

21 : THOÁT VỊ RỒN (Omphalocele/Exomphalos)

Giới thiệu

Thoát vị rốn được phân loại là khiếm khuyết thành bụng, trong đó có sự thoát vị các tạng trong ổ bụng vào nền của dây rốn. Trước những năm 1950, tật nứt thành bụng được coi là một biến thể của thoát vị rốn. Hiện nay người ta đã biết rằng mỗi thực thể có một căn nguyên, yếu tố nguy cơ riêng biệt và kết cục khác nhau. Kết quả của việc sử dụng rộng rãi sàng lọc tiền sản bằng alpha-fetoprotein (MSAFP) và siêu âm (US) tam cá nguyệt thứ hai nên thoát vị rốn thường được chẩn đoán trong thai kỳ. Thai nhi được chẩn đoán thoát vị rốn tăng thêm đáng kể nguy cơ bị các bất thường về cấu trúc hoặc nhiễm sắc thể, hoặc các tình trạng liên quan như hội chứng Beckwith-Wiedemann (Chương 109).^{1,4,8} Do những mối liên quan này làm tăng nguy cơ mất thai ở những thai bị ảnh hưởng. Xác định sớm và chính xác thoát vị rốn là bước đầu tiên rất quan trọng để có thể tư vấn trước sinh phù hợp cho các gia đình bị ảnh hưởng bởi dị tật bẩm sinh này. Phát hiện thêm các bất thường, tư vấn di truyền thích hợp và hội chẩn với các chuyên gia nhi khoa phù hợp là những thành phần cực kỳ quan trọng trong việc quản lý tối ưu thoát vị rốn trước sinh.

Bệnh

ĐỊNH NGHĨA

Thoát vị rốn là một khiếm khuyết thành bụng ở đường giữa với các kích thước khác nhau trong đó ruột hoặc gan hoặc cả hai thoát vị vào nền của dây rốn. Mặc dù có thể, nhưng ít gặp hơn đối với các tạng bụng-chậu khác trong túi thoát vị rốn (**Hình 21.1, 21.2**). Khiếm khuyết được đặc trưng bởi không có cân, cơ bụng và da. Các thành phần trong ổ bụng bị thoát vị được che phủ bởi một lớp màng bao gồm phúc mạc ở mặt trong, thạch Wharton ở trung tâm và màng ối ở mặt ngoài. Các mạch máu dây rốn cắm vào lớp màng che phủ, cách xa thành bụng, và có thể thấy tĩnh mạch rốn chạy qua túi thoát vị (**Hình 21.3, 21.4**).⁹

Xác định màng che phủ và vị trí cắm dây rốn bất thường là hai trong số các đặc điểm giải phẫu quan trọng của thoát vị rốn. Phát hiện chính xác cho phép phân biệt với tật nứt thành bụng. Mặc dù hiếm gặp, nhưng đã được ghi nhận trong các báo cáo ca bệnh, màng ối-phúc mạc che phủ có thể bị vỡ trong tử cung. Nếu tình trạng này xảy ra, việc phân biệt với tật nứt thành bụng trở nên khó khăn hơn, đặc biệt khi tuổi thai cao. Sự hiện diện gan ngoài cơ thể có thể giúp xác định chính xác khối thoát vị đã vỡ vì gan hiếm khi bị thoát vị trong tật nứt thành bụng đơn độc.



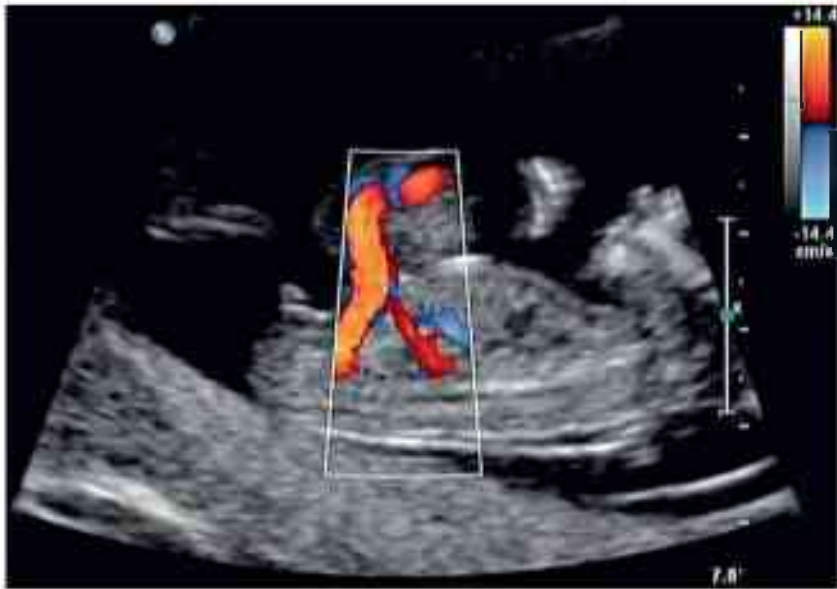
Hình 21.1 Thoát vị rốn với gan ngoài cơ thể được thấy ở mặt cắt ngang lúc thai 21 tuần tuổi. Chẩn đoán được đưa ra là hội chứng Beckwith-Wiedemann.



Hình 21.2 Thoát vị rốn với gan ngoài cơ thể được thấy ở mặt cắt dọc lúc thai 21 tuần tuổi.



Hình 21.3 Các mạch máu dây rốn chạy qua khối thoát vị rốn của thai nhi được thấy ở mặt cắt ngang lúc thai 19 tuần tuổi.



