

GIÃN MẠCH BẠCH HUYẾT RUỘT BẨM SINH NHÂN MỘT TRƯỜNG HỢP BỆNH TẠI BỆNH VIỆN NHI THANH HÓA

Lê Thị Vân Anh¹, Lê Thị Thùy Dung²

1. Khoa Tiêu hóa - Bệnh viện Nhi Thanh Hóa,

2. Bộ môn Nhi - Trường Đại học Y Hà Nội

TÓM TẮT

Giãn mạch bạch huyết tiên phát là một bệnh lý hiếm gặp, đặc điểm chính là tăng mất protein qua ruột, lâm sàng biểu hiện phù, tiêu chảy mức độ trung bình, giảm protein máu, giảm lympho bào trong máu, kém hấp thu vitamin và chất béo và các ống bạch huyết bị giãn một cách bất thường ở ruột non. Ca bệnh được báo cáo là ca đầu tiên tại Bệnh viện Nhi Thanh Hóa, bệnh nhi được chẩn đoán dựa vào nội soi ruột và giải phẫu bệnh, được điều trị bằng truyền albumin, chế độ ăn giảm chất béo và bổ sung triglycerid chuỗi trung bình kết hợp với octretide.

ABSTRACT

CONGENITAL INTESTINAL LYMPHANGIECTASIA CASE REPORT AT THANH HOA CHILDREN'S HOSPITAL

Primary intestinal lymphangiectasia is a rare condition, characterized by increased intestinal protein loss, clinical manifestation of edema, moderate diarrhea, hypoproteinemia, lymphopenia, malabsorption of vitamins and fat, dilated lymphatic vessels in the small intestine. The case reported was the first PIL at Thanh Hoa Children's Hospital. The diagnosis was confirmed with colonoscopy and pathology results, patient was treated with albumin infusion, a fat-reducing diet and medium-chain triglyceride supplementation in combination with octretide.

Nhận bài: 5-11-2021; Chấp nhận: 5-12-2021
Người chịu trách nhiệm chính: Lê Thị Thùy Dung
Địa chỉ: Email: letono2002@gmail.com

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Giãn mạch bạch huyết tiên phát (Primary intestinal lymphangiectasia - PIL) là một rối loạn hiếm gặp được đặc trưng bởi giãn hệ thống bạch huyết ở ruột kết quả là dịch dưỡng chấp tràn vào ruột non và mất protein qua ruột dẫn đến giảm bạch cầu lympho, giảm albumin máu và giảm các globulin miễn dịch, thường được chẩn đoán trước 3 tuổi hoặc muộn hơn [1]. Căn nguyên và tỷ lệ mắc bệnh này vẫn chưa được nghiên cứu rõ. Triệu chứng chính của bệnh là phù, mức độ từ trung bình đến nặng như phù toàn thân và tràn dịch đa màng. Chẩn đoán xác định bằng hình ảnh nội soi ruột kết hợp với giải phẫu mô bệnh học. Nguyên tắc chính trong điều trị bệnh PIL là duy trì chế độ ăn ít chất béo, có chứa triglyceride chuỗi trung, ngoài ra còn có nhiều phương pháp điều trị khác như antiplasmin, octreotide hoặc corticoid, tuy nhiên vẫn chưa được thống nhất rộng rãi. Phẫu thuật cắt bỏ đoạn ruột có hiệu quả đối với những trường hợp giãn mạch ruột khu trú.

Tại Việt Nam có khá ít các ca bệnh này được ghi nhận trên trẻ em và cả người lớn. Hiện nay ngay cả tại Bệnh viện Nhi Trung ương cũng chỉ mới ghi nhận 3-4 trường hợp bị PIL và những bệnh nhân này vào viện với các triệu chứng chính là tiêu chảy, phù và xét nghiệm giảm protid và albumin máu. Đây là ca bệnh đầu tiên được chẩn đoán PIL tại Bệnh viện Nhi Thanh Hóa, báo cáo của chúng tôi góp phần tìm hiểu thêm về biểu hiện lâm sàng, cận lâm sàng và cách tiếp cận điều trị "Giãn mạch bạch huyết tiên phát".

