

GIÃN BẠCH MẠCH RUỘT TIÊN PHÁT Ở MỘT TRẺ CÓ TIỀN SỬ U BẠCH HUYẾT MẠC TREO ĐÃ PHẪU THUẬT

Mai Thành Công^{1,✉}, Lê Thị Lan Anh^{1,2}, Lê Văn Khang², Nguyễn Thành Nam²

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Bạch Mai

Giãn bạch mạch ruột tiên phát (PIL) là một rối loạn giãn bạch mạch bẩm sinh, hiếm gặp. Các triệu chứng lâm sàng của bệnh gây ra do mất quá nhiều dịch bạch huyết vào lòng ruột, bao gồm protein, chất béo và tế bào lympho. Chúng tôi báo cáo một trường hợp trẻ nữ, 14 tuổi, biểu hiện tiêu chảy kéo dài và phù hai chân. Trẻ có tiền sử phẫu thuật cắt u bạch huyết mạc treo ruột lúc 3 tuổi; biểu hiện tiêu chảy và phù nhiều đợt, xuất hiện từ sau phẫu thuật một năm. Xét nghiệm cho thấy giảm albumin máu (19,9 g/L), giảm nồng độ 25OH vitamin D (1,8 ng/mL) và calci máu (Ca ion 0,81 mmol/L), giảm bạch cầu lympho (0,62 G/L), protein niệu âm tính. MRI ổ bụng không có hình ảnh bất thường. Nội soi tá tràng, hồi tràng và sinh thiết có hình ảnh giãn bạch mạch ruột. Chụp bạch mạch số hóa xóa nền không có đường rò bạch mạch nhưng có giãn bạch mạch gan. Chúng tôi chẩn đoán trẻ bị PIL, điều trị bằng chế độ ăn với thành phần lipid chuỗi trung bình, sử dụng octreotide tiêm dưới da và tiêm xơ bạch mạch gan; trẻ hết phù, albumin máu duy trì ổn định.

Từ khóa: mất protein qua ruột, giãn bạch mạch ruột tiên phát, bệnh Waldmann.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Giãn bạch mạch ruột tiên phát (PIL: primary intestinal lymphangiectasia) là một rối loạn giãn mạch bạch huyết ở ruột gây ra bệnh cảnh mất protein qua ruột, được mô tả lần đầu tiên bởi Waldmann và cộng sự vào năm 1961¹ - nên còn được gọi là bệnh Waldmann. PIL đặc trưng bởi các mạch bạch huyết trong lớp niêm mạc, dưới niêm mạc hoặc dưới thanh mạc của ruột bị giãn lan tỏa hoặc khu trú và/hoặc bị vỡ do áp lực cao trong các mạch bạch huyết.²

Cho đến nay, nguyên nhân gây bệnh và tỉ lệ mắc hiện chưa được biết rõ. Tuy nhiên, bệnh được coi là vô căn vì thường xuất hiện sớm ở trẻ em và không có các nguyên nhân gây ra giãn bạch mạch ruột thứ phát như: xoắn ruột, sau phẫu thuật sửa tim bẩm sinh, viêm màng

ngoài tim co thắt, bệnh mô liên kết, sarcoidosis, bệnh ruột viêm, ung thư.³ Một nghiên cứu gần đây trên mô hình chuột cho thấy khi làm mất các thụ thể giống thụ thể calcitonin (Calcrl) trong mô bạch huyết gây ra giãn bạch mạch ruột, đặc trưng bởi bệnh cảnh mất protein qua ruột và giãn bạch huyết trong nhung mao ruột (lacteal) nên không hấp thu được lipid.⁴ Kể từ khi Waldmann mô tả cho đến nay, PIL cũng chỉ được báo cáo bằng các trường hợp bệnh đơn lẻ trên y văn, cho thấy đây là một tình trạng hiếm gặp.

Biểu hiện lâm sàng và xét nghiệm của giãn bạch mạch ruột là do rò rỉ thành phần dịch bạch huyết vào trong lòng ruột. Triệu chứng của PIL thường xuất hiện trước 3 tuổi với phù ngoại vi, cổ chướng và các triệu chứng tiêu hóa.⁵ Xét nghiệm điển hình cho thấy giảm albumin máu, giảm immunoglobulin máu, giảm hấp thu các vitamin tan trong lipid. Quá trình này diễn ra kéo dài, nếu không được chẩn đoán và xử trí có thể sẽ gây ra chậm tăng trưởng thể chất hoặc tăng

Tác giả liên hệ: Mai Thành Công,

Trường Đại học Y Hà Nội

Email: maithanhcong@hmu.edu.vn

Ngày nhận: 16/09/2021

Ngày được chấp nhận: 08/10/2021

nguy cơ mắc các bệnh nhiễm trùng do mất các thành phần miễn dịch qua ruột.