Hình 21.4 Các mạch máu dây rốn chạy qua khối thoát vị rốn của thai nhi được thấy ở mặt cắt dọc lúc thai 13 tuần tuổi.

TỶ LỆ HIỆN MẮC VÀ DỊCH TỄ HỌC

Tỷ lệ mắc mới thoát vị rốn được báo cáo là từ 1,0: 10.000 đến 2,5: 10.000 trẻ sinh sống.^{1,6,8} Tỷ lệ mắc mới dao động từ 2,5: 10.000 đến 4,0: 10.000 khi xem xét cả thai chết lưu và phá thai.^{1,8,10,11} Ngược lại với tật nứt thành bụng, tỷ lệ mắc mới thoát vị rốn dường như không tăng. Một tổng quan hồi cứu các trường hợp thoát vị rốn được chẩn đoán trước sinh ở một bang của Tây Úc từ năm 1998-2007 xác định được 107 trường hợp bị thoát vị rốn ở các ca sinh sống, thai chết lưu và chấm dứt thai kỳ từ 256.500 ca sinh đã đăng ký. Tỷ lệ trung bình của thoát vị rốn là 4: 10.000 ca sinh (khoảng 2,3-7,8: 10.000 ca sinh).¹⁰ Trong cuộc khảo sát EUROCAT năm 1995 với 3 triệu ca sinh từ 1980 đến 1990, 732 trường hợp thoát vị rốn đã được đăng ký. Tổng tỷ lệ hiện mắc trung bình là 2,53: 10.000 ca sinh (khoảng 1,11- 4,79: 10.000 ca sinh).⁸ Quan sát thấy có sự không đồng nhất đáng kể về tỷ lệ thoát vị rốn ở Châu Âu. Một lý do có thể giải thích cho sự khác biệt giữa các khu vực được quan sát có thể là do một số loại sinh chưa được đăng ký đầy đủ, đặc biệt là việc chấm dứt thai kỳ. Cuộc khảo sát năm 2001 từ nhóm nghiên cứu EUROSCAN cho thấy tỷ lệ hiện mắc là 1,98: 10.000 ca sinh. Có sự khác biệt đáng kể về tỷ lệ giữa các vùng địa lý khác nhau, dao

động từ 0,15: 10.000 đến 6,09: 10.000 ca sinh.¹ Mạng lưới Phòng ngừa Dị tật bẩm sinh Quốc gia ở Hoa Kỳ đã kiểm tra 2308 trường hợp thoát vị rốn trong 11 năm (1995-2005) và nhận thấy rằng tỷ lệ hiện mắc của thoát vị rốn vẫn không đổi trong khoảng thời gian này.¹¹

Mối liên quan giữa thoát vị rốn và các bất thường nhiễm sắc thể đã được mô tả rõ ràng, với tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể được công bố trong thoát vị rốn dao động từ 13% đến 42%. Phạm vi rộng có thể được giải thích là do tỷ lệ chết trong tử cung cao đối với nhiều bất thường nhiễm sắc thể, dẫn đến quan sát thấy tỷ lệ hiện mắc giảm khi tuổi thai tăng lên. Hiệu ứng này được mô tả trong một nghiên cứu sàng lọc bằng siêu âm trên 15.726 phụ nữ, ước tính tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể ở 153 thai nhi bị thoát vị rốn giảm từ 39,4% ở tuổi thai 12 tuần xuống 27,5% ở tuổi thai 20 tuần và 14,4% khi sinh sống.¹² Thể lệch bội thường gặp nhất là trisomy 18^{4,5,8,10,12,13} Khoảng 9% đến 15% thai nhi bị thoát vị rốn có hội chứng đã được công nhận,^{6,8} và nhiều thai nhi bị thoát vị rốn có thêm các bất thường về cấu trúc, với tỷ lệ mắc mới dao động từ 54% đến 78% (Table 21.1)^{8,14}

TABLE 21.1 PREVALENCE OF ASSOCIATED ANOMALIES

Study	Year Published	Associated Anomalies. % (n/N)	Karyotype Abnormality. % (n/N) (% Trisomy 18)	Recognized Syndrome. % (n/N)
EUROCAT ^a	1995	54 (397/732)	12 (94/732) (64)	9 (65/732)
EUROSCAN ^a	2001	56 (77/137)	25 (34/137) (62)	10 (14/137)
Western Australia ¹¹	2009	74 (56/89)	43 (40/89) (78)	5 (4/89)
US National Birth Defects Prevention Network ¹⁴	2015	62 (1421/2308)	17 (385/2308) (50)	

n, Number of cases; N, total study size

Có rất ít sự khác biệt về chủng tộc và sắc tộc đối với tỷ lệ mắc các dị tật khác cùng với thoát vị rốn. Ở trẻ da đen bị thoát vị rốn, 38% có dị tật liên quan, trong khi 41,7% người da trắng và 40,6% người gốc Tây Ban Nha có dị tật liên quan. Tỷ lệ sống sót cao hơn ở trẻ da đen (adjusted hazard ratio 0,52, confidence interval 95% [CI] 0,37-0,74).¹⁵

Phụ nữ ở các cực của độ tuổi sinh sản (< 20 tuổi và >35 tuổi), đa thai và giới tính nam có liên quan tăng nguy cơ thoát vị rốn.^{8,11,12} Mẹ béo phì cũng là một yếu tố nguy cơ của thoát vị rốn ở thai nhi. Trong một nghiên cứu bệnh chứng dựa trên dân số từ Nghiên cứu Giám sát Yếu tố Nguy cơ Dị tật bẩm sinh ở Atlanta,¹⁶ phụ nữ béo phì (chỉ số cơ thể > 30) khả năng cao sinh con bị thoát vị rốn hơn những phụ nữ có trọng lượng trung bình (odds ratio 3,3, 95% CI 1,0 -10,3). Các yếu tố nguy cơ khác của bà mẹ đối với sự phát triển thoát vị rốn được xác định trong Nghiên cứu Phòng ngừa Dị tật bẩm sinh Quốc gia¹⁷ bao gồm uống rượu (adjusted odds ratio 1,53, 95% CI 1,04-2,25) và hút thuốc nhiều (adjusted odds ratio 4,26, 95% CI 1,58-11,52).

