

**THÔNG BÁO TRƯỜNG HỢP ĐẦU TIÊN ĐƯỢC CHẨN ĐOÁN VÀ PHẪU THUẬT  
BIDIRECTIONAL GLENN SHUNT ĐIỀU TRỊ DỊ TẬT UHL'S (Uhl's anomaly)  
Ở NGƯỜI LỚN TẠI TRUNG TÂM TIM MẠCH BỆNH VIỆN E**

*Nguyễn Trần Thuý\*, Trần Đức Đại\*, Nguyễn Công Hựu\*,  
Đỗ Anh Tiến\*, Lê Tiến Dũng\*, Nguyễn Đỗ Hùng\*,  
Nguyễn Thái Long\*, Vũ Xuân Quang\*, Lê Ngọc Thành\*,*

**TÓM TẮT**

Dị tật Uhl's là bệnh lý hiếm gặp đặc trưng bởi mất hoàn toàn hoặc một phần lớp cơ tim phải, chỉ còn lớp nội tâm mạc và thượng tâm mạc. Thường bệnh nhân (BN) khó sống tới tuổi trưởng thành. Chúng tôi thông báo một trường hợp BN nữ 24 tuổi có dị tật Uhl's được chẩn đoán và phẫu thuật tại trung tâm Tim mạch Bệnh viện E Hà Nội

**Case report; The first case of Uhl'anomaly in adult patient operated by Bidirectional Glenn Shunt at Cardiovascular Center of E Hospital**

**SUMMARY**

Uhl's anomaly is characterized by complete or partial absence of the myocardium of the right ventricle, with ap-position of the endocardium and epicardium. We report a case of a 24-years-old female with Uhl's anomaly who underwent successful Bidirectional Glenn Shunt in Cardiovascular of E Hospital Hanoi

**ĐẶT VẤN ĐỀ**

Dị tật Uhl's (Uhl's anomaly) là một bệnh tim bẩm sinh (TBS) rất hiếm gặp đặc trưng bởi hoàn toàn không có lớp cơ tim ở tâm thất phải. Những BN mắc bệnh này thường khó sống lâu đến tuổi trưởng thành [1], [11], [12]. Kể từ lần thông báo đầu tiên của Uhl về dị tật này thì chỉ có 8 trường hợp được thông báo phẫu thuật thành công các BN trong giai đoạn vị thành niên [1], và 1 trường hợp người lớn- BN nam 23 tuổi [6]. Trong báo cáo này, chúng tôi thông báo một trường hợp BN nữ 24 tuổi mắc dị tật Uhl's được chẩn đoán và điều trị bằng phẫu thuật Bidirectional Glenn shunt (BDGS- Phẫu thuật Glenn Shunt hai chiều).

**CA LÂM SÀNG**

**BN Nguyễn Thị L.**, nữ 24 tuổi vào viện vì mệt, khó thở khi gắng sức.

- Lâm sàng: tím môi và đầu chi, nhịp tim 110 lần/p. NYHA III-IV, phổi không ran, gan to 4-5cm dưới bờ sườn, tĩnh mạch cổ nổi.

- Điện tâm đồ: Nhịp nhanh, loạn nhịp hoàn toàn.

- Xét nghiệm máu: Ure: 6.6mmol/l; Glucose: 5.4 mmol/l; Creatinin: 48mmol/l; Natri: 124 mmol/l; Kali: 4.9 mmol/l; Cl: 91 mmol/l. Công thức máu: BC: 7.75 G/l; HC: 5.02 T/l; TC: 168 G/l; Hct: 0.466 l/l; Hgb: 161 g/l. SpO2: 90%.

- Siêu âm tim: Kích thước lá trước của van hai lá (VHL) và lá vách của van ba lá (VBL) là 9mm, kích thước nhĩ phải (NP) 120mm\*88, dòng máu trong NP rất cuộn có nhiều cuộn âm, không là dòng shunt liên tục, thất phải (TP) còn đầy đủ các thành phần buồng nhận, buồng tổng và buồng phễu (TP đóng vai trò như một ống dẫn máu từ tĩnh mạch chủ (TMC) trên lên động mạch phổi (ĐMP), không còn chức năng TP, không có thông liên nhĩ (TLN). Vách liên thất di chuyển nghịch thường, nhĩ trái (NT), thất trái (TT) bình thường.

- Thông tim: Nhĩ phải lớn kt 100\*90mm. Thất phải và đường ra thất phải kém, thành mỏng. Hở ba lá vừa → nhiều, đường kính vòng van 26mm.

