

BỆNH TIM BẨM SINH

Mục tiêu

- Liệt kê được những bệnh tim bẩm sinh gặp ở người lớn
- Trình bày được nguyên nhân của bệnh tim bẩm sinh
- Trình bày được triệu chứng và cách chẩn đoán các bệnh tim bẩm sinh
- Nắm vững và vận dụng được các chỉ định và các phương tiện điều trị nội ngoại khoa trong điều trị bệnh tim bẩm sinh người lớn.

Nội dung

I. ĐẠI CƯƠNG

Bệnh tim bẩm sinh là những dị tật tim và mạch máu lớn tạo nên do những bất thường trong bào thai ở tháng thứ 2-3 của thai kỳ, vào giai đoạn hình thành các mạch máu lớn từ ống tim nguyên thủy. Tỷ lệ chùng 5% ở trẻ sơ sinh theo tài liệu Pháp, Mỹ, ở Việt nam hiện chưa có một thống kê nào.

II. BỆNH NGUYÊN

2.1. Các bệnh người mẹ mắc phải trong thời kỳ thai nghén: Nhiễm siêu vi chủ yếu là bệnh đào ban (Rubella), hội chứng Rubella thường có điếc, đục thủy tinh thể, đầu bé và có thể phổi hợp với còn ống động mạch, hẹp van động mạch phổi, thông liên thất.

2.2. Các yếu tố di truyền có hoặc không rối loạn nhiễm sắc thể như mắc tim bẩm sinh trong hội chứng Marfan, lệch khớp háng, hội chứng Down, biến dị đơn gene cũng được đề cập đến trong di truyền mang tính gia đình của bệnh thông liên thất, thông liên nhĩ, đảo phủ tạng...

2.3. Gần đây người ta phát hiện ở những bà mẹ nghiện rượu mà mang thai có thể sinh ra trẻ có dị tật bẩm sinh gọi là hội chứng rượu đối với bào thai, gồm đầu bé, mắt ti hí, trán gồ, hàm nhỏ, chậm phát triển thai nhi, thông liên thất, thông liên nhĩ...

III. SƠ BỘ PHÂN LOẠI

Shunt trái-phải, phải-trái hoặc không có Shunt

1. *Loại Shunt trái - phải:* là loại tim bẩm sinh không có tím. Máu chảy từ bên trái có áp lực cao sang bên phải có áp lực thấp hơn. Tuy nhiên lâu ngày do tăng áp lực động mạch phổi nặng nề có thể đảo shunt lúc đó người ta gọi là hội chứng Eisenmenger. Trong nhóm này hay gặp thông liên nhĩ, thông liên thất, còn ống động mạch.

2. *Loại có Shunt phải - trái:* Thường là những dị tật gây tăng áp lực khoang tim phải làm máu từ phải sang trái gây trộn lẫn máu động mạch và máu tĩnh mạch phát sinh tím, tím xuất hiện khi Hb > 5g/100ml và độ bão hòa O₂ < 70%, đây là bệnh tim bẩm sinh gây tím. Các bệnh thuộc nhóm này như tứ chứng Fallot, tam chứng Fallot, Ebstaine.

3. *Loại không có Shunt:* là dị tật bẩm sinh trong tim hay trên các mạch máu lớn nhưng không có shunt như hẹp eo động mạch chủ, hẹp dưới van chủ hay phổi...

IV. BỆNH TIM BẨM SINH CÓ LUỒNG THÔNG TRÁI-PHẢI

1. Thông liên nhĩ

Là bệnh tim bẩm sinh thường gặp nhất (15-20% trường hợp). Dạng đơn thuần chỉ chiếm khoảng 20% trong tổng số các trường hợp thông liên nhĩ. Tỷ lệ nữ /nam vào khoảng 2/3. Nếu không điều trị bằng phẫu thuật tim hở thì kết cục dẫn tới suy tim nặng nề.

1.1. Thở lâm sàng

- Lỗ thứ phát: nằm ở trung tâm còn gọi là còn lỗ Botal. Lỗ hình tròn hoặc bầu dục, đôi khi kéo dài hoặc là dạng cửa sổ. Đường kính trung bình vào khoảng 20-30mm.
- Lỗ xoang tĩnh mạch nằm ở trên hoặc dưới:

+Lỗ ở trên chỗ vào của tĩnh mạch chủ trên, loại này hầu như luôn kèm bất thường trở về tĩnh mạch phổi không hoàn toàn (trực tiếp đổ vào nhĩ phải hoặc là ở phần thấp của tĩnh mạch chủ trên).

+ Lỗ ở phần vách thấp: kéo dài tới tận tĩnh mạch chủ dưới (lỗ xoang vành).

