

17. BÀN CHÂN ĐU LẮC (ROCKER-BOTTOM FOOT)

CÁC ĐIỂM CHÍNH

THUẬT NGỮ

- Bàn chân đu lắc (RF): Xương sên nằm dọc bẩm sinh
- Định nghĩa: Biến dạng cứng của bàn chân với xương sên nằm dọc cố định
 - Trật xương thuyền về phía sau (Dorsal navicular dislocation)
 - Gập mu giữa bàn chân
 - Giạng bàn chân trước

HÌNH ẢNH

- Các dấu hiệu đặc trưng dẫn đến bàn chân đu lắc
 - Gót chân lồi ra và hình củ hành
 - Mặt gan bàn chân cong lồi
 - Bàn chân bình thường cong lõm
 - Ngón chân có thể hếch lên
 - Co rút gân duỗi nghiêm trọng tạo nên hình dáng chiếc giày Ba Tư (Persian slipper)
- Trước sinh, RF hiếm khi đơn độc
- Các bất thường liên quan
 - Bất thường hệ thần kinh trung ương (lên đến 2/3 trường hợp)
 - Bất thường não (thường nặng)
 - Bao gồm tật đầu nhỏ, bất thường di trú tế bào thần kinh
 - Bất thường cột sống

- Thoát vị màng não tủy, VACTERL, bất thường phức hợp thành cơ thể (limb-body wall defects)
- Bất thường thần kinh cơ (thường nặng)
- Co cứng khớp (Arthrogryposis)
- Teo cơ tuỷ sống (Spinal muscular atrophy)
- Bất thường tim lên tới 1/3 trường hợp
- Khiếm khuyết NST lên tới 1/4 trường hợp
- Liên quan mạnh với trisomy 18 (T18)
- Công cụ chẩn đoán hình ảnh tốt nhất
- Siêu âm 3D + chế độ đa mặt cắt
- MR là công cụ tốt nhất giúp đánh giá các bất thường hệ thần kinh trung ương kèm theo
- Quy trình
- Cần chú ý đến tư thế bàn chân nhất thời, vì RF là bất thường cố định
- Hình ảnh cẳng chân và bàn chân ở mặt cắt bên/dọc thực sự là mặt cắt tốt nhất để đánh giá bàn chân đu lắc
- Hình ảnh cẳng chân/bàn chân ở mặt cắt vành giúp phân biệt với bàn chân khoèo

CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT HÀNG ĐẦU

- Bàn chân khoèo: Bất thường bàn chân hay gặp nhất
- RF thường bị chẩn đoán nhầm là bàn chân khoèo
- Dị tật bàn tay/chân chẻ đôi (Ectrodactyly)
- Hội chứng dải sợi ối

BỆNH HỌC

- Liên quan với khiếm khuyết di truyền
 - Trisomy
 - T18 > T13 > trisomy 15 hiếm gặp
 - Mất đoạn hoặc lặp đoạn một phần phức tạp
 - Nhiễm sắc thể 9, 12, 16 và 21 là hay gặp nhất
 - Rối loạn đơn gen
 - Đặc biệt là đột biến gen HOX
 - Thường di truyền trội trên NST thường
- Hội chứng
 - De Bary: Da lỏng lẻo, bất thường cơ xương và thần kinh
 - Costello: Hội chứng xương-mặt-da
 - Rasmussen: Bất thường tai và bàn chân