Chúng tôi chẩn đoán một trường hợp PIL ở trẻ 14 tuổi với biểu hiện tiêu chảy và phù ngoại vi từng đợt xuất hiện từ lúc 4 tuổi. Các đợt phù trẻ được đưa vào bệnh viện địa phương để truyền albumin, sau đó tái phát. Với chẩn đoán chính xác và sử dụng các phương pháp điều trị cho PIL, tình trạng bệnh nhân cải thiện và ổn định. Một điều đặc biệt khác ở bệnh nhân này là các biểu hiện của giãn bạch mạch ruột xuất hiện sau phẫu thuật cắt u bạch huyết mạc treo ruột, chúng tôi sẽ thảo luận liên quan giữa giãn bạch mạch ruột và u bạch huyết mạc treo ruột trong phần bàn luận.

II. GIỚI THIỆU CA BỆNH

Bệnh nhân nữ, 14 tuổi được chuyển từ bệnh viện địa phương tới bệnh viện chúng tôi với chẩn đoán tiêu chảy kéo dài có giảm albumin máu do trẻ biểu hiện tiêu chảy và phù hai chân trong hai tuần nay, xét nghiệm albumin máu 24,3 g/L (đã truyền albumin). Trẻ có tiền sử phẫu thuật u bạch huyết mạc treo ruột lúc 3 tuổi tại một bệnh viện khác tại Hà Nội (biểu hiện bụng chướng trên lâm sàng, chẩn đoán được khẳng định bằng kết quả giải phẫu bệnh). Sau phẫu thuật một năm, trẻ xuất hiện nhiều đợt tiêu chảy cấp và phù hai chân, vào bệnh viện địa phương nhiều lần xét nghiệm cho thấy giảm albumin máu, được truyền albumin. Trẻ tăng trưởng thể chất và phát triển tinh thần, vận

động bình thường, đã dậy thì hai năm nay. Tiền sử gia đình không có bất thường.

Khám bệnh nhân thấy: thể trạng gầy, cân nặng 38 kg, chiều cao 149 cm, BMI 17 kg/m²; mạch 80 chu kì/phút, huyết áp 110/70 mmHg, SpO₂ 98%, nhiệt độ 37°C; không có dấu hiệu mất nước, phù nhẹ hai mu bàn chân; bụng mềm, không chướng, không đau bụng, phân lỏng 3 - 4 lần/ngày không có nhày máu; không thấy bất thường các cơ quan khác.

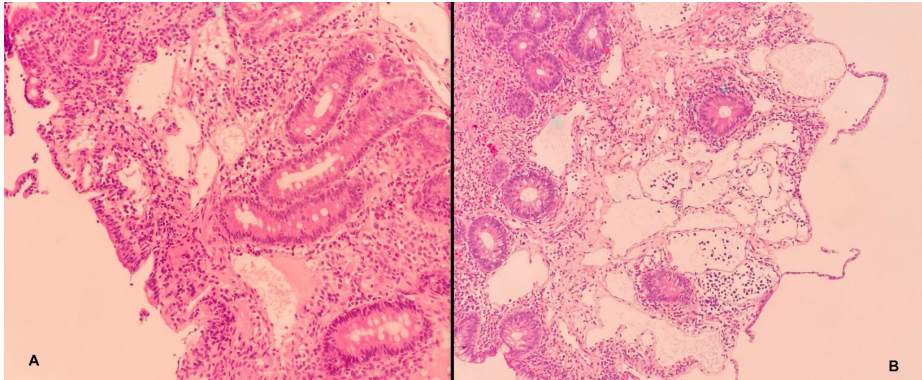
Xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi cho thấy giảm số lượng bạch cầu lympho (0,62 G/L), các tế bào khác bình thường (số lượng bạch cầu 6,59 G/L, bạch cầu trung tính 5,21 G/L, bạch cầu ưa acid 0,07 G/L, nồng độ hemoglobin 152 g/L, số lượng tiểu cầu 390 G/L). Xét nghiệm sinh hóa máu: giảm protein toàn phần (30,6 g/L), giảm albumin (19,9 g/L), giảm các globulin miễn dịch (IgA 29 mg/dL, IgM 28 mg/dL, IgG 167 mg/dL), giảm nồng độ C3 bổ thể (0,47 g/L), nồng độ C4 bình thường (0,13 g/L), giảm kali (2,9 mmol/L), giảm calci (calci ion 0,81 mmol/L), giảm magie (0,5 mmol/L), giảm nồng độ vitamin D (25OH vitamin D 1,8 ng/mL), cholesterol 3,2 mmol/L, triglyceride 1,21 mmol/L, GOT 40 U/L, GPT 36 U/L, ure 1,8 mmol/L, creatinine 55 µmol/L. Xét nghiệm đông máu cơ bản: PT 41%, INR 1,75. Một số xét nghiệm khác: protein/creatinine niệu 25 mg/mmol, soi phân không có hồng cầu, bạch cầu, trứng giun sán và đơn bào đường ruột, kháng thể kháng nhân âm tính, siêu âm tim bình thường.



