clefts", *J Maxillofac Surg*, **4(2)**, 69-92.
3. **Eppley B.L. and Havlik R.J. (2005)**, "The Spectrum of Orofacial Clefting", *Plast Reconstr Surg*, **115(7)**, 14.
4. **Kalantar-Hormozi A., Abbaszadeh-Kasbi A., Goravanchi F., et al. (2017)**, "Prevalence of Rare Craniofacial Clefts", *J Craniofac Surg*, **28(5)**, e467-e470.
5. **Agbara R., Akintububo B.O., Fomete B., et al. (2020)**, "Rare primary craniofacial clefts: pattern, challenges, and management in a Nigerian population", *J Stomatol*, **73(5)**, 240-245.
6. **Chung J.H., Yim S., Cho I.-S., et al. (2020)**, "Distribution, side involvement, phenotype and associated anomalies of Korean patients with craniofacial clefts from single university hospital-based data obtained during 1998-2018", *Korean J Orthod*, **50(6)**, 383-390.
7. **Bisetty V., Pillay P., Omodan A., et al. (2022)**, "Tessier cleft numbers 3 and 4: Presentation of soft tissue and bony deformities in a select South African population", *Transl Res Anat*, **29**, 100223.
8. **Boo-Chai K (1970)**, "The oblique facial cleft. A report of 2 cases and a review of 41 cases", *Br J Plast Surg*, **23(4)**, 352-359.

HÌNH ẢNH MINH HOẠ TRƯỜNG HỢP BỊ KHE HỖ SỢ

