

# ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG, CẬN LÂM SÀNG CỦA DỊ TẬT HẬU MÔN TRỰC TRÀNG LOẠI TRUNG GIAN Ở TRẺ EM ĐƯỢC PHẪU THUẬT ĐƯỜNG SAU TRỰC TRÀNG CẢI TIẾN GIỮ NGUYÊN CƠ THẮT

Hoàng Hữu Kiên, Đinh Thị Mai Loan  
Nguyễn Thị Ngọc Trân và Trần Anh Quỳnh✉  
Bệnh viện Nhi Trung ương

*Dị tật hậu môn trực tràng có rất nhiều thể loại với các triệu chứng lâm sàng và cận lâm sàng khác nhau. Do đó đề tài này nhằm mô tả một số đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng của dị tật hậu môn trực tràng loại trung gian ở trẻ em được phẫu thuật đường sau trực tràng cải tiến giữ nguyên cơ thắt. Với phương pháp mô tả hồi cứu loạt ca bệnh, thu thập số liệu dựa trên hồ sơ bệnh án với 41 bệnh nhi được chẩn đoán là dị tật hậu môn trực tràng loại trung gian, đã được phẫu thuật bằng đường sau trực tràng cải tiến giữ nguyên cơ thắt. Kết quả nghiên cứu cho thấy tuổi trung bình là 77,4 ngày (từ 9 - 319 ngày). Trẻ sinh đủ tháng chiếm 95,1% và 92,7% trẻ có cân nặng lúc sinh  $\geq$  2500 gram. Cân nặng trung bình là 4,4kg (từ 2,4 - 8,0kg), đái phân su là 14,6%, vết tích hậu môn lõm (95,1%), dị tật tim mạch 19,6%, dị tật tiết niệu (2,4%), teo thực quản (2,4%), 01 trường hợp có hội chứng Down. Như vậy, các triệu chứng lâm sàng và cận lâm sàng cung cấp thông tin cần thiết cho phương pháp phẫu thuật.*

**Từ khóa:** Lâm sàng, cận lâm sàng, dị tật hậu môn trực tràng.

## I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Dị tật hậu môn - trực tràng (DTHM-TT) là một trong những dị tật bẩm sinh hay gặp nhất trong cấp cứu ngoại nhi, tần suất là 1/4000 đến 1/5000 trẻ sơ sinh.<sup>1</sup> Đây là một dị tật đa dạng và phức tạp vì DTHM-TT có nhiều thể loại và liên quan đến cả hệ tiết niệu - sinh dục. Phần lớn dị tật này được chẩn đoán ở giai đoạn sớm ngay sau khi sinh, chủ yếu dựa trên thăm khám lâm sàng.<sup>2,3</sup>

Từ năm 1835 đến nay có nhiều bảng phân loại DTHM-TT như của Amussat (1835), Melbourne (1970), Wringspread (1984), Krickenberk (2005)...<sup>4-7</sup> Tuy vậy, phân loại theo Wringspread được đã được chấp thuận và ứng

dụng trên thế giới, phân loại này chia DTHM-TT thành 3 loại căn bản bao gồm loại cao, loại trung gian, loại thấp và các loại hiếm gặp (ở nữ).<sup>6</sup>

Phương pháp tạo hình hậu môn bằng đường sau trực tràng (STT) đã được giới thiệu từ năm 1982, là phương pháp chuẩn trên thế giới để điều trị DTHM-TT trong đó bao gồm cả DTHM-TT trung gian. Tuy nhiên, hạn chế của phương pháp này là phải cắt đôi toàn bộ hệ thống cơ thắt làm ảnh hưởng đến chức năng đại tiện, mở bóng trực tràng để cắt lỗ rò nên nguy cơ nhiễm trùng cao.<sup>8,9</sup> Bệnh viện Nhi Trung ương đã tiến hành phẫu thuật đường STT cải tiến giữ nguyên cơ thắt trong điều trị DTHM-TT loại trung gian từ năm 1988. Tuy nhiên, hiện tại có ít nghiên cứu đánh giá đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng của các bệnh nhi trước khi được phẫu thuật. Do đó, nghiên cứu này được thực hiện nhằm: *Mô tả một số*

Tác giả liên hệ: Trần Anh Quỳnh

Bệnh viện Nhi Trung ương

Email: tranquynh.nhp@gmail.com

Ngày nhận: 04/01/2024

Ngày được chấp nhận: 15/01/2024

đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng của dị tật hậu môn trực tràng loại trung gian ở trẻ em được phẫu thuật đường sau trực tràng cải tiến giữ nguyên cơ thắt.