NGUYÊN NHÂN VÀ SINH LÝ BỆNH

Thoát vị rốn được coi là một khiếm khuyết hiếm gặp. Tuy nhiên, sự tái phát trong gia đình của những dị tật bẩm sinh này phổ biến hơn so với tật nứt thành bụng.¹⁷ Khiếm khuyết thành bụng là kết quả của những rối loạn trong quá trình phát triển phôi thai. Thành bụng trước phát triển từ tuần thai thứ 5 đến tuần thai thứ 12. Quá trình này liên quan đến sự gấp lại của đĩa phôi theo hướng đầu-đuôi và hướng bên. Vòng rốn tạo thành chứa niệu nang, các mạch máu dây rốn, khoang ngoài phôi, ống noãn hoàng và các mạch máu noãn hoàng liên quan.³

Khi bụng phát triển, các tạng trong ổ bụng và bản thân ổ bụng có tốc độ phát triển khác nhau. Vào tuần thai thứ 8, gan của phôi thai bắt đầu to lên nhanh, và phần ruột giữa của thai nhi kéo dài thoát vị vào khoang ngoài phôi trong dây rốn do ổ bụng không có đủ không gian. Hiện tượng này được gọi là thoát vị ruột giữa sinh lý. Các niệu nang, ống noãn hoàng, và các mạch máu đi kèm bị tiêu biến khi chúng được hợp nhất vào dây rốn. Vào tuần thai thứ 12, ruột giữa quay, khoang ngoài phôi thai dần dần bị tiêu biến và ruột của phôi thai quay trở lại vào ổ bụng. Đồng thời, tim và màng ngoài tim, nằm trên bề mặt thành bụng của phôi thai, được sáp nhập với lồng ngực bởi các nếp gấp bên và đầu. Những rối loạn trong giai đoạn phát triển phôi thai quan trọng này có thể dẫn đến khiếm khuyết thành bụng trước với mức độ nặng khác nhau hoặc dị tật tim, hoặc cả hai.¹⁸

Nhìn chung, bất thường phôi thai xảy ra càng sớm thì bất thường cấu trúc càng phức tạp. Thoát vị rốn được đề xuất là kết quả của một hoặc cả hai khiếm khuyết phát triển sau: (1) không đóng được khoang ngoài phôi với tình trạng thoát vị dai dẳng các thành phần trong ổ bụng hoặc (2) khiếm khuyết trong khi hợp nhất các nếp gấp phôi ở đường giữa. Cơ chế thứ hai cũng được cho là nguyên nhân gây ra các khiếm khuyết khác của thành bụng, bao gồm lộn ổ nhóp và ngũ chứng Cantrell.

Như đã đề cập trước đó, thoát vị rốn có liên quan chặt chẽ với các bất thường về cấu trúc và nhiễm sắc thể khác. Tuy nhiên, những thai nhi bị thoát vị rốn tạo thành một nhóm không đồng nhất. Có thể là một thai nhi có nhiễm sắc thể đồ bình thường với thoát vị rốn đơn độc tăng trưởng và phát triển thành một đứa trẻ khỏe mạnh mà không có thêm biến chứng nào khác.⁴ Trong nhiều trường hợp, thoát vị rốn có thể chỉ là dấu hiệu của một bất thường phát triển nghiêm trọng hơn có thể liên quan đến sai lệch nhiễm sắc thể, hội chứng hoặc các dị tật khác.

Bất thường bẩm sinh liên quan được báo cáo phổ biến nhất là bệnh tim bẩm sinh, chiếm 35% đến 63% các dị tật được xác định.^{1,4,6,10,11,18-21} Các dị tật cụ thể bao gồm thông liên thất, thông liên nhĩ, tứ chứng của Fallot, tim lệch phải và tim lạc chỗ. Trục tim xoay trái thường thấy ở thoát vị rốn và sự hiện diện của nó không phải lúc nào cũng tương quan với bệnh tim bẩm sinh (Video 21.1). Một loạt ca bệnh vào năm 2006 cho thấy 59% thai nhi bị thoát vị rốn có trục tim bất thường, nhưng chỉ có 35% bị dị tật tim bẩm sinh (Hình 21.5).²² Trục tim xoay trái đơn độc có thể do các thành phần trong ổ bụng dịch chuyển xuống dưới và ra ngoài. Các bất thường liên quan khác bao gồm dị tật hệ thần kinh trung ương, dị tật sọ mặt, teo thực quản, khiếm khuyết cơ hoành, bất thường chi, dị tật niệu - dục và dị tật đường tiêu hóa (Table 21.2).