- Lỗ tiên phát: hiếm gặp hơn những loại trên. Lỗ thông nằm ở phần đáy của màng trước lỗ xoang vành. Nó có thể đơn thuần hoặc là phối hợp với lại phễu lá vách van hai lá.

1.2. Sinh lý bệnh:

Đây là loại có luồng thông chiều trái phải do áp lực nhĩ trái cao hơn. Độ lớn của shunt tùy thuộc vào kích thước của lỗ và sức cản tiểu động mạch phổi. Mặc dầu lưu lượng shunt lớn nhưng áp lực động mạch phổi không tăng hoặc là tăng ít. Quá tải thể tích làm giãn buồng tim phải và mạch máu phổi. Ngược lại buồng tim trái cũng như động mạch chủ kích thước lại nhỏ. Về sau tiểu động mạch phổi bị tổn thương (viêm tăng sinh nội mạc, thuyên tắc) sẽ làm tăng sức cản đưa tới tăng áp phổi và thể tích shunt giảm. Cuối cùng khi áp lực buồng tim phải tăng quá sẽ làm đảo shunt và người bệnh sẽ có tím.

1.3. Triệu chứng chẩn đoán:

1.3.1. Lỗ thứ phát: trong 90% trường hợp sẽ nghe được tiếng thổi tâm thu kiểu tổng máu ở ổ van động mạch phổi. Tiếng thổi lan dọc bờ trái xương ức nhưng cực đại ở liên sườn 2 hoặc 3 cạnh ức trái. Tiếng thổi có đặc tính cường độ vừa phải, âm sắc êm nhưng cũng có thể có âm sắc thô mạnh giống tiếng thổi gặp trong hẹp van động mạch phổi. Tiếng T2 tách đôi cố định theo chu chuyển hô hấp. Trong trường hợp tăng áp phổi nặng có thể nghe được tiếng thổi tâm trương do hở van động mạch phổi. Hình ảnh Xquang nổi bật các dấu chứng giãn tim phải và động mạch phổi. Điện tâm đồ hay có trục QRS lệch phải và nhất là hình ảnh bloc nhánh phải hay gặp thể không hoàn toàn. Siêu âm là phương tiện chẩn đoán rất hữu hiệu, trên hình ảnh siêu âm hai bình diện cho thấy thất phải tăng kích thước do quá tải thể tích tâm trương. Nó cho thấy trực tiếp hình ảnh khuyết vách liên nhĩ và với siêu âm màu thấy luồng shunt qua vách, siêu âm cản quang thấy vùng rửa trong nhĩ phải nếu shunt trái phải và trong trường hợp đảo shunt có thể thấy chất cản quang qua tim trái.

Thông tim: có hai triệu chứng sau cho phép khẳng định chẩn đoán

- Ống thông chạy từ nhĩ phải sang nhĩ trái dễ (7-8 lần/10).

- Nồng độ Oxy ở nhĩ phải giàu hơn trong tĩnh mạch chủ.

Ngoài ra thông tim cũng cho phép đánh giá áp lực động mạch phổi, đo lưu lượng của shunt, đo sức cản động mạch phổi.

Tiến triển

Tùy thuộc vào đường kính lỗ thông tức là lưu lượng shunt. Tuổi thọ trung bình 35-40 tuổi. Bệnh nhân lâu ngày sẽ tiến triển suy tim phải, loạn nhịp (hay có rung nhĩ), khi áp lực nhĩ phải tăng hơn bên nhĩ trái sẽ làm đảo shunt và có tím. Lưu ý có 14-66% thông liên nhĩ tự đóng lỗ thông.

1.3.2. Lỗ tiên phát: chiếm 20 % các trường hợp thông liên nhĩ. Tuổi thọ trung bình thấp hơn (30 tuổi), phẫu thuật khó hơn.

Lâm sàng ngoài triệu chứng của thông liên nhĩ còn có thổi tâm thu ở mỏm do bất thường van hai lá. Điện tâm đồ trục trái trong khi lại có bloc cành phải. Thông tim có thông liên nhĩ thấp cũng như thấy dòng máu chảy ngược lên nhĩ do hở hai lá. Siêu âm Doppler cũng cho phép chẩn đoán tương tự.

1.3.3. Thông liên nhĩ phối hợp trở về bất thường tĩnh mạch phổi: hay gặp trở về bất thường tĩnh mạch chủ trên phải hoặc giữa phải vào phần tận của tĩnh mạch chủ trên (dạng sinus venosus).

Thông tim chụp mạch cho phép chẩn đoán rất tốt.