## II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

### 1. Đối tượng

Bệnh nhi được chẩn đoán là DTHM-TT loại trung gian, đã phẫu thuật đường sau trực tràng cải tiến giữ nguyên cơ thắt.

**Tiêu chuẩn lựa chọn** bao gồm:

- Bệnh nhi được chẩn đoán là DTHM-TT loại trung gian theo phân loại của Wingspread và chụp đầu dưới hậu môn nhân tạo có bơm thuốc cản quang thấy túi cùng nằm dưới đường PC có rò vào niệu đạo hoặc không.

- Bệnh nhân từ 2 tuần tuổi bao gồm cả nam và nữ.

- Và được phẫu thuật bằng đường STT cải tiến có bảo tồn cơ thắt.

**Tiêu chuẩn loại trừ** bao gồm:

- Bệnh nhi có hồ sơ bệnh án lưu trữ không đầy đủ hoặc bị thất lạc, mất thông tin.

- Bệnh nhi được phẫu thuật theo đường mổ khác.

- Và bệnh nhi có gia đình không đồng ý tham gia nghiên cứu.

### 2. Phương pháp

**Thời gian và địa điểm nghiên cứu**

Nghiên cứu được thực hiện tại Trung tâm Ngoại tổng hợp - Bệnh viện Nhi Trung ương. Nghiên cứu thu thập số liệu dựa trên hồ sơ bệnh án và bệnh nhi từ tháng 3/2022 - 6/2022.

**Thiết kế nghiên cứu**

Phương pháp hồi cứu mô tả loạt bệnh.

**Cỡ mẫu và chọn mẫu**

Chọn mẫu theo phương pháp lấy mẫu thuận tiện bao gồm tất cả các bệnh nhi trong tiêu chuẩn nghiên cứu. Tổng cộng có 41 hồ sơ bệnh án của các bệnh nhi phù hợp với tiêu chuẩn.

### Quy trình thu thập số liệu

Tất cả các thông tin được lấy theo mẫu bệnh án nghiên cứu đã thống nhất. Công cụ thu thập số liệu bao gồm bệnh án nghiên cứu, hồi cứu bệnh án, gọi điện và hẹn tái khám, gửi thư mời khám. Các thông tin được thu thập bao gồm: đặc điểm bệnh nhân (giới, tuổi thai lúc sinh, cân nặng lúc sinh), triệu chứng lâm sàng (vết tích hậu môn, đại phân su, chẩn đoán), và đặc điểm cận lâm sàng (siêu âm ổ bụng, thận tiết niệu, siêu âm tim, chụp X-quang ổ bụng, chụp đầu dưới hậu môn nhân tạo, chụp bàng quang-niệu đạo ngược dòng, chụp cộng hưởng từ cột sống thắt lưng).

### Phân tích số liệu

Toàn bộ số liệu thu thập được nhập vào máy tính và quản lý bằng phần mềm SPSS 20.0. Phân tích số liệu bằng phần mềm SPSS 20.0

### 3. Đạo đức nghiên cứu

Đề tài nghiên cứu được hội đồng đạo đức trong nghiên cứu y sinh học của Bệnh viện Nhi Trung ương phê duyệt theo quyết định số 842/BVNTU'-HĐĐĐ ngày 10 tháng 2 năm 2022.

## III. KẾT QUẢ

Trong 41 bệnh nhi bao gồm 6 nam và 45 nữ, tỉ lệ nam/nữ là 1/5,8; tuổi trung bình khi phẫu thuật là  $77,4 \pm 70,3$  ngày (trong khoảng 9 - 319 ngày tuổi), chủ yếu nhóm tuổi dưới 3 tháng tuổi (56,1%).

Tiền sử có 7 (17,1%) mẹ mang thai 3 tháng đầu bị cúm. Có 39 trẻ sinh đủ tháng (> 37 tuần), chiếm 95,1%.

Tỷ lệ vết tích hậu môn lõm là 95,1%, vết tích hậu môn phẳng là 4,9%.

Tiền sử đại phân su chiếm tỷ lệ là 16,4%, Không có tiền sử đại phân su là 85,4%.