TABLE 21.2 ANOMALIES ASSOCIATED WITH OMPHALOCELE

MUSCULOSKELETAL	Clubfoot, polydactyly, limb deficiency, vertebral anomalies, nb anomalies
URINARY	Renal agenesis, polycystic kidney, hydronephrosis, ureteral anomalies, vesicoureteral reflux, duplication of kidney and renal pelvis, agenesis of urethra or bladder, bladder exstrophy
CARDIOVASCULAR	Ventricular septal defect, atrial septal defect, tetralogy of Fallot, patent ductus arteriosus, tricuspid valve abnormality, ectopia cordis
GASTROINTESTINAL	Anal atresia, ileal atresia, malrotation
CENTRAL NERVOUS	Spina bifida, anencephaly, hydrocephaly
DIAPHRAGMATIC	Hernia
HEAD AND FACE	Cleft lip/palate, facial anomalies
GENITAL	Absence of uterus, hypospadias, ambiguous genitalia
RESPIRATORY	Laryngeal anomalies, pulmonary agenesis, cystic lung

Thế lệch bội phổ biến nhất được thấy trong thoát vị rốn là trisomy 18 (Chương 150). Các bất thường nhiễm sắc thể khác bao gồm trisomy 13 (Chương 149), trisomy 16, trisomy 21 (không phổ biến) (Chương 151), hội chứng Turner (không phổ biến) (Chương 152) và tam bội (Chương 148) (Table 21.3).^{1,3,8,10,20} Nhiều hội chứng liên quan đến thoát vị rốn. Hội chứng kinh điển là hội chứng Beckwith-Wiedemann (Chương 109).^{7,23} Table 21.4 liệt kê các hội chứng liên quan khác.

TABLE 21.3 CHROMOSOME ANOMALIES ASSOCIATED WITH OMPHALOCELE

Trisomy 18 (Edward syndrome)
 Trisomy 13 (Patau syndrome)
 Trisomy 16
 Trisomy 21 (Down syndrome)—uncommon
 45,X (Turner syndrome)
 Triploidy

TABLE 21.4 SHORT LIST OF SYNDROMES ASSOCIATED WITH OMPHALOCELE

Syndrome	Associated Findings
Amniotic band syndrome	Absent digits, swollen distal limb, facial problems, encephalocele, anencephaly, clubfeet or clubhands, gastroschisis or omphalocele
Beckwith-Wiedemann syndrome	Macroglossia; enlarged, echogenic kidneys; enlarged liver and spleen, cardiomegaly
Pentalogy of Cantrell	Ectopia cordis, cleft sternum, pericardial defect, congenital heart defect
OEIS complex*	Exstrophy of bladder, imperforate anus, spinal defects
Lethal omphalocele–cleft palate syndrome	Omphalocele, cleft palate

*OEIS complex comprises omphalocele, exstrophy of the bladder, imperforate anus, and spine abnormalities.



Hình. 21.5 Trục tim lệch trái ở thai nhi 29 tuần bị thoát vị rốn và gan ngoài cơ thể.

BIỂU HIỆN BỆNH

Biểu hiện lâm sàng

MSAFP tăng cao có thể là dấu hiệu đầu tiên của thoát vị rốn thai nhi. Nồng độ MSAFP trung bình tăng đáng kể ở những thai kỳ bị ảnh hưởng bởi thoát vị rốn so với những thai kỳ không bị ảnh hưởng. Tuy nhiên, nồng độ MSAFP trung bình ở các trường hợp bị thoát vị rốn thấp hơn so với trường hợp bị tật nứt thành bụng và một số phụ nữ mang thai bị ảnh hưởng bởi thoát vị rốn có MSAFP bình thường, có lẽ thứ phát do màng che phủ. Trong một nghiên cứu bệnh chứng, MSAFP trung bình trong thoát vị rốn là 4,18 bội số của trung vị. Trong số 17 trường hợp thoát vị rốn, 11 (64%) trường hợp có giá trị MSAFP lớn hơn 2,0 bội số của trung vị.²⁴

Do việc áp dụng rộng rãi siêu âm khảo sát giải phẫu thường quy trong tam cá nguyệt thứ hai và độ phân giải hình ảnh được cải thiện, hầu hết các thoát vị rốn được chẩn đoán trước sinh trong tam cá nguyệt thứ hai. Tỷ lệ phát hiện được công bố dao động từ 75% đến 86%.^{1,2} Cũng có báo cáo về việc phát hiện được thoát vị rốn vào cuối tam cá nguyệt thứ nhất, mặc dù cần phải thận trọng để phân biệt nghi ngờ thoát vị rốn với thoát vị ruột giữa sinh lý khi chẩn đoán ở tuổi thai sớm.^{25,26}

Các phương tiện chẩn đoán hình ảnh và dấu hiệu

Siêu âm. Hình ảnh kinh điển của thoát vị rốn trên siêu âm là một khối ở vị trí dây rốn cắm vào bụng trước có màng bao bọc. Khiếm khuyết này thường được xác định trong quá trình siêu âm khảo sát giải phẫu thường quy. Tuy nhiên, hoàn toàn có thể xác định được vào cuối tam cá nguyệt thứ nhất. Trước 12 tuần tuổi, có thể phát hiện chính xác nếu khối thoát vị lớn có chứa gan.^{25,26} Chẩn đoán xác định khối thoát vị nhỏ nên được xác nhận sau 12 tuần tuổi, khi thoát vị ruột giữa sinh lý đã thoái triển.¹³ Tăng độ mờ da gáy là một dấu hiệu liên quan phổ biến, đặc biệt trong các trường hợp lệch bội (Chương 45).²⁶ Có thể thấy các mạch máu dây rốn chạy qua một khối tròn, nhẵn. Khiếm khuyết thành bụng có thể khác nhau về kích thước-thoát vị rốn lớn có thể có khiếm khuyết lớn hơn 5 cm (Hình 21.6 và 21.7). Các khiếm khuyết nhỏ thường chỉ chứa ruột non (Hình 21.8). Các khiếm khuyết lớn hơn thường chứa gan và cũng có thể có các tạng trong bụng chậu khác (Hình 21.9). Cổ tử cung có thể có trong túi thoát vị hoặc bụng của thai nhi và không có nghĩa là khởi phát phôi thai.^{20,21}