1.3.4. Hội chứng Lutembacher: phối hợp hẹp hai lá và thông liên nhĩ.

2. *Thông liên thất*: là loại tim bẩm sinh hay gặp nhất chiếm 20-30% các bệnh tim bẩm sinh. Nếu tính chung cả các bệnh tim bẩm sinh có thông liên thất phối hợp nó chiếm 50%. Đây là loại tim bẩm sinh có shunt trái phải (dạng đơn thuần).

2.1. Giải phẫu bệnh học: có nhiều vị trí thông liên thất.

- Hay gặp nhất là thông phần màng.
- Ở cao và phía trước dưới van động mạch phổi.
- Ở cao phía sau dưới lá vách của van ba lá.
- Thấp nằm ở phần cơ của vách liên thất.

Thất trái có thể thông với nhĩ phải (không thực sự là thông liên thất), thường phối hợp với bất thường van 3 lá.

2.2. Sinh lý bệnh: do áp lực thất trái cao hơn áp lực thất phải cho nên sẽ có shunt trái phải qua vách liên thất. Độ lớn của shunt tùy thuộc vào kích thước lỗ thông và sức cản tiểu động mạch phổi. Ở trẻ em đường kính lỗ thông $>1,2\text{cm}^2/\text{m}^2$ cơ thể (hoặc $>1/2$ lỗ van động mạch chủ) thì không còn chênh áp giữa hai buồng thất và cho thể tích shunt lớn nếu sức cản phổi thấp tạo tăng áp phổi “ cung lượng “. Lỗ thông có thể tự đóng theo thời gian hoặc là shunt sẽ giảm (hay cải thiện lúc 2 tuổi) do tăng đường kính lỗ van động mạch chủ. Trong loại thông liên thất phần cơ lỗ thông sẽ nhỏ đi ở kỳ tâm thu.

Sức cản tiểu động mạch phổi tăng lên có thể do các yếu tố sau:

- Tăng áp phổi hậu mao mạch: tạo nên do máu về nhĩ trái quá nhiều trong khi van hai lá đóng và khi mở thoát máu không kịp tạo hẹp cơ năng van hai lá.
- Tăng lưu lượng phổi sau này có hậu quả dày các sợi cơ lớp áo giữa các mạch máu nhỏ (giai đoạn I), tăng sinh nội mạc (giai đoạn II), thoái hoá hyalin và xơ hoá (giai đoạn III), hoại tử giãn khu trú (giai đoạn IV). Lưu lượng shunt sẽ giảm theo nhưng áp lực động mạch phổi vẫn tăng.

Sinh lý bệnh sẽ khác nếu có hẹp động mạch phổi (bẩm sinh hoặc mắc phải do thích nghi thứ phát) cho bệnh cảnh gần giống tứ chứng Fallot.

Người ta chia các nhóm thông liên thất chính như sau:

- Thông liên thất lỗ nhỏ, có shunt trái phải áp lực động mạch phổi bình thường, đây là bệnh Roger.
- Shunt lớn lỗ to, sức cản tiểu động mạch phổi bình thường hoặc tăng ít.
- + Nhóm II a: áp lực động mạch phổi tâm thu $< 70\%$ áp lực hệ thống.
- + Nhóm II b: áp lực động mạch phổi tâm thu $> 70\%$ áp lực hệ thống.
- Nhóm III: tăng áp phổi và tăng sức cản phổi nặng, shunt trái phải nhỏ, có thể có shunt hai chiều nhẹ. Khi đảo shunt gọi là hội chứng Eisenmenger.
- Nhóm IV: phổi bảo vệ (hẹp động mạch phổi van hoặc phễu), ranh giới với tứ chứng Fallot (ngoại trừ shunt trái phải).

2.3. Triệu chứng chẩn đoán

- Lâm sàng: triệu chứng cơ năng thay đổi tùy theo nhóm thông liên thất cũng như tuổi người bệnh mà có thể vô triệu chứng hoặc là khó thở. Trẻ em có thể chậm lớn, biến dạng lồng ngực. Khám có thổi toàn tâm thu to có rung miu (không phải luôn vậy), âm sắc thô ráp cực đại liên sườn 4 cạnh ức trái lan mọi hướng. Tiếng T2 phổi bình thường hoặc là mạnh tách đôi. Ngoài ra còn có thể nghe tiếng thổi tâm thu kiểu tổng máu do tăng lưu lượng phổi nghe thấy ở khoảng liên sườn 2-3 cạnh ức trái, rung đầu tâm trương do hẹp van hai lá cơ năng nghe được ở mỏm tim. Khi tăng nặng sức cản tiểu động mạch phổi tiếng thổi sẽ giảm cường độ hoặc là mất, không còn nghe thấy tiếng rung tâm trương ở mỏm.

