

27. HỘI CHỨNG PHACES (PHACES Syndrome)

CÁC ĐIỂM CHÍNH

THUẬT NGỮ

- Hội chứng bao gồm
 - Dị tật hố sau (Posterior fossa malformations)
 - U máu từng đoạn (Segmental hemangiomas)
 - Bất thường động mạch (Arterial anomalies)
 - Khiếm khuyết tim (Cardiac defects)
 - Bất thường mắt (Eye abnormalities)
 - Khiếm khuyết bẹn hoặc xương ức (Sternal or ventral defects)

HÌNH ẢNH

- Tìm kiếm “dấu hiệu ống nghe bị nghiêng (tilted telephone receiver sign)” của tiểu não trên mặt cắt vành, gợi ý hội chứng PHACES
- Bệnh tim bẩm sinh (CHD), bất thường mạch máu
- Khe hở xương ức

CÁC VẤN ĐỀ LÂM SÀNG

- Các khuyến cáo chăm sóc và chẩn đoán dựa trên sự đồng thuận cực kỳ phức tạp được công bố vào năm 2016
 - Cung cấp các hướng dẫn chăm sóc sàng lọc trẻ sơ sinh có nguy cơ
 - Cung cấp các hướng dẫn chăm sóc được điều chỉnh theo nguy cơ để theo dõi sức khỏe liên tục



- PHACES có thể gặp ở 2% trẻ em bị u máu ở mặt và 20% trẻ em bị u máu “từng đoạn” ở đoạn
 - 70% trẻ chỉ có 1 biểu hiện ngoài da
 - Dị tật hệ thần kinh trung ương là biểu hiện ngoài da hay gặp nhất
 - Dị tật cấu trúc hệ thần kinh trung ương và dị tật mạch máu não thường cùng tồn tại
- Có nguy cơ chậm phát triển, suy giảm trí tuệ, co giật và đột quỵ do thiếu máu cục bộ cấp tính
- CHD ở 41-47% với hẹp eo động mạch chủ ở 19-31%

BẢNG KIỂM CHẨN ĐOÁN


- Khi phát hiện dị tật hồ sau ở thai nhi nữ, cần lưu ý về khả năng thai nhi mắc hội chứng, chẳng hạn như Aicardi và PHACES



(Trái) Mặt cắt chéo qua hồ sau (siêu âm ở quý 3) cho thấy bán cầu tiểu não phải nhỏ, loạn sản ➔. Đây là một dấu hiệu thường gặp trong hội chứng PHACES. Trước sinh, các biểu hiện khác rất khó thấy, vì vậy những trẻ này cần được đánh giá cẩn thận khi sinh. **(Phải)** MR T2WI ở mặt cắt vành cho thấy một bán cầu tiểu não thiếu sản, di lệch

lên trên  và não thất 4 giãn bất đối xứng , tạo ra “dấu hiệu ống nghe điện thoại bị nghiêng”, đây là một đặc điểm đặc hiệu của hội chứng PHACES.



(Trái) T1 C+ FS MR sau sinh ở mặt cắt vành cho thấy u máu ngấm thuốc  ở má trái, cùng bên với khiếm khuyết bán cầu tiểu não được phát hiện trước sinh. Trẻ sơ sinh cũng có u máu da đầu khi sinh. Cả 2 u máu đều không thấy được trên hình ảnh trước sinh, ngay cả khi hồi cứu lại. **(Phải)** Hình ảnh lâm sàng của một trẻ mắc PHACES cho thấy u máu điển hình ở mặt. Nhiều tổn thương trong số này đáp ứng rất tốt với propranolol ± prednisolone. (From Osborn's Brain.)

- Khe hở xương ức

Dấu hiệu trên MR

- Thiếu sản tiểu não một bên kèm giãn não thất 4
- Loạn sản vỏ não, bao gồm hồi não rộng (pachygyria), lạc chỗ chất xám dưới màng não thất và dưới vỏ não
- Loạn sản thể chai
- Nang màng nhện

CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT

Hội chứng Sturge-Weber

- Các tĩnh mạch vỏ não thai nhi phát triển bất thường → thiếu máu tĩnh mạch mạn tính
- Vô hóa vỏ não kèm theo đám rối màng mạch cùng bên lớn
- Hồ sau bình thường

BỆNH HỌC

Đặc điểm chung

- Nguyên nhân
 - Vẫn chưa xác định được nguyên nhân di truyền hoặc môi trường cụ thể

CÁC VẤN ĐỀ LÂM SÀNG

Biểu hiện kiểu hình

- Có thể nghi ngờ chẩn đoán ở thai nhi nhưng để chẩn đoán xác định cần phải đánh giá sau sinh
- Các khuyến cáo chăm sóc và chẩn đoán dựa trên sự đồng thuận cực kỳ phức tạp được công bố vào năm 2016

HỘI CHỨNG PHACES (PHACES Syndrome)