Thoát vị rốn có thể được chia thành hai nhóm: thoát vị rốn có chứa gan và thoát vị rốn không chứa gan. Khoảng 40% đến 50%^{20,21} thoát vị rốn có chứa gan. Các hội chứng và bất thường nhiễm sắc thể xảy ra phổ biến hơn ở các khối thoát vị nhỏ hơn không chứa gan. Trong một loạt ca bệnh gồm 72 trẻ sơ sinh bị thoát vị rốn, 39% (17 trong số

44) trẻ sơ sinh có khối thoát vị nhỏ, không chứa gan có nhiễm sắc thể đồ bất thường, hội chứng Beckwith-Wiedemann, hoặc hình dạng bất thường. Chỉ 14% (4 trong số 28) trẻ sinh ra với khối thoát vị lớn, chứa gan có bất thường hoặc hội chứng liên quan.²⁰ Mặc dù các thai nhi có khối thoát vị lớn, chứa gan có thể có nguy cơ mắc các hội chứng hoặc nhiễm sắc thể đồ bất thường thấp hơn, nhưng những thai nhi này có nguy cơ mắc bệnh tật và tử vong đáng kể thứ phát do bản thân thoát vị rốn hoặc có các dị tật khác. Hiếm khi màng che phủ khối thoát vị rốn bị vỡ trước khi sinh (Hình 21.10-21.13).

Do nguy cơ cao có các bất thường liên quan, thai nhi bị thoát vị rốn nên được siêu âm khảo sát giải phẫu có mục tiêu và siêu âm tim thai. Sự hiện diện của các dị tật khác, đặc biệt là các dị tật lớn, khiến thai nhi có nguy cơ cao bị bất thường về nhiễm sắc thể đồ và mất thai sau đó. Phụ nữ mang thai nhi bị ảnh hưởng nên được tiến hành xét nghiệm thai xâm lấn với sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối.

Hội chứng Beckwith-Wiedemann là hội chứng phổ biến nhất liên quan đến thoát vị rốn. Đây là một tình trạng tăng trưởng quá mức bẩm sinh hiếm gặp, đặc trưng bởi lưỡi to, thai khổng lồ, thoát vị rốn, các tạng to, bán phì đại, dị tật thận và nếp gấp da tại đặc biệt. Hầu hết các trường hợp được chẩn đoán sau sinh, và không có tiêu chuẩn chẩn đoán trước sinh chính thức. Tuy nhiên, về mặt kỹ thuật có thể chẩn đoán trước sinh. Một tổng quan cơ sở dữ liệu bệnh viện năm 2008 cho thấy 20% bệnh nhân bị thoát vị rốn đơn độc cuối cùng được chẩn đoán là mắc hội chứng Beckwith-Wiedemann.⁷ Các dấu hiệu khi siêu âm tiền sản bao gồm lưỡi to, thoát vị rốn, đa ối, tăng chu vi bụng, và thận hoặc gan to. Khoảng 50% bệnh nhân mắc hội chứng Beckwith-Wiedemann có thoát vị rốn.²¹

Nguy cơ tử vong ở thai nhi và trẻ sơ sinh được báo cáo ở những thai nhi đáng ngờ bị thoát vị rốn là khoảng 30%.⁵ Trong một nghiên cứu thuần tập hồi cứu, yếu tố dự đoán duy nhất về kết cục bất lợi ở trẻ sơ sinh là gan bị thoát vị ra ngoài.²² Thai nhi thoát vị rốn có nguy cơ bị chậm tăng trưởng và chuyển dạ và sinh non. Tuy nhiên, căn nguyên nền của thoát vị rốn tương quan với trọng lượng và tuổi thai khi sinh. Thai nhi có bất thường nhiễm sắc thể đồ, như trisomy 18, có nguy cơ bị chậm tăng trưởng đáng kể, trong khi thai nhi mắc hội chứng Beckwith-Wiedemann có nguy cơ thai to. Tuổi thai trung bình khi sinh trong một nhóm thuần tập dựa trên dân số là 38,3 tuần; 16% nhóm thoát vị rốn sinh trước 37 tuần tuổi. Trong một nhóm thuần tập dựa trên dân số khác, tuổi thai trung bình khi sinh là 36,5 tuần, nhưng nếu thai nhi có nhiều dị tật hoặc một tình trạng di truyền hoặc hội chứng, tuổi thai ước tính khi sinh là 34,5 tuần.⁸ Tùy thuộc vào các dị tật liên quan, thai kỳ bị ảnh hưởng bởi thoát vị rốn có thể có thiếu ối (tức là các dị tật liên quan ở thận) hoặc đa ối (tức là, rò khí - thực quản)

Chụp cộng hưởng từ. Chụp cộng hưởng từ (MRI) theo truyền thống không được sử dụng để hỗ trợ chẩn đoán hoặc xác định thêm các đặc điểm của thoát vị rốn thai nhi trên siêu âm.