Hình 1. Nội soi tá tràng và hồi tràng: hình ảnh mạch bạch huyết giãn, có chỗ tập trung thành đám ở tá tràng (A, B), nhiều hình ảnh giả polyp đoạn cuối hồi tràng (C)

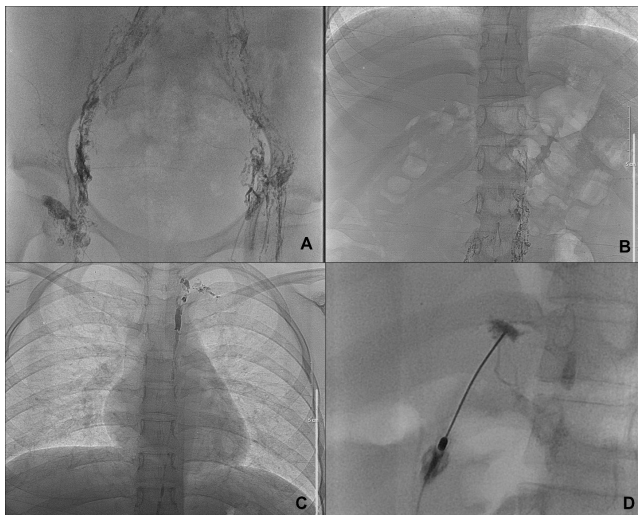
Hình ảnh siêu âm ổ bụng và chụp cộng hưởng từ ổ bụng của bệnh nhân không có bất thường. Nội soi dạ dày tá tràng thấy hình ảnh giãn bạch mạch ở tá tràng, có chỗ tập trung thành đám, niêm

mạch thấy rõ nhung mao (hình 1A - B). Nội soi đại tràng đánh giá cao lên phía trên thấy đoạn cuối hồi tràng có nhiều hình ảnh giả polyp (hình 1C). Kết quả mô bệnh học bằng phương pháp nhuộm HE và PAS từ bệnh phẩm sinh thiết ở tá tràng và hồi tràng đều cho thấy các mạch bạch huyết giãn rộng vùng mô đệm, phù hợp với hình ảnh giãn bạch mạch ruột (hình 2).



Hình 2. Mô bệnh học tá tràng và hồi tràng nhuộm Hematoxylin và Eosin: mạch bạch huyết giãn rộng vùng mô đệm tá tràng (A) và hồi tràng (B)

Chúng tôi bổ sung các thành phần bị thiếu hụt cho bệnh nhân: truyền albumin, bổ sung kali, magie, calci, vitamin D và vitamin K. Đồng thời, với chẩn đoán giãn bạch mạch tiên phát, chúng tôi hội chẩn chuyên khoa dinh dưỡng về chế độ ăn với thành phần acid chuỗi trung bình và giải thích cho bệnh nhân cùng người chăm sóc hiểu và tuân thủ chế độ dinh dưỡng này. Sau 11 ngày, tình trạng lâm sàng không cải thiện nhiều, trẻ vẫn phù nhẹ hai chân và tình trạng phân thay đổi (có ngày phân sệt 1 lần/ngày, có ngày phân nhiều nước 3 – 5 lần/ngày), albumin máu vẫn giảm (16,1 g/L) nên chúng tôi sử dụng thêm octreotide tiêm dưới da với liều 200 µg/lần, 2 lần/ngày, trong hai tuần. Sau tiêm octreotide 3 ngày, tính chất phân cải thiện với phân sệt, 1 - 2 lần/ngày, sau 10 ngày phân bình thường, 1 lần/ngày; kali máu trở về bình thường nhưng albumin máu cải thiện chậm (18 g/L).