- X quang: có thể có hay không thấy bóng tim lớn trội lên bên trái cũng như tình trạng giãn động mạch phổi.
- Điện tâm đồ: dày thất trái, nhĩ trái, khi có tăng áp phổi có thể thấy dấu dày thất phải.
- Siêu âm doppler: cho phép thấy được lỗ thông liên thất cũng như luồng shunt qua lỗ thông, đánh giá được độ lớn của shunt cũng như tình trạng tăng áp lực động mạch phổi.
- Thông tim chụp mạch: chụp buồng thất trái cho phép thấy chính xác thông liên thất. Ngoài ra thông tim còn cho biết được áp lực động mạch phổi cũng như sức cản tiểu động mạch phổi, lưu lượng shunt.

3. Còn ống động mạch

3.1. Giải phẫu: vị trí của ống bắt nguồn từ động mạch chủ trước eo vào động mạch phổi trái đôi khi ở chỗ phân nhánh động mạch phổi. Hiếm khi vào động mạch phổi phải. Đường kính ở trẻ em dài 7-10 mm rộng 5-7mm, ống cũng có thể có hoặc không to lên theo tuổi.

3.2. Sinh lý bệnh: ống động mạch tạo shunt trái phải. Nếu shunt lớn áp lực ngang bằng hai bên hệ tuần hoàn. Tăng áp nhĩ trái và tĩnh mạch phổi gây co thắt tiểu động mạch phổi phản xạ trong thời gian dài có thể hồi phục làm giảm bớt lưu lượng shunt. Lâu ngày sức cản tiểu động mạch tăng thực thể không hồi phục và tiến tới đảo shunt hoặc là mất shunt.

Trong một số hiếm trường hợp có tăng áp phổi cũng như tăng sức cản phổi ngay do bất thường cấu trúc bào thai của tiểu động mạch phổi.

3.3. Triệu chứng chẩn đoán:

- Lâm sàng: thường phát hiện tình cờ khi khám sức khỏe bởi bệnh thường dung nạp tốt. Nghe tim là cơ bản để chẩn đoán với tiếng thổi liên tục vùng hạ đòn trái. Ở trẻ bú mẹ đôi khi chỉ nghe tiếng thổi tâm thu.

Nếu shunt lớn có thể nghe tiếng rung tâm trương do hẹp cơ năng van hai lá, hiệu áp động mạch tăng.

- X quang: bóng tim thường bình thường, trong trường hợp shunt lớn thất trái có thể giãn.
- Điện tâm đồ: bình thường nếu shunt nhỏ hoặc hình ảnh dày thất trái nếu shunt lớn.
- Thông tim: cho phép khẳng định chẩn đoán khi ống thông từ động mạch phổi vào động mạch chủ thành hình chữ phi, tuy nhiên thường không cần thiết.
- Siêu âm doppler màu: cho phép nhìn thấy ống thông cũng như shunt, đánh giá lưu lượng shunt cũng như áp lực động mạch phổi.

3.4. Tiến triển:

- Suy tim: tùy thuộc vào lưu lượng shunt và áp lực động mạch phổi. Bệnh cảnh suy tim trái sau đó suy tim toàn bộ trợ nhanh với điều trị trợ tim.
- Viêm nội tâm mạc nhiễm trùng trên thành ống: nặng nề khó điều trị. Có thể làm phình ống làm phẫu thuật khó khăn.
- Phình ống: có nguy cơ vỡ.

3.5. Thể lâm sàng:

- Còn ống động mạch trẻ bú: thổi tâm thu với tiếng T₂ mạnh ở ổ van động mạch phổi. Chẩn đoán có thể khó phân biệt với thông liên thất. Nếu như có tăng hiệu áp, động mạch chủ giãn cũng như tăng đậm mạch phổi loại này thường làm suy tim sớm và cần phải được can thiệp phẫu thuật sớm.
- Còn ống động mạch có tăng áp phổi mạnh: khó thở, có thể tím (nhất là chi dưới), hay nhiễm trùng phổi, dấu suy tim nặng, biến dạng lồng ngực, chậm phát triển thể lực.

Nghe tim không còn tiếng thổi liên tục, T₂ rất mạnh đôi khi có thổi tâm trương do hở van động mạch phổi cơ năng.

X quang tim lớn, cung động mạch phổi phồng trong khi ngoại vi phổi sáng lúc tăng sức cản tiểu động mạch phổi và shunt nhỏ.

Điện tâm đồ tăng gánh tâm trương thất trái phổi hợp tăng gánh tâm thu thất phải (do lưu lượng shunt lớn hoặc sức cản phổi lớn).

Thông tim ngoài việc chẩn đoán và đo áp lực động mạch phổi còn cho phép phân định được cơ chế của tăng áp lực (do tăng lưu lượng hay tăng sức cản phổi).