- Chụp cộng hưởng từ (CHT): Khoảng cách giữa lá trước của VHL và lá VBL là 10mm (loại trừ khả năng Ebstein). NP giãn to kích thước 120\*89mm. thành TP mỏng. Không thấy thâm nhiễm mỡ vào cơ TP.

*\* Trung tâm Tim mạch, Bệnh viện E*

*Người chịu trách nhiệm khoa học: PGS.TS Lê Ngọc Thành*

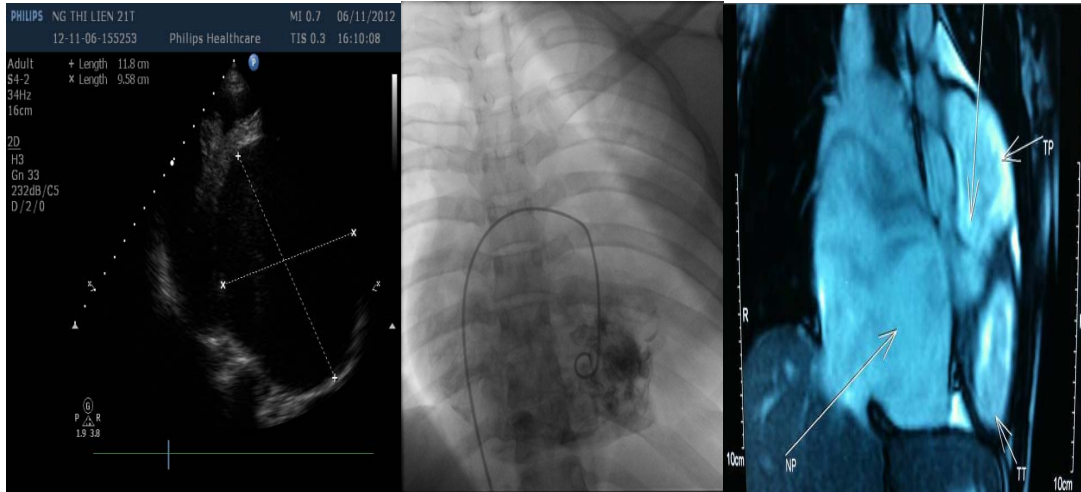
*Email: lengocthanh61@gmail.com*

*Ngày nhận bài: 10/04/2013*

*Ngày Cho Phép Đăng: 18/04/2013*

*Phản Biện Khoa học: PGS.TS. Đặng Ngọc Hùng,*

*GS.TS. Bùi Đức Phú*



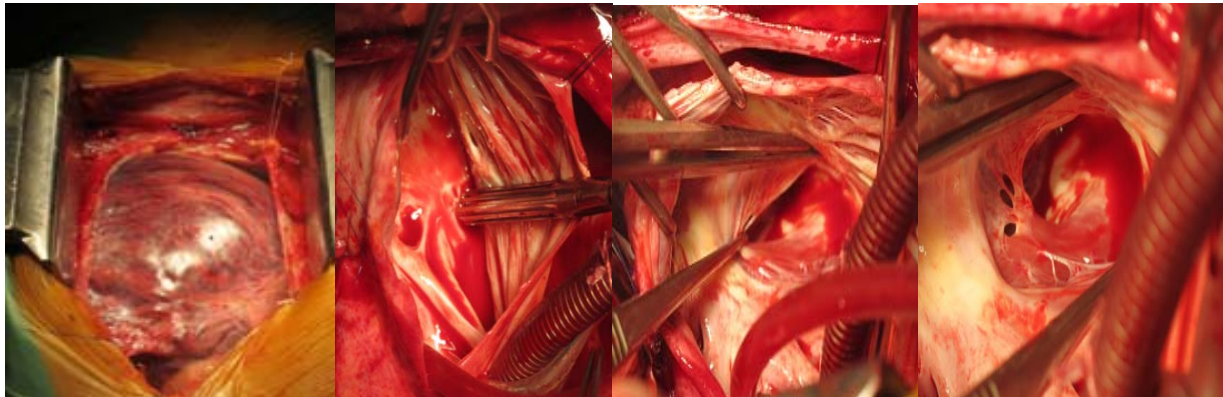
Hình 1: A: Siêu âm NP to; B: Thông tim NP-TP to; C: CHT: NP-TP lớn

**Kết luận:** hình ảnh nghĩ tới bất thường Uhl's, ít nghĩ tới bệnh cơ TP gây loạn nhịp (ARCV). (H.1).

**Phẫu thuật:**

- Mở ngực đường giữa xương ức
- Đánh giá trong mổ: tim to toàn bộ NP rất to, mỏng, TP to đập yếu.