Hình 21.6 Khiếm khuyết thành bụng có kích thước 2,23 cm được thấy ở thai nhi 25 tuần tuổi.



Hình 21.7 Khiếm khuyết thành bụng có kích thước 4,23 cm được thấy ở thai nhi 28 tuần tuổi. ST, Dạ dày.



Hình 21.8 Thoát vị rốn với gan trong ổ bụng được thấy ở thai nhi 22 tuần tuổi. Thai nhi này được chẩn đoán là trisomy 18.



Hình 21.9 Thoát vị rốn lớn với cổ chướng được thấy ở thai nhi 29 tuần tuổi.



Hình 21.10 Có khả năng khối thoát vị rốn đã vỡ ở thai nhi 23 tuần tuổi.



Hình 21.11 Ruột nổi tụ do được thấy trong trường hợp khối thoát vị rốn đã vỡ ở thai nhi 32 tuần tuổi.



Hình 21.12 Gan và ruột ngoài cơ thể không có màng bao bọc ở thai nhi 32 tuần tuổi.



Hình 21.13 Thoát vị rốn lớn được thấy ở thai nhi 11 tuần tuổi; lưu ý sự hiện diện của túi noãn hoàng (YS).

DẤU HIỆU KINH ĐIỂN

Có thể thấy một khối tròn, hồi âm dày trước bụng thai nhi ở 10 tuần tuổi (xem **Hình 21.13**). Các thành phần trong ổ bụng thoát vị ở trung tâm nhô vào nền của dây rốn và được che phủ bởi màng ối-phức mạc. Đặc trưng, dây rốn cắm vào phần đỉnh của màng che phủ, và có thể thấy phần trong gan của tĩnh mạch rốn chạy qua phần trung tâm của khiếm khuyết.

Chẩn đoán phân biệt

Dấu hiệu hình ảnh

1. Thoát vị ruột sinh lý. Tình trạng này thường thoát triển khi thai được 12 tuần tuổi.
2. Tật nứt thành bụng. Một khiếm khuyết thành bụng ở bên rốn bình thường mà ảnh hưởng đến vòng rốn. Không có màng che phủ ruột, và có thể nhìn thấy các quai ruột trôi nổi tự do trong nước ối.

3. Các dải ối.

4. Bất thường phức hợp cơ thể. Nhóm khiếm khuyết thành bụng này được cho là kết quả của quá trình gấp thành bụng thất bại hoàn toàn. Kết quả là thoát vị các cơ quan trong ổ bụng vào một túi phúc mạc-màng ối. Khiếm khuyết dẫn đến không có rốn và dây rốn thất sự.

5. Lộn bàng quang hoặc ổ nhóp. Có thể bao gồm lộn bàng quang và ruột non hoặc ruột già, teo hậu môn, thiếu sản đại tràng, thoát vị rốn và cơ quan sinh dục mơ hồ.

6. Tim lạc chỗ. Tim tiếp xúc một phần hoặc hoàn toàn với bề mặt của lồng ngực và là kết quả của sự thất bại trong việc hợp nhất các nếp gấp bên ở vùng ngực và nếp gấp đầu.

7. Ngũ chứng Cantrell. Dị dạng thành bụng phức tạp, bao gồm khiếm khuyết vùng thượng vị, khiếm khuyết vùng dưới xương ức, không có màng ngoài tim hoành, không có cơ hoành trước và bất thường về tim.

8. Các bất thường ống niệu rốn

9. Nang dây rốn (Hình 21.14).



Hình 21.14 Nang dây rốn lớn được nhìn thấy cùng với một khối thoát vị rốn lớn ngoài cơ thể.

Tóm tắt các phương pháp điều trị

TRƯỚC SINH

Hiện nay, không có phương pháp điều trị trước sinh nào cho thoát vị rốn. Do mối liên quan chặt chẽ giữa thoát vị rốn với các dị tật bẩm sinh, bất thường nhiễm sắc thể và hội chứng khác, thai phụ thường được thực hiện xét nghiệm xâm lấn (tức là sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối) đối với những thai bị ảnh hưởng bởi thoát vị rốn. Chấm dứt thai kỳ tự nhiên xảy ra ở nhiều thai kỳ. Chấm dứt thai kỳ chủ động là một lựa chọn cho những thai kỳ bị ảnh hưởng. Thực hành hiện nay cho phép những phụ nữ mang thai bị thoát vị rốn sinh ngã âm đạo, còn mổ lấy thai dành cho các chỉ định sản khoa thường quy, vì không có bằng chứng rõ ràng về việc phương thức sinh thay đổi kết cục.

SAU SINH

Sinh thai nhi có khiếm khuyết thành bụng đã biết nên được thực hiện ở bệnh viện có khoa phẫu thuật nhi và sơ sinh để có thể chăm sóc trẻ sơ sinh ngay sau sinh. Xử trí ban đầu bắt đầu với hồi sức theo thứ tự ABC (đường thở, hô hấp và tuần hoàn). Thứ phát do tiếp xúc với màng ối-phúc mạc, trẻ sơ sinh có nguy cơ bị mất dịch và nhiệt không thấy được. Khiếm khuyết được kiểm tra ngay sau sinh để đảm bảo màng che phù còn nguyên vẹn và băng gạc không dính được dùng để ổn định và ngăn ngừa tổn thương túi thoát vị. Nếu túi thoát vị vỡ, phân ruột lòi ra cần được xử lý tương tự như lật nút thành bụng. Đặt ống thông mũi dạ dày để giải chèn ép ruột, và đường truyền tĩnh mạch để hồi sức dịch. Do thoát vị rốn thường kèm theo các hội chứng khác và có thêm các dị tật, cần phải khám lâm sàng chi tiết trẻ sơ sinh ngay lập tức. Miễn là túi thoát vị vẫn còn nguyên vẹn, không cần phải tiến hành phẫu thuật đóng khiếm khuyết khẩn cấp và có thể làm mất thời gian để hoàn thành việc đánh giá các khiếm khuyết liên quan (Hình 21.15 và 21.16).