Hình 3. Chụp mạch số hóa xóa nền bạch mạch: tiêm lipiodol vào hạch bẹn hai bên thấy bạch mạch vùng bẹn, tiểu khung (A) và thất lưng (B) bình thường, ống ngực lưu thông bình thường đổ vào tĩnh mạch dưới đòn trái (C). Chụp bạch mạch gan qua da thấy giãn bạch mạch gan trái đi vào vùng rốn gan – tá tràng (D).

Chúng tôi chỉ định chụp bạch mạch số hóa xóa nền, bơm lipiodol vào hạch vùng bẹn hai bên hiện hình bạch mạch vùng tiểu khung, ổ bụng và bề dương chấp, không thấy đường rò hay thoát thuốc vào trong ổ bụng (hình 3A - B). Ống ngực thẳng, đổ vào tĩnh mạch dưới đòn trái, không thấy rò hay thoát thuốc (hình 3C). Chụp bạch mạch gan với đường vào qua da vào bạch mạch cạnh tĩnh mạch cửa nhánh trái, thấy bạch mạch giãn đi về phía rốn gan (hình 3D), tiến hành tiêm 10 ml bột gây xơ (2 ml aetoxisclerol 2% trộn 8 ml khí) vào bạch mạch.

Sau tiêm xơ bạch mạch gan, bệnh nhân được đánh giá lại albumin máu sau 2 ngày, 2 tuần, 3 tuần đều giữ ổn định trên 20 g/L (tương ứng là 20,6 g/L, 25,6 g/L, 21,2 g/L), bệnh nhân hết phù, tính chất phân bình thường. Bệnh nhân được ra viện, tiếp tục thực hiện chế độ ăn giàu protein và thành acid chuỗi trung bình, bổ sung vitamin D và calci đường uống. Do tình dịch dịch COVID - 19, chúng tôi kết hợp với bệnh viện tại địa phương quản lý bệnh nhân ngoại trú, xét nghiệm albumin máu 2 và 4 tuần sau khi ra viện tương ứng 23,9 g/L và 21,6 g/L, tình trạng lâm sàng ổn định.

IV. BÀN LUẬN

Tiếp cận nguyên nhân gây phù, giảm albumin máu và tiêu chảy từng đợt ở bệnh nhân này, chúng tôi nghĩ nhiều nhất đến bệnh lý mất protein qua ruột; đồng thời cũng loại trừ các nguyên nhân khác gây giảm albumin máu như: giảm cung cấp protein (tăng trưởng cân nặng và chiều cao trong giới hạn bình thường), giảm tổng hợp từ gan (xét nghiệm PT 41%, INR 1,75 trở về bình thường sau tiêm vitamin K và không có các bằng chứng khác của suy gan), mất protein qua nước tiểu (protein/creatinine niệu 25 mg/mmol). Nồng độ α - 1 - antitrypsin tăng cao trong phân phản ánh sự mất protein từ ruột non hoặc ruột già.³ Tuy nhiên, do hạn chế của phòng xét nghiệm tại bệnh viện, xét nghiệm

này chưa thực hiện được cho bệnh nhân. Ngoài giảm albumin máu, kết quả một số xét nghiệm máu khác như giảm nồng độ các globulin miễn dịch, giảm số lượng bạch cầu lympho, giảm các vitamin tan trong lipid (vitamin D, vitamin K) giúp chúng tôi nghĩ đến bệnh lý giãn bạch mạch ruột - một nguyên nhân của hội chứng mất protein qua ruột. Hình ảnh nội soi tá tràng, hồng tràng và kết quả mô bệnh học đã khẳng định bệnh nhân bị giãn bạch mạch ruột.