Bảng 1 cho thấy vết tích hậu môn lõm chiếm đa số ở các thể loại đường rò, trong đó rò trực tràng - niệu đạo (100%) và trực tràng - âm

đạo là (91,7%), trực tràng - tiền đình (94,7%). Không có mối liên quan giữa vết tích hậu môn và thể loại đường rò ( $p > 0,05$ ). Đái phân su lúc sơ sinh ở thể loại dị tật rò trực tràng - niệu đạo

là 100%, không đái phân su ở nhóm không có rò, và nhóm rò trực tràng tiền đình, âm đạo. Mối liên quan giữa đái phân su và thể loại dị tật có ý nghĩa thống kê với  $p < 0,001$ .

**Bảng 1. Liên quan vết tích hậu môn, đái ra phân su và đường rò trong mổ (n = 41)**

Đường rò	Vết tích hậu môn		P	Đái ra phân su		P
	Phẳng (n, %)	Lõm (n, %)		Có (n, %)	Không (n, %)	
Không rò (n = 4)	1 (25,0)	3 (75,0)		0 (0,0)	4 (100)	
Trực tràng - Niệu đạo (n = 6)	0 (0)	6 (100)		6 (100)	0 (0,0)	
Trực tràng - Tiền đình (n = 19)	1 (5,3)	18 (94,7)	0,374	0 (0,0)	19 (100)	< 0,001
Trực tràng - Âm đạo (n = 12)	1 (8,3)	11 (91,7)		0 (0,0)	12 (0,0)	

Bảng 2 cho thấy đa số bệnh nhân nhi không có dị tật (75,7%). Dị tật tim mạch chiếm nhiều nhất với 19,6%, trong đó thông liên thất chiếm 9,8%. Đặc biệt siêu âm tiết niệu phát hiện 01

trường hợp có dị tật tiết niệu, chụp X-quang cản quang phát hiện 01 trường hợp có teo thực quản.

**Bảng 2. Đặc điểm cận lâm sàng**

Dị tật kèm theo		Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)	Tổng (n, %)
Down		1	2,4	1 (2,4)
X-quang	Teo thực quản	1	2,4	1 (2,4)
	Thông liên thất	3	9,8	
Siêu âm tim	Thông liên nhĩ	2	4,9	7 (19,6)
	Fallot	2	4,9	
Siêu âm Tiết niệu	Luồng trào ngược BQ-NQ	1	2,4	1 (2,4)
Không dị tật		31	75,7	31 (75,7)

\* Chú thích: có 01 bệnh nhân có 02 dị tật kèm theo, có 08 bệnh nhân có 01 dị tật

#### IV. BÀN LUẬN

Đái ra phân su lúc sơ sinh trước khi đến bệnh viện làm hậu môn nhân tạo hoặc sau khi làm hậu môn nhân tạo là triệu chứng đối với những trường hợp trẻ bị rò trực tràng đường tiết niệu.

Trong nghiên cứu này, tiền sử đái phân su chiếm tỷ lệ là 16,4% rơi vào 6 trường hợp có

rò trực tràng - niệu đạo. So sánh mối tương quan giữa đái phân su với các thể loại dị tật có ý nghĩa thống kê với  $p < 0,001$ . Đái phân su lúc sơ sinh ở thể loại dị tật rò trực tràng - niệu đạo là 100%, không đái phân su ở nhóm không có rò, và nhóm rò trực tràng tiền đình hoặc âm đạo.

Tỷ lệ vết tích hậu môn lõm là 95,1%, vết

tích hậu môn phẳng là 4,9%. Không có mối liên quan giữa vết tích hậu môn và thể loại đường rò ( $p > 0,05$ ), vết tích hậu môn lõm chiếm đa số ở các thể loại đường rò, trong đó rò trực tràng - niệu đạo và trực tràng - âm đạo là 100%. Vết tích hậu môn phẳng chỉ có 1 trường hợp ở mỗi nhóm không có rò và rò trực tràng - tiền đình. Nghiên cứu của Trần Anh Quỳnh (2017) ghi nhận kết quả trong số 61 trường hợp tham gia nghiên cứu, có 35 bệnh nhi (57,4%) có vết tích hậu môn phẳng và không có mối liên quan giữa vết tích hậu môn và thể loại dị tật.<sup>10</sup> Sự khác biệt giữa 2 nghiên cứu có thể do tiêu chí lựa chọn bệnh nhân khác nhau, trong nghiên cứu của Trần Anh Quỳnh tiến hành trên các bệnh nhân có DTHM-TT loại cao và còn ở nhóp.<sup>10</sup> Theo Peña A. (2015) và Berkhit (2006) những trẻ có vết tích hậu môn phẳng thường là những trường hợp bệnh nhân bị DTHM-TT loại cao, đồng thời những trường hợp đại ra phân su là có rò trực tràng vào đường tiết niệu.<sup>11,12</sup>