CÁC VẤN ĐỀ LÂM SÀNG

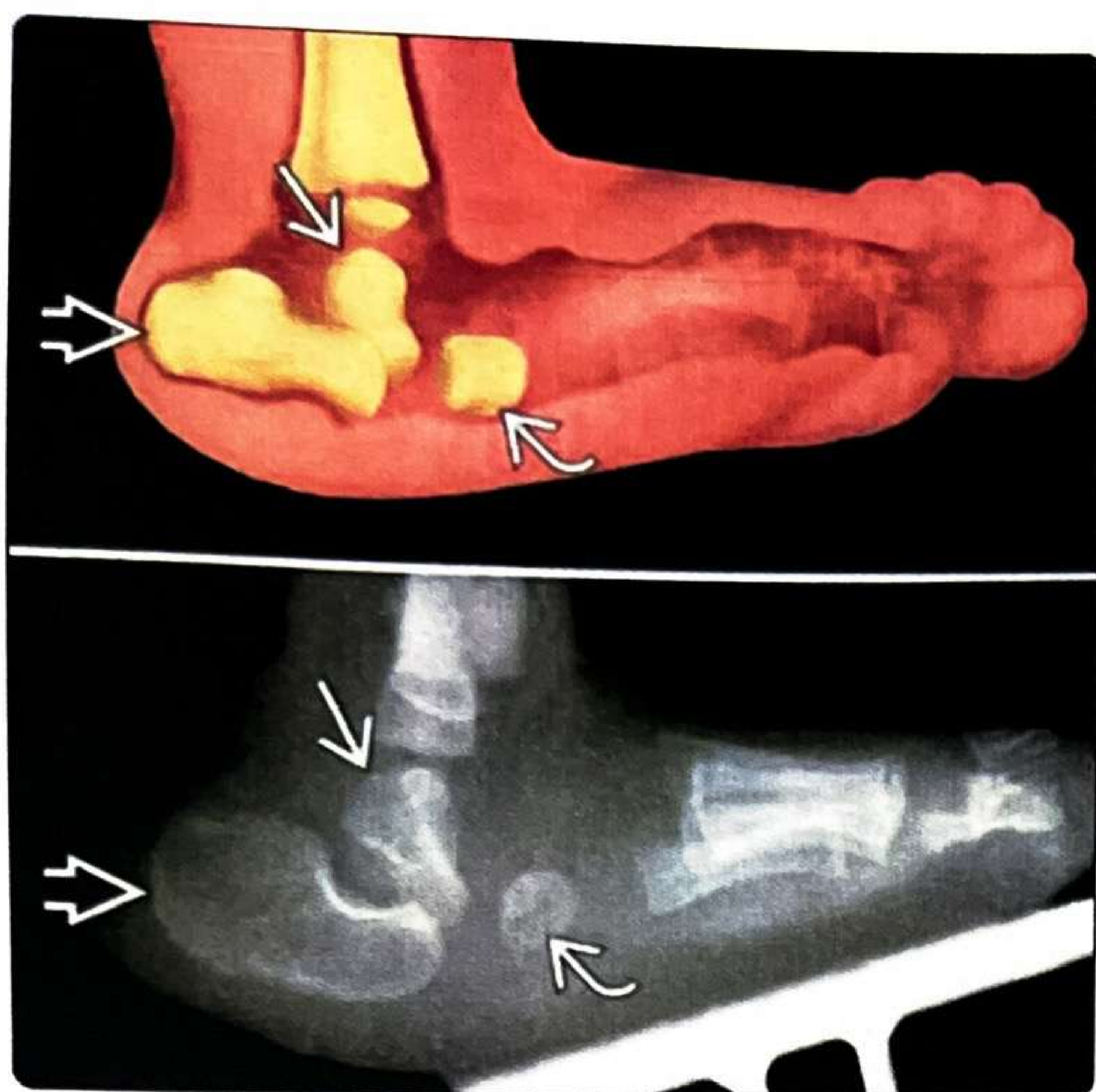
- 1:10.000 ca sinh sống
- Tiên lượng phụ thuộc vào kết quả di truyền và các bất thường liên quan
- RF đơn độc vẫn được coi là bất thường nặng với nhiều bệnh tật
 - Cứng khớp, suy giảm chức năng, đau
- Điều trị thường bằng phẫu thuật; phẫu thuật giải phóng mô mềm rộng rãi là điều trị tiêu chuẩn