Bệnh nhân trong báo cáo này xuất hiện các triệu chứng của giãn bạch mạch ruột từ rất sớm (4 tuổi) và kéo dài (10 năm), mà không có biểu hiện bất thường khác kèm theo gợi ý nguyên nhân thứ phát nên chúng tôi nghĩ đến giãn bạch mạch ruột tiên phát (PIL). Tuy nhiên, bệnh nhân này xuất hiện các triệu chứng của giãn bạch mạch ruột sau phẫu thuật cắt u bạch huyết mạc treo ruột, nên chúng tôi cho bệnh nhân chụp phim cộng hưởng từ ổ bụng nhằm loại trừ giãn bạch mạch thứ phát gây ra do khối u ở đường tiêu hóa hoặc xơ hóa sau phúc mạc, kết quả không có hình ảnh bất thường. Ngoài ra, bệnh nhân cũng được chỉ định siêu âm tim để loại trừ giãn bạch mạch ruột thứ phát do viêm màng ngoài tim co thắt và kháng thể kháng nhân để loại trừ giãn bạch mạch trong bệnh mô liên kết như lupus ban đỏ hệ thống. Kết quả nội soi tiêu hóa và mô bệnh học ngoài hình ảnh giãn bạch mạch cũng không có hình ảnh của các bệnh lý ruột viêm. Vì vậy, chẩn đoán PIL phù hợp với bệnh nhân của chúng tôi.

Do PIL là một bệnh hiếm nên trong vòng 60 năm kể từ khi được mô tả cho đến nay mới chỉ có các ca bệnh hoặc chùm ca bệnh đơn lẻ được báo cáo trên y văn. Năm 2010, Jie Wen và cộng sự báo cáo 4 ca PIL và tổng hợp thêm 80 ca PIL trên hệ thống dữ liệu MEDLINE về các đặc điểm của bệnh.⁶ Kết quả cho thấy PIL xuất hiện chủ yếu ở trẻ em với tuổi khởi phát trung bình là 13,3 tuổi, 53% số ca khởi phát

trước 2 tuổi và 75% khởi phát trước 20 tuổi. Tỷ lệ gặp các biểu hiện phù, cổ chướng, tiêu chảy và giảm protein máu trong số các ca được báo cáo tương ứng là 78%, 41%, 62% và 83%; không khác biệt ở nhóm trẻ em (tuổi chẩn đoán dưới 14 tuổi) và nhóm người lớn.⁶ Một nghiên cứu khác mới được công bố năm 2019 của Durga Prasad, tổng hợp 28 ca PIL trong vòng mười năm tại một trung tâm tiêu hóa nhi.⁷ Kết quả nghiên cứu cho thấy tuổi khởi phát triệu chứng trung bình là 12 tháng (1 - 192 tháng), thời gian từ lúc khởi phát triệu chứng đến lúc được chẩn đoán PIL là 54,8 tháng (11 - 144 tháng). 36% trẻ bị suy dinh dưỡng thể thấp còi (chiều cao < -2SD), 18% trẻ bị sụt cân, 11% có tiền sử nhiễm trùng hô hấp tái diễn. Tỷ lệ trẻ có biểu hiện phù chân, phù toàn thân, tràn dịch màng bụng, màng phổi, màng tim lần lượt là 93%, 64%, 64%, 18%, 18%. Các triệu chứng tiêu hóa: tiêu chảy mạn tính, phân mỡ, đau bụng chiếm tỷ lệ lần lượt là 78,6%, 18%, 11%. Đặc điểm một số xét nghiệm: 82% giảm albumin máu, 68% giảm gammaglobulin máu, 75% giảm calci máu và 39% giảm bạch cầu lympho.⁷ Bệnh nhân của chúng tôi khởi phát triệu chứng từ 4 tuổi giống các biểu hiện đã được mô tả trong y văn như phù và tiêu chảy từng đợt, giảm albumin máu, các globulin miễn dịch, calci, vitamin D, vitamin K (giảm PT), số lượng bạch cầu lympho.