- Dạng phổi hợp: hẹp eo động mạch chủ, thông liên thất, hẹp động mạch chủ.

4. Phình xoang Valsalva

Túi phình Valsalva thường tiềm tàng và được phát hiện tình cờ. Tuy nhiên có nguy cơ vỡ túi phình và viêm nội tâm mạc nhiễm trùng.

4.1. Vỡ: thường nhân một động tác gắng sức và gây đau ngực dữ dội, tình trạng choáng và khó thở dữ dội. Thông thường túi phình vỡ vào thất phải và hiếm khi vỡ vào nhĩ phải. Khám tim có tiếng thổi liên tục cường độ mạnh nằm ở vùng thấp bờ trái xương ức và dấu hiệu ngoại vi của hở van chủ. X quang và điện tâm đồ cho thấy dấu hiệu quá tải cả hai thất. Thông tim phải thấy shunt trái phải lớn ở tầng nhĩ hoặc thất cũng như cho biết mức độ tăng áp phổi. Siêu âm Doppler cũng cho phép chẩn đoán vỡ phình Valsalva. Tiến triển tử vong nhanh chóng trong vòng vài tuần hoặc vài tháng vì suy tim.

Nếu vỡ túi phình vào màng tim có thể làm tràn máu màng ngoài tim, vỡ vào nhĩ trái tạo tiếng thổi liên tục nhưng không có shunt, vỡ vào thất trái gây hở van động mạch chủ.

Chẩn đoán phân biệt với dò động mạch vành, dò chủ phế.

4.2. Các biến chứng khác: nhiễm trùng túi phình có thể cũng làm vỡ. Khi túi phình lớn về phía vách liên thất có thể làm cho rối loạn dẫn truyền.

V. BỆNH TIM BẨM SINH CÓ LUỒNG THÔNG PHẢI - TRÁI

1. Tử chứng Fallot

Là dị tật bẩm sinh phổi hợp bao gồm 4 chứng sau:

- Hẹp động mạch phổi.
- Thông liên thất.
- Động mạch chủ lệch sang phải.
- Dày thất phải đồng tâm.

Lâm sàng tím ngón tay chân dùi trống, trẻ em khi mệt hay ngồi xổm, khó thở ngắt co giật. Nghe có thổi tâm thu cường độ mạnh thô ráp ở khoảng liên sườn 3 cạnh ức do hẹp động mạch phổi. Tiếng T2 giảm cường độ hoặc là mất.

X quang bóng tim bình thường nhưng có hình đi hia, cung giữa trái lõm, các động mạch phổi nhỏ và trường phổi sáng.

Điện tâm đồ có dày thất phải và nhĩ phải.

Siêu âm cho thấy động mạch chủ cưỡi ngựa, thông liên thất phần màng, dày thất phải cũng như khảo sát van động mạch phổi và thân nhánh của nó.

Thông tim chụp mạch cho phép chẩn đoán các bất thường trong dị tật bẩm sinh này.

2. Bệnh Ebstein

Là bất thường bẩm sinh hiếm gặp của van ba lá. Lá vách và lá sau dính nhau và chỉ tách nhau ở 1/3 dưới. Chúng làm thành lỗ van ở dưới thấp bất thường, như vậy tạo bệnh cảnh thất bị nhĩ hoá.

- Phần thất bị nhĩ hoá co bóp cùng lúc với nhĩ vì thế cản trở quá trình làm đầy máu. Lỗ van ba lá hẹp hoặc là hở. Kết quả là ứ trệ tuần hoàn ở thượng nguồn của van ba lá, nếu có phổi hợp

thông liên nhĩ thì sẽ có shunt phải trái, nếu vách liên nhĩ bình thường thì có ứ trệ tĩnh mạch ngoại vi (gan lớn, tĩnh mạch cổ nổi, cổ chướng).

- Nghe tim có các tiếng tim tách đôi do bloc cành phải hoàn toàn, thành phần T1 của van ba lá âm sắc kim loại. Hay gặp tiếng thổi tâm thu do hở van ba lá đặc điểm là dịch sang trái so với bình thường làm nhảm hở hai lá.

- X quang có bóng tim lớn làm cho có thể nhảm tràn dịch màng ngoài tim. Điện tâm đồ có lệch trục phải dày nhĩ phải và hình ảnh bloc cành phải.

- Siêu âm M-mode thấy van ba lá đóng chậm 0,04-0,12s so với van hai lá, siêu âm hai bình diện thấy bám thấp van ba lá.

- Thông tim chụp mạch cho thấy tình trạng nhĩ hoá thất cũng như đo áp lực buồng tim phải.

- Tiến triển thay đổi, đời sống trung bình 13 năm. Nếu qua khỏi thời kỳ niên thiếu có thể sống 30-40 năm. Nguyên nhân tử vong do tai biến mạch não, suy tim phải, rối loạn nhịp.