BẢNG KIỂM CHẨN ĐOÁN

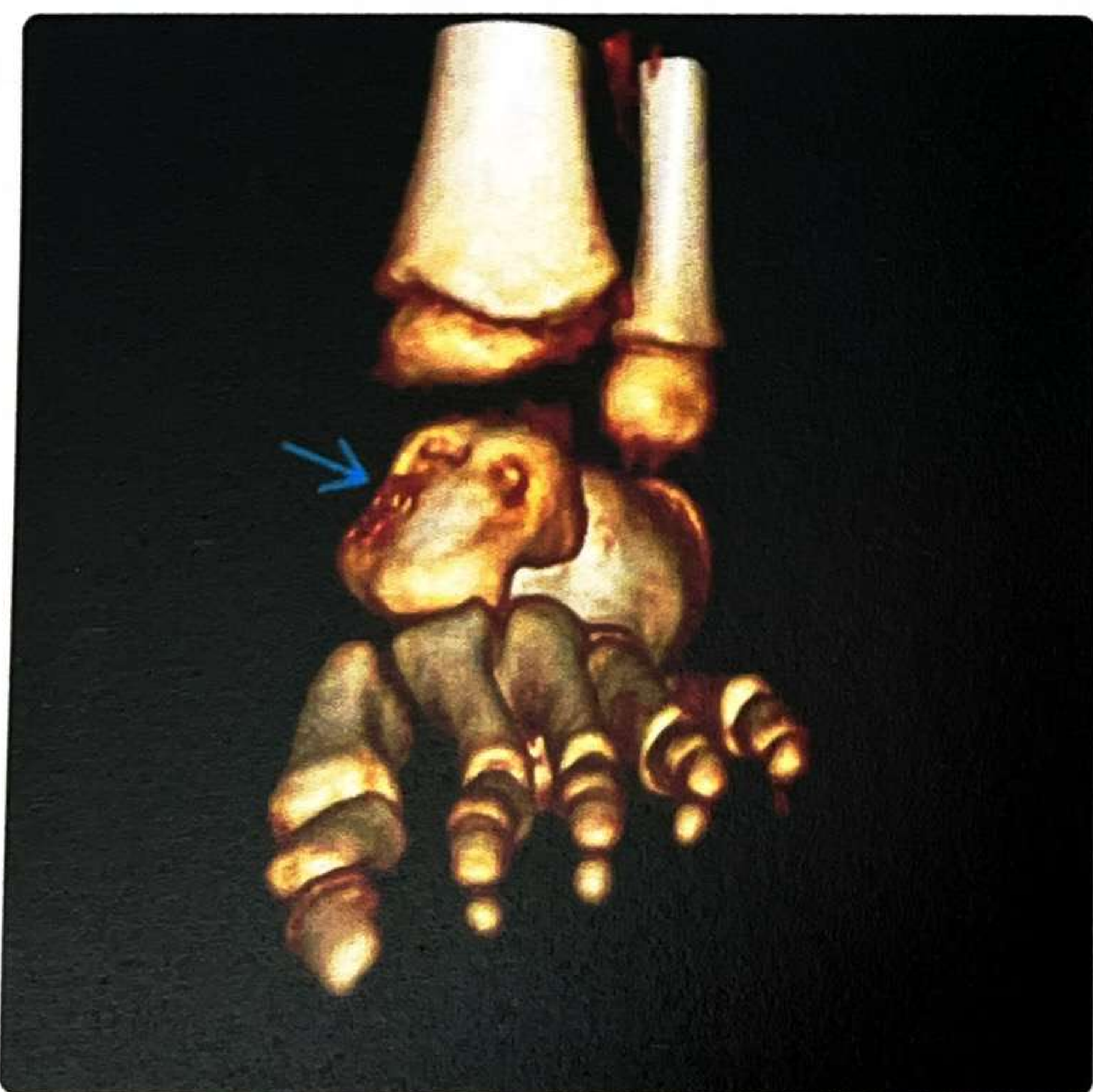
- Khuyến cáo tư vấn di truyền cho mọi trường hợp
- Đánh giá cẩn thận tất cả các chi, não và cột sống thai nhi nếu nghi ngờ chẩn đoán RF
- Xem xét MR nhằm tìm kiếm thêm các bất thường hệ thần kinh trung ương



(Trái) Siêu âm mặt bên/dọc của bàn chân thai nhi 20 tuần tuổi cho thấy các dấu hiệu kín đáo có thể dẫn đến nghi ngờ bàn chân đu lắc (RF). Gót chân  lòi ra và có hình củ hành, và lòng bàn chân cong lồi nhẹ . (Phải) Hình ảnh siêu âm 3D dựng hình bề mặt ở một thai nhi 24 tuần tuổi khác cho thấy các đặc điểm RF cổ điển tốt hơn. Ngoài gót chân lồi hình củ hành  và bề mặt lòng bàn chân cong lồi , còn thấy bàn chân, các ngón chân héch lên . Cả 2 thai nhi đều có thêm bất thường khác và chọn ối đều cho kết quả T18.



(Trái) Hình ảnh đồ hoạ và phim X-quang bàn chân của một trẻ sơ sinh có phức hợp VACTERL cho thấy xương sên nằm dọc ➡, xương gót cong lồi ra sau ⇨, và xương thuyền trật về phía sau ↗, chẩn đoán RF. (Phải) Hình ảnh lâm sàng của một trẻ sơ sinh có bất thường cột sống và RF hai bên cho thấy bàn chân sau cong lồi ra sau ➡ và các ngón chân hếch xò ra điển hình.



(Trái) CT xương tái tạo 3D được thực hiện ở một đứa trẻ có xương sên nằm dọc bẩm sinh nhằm mục đích lập kế hoạch phẫu thuật. Xương sên ➡ nằm dọc khi nhìn từ phía trước. Lưu ý rằng, xương bàn chân và các ngón chân vuông góc với cẳng chân, một

dấu hiệu về cơ bản giúp loại trừ bàn chân khoèo. Trước sinh, RF thường bị chẩn đoán nhầm là bàn chân khoèo. **(Phải)** CT nhìn từ bên ở cùng một đứa trẻ cho thấy các đặc điểm điển hình của xương sên nằm dọc bẩm sinh \rightarrow và xương thuyền dịch chuyển ra sau \rightarrow .



(Trái) Siêu âm 3D dựng hình bề mặt của thai nhi có RF và nhiều bất thường khác cho thấy cái mà các bác sĩ và kỹ thuật viên siêu âm thường chú ý đầu tiên đó là gót chân lồi hình củ hành \rightarrow . Ngoài ra còn thấy dấu hiệu kín đáo hơn là lòng bàn chân cong lồi \rightarrow . Trường hợp này, các ngón chân không héch lên. **(Phải)** Siêu âm 3D chi trên bổ sung của cùng một thai nhi cho thấy hai bàn tay nắm chặt và ngón trỏ chổng lên \rightarrow . RF có liên quan mạnh với cơ cứng khớp và bất thường di truyền, chẳng hạn như T18.