Ngoài ra, trong số các xét nghiệm chúng tôi chỉ định ban đầu để loại trừ giãn bạch mạch thứ phát trong bệnh mô liên kết, bệnh nhân của chúng tôi có giảm nồng độ C3 bổ thể. Bệnh nhân này đã được loại trừ lupus ban đỏ hệ thống (do kháng thể kháng nhân âm tính và không có các biểu hiện khác của bệnh) nên giảm nồng độ C3 là do quá trình mất protein qua ruột. Trong một báo cáo, khi điện di protein cho thấy có sự khác nhau trong thành phần protein bị mất, không chỉ mất riêng albumin: thành phần alpha - 1 (bao gồm lipoprotein tỉ trọng cao) và alpha - 2

(bao gồm antithrombin III và chất ức chế C1) có số lượng bình thường; thành phần beta - 1 (bao gồm transferrin, C4, C2) và beta - 2 (gồm C3) giảm nhẹ; giảm mạnh nhất là thành phần gammaglobulin có liên quan đến giảm C1q.⁸ Như vậy, giảm nồng độ bổ thể có thể gặp ở bệnh nhân PIL nhưng ít được báo cáo trong các ca bệnh. Giảm bổ thể cùng với giảm bạch cầu lympho và giảm các globulin miễn dịch gây nên tình trạng thiếu hụt miễn dịch mắc phải ở bệnh nhân giãn bạch mạch ruột.

Phù bạch huyết - một dị dạng mạch bạch huyết, với biểu hiện phù chi một hoặc hai bên, ấn không lõm - có thể liên quan đến giãn bạch mạch ruột, được báo cáo ở 14 - 22% các trường hợp PIL.^{6,7} Bệnh nhân của chúng tôi không có biểu hiện phù bạch huyết nhưng lại có tiền sử u nang bạch huyết mạc treo ruột đã phẫu thuật và được khẳng định bằng mô bệnh học. U bạch huyết (lymphangioma) là dị dạng bẩm sinh không hay gặp trong quá trình biệt hóa bạch mạch, hình thành tổn thương dạng khối do giãn các kênh bạch huyết, thường khu trú ở vùng đầu, cổ. U bạch huyết trong ổ bụng hiếm gặp, trong đó hay gặp ở mạc treo ruột.⁹ Như vậy, u bạch huyết mạc treo và giãn bạch mạch ruột tiên phát đều là các tổn thương giãn bạch mạch tiên phát ở đường tiêu hóa nhưng chưa có nghiên cứu về mối liên quan giữa hai tình trạng này. Theo chúng tôi biết, có rất hiếm ca bệnh PIL có kèm theo u bạch huyết trong ổ bụng được báo cáo trên y văn.¹⁰ Bệnh nhân của chúng tôi được chỉ định chụp cộng hưởng từ ổ bụng (đánh giá các khối u trong ổ bụng liên quan đến tình trạng giãn bạch mạch ruột) và chụp hệ bạch mạch số hóa xóa nền (đánh giá rò bạch mạch sau phẫu thuật ổ bụng) cho kết quả bình thường. Điều này cho thấy bệnh nhân có cả hai loại dị dạng bạch mạch tiên phát của đường tiêu hóa: u bạch huyết mạc treo và giãn bạch mạch ruột tiên phát.

Giãn bạch mạch ruột được chẩn đoán bằng hình ảnh trên nội soi tiêu hóa và khẳng định bằng mô bệnh học từ bệnh phẩm sinh thiết tá tràng. Hình ảnh nội soi điển hình của giãn bạch mạch là các nhung mao màu trắng ở tá tràng như hình bông tuyết. Tuy nhiên, các bất thường hay xảy ra ở vùng hồi manh tràng, có thể nhẹ và gián đoạn nên có thể không quan sát thấy giãn bạch mạch qua nội soi dạ dày và đại tràng, thậm chí trên sinh thiết. Trong nghiên cứu tổng hợp của Jie Wen, 14% (9/64) trường hợp PIL bị bỏ sót chẩn đoán bằng nội soi, 4 trường hợp của tác giả báo cáo sinh thiết qua nội soi âm tính được xác định chẩn đoán bằng nội soi viên nang.⁶ Nội soi viên nang có video là một phương pháp mới để quan sát trực tiếp ruột non được sử dụng khi các phương pháp khác không tìm thấy tổn thương, có thể xác định vị trí tổn thương chính xác hơn vì nghiên cứu được toàn bộ ruột non. Với chẩn đoán lâm sàng nghi ngờ giãn bạch mạch, chúng tôi chỉ định nội soi dạ dày - tá tràng đánh giá xuống phía dưới và nội soi đại tràng đánh giá lên phía trên, quan sát thấy hình ảnh giãn bạch ở tá tràng và hồi tràng trên nội soi và bệnh phẩm sinh thiết. Trước đó, bệnh nhân đã được nội soi dạ dày và đại tràng nhiều lần tại các bệnh viện khác cho kết quả bình thường, có thể do kĩ thuật soi chưa đánh giá sâu xuống tá tràng và hồi tràng nên không quan sát được tổn thương.