5.3. Phức hợp Eisenmenger: Được mô tả lần đầu tiên vào năm 1897 khác với tứ chứng Fallot. Tím muện, bao gồm các dị tật sau:

- Thông liên thất cao.

- Động mạch chủ xuất phát từ chỗ thông liên thất có thể có cưỡi ngựa.

- Dày thất phải.

- Giãn động mạch phổi.

Điện tâm đồ: Thường dày 2 thất. Xquang: Trẻ nhỏ tim to và rốn phổi đậm.

Hiện nay người ta xếp tất cả các bệnh tim bẩm sinh có Shunt trái-phải nhưng đã đảo Shunt phải-trái gọi là hội chứng Eisenmenger.

VI. BỆNH TIM BẨM SINH KHÔNG SHUNT

1. Hẹp eo động mạch chủ

- Lâm sàng: thổi tâm thu cạnh ức trái cường độ vừa phải, không có rung miu nhưng lan ra sau lưng rõ, huyết áp tăng và mạch nảy mạnh ở chi trên, huyết áp thấp và mạch yếu ở chi dưới.

- Điện tâm đồ, Xquang: Dày thất trái mạnh hay vừa tùy hẹp eo động mạch chủ gần hay xa lỗ van động mạch chủ, thất trái lớn vừa phải với giãn động mạch chủ phần trên xương đòn trái kèm theo dấu gặm mòn xương sườn (động mạch liên sườn giãn).

- Siêu âm-Doppler: Thấy được vị trí, kích thước của hẹp, dòng chảy tăng tốc độ qua nơi hẹp và dấu ảnh hưởng của hẹp eo động mạch chủ (giãn thất trái...).

- Thông tim, chụp mạch: Áp lực thất trái tăng, áp lực động mạch chủ tâm thu tăng cao phần trên hẹp nhưng bình thường ở động mạch bẹn. Chụp mạch cho biết vị trí hẹp, mức độ giảm của tuần hoàn bên của động mạch liên sườn, động mạch vú trong.

Ngoài hẹp eo động mạch chủ còn gặp hẹp dưới van động mạch chủ bẩm sinh do tồn tại một màng dưới chủ cản đường tổng máu thất trái.

2. Hẹp van động mạch phổi: Chiếm 7% bệnh tim bẩm sinh gồm hẹp van, hẹp dưới van, hẹp phễu, và phổi hợp:

- Lâm sàng: thổi tâm thu mạnh ở ổ van động mạch phổi kèm rung miêu, T2 nhẹ hoặc mất, tím muện.

- Điện tâm đồ, Xquang: dày thất phải chọn lọc, thân động mạch phổi giãn và phồng, lớn thất phải, giảm mạch máu cả 2 trường phổi (phổi sáng).

- Siêu âm-Doppler: Cho biết thể hẹp van, dưới van, phễu hay phổi hợp, thất phải dày, tốc độ máu qua van động mạch phổi tăng cao, độ chênh áp qua chỗ hẹp tăng.

- Thông tim, chụp mạch: thấy độ chênh áp lực giữa thất phải và động mạch phổi tăng (áp lực buồng thất phải tăng cao trong khi thấp ở động mạch phổi). Chụp mạch cho thấy hẹp, chất cản quang đi qua chỗ hẹp van.

VII. ĐIỀU TRỊ

1. Thông nhĩ

Phần lớn thông nhĩ không dẫn đến suy tim. Độ chênh áp lực giữa 2 buồng nhĩ không cao do đó thông nhĩ cũng không bị biến chứng viêm nội tâm mạc nhiễm trùng. Do đó thường không cần phải dùng kháng sinh dự phòng khi nhổ răng, chữa răng hoặc làm thủ thuật ngoại khoa.

1.1. Nội khoa

Chỉ có vai trò tương đối nhất là khi chưa có chỉ định phẫu thuật như:

- Điều trị bội nhiễm phổi.
- Điều trị rối loạn nhịp khi có rung nhĩ, nhịp nhanh kịch phát trên thất.
- Điều trị suy tim.
- Điều trị phòng chống tắc mạch.

Đóng lỗ thông liên nhĩ bằng ống thông đưa một dụng cụ gọi là dù đôi đưa vào lỗ thông để bít là một thủ thuật được các nhà nội tim mạch thực hiện.

1.2. Ngoại khoa

Bằng phẫu thuật tuần hoàn ngoài cơ thể, đóng lỗ thông liên nhĩ bằng cách khâu trực tiếp hay bằng miếng vá tổng hợp. Thông nhĩ có thể tự đóng với tần suất từ 14-66%. Do đó không nên phẫu thuật ở tuổi dưới 1 tuổi trừ khi có biến chứng suy tim hoặc tăng áp phổi không kiểm soát được.