2. CA BỆNH

Bệnh nhi (BN), nữ 4 tháng tuổi vào viện với lý do sốt nóng từng cơn, ỉa lỏng 2 ngày trước vào

viện, phân lỏng toàn nước, nôn sau ăn. Gia đình đã tự điều trị nhưng không đỡ, trẻ vào viện trong tình trạng, tỉnh, mệt, nhiệt độ 38,7°C, nôn nhiều, ỉa phân lỏng toàn nước. Dấu hiệu mất nước (+), thể trạng bụ bẫm, hội chứng chiếu máu (-), hội chứng xuất huyết (-), không có ban trên da. Tim đều, phổi thô, bụng chướng, gan lách không to. Tiền sử không có gì đặc biệt. Bệnh nhân được chẩn đoán "Tiêu chảy cấp có mất nước - Nôn nhiều" và được xử trí bù dịch đường tĩnh mạch, hạ sốt, bú mẹ theo nhu cầu.

Sau nhập viện 1 ngày trẻ ỉa lỏng nhiều lần, hết nôn, giảm sốt, nhưng trẻ mệt nhiều, xuất hiện các vết xuất huyết nơi tiêm truyền, phù nhẹ 2 chi và tiểu ít. Các xét nghiệm sinh hóa nhận thấy có tình trạng nhiễm trùng tăng, giảm protid, albumin máu và rối loạn đông máu. Bệnh nhân được chẩn đoán "Tiêu chảy cấp nhiễm trùng/ TD nhiễm khuẩn huyết" và được điều trị kháng sinh, truyền albumin, huyết tương tươi đông lạnh, bù dịch điện giải và tiếp tục bú mẹ.

Sau 4 ngày điều trị, trẻ hết sốt, đi ngoài giảm, phù nhẹ 2 chi các chỉ số xét nghiệm nhiễm trùng giảm, đông máu bình thường, nhưng protid/albumin không tăng, protein niệu âm tính. Chẩn đoán thay đổi "Hội chứng mất protein qua ruột/ TD giãn mạch bạch huyết bẩm sinh". Bệnh nhân điều trị bằng octreotide, dừng bú mẹ và ăn sữa có bổ sung triglycerid chuỗi trung bình (medium chain triglycerid - MCT), sau đó được chuyển Bệnh viện Nhi Trung ương tiếp tục điều trị và thực hiện các xét nghiệm chẩn đoán như nội soi dạ dày - tá tràng, sinh thiết hồng tràng để làm giải phẫu bệnh, xét nghiệm phân định lượng alpha-1-antitrypsin.

2.1. Đặc điểm cận lâm sàng**Công thức máu**

Ngày	BC (G/l)	TT/Lympho (G/L)	TC (G/L)	HC (T/L)	Hb (g/l)
23/8/18	10.75	7.64/2.2	514	5.72	149
25/8/18	4.6	2.39/1.69	434	4.89	130
6/9/18	4.26	-	242	-	116
1/10/18	4.5	1.73/1.57	459	4.28	110

Sinh hóa máu - đông máu

Ngày	Protid/Alb (g/l)	Tri/Gly mmol/l	K ⁺ mmol/l	Ca ⁺⁺ mmol/l	Crp/PCT ng/ml	PT (%)
23/8/18	30/18.4	1.9/3.2	3.0	1.88	0.8/12.6	6.3
25/8/18	32/20.8	-	3.5	1.8	1/0.191	79.8
26/8/18	28/19.5	1.1/1.6	3.1	1.26	1.5/0.137	-
31/8/18	27.4/18.7	-	-	1.6	-	74
6/9/18	39.7/30.3	-	4.9	1.28	-	-
1/10/18	39/22	1.3/3.2	3.6	1.25	0.3/-	173.2
5/10/18	46/32.7	-	3.9	2.35	1.2/-	

Chức năng gan thận bình thường**Nước tiểu**

Ngày	Protein niệu (g/l)	Creatininiệu μ mol/l	Tế bào niệu
26/8	0,19	1560	Âmtính
27/8	0,27	1526	Âmtính
31/8	0,11	1110	Âmtính

- Xét nghiệm phân: α antitrypsin = 22,5

- Nội soi dạ dày - tá tràng: viêm niêm mạc dạ dày/ TD giãn mạch bạch huyết bẩm sinh. GPB: Giãn mạch bạch huyết bẩm sinh.

- Siêu âm ổ bụng bình thường.

2.2. Chẩn đoán xác định: Giãn mạch bạch huyết bẩm sinh.

2.3. Điều trị: Dừng sữa mẹ, ăn sữa pregestmil, điều trị triệu chứng.