- Thiết lập hệ thống tuần hoàn ngoài cơ thể (THNCT), chạy máy, kẹp động mạch chủ (ĐMC), chạy dung dịch bảo vệ cơ tim. Mở NP và TP rất mỏng, mở NP, VBL mỏng, sinh thiết TP, NP (H. 2).



Hình 2: Thương tổn đánh giá trong khi phẫu thuật

- Tiến hành thắt động mạch phổi (ĐMP), đóng VBL bằng miếng vá nhân tạo, mở vách liên nhĩ, đóng NP, làm cầu nối TMC trên và nhánh phải ĐMP. Sau khi thả kẹp ĐMC tim phải căng to, không đập, Spo<sub>2</sub> tụt, tiến hành chạy lại dung dịch bảo vệ cơ tim, tháo bỏ miếng vá nhân tạo, mở ĐMP, đóng lại vách liên nhĩ, đóng NP. thả kẹp ĐMC tim đập lại, ngừng máy, trung hoà protamin, đặt dẫn lưu, đóng ngực chỉ thép. Thời gian chạy máy 140 phút, thời gian cấp ĐMC 57 phút.

- Diễn biến trong hồi sức: thuốc milrinone; dobutamin, lasix, kháng sinh, thời gian thở máy 24

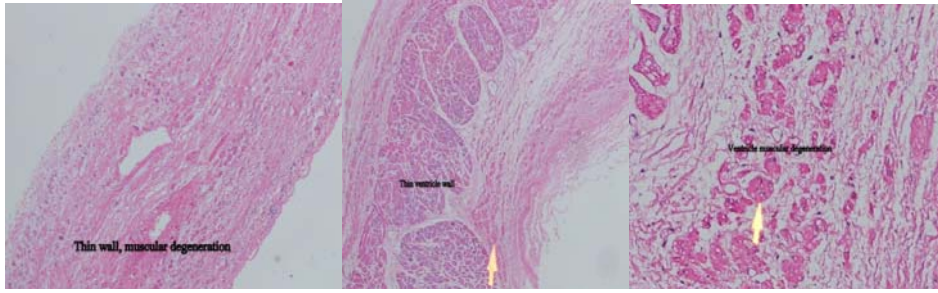
giờ, thời gian nằm hồi sức 72 giờ.

- Sau 8 ngày BN mệt khó thở nhiều, siêu âm: tràn dịch màng ngoài tim nhiều, tràn dịch màng phổi. Dẫn lưu màng tim ra 500ml máu không đông, dẫn lưu màng phổi ra 500ml dịch vàng chanh.

- BN ổn định ra viện sau 20 ngày điều trị, Spo<sub>2</sub> 100%.

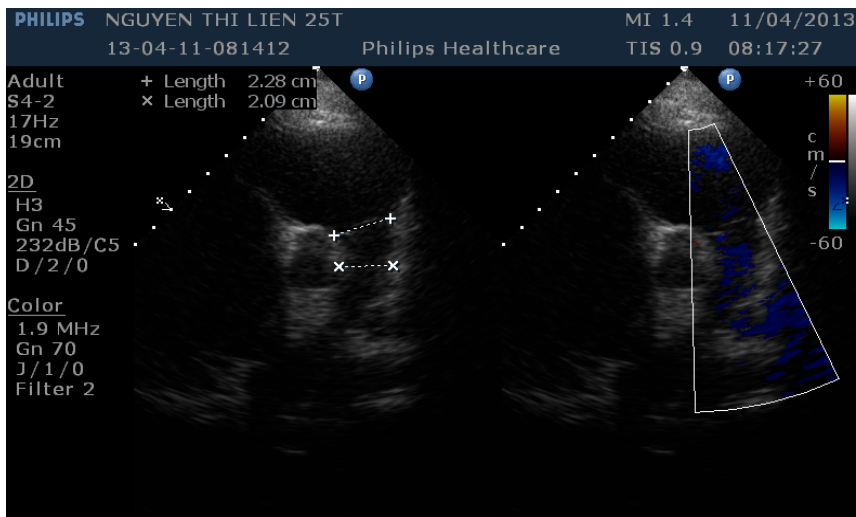
**Kết quả giải phẫu bệnh:**

Thiếu sản cơ, xơ hoá vách tâm thất phải và tâm nhĩ nặng. Mô học phù hợp với Uhl's (H. 3).