Hình 21.15 Trẻ sơ sinh với màng bao bọc còn nguyên vẹn. Thoát vị rốn chứa gan và ruột.



Hình 21.16 Trẻ sơ sinh với màng bao bọc đã vỡ xảy ra trong khi sinh; lưu ý gan và ruột.

Khi trẻ sơ sinh đã ổn định và nếu khiếm khuyết tương đối nhỏ, có thể tiến hành đóng một thì. Nếu khiếm khuyết lớn, các kỹ thuật đóng khác nhau được sử dụng. Thành phần bị thoát vị có thể được đặt trong silo Silastic để giảm áp lực ổ bụng và đóng lại sau đó. Ngược lại với tật nứt thành bụng, silo cho thoát vị rỗng được đặt trong phòng mổ dưới gáy mẹ toàn thân. Khiếm khuyết thường được đóng lại sau 1 đến 3 ngày. Ngoài ra, các khiếm khuyết lớn có thể được điều trị bằng sulfadiazine bạc tại chỗ để cho phép biểu mô hóa màng trong vài tuần đến vài tháng. Khi màng đủ mạnh để chịu được áp lực bên ngoài, đóng thành bụng cho đến khi toàn bộ khối thoát vị đã được đưa vào ổ bụng thành công. Sau đó, trẻ được đưa vào phòng phẫu thuật để đóng một thì ruột. Tỷ lệ bệnh tật và tử vong chính sau khi sinh tương quan trực tiếp với sự hiện diện của các khiếm khuyết toàn thân như lệch hội hoặc các hội chứng cụ thể và các dị thường cấu trúc đồng thời.¹¹

NHỮNG ĐIỂM CHÍNH

- Thoát vị rốn là kết quả của một khiếm khuyết toàn độ dày cơ thành bụng ở đường giữa với kích thước khác nhau cho phép ruột hoặc gan của thai nhi hoặc cả hai thoát vị vào túi phúc mạc-màng ối ở ngang rốn.
- Tỷ lệ mắc mới thoát vị rốn được báo cáo dao động từ 1: 10.000 đến 2,5: 10.000 trẻ sinh sống; khi xem xét thai chết lưu và phá thai, tỷ lệ mắc mới nằm trong khoảng từ 2,5: 10.000 đến 4: 10.000.
- Thoát vị rốn phổ biến hơn đối với phụ nữ ở các cực của độ tuổi sinh sản.
- Khoảng 55% đến 80% trường hợp thoát vị rốn có liên quan đến các dị tật thai nhi khác.
- Khoảng 13% đến 43% trường hợp thoát vị rốn có liên quan đến các bất thường nhiễm sắc thể đồ thai nhi, hầu hết trong số này đều có các dị tật kèm theo.
- Thoát vị rốn là kết quả khi thoát vị ruột phôi thai sinh lý vào dây rốn không quay trở lại được ổ bụng. Cũng có thể có một khiếm khuyết đồng thời trong việc di chuyển nếp gấp bên cơ thể và đóng thành cơ thể; điều này có thể giải thích cho kích thước khác nhau của các khiếm khuyết thoát vị rốn
- Khoảng 70% thoát vị rốn có kèm theo tăng MSAFP.
- Tỷ lệ phát hiện trước khi sinh dao động từ 75% đến 85%.
- Hình ảnh kinh điển của thoát vị rốn trên siêu âm là một khối trước bụng ở vị trí cắm của dây rốn có màng bao bọc. Dây rốn cắm vào đỉnh của túi thoát vị và có thể nhìn thấy tĩnh mạch rốn chạy ngang qua trung tâm.
- Các khiếm khuyết nhỏ hơn, không chứa gan thai nhi, có tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể đồ cao hơn so với các khiếm khuyết lớn hơn, có chứa gan.
- Chẩn đoán phân biệt bao gồm tật nứt thành bụng, bất thường phức hợp cơ thể, lộn bàng quang, lộn ổ nhóp, tìm lạc chỗ, ngũ chứng Cantrell, nang dây rốn, và các bất thường ống niệu rốn.
- Có thể sinh thai qua ngã âm đạo và thực hiện ở một trung tâm có thể chăm sóc trẻ sơ sinh.
- Điều trị sau sinh bao gồm đóng một thì, sử dụng silo chứa lò xo Silastic, hoặc đóng theo giai đoạn.

- Tỷ lệ sống sót chung tương quan trực tiếp với sự hiện diện các bất thường cấu trúc và nhiễm sắc thể khác.

SUGGESTED READING

- Kilby MD, Lander A, Usher-Somers M. Exomphalos (omphalocele). *Prenat Diagn.* 1998;18:1283-1288.
- Ledbetter DJ. Gastroschisis and omphalocele. *Surg Clin North Am.* 2006;86:249-260.
- Mann S, Blinman TA, Douglas Wilson R. Prenatal and postnatal management of omphalocele. *Prenat Diagn.* 2008;28:626-632.
- Marven S, Owen A. Contemporary postnatal surgical management strategies for congenital abdominal wall defects. *Semin Pediatr Surg.* 2008;17:222-235.
- Robinson JN, Abuhamad AZ. Abdominal wall and umbilical cord anomalies. *Clin Perinatol.* 2000;27:947-978.
- Sanders RC. *Structural fetal abnormalities: the total picture.* 2nd ed. St. Louis: Mosby; 2002.