Do bệnh hiếm gặp, thiếu các thử nghiệm lâm sàng ngẫu nhiên nên cho đến nay vẫn chưa có hướng dẫn điều trị PIL cụ thể. Chế độ ăn với acid béo chuỗi trung bình (MCT), ít acid béo chuỗi dài (LCT) vẫn được xem là nền tảng trong điều trị PIL. MCT hấp thu trực tiếp vào hệ thống tĩnh mạch cửa, không qua hệ bạch mạch ruột như LCT nên giúp giảm lưu lượng bạch huyết ruột, giảm lượng dịch bạch huyết bị mất qua ruột. Trong một số trường hợp nặng, cần nuôi dưỡng tĩnh mạch hoàn toàn. 63 - 78% các

trường hợp đáp ứng với chế độ ăn đơn độc.^{6,7} Cần tư vấn cho bệnh nhân và người chăm sóc về việc tuân thủ chế độ ăn vì các triệu chứng sẽ xuất hiện trở lại sau khi ngừng chế độ ăn này.

Octreotide được sử dụng cho những bệnh nhân PIL không cải thiện sau khi thay đổi chế độ ăn. Octreotide có tác dụng ức chế nhu động đường tiêu hóa và việc tiết hormone của tuyến yên, tuyến tụy, tuyến ruột. Mặc dù cơ chế hoạt động của octreotide làm giảm mất protein qua đường tiêu hóa chưa rõ ràng nhưng giả thuyết về cơ chế hoạt động của octreotide trong PIL bao gồm giảm hấp thu chất béo ở ruột, ức chế các peptide hoạt tính trong ruột và kích thích hệ thần kinh tự chủ.¹¹ Với cơ chế này, có tác giả đưa ra giả thuyết octreotide chỉ có tác dụng với những bệnh nhân PIL có tiêu chảy nặng.¹² Có những trường hợp PIL cải thiện khi điều trị octreotide nhưng cũng có trường hợp không thấy hiệu quả hoặc tái phát triệu chứng khi dừng thuốc.^{6,7,12} Bệnh nhân của chúng tôi được chỉ định octreotide tiêm dưới da vì không đáp ứng với chế độ ăn MCT, tình trạng tiêu chảy cải thiện và phân trở về bình thường sau 10 ngày sử dụng octreotide.

Một số thuốc khác như corticosteroid, tranexamic acid, rapamycin, everolimus được báo cáo có hiệu quả ở một số ca PIL.^{6,7,12} Tuy nhiên, số ca được báo cáo không nhiều nên chưa thể kết luận về tác dụng của các thuốc này trong điều trị PIL. Tiêm xơ bạch mạch và phẫu thuật cắt đoạn ruột là những phương pháp được chỉ định cuối cùng và khá hữu ích trong trường hợp giãn bạch mạch khu trú.⁶

Bệnh nhân của chúng tôi hết tiêu chảy sau khi điều trị octreotide tuy nhiên albumin máu vẫn cải thiện chậm nên chúng tôi chỉ định chụp bạch mạch. Tuy không có rò bạch mạch nhưng có giãn bạch mạch gan trái. Sau khi tiêm xơ bạch mạch gan và duy trì chế độ ăn MCT, albumin máu tăng lên và duy trì ổn định trên

20 g/L trong hai tháng theo dõi mà không cần truyền albumin và tiêm octreotide.