Hình 3: Hình ảnh giải phẫu bệnh

- BN khám lại sau 3 tháng: Lâm sàng: BN tỉnh tiếp xúc tốt, NYHA II, Sp<sub>o2</sub> 100% Siêu âm: Cầu nối Glenn hoạt động tốt.



Hình 4: Cầu nối Glenn hoạt động tốt

### BÀN LUẬN:

Dị tật Uhl's là bệnh lý TBS rất hiếm gặp đặc trưng bởi sự vắng mặt hoàn toàn hoặc một phần của lớp cơ tim thành tâm thất phải, mà thay vào đó bởi lớp mô xơ đàn hồi không có chức năng [2], [3], [10]. Đây chính là nguyên nhân gây suy tim phải nặng với các dấu hiệu phù ngoại vi nhiều, gan to, cổ trướng, tĩnh mạch cổ nổi...BN thường hiếm khi sống sót đến tuổi trưởng thành. Việc chẩn đoán có thể dựa vào siêu âm tim hoặc chụp cắt lớp vi tính (CLVT) tim hoặc chụp CHT tim.[5], [9].

Các dấu hiệu siêu âm tim: Buồng NP, TP giãn rất lớn. Thành tâm thất phải rất mỏng đồng đều khoảng từ 1-2 mm. Vòng VBL giãn rộng, lá van chuyển động trong cả thì tâm thu và tâm trương, nhưng hở VBL rất ít nên có thể tìm thấy HK trong

TP. TT hoạt động bình thường. Vách liên thất di động nghịch thường [6].

Trên CLVT và CHT: TP giãn to, thành rất mỏng không thấy phần bè cơ hoặc có rất ít so với TT. Không thấy xâm nhiễm xơ-mỡ (fibrofatty) vào thành TP, đây là dấu hiệu quan trọng để chẩn đoán phân biệt với bệnh lý loạn sản TP gây loạn nhịp. VBL không loạn sản, vị trí của van và vòng van bình thường, điều này để chẩn đoán phân biệt với bệnh Ebstein. NP giãn và phì đại là hậu quả của việc TP co bóp kém và tâm nhĩ phải tăng co bóp để cố gắng tổng máu lên phổi [7], [9].

Mô học: bệnh lý Uhl's và ARVD là những bệnh lý khác nhau. Nguyên nhân của ARVD là sự thay thế của tế bào cơ tim bởi những thành phần xơ-mỡ (fibrofatty). Trong bệnh lý Uhl's không có mô mỡ xen

lẫn, lớp nội tâm mạc và ngoại tâm mạc nằm song song nhau [5], [10].

Cơ chế gây ra bệnh lý Uhl's đến nay chưa được biết rõ, nguyên nhân có thể là đột biến gen trong thời kỳ bào thai. Bất thường này cũng có thể là một khiếm khuyết di truyền, có thể gặp dị tật TP với các mức độ khác nhau trong cùng một gia đình [7], [10]. Vấn đề huyết động cơ bản của bệnh lý Uhl's là thiếu hoặc mất hẳn sự co bóp của TP, chính vì vậy TP không còn có có vai trò tổng máu từ NP lên ĐMP mà chỉ như một

ống dẫn máu từ NP lên ĐMP. Dòng máu được đưa đưa lên phổi qua ống TP là dựa vào sự co bóp của NP và sự di chuyển nghịch thường của vách liên thất. Thông tim sẽ cho thấy sự tăng áp lực của NP tương tự TP và ĐMP [7].

Kể từ khi lần thông báo đầu tiên của Uhl's về dị tật này thì chỉ có 8 trường hợp được thông báo phẫu thuật thành công các BN trong giai đoạn vị thành niên (infancy) và một trường hợp nam 23 tuổi (a 23-year-old male with Uhl's anomaly).

*Bảng 1: Điều trị phẫu thuật bệnh lý Uhl's*

Tác giả	Năm	Tuổi phát hiện	Tuổi phẫu thuật	Theo dõi (tháng)	Phẫu thuật
Ikari <sup>2</sup>	2001	3 tháng	11 tháng	5	Ghép tim
Yoshii <sup>3</sup>	2001	2 tháng	9 tháng	5	Sửa chữa tâm thất
Azhazi <sup>1</sup>	2002	3 tháng	5 tháng	37	Phẫu thuật Glenn, mở vách liên nhĩ
Tanoue <sup>4</sup>	2003	3.5 năm 2 tháng	2 tháng	16	Nối TMC-ĐMP toàn bộ. Sửa chữa thất phải
Takizawa K <sup>1</sup>	2009	9 tháng	6 năm		Nối TMC-ĐMP toàn bộ
Moradian M <sup>12</sup>	2010	9 tuổi	9 tuổi	12	Sửa chữa tâm thất
Hoschtitzky A <sup>11</sup>	2010	9 tháng	13 tháng		Phẫu thuật Glenn, mở vách liên nhĩ, tạo hình thất P
Fu-ping L <sup>6</sup>	2011	23 năm	23 năm	60	Nối TMC-ĐMP toàn bộ
Tác giả	2013	24 năm	24 năm		Phẫu thuật Glenn, mở vách liên nhĩ, tạo hình van ba lá