THUẬT NGỮ

Định nghĩa

- Hội chứng bao gồm
 - Dị tật hố sau (Posterior fossa malformations)
 - U máu từng đoạn (Segmental hemangiomas)
 - Bất thường động mạch (Arterial anomalies)
 - Khiếm khuyết tim (Cardiac defects)
 - Bất thường mắt (Eye abnormalities)
 - Khiếm khuyết bụng hoặc xương ức (Sternal or ventral defects)

HÌNH ẢNH

Dấu hiệu trên siêu âm

- Bất thường hệ thần kinh trung ương
 - Dị tật hố sau, đặc biệt là phá hủy bán cầu tiểu não
 - Tìm kiếm “dấu hiệu ống nghe điện thoại bị nghiêng” trên mặt cắt vành, gợi ý hội chứng PHACES
 - Bán cầu tiểu não nhỏ hơn bị dịch chuyển lên trên bởi một nang thông thương với não thất 4 giãn bất đối xứng
 - Thủy nhộng bị xoay lên trên hợp nhất với cuống tiểu não đối bên → kết nối chéo dài giữa hai bán cầu tiểu não, thấy rõ nhất trên MRI ở mặt cắt dọc
 - Loạn sản thể chai, loạn sản vỏ não
- Tứ chứng Fallot, thông liên thất, biến thể giải phẫu đại động mạch

- Cập nhật tiêu chuẩn năm 2009 về hội chứng PHACES có thể/xác định
- PHACE xác định
 - U máu vùng mặt/da đầu có đường kính > 5 cm + 1 tiêu chuẩn chính
 - U máu từng đoạn lớn ở cổ/thân trên/thân và chi trên đoạn gần + 2 tiêu chuẩn chính
- Cung cấp các hướng dẫn chăm sóc sàng lọc trẻ sơ sinh có nguy cơ
- Cung cấp các hướng dẫn chăm sóc được điều chỉnh theo nguy cơ để theo dõi sức khỏe liên tục
- Dị tật hệ thần kinh trung ương là biểu hiện ngoài da hay gặp nhất
- Dị tật mạch máu não
- U máu góc cầu-tiểu não
- Thiếu sản hoặc bất sản các mạch máu não lớn
- Dị tật cấu trúc hệ thần kinh trung ương và dị tật mạch máu não thường cùng tồn tại
- Bệnh tim bẩm sinh (CHD) ở 41-47%, hẹp eo động mạch chủ ở 19-31%

Dịch tễ học

- Nữ giới chiếm ưu thế (91% trường hợp được báo cáo)

Diễn tiến tự nhiên và Tiên lượng

- Có nguy cơ chậm phát triển, suy giảm trí tuệ, co giật và đột quỵ do thiếu máu cục bộ cấp tính
- Di chứng thần kinh ở 50-90% nếu có dị tật mạch máu hoặc cấu trúc não
- Loạn sản vỏ não thường liên quan với động kinh kháng trị (Intractable seizures)
- Báo cáo 20 trường hợp: 55% rối loạn chức năng vùng dưới đồi-tuyến yên, 50% rối loạn phát triển tuyến giáp (lạc chỗ/thiếu sản/bất sản)

Điều trị

- Đăng ký trực tuyến cho trẻ tham gia vào cộng đồng hội chứng PHACE
- Đánh giá chi tiết sau sinh khi phát hiện bệnh lý mạch máu liên quan cho phép điều trị trước, trước khi để lại những di chứng không thể hồi phục
 - Nguy cơ bệnh lý mạch máu tiến triển
 - Bệnh nhân có u máu lớn ở da mặt có nguy cơ bị dị tật hệ thần kinh trung ương/mạch máu não
 - Đánh giá nội tiết: Rối loạn chức năng tuyến yên/tuyến giáp cũng đã được báo cáo
- Propranolol có hiệu quả trong điều trị u máu nhưng cũng có nguy cơ tiềm ẩn gây biến chứng thiếu máu cục bộ với hạ huyết áp + bất thường mạch máu
- Phẫu thuật sửa chữa khe hở xương ức: Lý tưởng nhất là sửa chữa hoàn toàn một thì (primary complete repair) nhưng cũng có thể cần vật cơ/vật nhân tạo tùy theo mức độ khe hở

BẢNG KIỂM CHẨN ĐOÁN

Các điểm cần lưu ý

- Khi phát hiện dị tật hố sau ở thai nhi nữ, đặc biệt kèm theo các bất thường trên lều, cần lưu ý về khả năng thai nhi mắc hội chứng, chẳng hạn như Aicardi và PHACES

Tài liệu tham khảo

1. Stefanko NS et al: Natural history of PHACE syndrome: a survey of adults with PHACE. *Pediatr Dermatol.* 36(5):618-22, 2019
2. Leibovitz Z et al: The cerebellar "tilted telephone receiver sign" enables prenatal diagnosis of PHACES syndrome. *Eur J Paediatr Neurol.* 22(6):900-9, 2018
3. Garzon MC et al: PHACE syndrome: consensus-derived diagnosis and care recommendations. *J Pediatr.* 178:24-33.e2, 2016