Một số xét nghiệm cận lâm sàng được thực hiện bao gồm siêu âm ổ bụng, siêu âm tim, siêu âm hệ tiết niệu, chụp X-quang có thuốc cản quang, chụp cộng hưởng từ cột sống thắt lưng. Tuy nhiên, không phải tất cả các bệnh nhân đều được thực hiện đầy đủ các xét nghiệm chẩn đoán hình ảnh trên, qua thăm khám chúng tôi ghi nhận được các dị tật như sau: đa số bệnh nhân nhi không có dị tật (75,7%), có 01 bệnh nhân có từ 02 dị tật kèm theo, có 08 bệnh nhân có 01 dị tật, tỷ lệ bệnh nhân có dị tật là 24,3%. Trong đó, dị tật tim mạch chiếm nhiều nhất với 19,6%, gồm thông liên thất là 9,8%, thông liên nhĩ là 4,9%, tam chứng, tứ chứng Fallot là 4,9%, siêu âm tiết niệu phát hiện 01 trường hợp (2,4%) có dị tật tiết niệu có luồng trào ngược niệu quản - bàng quang, chụp X-quang cản quang phát hiện 01 trường hợp (2,4%) có teo thực quản. Không có trường hợp nào có dị tật cột sống thắt lưng được phát hiện qua chụp

cộng hưởng từ. Đặc biệt, trong nghiên cứu của chúng tôi có 1 trường hợp (2,4%) bị mắc hội chứng Down (Trisomy 21).

Tỉ lệ DTHM-TT kết hợp với dị tật ở các cơ quan khác cũng thay đổi tùy theo các nghiên cứu khác nhau. Theo Nah và cộng sự (2012), tỉ lệ mắc dị tật kết hợp với DTHM-TT là 78%, trong đó dị tật thường gặp nhất là dị tật bộ phận sinh dục (28,3%) và dị tật cột sống (26,3%); nghiên cứu của Cho và cộng sự (2001) tỉ lệ dị tật kết hợp là 71%, cụ thể dị tật liên quan theo hệ thống cơ quan chính bao gồm dị tật hệ sinh dục (49%), dị tật cơ xương (43%), dị tật sọ mặt (34%), dị tật tim mạch (27%), dị tật đường tiêu hóa (18%), dị tật hô hấp (13%) và dị tật hệ thần kinh trung ương (12%), có 8% có dị tật nhiễm sắc thể (Trisomy).<sup>13,14</sup> Theo báo cáo của Balanescu và cộng sự (2013), có tới 68% trẻ bị dị tật hậu môn trực tràng có 1 hoặc nhiều dị tật khác kèm theo như dị tật đường tiêu hóa (36%), đường tiết niệu (24%), tim mạch (16%) và các dị tật khác là 16%.<sup>15</sup> Trong nghiên cứu dịch tễ học của Endo và cộng sự (1999) tiến hành trên 1992 trường hợp bị DTHM-TT với thời gian 20 năm của cho thấy những bệnh nhân bị DTHM-TT loại cao thì kết hợp với dị tật khác chiếm tỷ lệ cao nhất (70,6%) so với loại trung gian (60,7%), loại thấp (31,3%).<sup>16</sup>

## V. KẾT LUẬN

DTHM-TT phần lớn được chẩn đoán sớm ở giai đoạn sơ sinh, chủ yếu qua thăm khám lâm sàng. Tiền sử đại phân su chiếm tỷ lệ là 14,6%, đa số có vết tích hậu môn lõm (95,1%). Dị tật kèm theo chủ yếu là dị tật tim mạch, dị tật tiểu niệu và teo thực quản.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Trương Nguyễn Uy Linh, Nguyễn Vũ Phương Uyên. Dị dạng hậu môn-trực tràng và ở nhóp. *Ngoại nhi lâm sàng*. Nhà xuất bản Y

học. 2018:424-478.