Chỉ định phẫu thuật: tuổi phẫu thuật thay đổi có tác giả cho nên mổ ở tuổi đi học từ 3- 5, hoặc có thể mổ ở tuổi từ 15 -20 tuy vậy nhìn chung chỉ định phẫu thuật thông nhĩ thường không khẩn cấp như thông thất vì biến chứng tăng áp phổi thường xảy ra muộn hơn. Có nghiên cứu cho người lớn tuổi mới phát hiện cũng nên mổ. Chỉ định thường thống nhất khi:

- Lưu lượng dòng máu phổi/ lưu lượng dòng máu động mạch hệ thống $>1.5/1$
- Chưa đổi shunt (nồng độ O₂ bão hòa động mạch (92% hoặc sức cản ĐMP < 15 đơn vị Woods/m² cơ thể).

Không phẫu thuật khi: áp lực động mạch phổi đo bằng Doppler gần bằng áp lực mạch hệ thống, luồng thông rất ít và 2 chiều, độ bão hoà O₂ lúc nghỉ dưới 92% và giảm hơn khi gắng sức.

2. Thông liên thất (TLT)

Về nội khoa nói chung cần điều trị các biến chứng của TLT như suy tim, bội nhiễm phổi, viêm nội tâm mạc nhiễm trùng. Phẫu thuật trẻ sơ sinh thường có tử vong cao 10-20% so với trẻ lớn 2%. Thông liên thất cũng có thể tự đóng, các trường hợp nặng để lâu dễ chuyển sang hội chứng Eisenmenger khó khăn khi phẫu thuật.

2.1. Thông thất có lỗ thông nhỏ, shunt nhỏ

Không có chỉ định ngoại khoa vì bệnh nhân thích nghi tốt. Chỉ cần dự phòng nhiễm trùng nội tâm mạc. Tuy vậy TLT lỗ nhỏ có kèm hở van động mạch chủ (hội chứng Laubry - Pezzi) cũng nên xét mổ sớm.

2.2. Thông thất lớn, shunt trái - phải lớn (thông liên thất nhóm II)

Chiếm 50%. Nội khoa giúp điều trị các biến chứng hai khi bệnh nhân không có chỉ định phẫu thuật. Điều trị chủ yếu ngoại khoa với tuần hoàn ngoài cơ thể, bằng cách dùng miếng vá nhân tạo. Nguy cơ tử vong từ 1-2% trong thể nhẹ và $< 10\%$ trong thể nặng. Tại biến phẫu thuật thường gặp do tổn thương bó His gây bloc nhĩ thất hay bloc nhánh.

Chỉ định: nên đặt vấn đề sớm tuổi từ 2 -10, chỉ số áp lực động mạch phổi/ áp lực động mạch toàn thể (0.75 kèm theo suy tim cần phẫu thuật ngay. Nếu suy tim ổn định khi điều trị nội khoa

Ngoài hai nhóm máu lâm sàng trên còn hai nhóm đặc biệt khác ít gặp hơn:

- Nhóm III với sự tăng áp phổi nặng, gần với hội chứng Eisenmenger nhưng shunt trái-phải vẫn còn dù rất yếu. Không có chỉ định phẫu thuật.
- Nhóm IV với hẹp van hay phễu ĐMP (Thông liên thất có bảo vệ phổi) gần với tứ chứng Fallot, nhưng shunt trái - phải vẫn còn dù rất yếu. Cần phẫu thuật nếu dày thất phải rõ.

3. Còn ống động mạch (COĐM)

Tất cả bệnh nhân COĐM nếu không tự đóng được cần chỉ định phẫu thuật do có nhiều nguy cơ nếu không giải quyết như: viêm nội tâm nhiễm trùng, suy tim trái, tăng áp phổi, vô hoá ống động mạch.

3.1. Nội khoa

Ở trẻ sơ sinh và còn bú có thể dùng indometacine (Indocid) 25mgx 1-2 viên/ngày 1 tháng làm đóng lại ống động mạch do thuốc ức chế tác dụng co thắt của Prostacycline. Có tác giả sử dụng Aspirine cũng có kết quả. Nếu không có kết quả phải phẫu thuật. Ngày nay có thể bít ống động mạch bằng dụng cụ không cần phẫu thuật.

3.2. Ngoại khoa

Bằng thủ thuật cắt buộc hay nút lỗ thông nếu lỗ thông đường kính dưới 5mm và trẻ 8kg. Áp dụng phẫu thuật với tuổi từ 1-2 tuổi nhưng có thể lớn hơn nhưng chưa đổi shunt. Tỷ lệ nguy cơ tử vong khi phẫu thuật từ 1-2% do suy tim, Osler.