Điều trị triệu chứng của bệnh thì tùy thuộc vào mức độ suy tim phải, tim; điều trị nội, thuốc trợ tim, lợi tiểu, thở oxy. Tuy nhiên điều trị nội khoa không ngăn cản sự phát triển của bệnh nếu như không phẫu thuật. Điều trị nội khoa trước làm giảm các triệu chứng sẽ giúp cho phẫu thuật sửa một phần hoặc toàn bộ được thuận lợi hơn. Hầu hết các tác giả giới thiệu

các phương án lựa chọn phẫu thuật Glenn cho những trường hợp tăng áp ĐMP nặng, tình trạng BN suy kiệt, tiên lượng hồi sức sau mổ nặng nề. Ngoài ra có thể kết hợp với việc khâu nhỏ một phần TP, phẫu thuật sửa chữa tâm thất, khâu VBL. Phẫu thuật này tỷ lệ tử vong sau mổ cao nhưng nếu BN còn sống thì tiếp tục phẫu thuật cầu nối TMC-ĐMP toàn bộ [9].

**KẾT LUẬN**

Bệnh lý Uhl's là một dị tật bẩm sinh do mất hoàn toàn hoặc một phần của cơ TP. Bệnh dẫn đến tình trạng suy tim phải nặng thường tử vong ở giai đoạn trẻ còn nhỏ. Chẩn đoán bệnh có thể dựa vào siêu âm tim, chụp CLVT, CHT tim.

**TÀI LIỆU THAM KHẢO**

1. Takizawa K, Suzuki S, Honda Y, et al: Long-term survival of Uhl's anomaly with total cavopulmonary conversion. *Asian Cardiovasc Thorac Ann* 2009;17(2):203-205.
2. Ikari NM, Azeka E, Aiello VD, et al: Uhl's anomaly. Differential diagnosis and indication for cardiac transplantation in an infant. *Arq Bras Cardiol* 2001;77:69-76.
3. Yoshii S, Suzuki S, Hosaka S, et al: A case of Uhl anomaly treated with one and a half ventricular repair combined with partial right ventriculectomy in infancy. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2001;122:1026-1028.
4. Tanoue Y, Kado H, Shiokawa Y: Uhl's anomaly complicated with critical ventricular arrhythmia in a 2-month-old infant. *Eur J Cardiothorac Surg* 2003;24:1040-1042.
5. Pranathi R.P, Maithili V.N, Sushant Remersu et al: Comparison of Uhl's anomaly, right ventricular outflow tract entricular tachycardia (RVOTVT)&arrhythmogenic right ventricular dysplasia / cardiomyopathy (ARVD/C) with an insight into genetics of ARVD/C. *Indian J Med Res* 131, January 2010, pp 35-45.
6. Fu-Ping L, Ying-Bin X, and Xue-Feng W et al: A 23-Year-Old Male with Uhl's Anomaly *J Card Surg* 2011;26:435-437.
7. Uhl HS. Uhl's anomaly revisited. *Circulation* 1996; 93: 1483-4.
8. Vecht RJ, Carmichael DJ, Gopal R, et al: Uhl's anomaly. *Br Heart J* 1979;41(6):676-682.
9. Greer ML, MacDonald C, Adatia I: MRI of Uhl's anomaly. *Circulation* 2000;101(24):E230-232.
10. G. Bossier, H. Lucron, F. Marçon Anomalie d'Uhl (ventricule droit papyracé) *Encyclopédie Médico-Chirurgicale Cardio* 2003; 11-940-E45.
11. Hoschtitzky A, Rowlands H, Ilina M et al: Single Ventricle Strategy for Uhl's Anomaly of the Right Ventricle. *Ann Thorac Surg* 2010; 90:2076-8.
12. Moradian M, Shahmohammdi A, Yoosefnia MA: one and a Half Ventricular Repair for Uhl's Anomaly with One Year Follow Up. *Iran Cardiovasc Res J* 2011;5(1):35-38E45.