2. Cuschieri A. Descriptive epidemiology of isolated anal anomalies: a survey of 4.6 million births in Europe. *American journal of medical genetics*. 2001;103(3):207-215.

3. Smith CA, Avansino J. Anorectal Malformations. *StatPearls*. 2019.

4. Amussat JZ. Histoire d'une opération d'anus artificiel pratiqué avec succès par un nouveau procédé, dans un cas d'absence congénitale de l'anus; suivie de quelques réflexions sur les obturations du rectum. *Gaz Med Paris*. 1835.

5. Stephens FD, Smith ED. Classification. *Ano-rectal malformations in children*. Year Book Medical Publishers, Chicago. 1971:133-159.

6. Stephens F D, Smith E Durham. Classification, identification, and assessment of surgical treatment of anorectal anomalies. *Pediatric Surgery International*. 1986;1(4):200-205.

7. Holschneider A, Hutson J, Peña A, et al. Preliminary report on the International Conference for the Development of Standards for the Treatment of Anorectal Malformations. *Journal of pediatric surgery*. 2005;40(10):1521-1526.

8. De Vries PA, Peña A. Posterior sagittal anorectoplasty: important technical considerations and new applications. *Journal of pediatric surgery*. 1982;7(6):796-811.

9. Peña A. Posterior sagittal anorectoplasty: Results in the management of 332 cases of anorectal, malformations. *Pediatric Surgery International*. 1988;3(2):94-104.

10. Trần Anh Quỳnh. Nghiên cứu ứng dụng và đánh giá kết quả điều trị dị tật hậu môn trực tràng loại cao và ổ nhóp bằng phẫu thuật nội soi. Luận án tiến sỹ y học. Học viện Quân Y. 2017.

11. Beckhit E, Murphy F, Puri P, et al. The clinical features and diagnostic guidelines for identification of anorectal anomalies. *Anorectal malformations in children. Embryology, diagnosis, surgical therapy, follow up*. Springer, Berlin Heidelberg New York, 2006:185-200.

12. Peña A. The surgical management of persistent cloaca: results in 54 patients treated with a posterior sagittal approach. *Journal of pediatric surgery*. 1989;24(6):590-598.

13. Nah SA, Ong CCP, Lakshmi NK, et al. Anomalies associated with anorectal malformations according to the Krickbeck anatomic classification. *Journal of pediatric surgery*. 2012;47(12):2273-2278.

14. Cho S, Moore SP, Fangman T. One hundred three consecutive patients with anorectal malformations and their associated anomalies. *Archives of pediatrics & adolescent medicine*. 2001;155(5):587-591.

15. Balanescu RN, Topor L, Moga A. Anomalies associated with anorectal malformations. *Chirurgia (Bucur)*. 2013;108(1):38-42.

16. Endo M, Hayashi A, Ishihara M, et al. Analysis of 1,992 patients with anorectal malformations over the past two decades in Japan. Steering Committee of Japanese Study Group of Anorectal Anomalies. *Journal of pediatric surgery*. 1999;34(3):435-441.

## Summary

# CLINICAL AND PARACLINICAL CHARACTERISTICS OF INTERMEDIATE-TYPE ANORECTAL MALFORMATIONS UNDERGOING A MODIFIED POSTERIOR SAGITTAL ANORECTOPLASTY WITH PRESERVED SPHINCTER

Anorectal malformations composed of several types, with different clinical and paraclinical symptoms. Therefore, this research describes clinical and paraclinical characteristics of anorectal malformation of intermediate type in children undergoing PSARP modification keeping the sphincter intact. We conducted this retrospective study to describe cases series by collecting data from medical records of 41 patients with anorectal malformation of intermediate type, treated by PSARP modified. Results showed that the average age was 77.4 days (range 9 - 319 days). Full-term babies accounted for 95.1% and 92.7% of babies had birth weight  $\geq$  2500 grams. Average weight was 4.4kg (from 2.4 to 8.0kg), urine meconium was 14.6%, anal deem was 95.1%, and cardiovascular malformations were 19.6%. Additionally, there was urinary malformations at 2.4%, esophageal atresia at 2.4% and there was 1 case of Down syndrome. Thus, clinical and paraclinical symptoms provide necessary information for surgical procedures.

**Keywords:** Clinical, paraclinical, anorectal malformations.