REFERENCES

1. Barisic I, Clementi M, Husler M, et al. Evaluation of prenatal ultrasound diagnosis of fetal abdominal wall defects by 19 European registries. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2001;18:309-316.
2. Salihu HM, Boos R, Schmidt W. Omphalocele and gastroschisis. *J Obstet Gynaecol.* 2002;22:489-492.
3. Robinson JN, Abuhamad AZ. Abdominal wall and umbilical cord anomalies. *Clin Perinatol.* 2000;27:947-978.
4. Brantberg A, Blaas HK, Haugen SE, et al. Characteristics and outcome of 90 cases of fetal omphalocele. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005;26: 527-537.

5. Fratelli N, Papageorgiou AT, Bhide A, et al. Outcome of antenatally diagnosed abdominal wall defects. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007;30:266-270.
6. Stoll C, Alembik Y, Dott B, et al. Omphalocele and gastroschisis and associated malformations. *Am J Med Genet A.* 2008;146A:1280-1285.
7. Wilkins-Haug L, Porter A, Hawley P, et al. Isolated fetal omphalocele, Beckwith-Wiedemann syndrome, and assisted reproductive technologies. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2009;85:58-62.
8. Calzolari E, Bianchi F, Dolk H, et al. Omphalocele and gastroschisis in Europe: a survey of 3 million births 1980–1990. EUROCAT Working Group. *Am J Med Genet.* 1995;58:187-194.
9. Bianchi DW, D'Alton ME, Crombleholme TM. *Fetology: Diagnosis and Management of the Fetal Patient.* New York: McGraw-Hill; 2000.
10. Calvert N, Damiani S, Sunario J, et al. The outcomes of pregnancies following a prenatal diagnosis of fetal exomphalos in Western Australia. *Aust N Z J Obstet Gynaecol.* 2009;49:371-375.
11. Marshall J, Salemi JL, Tanner JP, et al. Prevalence, correlates, and outcomes of omphalocele in the United States, 1995–2005. *Obstet Gynecol.* 2015;126(2):284-293.
12. Snijders RJ, Sebire NJ, Souka A, et al. Fetal exomphalos and chromosomal defects: relationship to maternal age and gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1995;6:250-255.
13. Timor-Tritsch IE, Warren WB, Peisner DB, et al. First-trimester midgut herniation: a high-frequency transvaginal sonographic study. *Obstet Gynecol.* 1989;161:831-833.
14. Porter A, Benson C, Hawley P, et al. Outcome of fetuses with a prenatal ultrasound diagnosis of isolated omphalocele. *Prenat Diagn.* 2009;29:668-673.
15. Salihu H, Aliyu Z, Pierre-Louis B, et al. Omphalocele and gastroschisis: black-white disparity in infant survival. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2004;70:586-591.
16. Watkins M, Rasmussen S, Honein M, et al. Maternal obesity and risk for birth defects. *Pediatrics.* 2003;111(5 Pt 2):1152-1158.

17. Bird TM, Robbins J, Druschel C, et al. Demographic and environmental risk factors for gastroschisis and omphalocele in the National Birth Defects Prevention Study. *J Pediatr Surg.* 2009;44:1546-1551.
18. Gibbin C, Touch S, Broth RE, et al. Abdominal wall defects and congenital heart disease. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003;21:334-337.
19. Heider A, Strauss R, Kuller J. Omphalocele: clinical outcomes in cases with normal karyotypes. *Obstet Gynecol.* 2004;190:135-141.
20. Groves R, Sunderajan L, Khan A, et al. Congenital anomalies are commonly associated with exomphalos minor. *J Pediatr Surg.* 2006;41:358-361.
21. Kumar H, Jester A, Ladd A. Impact of omphalocele size on associated conditions. *J Pediatr Surg.* 2008;43:2216-2219.
22. Boulton SL, McKenna DS, Cly GC, et al. Cardiac axis in fetuses with abdominal wall defects. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006;28:785-788.
23. Williams D, Gauthier D, Maizels M. Prenatal diagnosis of Beckwith-Wiedemann syndrome. *Prenat Diagn.* 2005;25:879-884.
24. Saller DN, Canick JA, Palomaki GE, et al. Second-trimester maternal serum alpha-fetoprotein, unconjugated estriol, and hCG levels in pregnancies with ventral wall defects. *Obstet Gynecol.* 1994;84:852-855.
25. Souka AP, Nicolaides KH. Diagnosis of fetal abnormalities at the 10–14-week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1997;10:429-442.
26. van Zalen-Sprock RM, Vugt JM, van Geijn HP. First-trimester sonography of physiological midgut herniation and early diagnosis of omphalocele. *Prenat Diagn.* 1997;17:511-518.
27. Nicholas S, Stamilio D, Dicke J, et al. Predicting adverse neonatal outcomes in fetuses with abdominal wall defects using prenatal risk factors. *Obstet Gynecol.* 2009;201:383.e1-383.e6.
28. How HY, Harris BJ, Pietrantoni M, et al. Is vaginal delivery preferable to elective cesarean delivery in fetuses with a known ventral wall defect? *Obstet Gynecol.* 2000;182:1527-1534.