V. KẾT LUẬN

Giãn bạch mạch ruột tiên phát là một dị dạng bạch mạch ruột bẩm sinh gây giãn bạch mạch và mất các thành phần dịch bạch huyết vào lòng ruột, thường khởi phát từ nhỏ. Bệnh có thể có liên quan đến các dị dạng bạch mạch khác của đường tiêu hóa như u bạch huyết trong ổ bụng hoặc ngoài đường tiêu hóa như phù bạch mạch ở chi. Tuy hiếm gặp, giãn bạch mạch ruột tiên phát cần được chẩn đoán chính xác và điều trị bằng các phương pháp thích hợp để tránh ảnh hưởng đến sự tăng trưởng thể chất và khả năng miễn dịch của trẻ.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Waldmann TA, Steinfeld JL, Dutcher TF, Davidson JD, Gordon RS. The role of the gastrointestinal system in "idiopathic hypoproteinemia." *Gastroenterology*. 1961;41:197 - 207.
2. Levitt DG, Levitt MD. Protein losing enteropathy: comprehensive review of the mechanistic association with clinical and subclinical disease states. *Clin Exp Gastroenterol*. 2017;10:147 - 168. doi:10.2147/CEG.S136803
3. Lopez RN, Day AS. Primary intestinal lymphangiectasia in children: A review. *J Paediatr Child Health*. 2020;56(11):1719 - 1723. doi:10.1111/jpc.14837
4. Davis RB, Kechele DO, Blakeney ES, Pawlak JB, Caron KM. Lymphatic deletion of calcitonin receptor - like receptor exacerbates intestinal inflammation. *JCI Insight*. 2017;2(6):e92465. doi:10.1172/jci.insight.92465
5. Vignes S, Bellanger J. Primary intestinal lymphangiectasia (Waldmann's disease). *Orphanet J Rare Dis*. 2008;3:5. doi:10.1186/1750 - 1172 - 3 - 5
6. Wen J, Tang Q, Wu J, Wang Y, Cai W. Primary intestinal lymphangiectasia: four case reports and a review of the literature. *Dig Dis Sci*. 2010;55(12):3466 - 3472. doi:10.1007/s10620 - 010 - 1161 - 1
7. Prasad D, Srivastava A, Tambe A, Yachha SK, Sarma MS, Poddar U. Clinical Profile, Response to Therapy, and Outcome of Children with Primary Intestinal Lymphangiectasia. *Dig Dis Basel Switz*. 2019;37(6):458 - 466. doi:10.1159/000499450
8. Huber X, Degen L, Muenst S, Trendelenburg M. Primary intestinal lymphangiectasia in an elderly female patient. *Medicine (Baltimore)*. 2017;96(31):e7729. doi:10.1097/MD.0000000000007729
9. Lal A, Gupta P, Singhal M, et al. Abdominal lymphatic malformation: Spectrum of imaging findings. *Indian J Radiol Imaging*. 2016;26(4):423 - 428. doi:10.4103/0971 - 3026.195777
10. Speer AL, Merritt R, Panossian A, Stanley P, Anselmo DM. Primary intestinal lymphangiectasia with massive abdominal lymphatic malformation requiring surgical debulking. *J Pediatr Surg Case Rep*. 2013;1(12):425 - 428. doi:10.1016/j.epsc.2013.10.014
11. Reichlin S. Somatostatin. *N Engl J Med*. 1983;309(24):1495 - 1501. doi:10.1056/NEJM198312153092406
12. Kwon Y, Kim ES, Choe YH, Kim MJ. Individual approach for treatment of primary intestinal lymphangiectasia in children: single - center experience and review of the literature. *BMC Pediatr*. 2021;21:21. doi:10.1186/s12887 - 020 - 02447 - 5

Summary

PRIMARY INTESTINAL LYMPHANGIECTASIA WITH A HISTORY OF MESENTERIC LYMPHANGIOMA

Primary intestinal lymphangiectasia (PIL) is a congenital and rare disorder of intestinal lymphangiectasia. The clinical manifestations of PIL are characterized by excessive loss of lymphatic fluid which includes proteins, fats, and lymphocytes into the intestinal lumen. We reported a case of a 14-year-old girl presented with persistent diarrhea and lower limbs edema. She had a history of surgery to remove mesenteric lymphangioma at 3 years of age and presented with persistent acute diarrhea and edema one year post surgery. Laboratory tests results showed hypoalbuminemia (19.9 g/L), hypovitaminosis D (25OH vitamin D levels 1.8 ng/mL) and hypocalcemia (iCa 0.81 mmol/L), lymphopenia (0.62 G/L), negative proteinuria. Abdominal MRI showed no abnormality. Endoscopy and biopsies of the duodenum, ileum showed intestinal lymphangiectasia. Lymphangiography DSA showed no lymphatic leakage but with dilated hepatic lymphatic. She was diagnosed with PIL and treated with a medium-chain triglyceride diet, subcutaneous octreotide and hepatic lymphatic sclerotherapy. Her edema resolved and her serum albumin remained stable.

Keywords: Protein-losing enteropathy (PLE), primary intestinal lymphangiectasia (PIL), Waldmann's disease.