Theo Kirklin tất cả COĐM có triệu chứng hoặc trẻ không lớn dù đã điều trị nội khoa tích cực có thể phẫu thuật ở bất kỳ tuổi nào.

- Còn ống động mạch với shunt lớn và tăng áp phổi nhẹ:

Điều trị ngoại khoa: Cắt buộc. Nguy cơ tử vong cao hơn so với nhóm trên.

- Còn ống động mạch với shunt nhỏ và tăng áp lực phổi nặng.

Điều trị: Chỉ định phẫu thuật cần xem xét kỹ.

Nếu sức cản áp lực phổi trên 10 đv/m^2 , không còn chỉ định phẫu thuật. Nếu sức cản mạch phổi thấp hơn nhưng ống động mạch ngắn, vô hoá nhiều nên phẫu thuật tim hở tránh vỡ động mạch khi kẹp trong phẫu thuật kín.

4. Tứ chứng Fallot

- Nội khoa: điều trị chỉ có tính tạm thời, làm bớt các triệu chứng chuẩn bị cho phẫu thuật. Giảm sự tổng máu thất phải bằng các thuốc ức chế beta như Propanolol 40mg x1viên uống. Cho thuốc chống đông hay chống ngưng tập tiểu cầu như Aspirine 0.25g/ ngày. Trẻ sơ sinh có tuần hoàn phổi không đủ có thể chuyển Prostaglandine E1 để giữ ống động mạch mở. Tất cả trẻ có dung tích hồng cầu cao cần cho thêm viên sắt uống. Chống cơn thiếu Oxy kịch phát: cho nằm đầu thấp gối - ngực, O₂, Morphine 0.01-0.1 mg/kg TB, truyền Natri bicarbonate.

- Ngoại khoa: có thể phẫu thuật tạm thời hoặc phẫu thuật sửa chữa. Tuổi lý tưởng để phẫu thuật sửa chữa (vá lỗ thông thất bằng mảnh ghép và sửa chữa hẹp ĐMP) là 2 tuổi. Để chậm tuổi lớn sẽ có nhiều biến chứng sau mổ. Tình trạng thất trái và kích thước động mạch phổi là những yếu tố quan trọng giúp quyết định kỹ thuật này.

Về phẫu thuật tạm thời có hai kỹ thuật thông dụng là Blalock - Taussig (nối hạ đòn trái và nhánh trái ĐMP) và Blalock - Taussig có biến cải (nối bằng ống Gore- Tex). Không thực hiện phẫu thuật Blalock - Taussig ở trẻ nhỏ dưới 6 tháng tuổi hoặc ĐMP có đường kính <3mm vì dễ bị thuyên tắc.

Cần giải phẫu sớm khi triệu chứng cơ năng ngày càng tăng hoặc thể tích hồng cầu khoảng 65%. Tỷ lệ tử vong khoảng < 5% đối với Blalock và 10% đối với điều trị tận gốc. Kỹ thuật Blalock chỉ cho kết quả tốt trong khoảng 50% trường hợp trong vòng 10 năm.

5. Hẹp động mạch phổi

- Nội khoa: ít có tác dụng. Được coi vừa khi độ chênh áp lực thất phải/ ĐMP tối đa 50-80 mmHg, nặng khi độ chênh áp tối đa >80 mmHg. Can thiệp càng chậm càng hẹp nặng hơn do phì đại vùng phổi. Có thể áp dụng phương pháp nong van thay cho phẫu thuật mở. Hiện nay chỉ định nong bóng qua da nhưng có giá trị cao nếu tuổi nhỏ. Đây là phương pháp điều trị lựa chọn, hầu như không có tử vong.

- Ngoại khoa: chỉ áp dụng khi không nong van qua da được. Phẫu thuật tạo van động mạch phổi hai lá có kèm theo hay không sửa chữa phổi. Khi có suy tim phải tỉ lệ tử vong cao trên 14%.

6. Hẹp eo động mạch chủ

Ngoại khoa: Cần đặt vấn đề phẫu thuật ngay khi bệnh nhân còn chịu đựng được. Tuổi lý tưởng là từ 10 -15 tuổi, về sau nguy cơ cao do bị xơ vữa phổi hợp. Nguy cơ tử vong dưới 5%. Phẫu thuật bằng cách nối tận hoặc bắt cầu nối bằng ống nhân tạo.

7. Phục hợp và hội chứng EISENMENGER

-Nội khoa: điều trị biến chứng suy tim: O₂, trợ tim, lợi tiểu...

-Ngoại khoa: không có chỉ định phẫu thuật ngoại trừ thay tim.