Triệu chứng lâm sàng của bệnh nhân cải thiện, albumin và protid máu tăng. Tuy nhiên khi bệnh

nhân được điều trị ngoại trú bệnh nhân không được thực hiện chế độ ăn sữa MCT hoàn toàn, do đó trẻ vào viện lần 2 (1/10) vì triệu chứng phù, tiêu chảy, albumin máu giảm.

3. BÀN LUẬN

Năm 1961, Waldmann lần đầu tiên miêu tả 18 trường hợp có triệu chứng phù liên quan đến giảm protein máu, giảm albumin máu và giảm các glonulin miễn dịch không rõ căn nguyên [5]. Waldman đã tiến hành nghiên cứu định lượng albumin huyết thanh có gắn đồng vị phóng xạ

I131 và định lượng I131- Albumin trong phân các ngày sau đó, ông nhận thấy rằng có sự gia tăng bài tiết I131-Albumin qua phân. Waldmann cũng tiến hành sinh thiết và làm giải phẫu bệnh, chỉ ra mức độ của giãn hệ thống bạch huyết ở lớp niêm mạc và dưới niêm mạc ruột, tác giả sử dụng thuật ngữ “Giãn bạch mạch ruột” để miêu tả tình trạng các ca bệnh này.

Tỷ lệ mắc bệnh giãn bạch mạch ruột tiên phát chưa được thống kê cụ thể, lâm sàng PIL có thể từ mức không có triệu chứng đến mức có biểu hiện điển hình, bệnh lý này được chẩn đoán chủ yếu ở trẻ em (thường trước 3 tuổi) và những người trẻ tuổi nhưng cũng có thể được chẩn đoán muộn hơn [1]. Trong ca bệnh của chúng tôi bệnh nhân được chẩn đoán lúc 5 tháng tuổi, còn ca bệnh của Đặng Thúy Hà bệnh nhân được chẩn đoán lúc 2 tháng tuổi [2]. Tuy nhiên bệnh có thể gặp ở lứa tuổi lớn hơn, ví dụ trong báo cáo 4 ca bệnh của tác giả N Suresh và cộng sự thì ca nhỏ tuổi nhất được chẩn đoán lúc 36 ngày tuổi và ca lớn nhất là lúc 9 tuổi [3].

Hiện tại, vẫn chưa tìm được nguyên nhân gây bệnh PIL, tuy một số ít báo cáo bệnh lý này có liên quan đến yếu tố gia đình [1], [4]. Trong ca bệnh của chúng tôi cũng như Đặng Thúy Hà đều không ghi nhận được tiền sử gia đình bất thường. Đã có ý kiến cho rằng các ống bạch huyết nội tạng giảm sản đã làm cản trở sự lưu thông dịch bạch huyết, do đó làm tăng áp lực bạch huyết ở ruột và làm giãn các mạch bạch huyết ở thành ruột non; giãn bạch mạch ruột làm dịch dưỡng chấp tràn vào lòng ruột, dẫn đến giảm albumin và tế bào lympho trong máu. Ngoài ra, triglyceride chuỗi dài được hấp thu từ thức ăn kích thích lưu lượng bạch huyết và điều này có thể làm tăng thêm sự rò rỉ ngược của bạch huyết vào lòng ruột [5].

Phù là triệu chứng hay gặp ở bệnh nhân PIL.

Trong ca bệnh của chúng tôi bệnh nhân cũng biểu hiện phù 2 chi dưới và phù nề mi mắt, triệu chứng phù này cũng được ghi nhận trong ca bệnh 2 tháng tuổi của tác giả Đặng Thúy Hà tại Bệnh viện Nhi Trung ương, trong báo cáo 4 ca bệnh PIL của Nsuresh và cộng sự. Phù trong PIL là phù ngoại biên (95% ca bệnh) với nhiều mức độ, thường đối xứng hai bên, mức độ từ trung bình (phù hai chi dưới) đến nặng, bao gồm phù mặt và bộ phận sinh dục ngoài, là triệu chứng lâm sàng chính. Phổ biến nhất là tràn dịch mức độ trung bình (tràn dịch màng phổi, màng ngoài tim, tràn dịch dưỡng chấp ổ bụng), hiếm khi gặp phù toàn thân. Phù mềm ấn lõm do áp lực keo trong máu thấp do giảm albumin máu dẫn đến dịch từ trong lòng mạch thoát ra khoảng gian mạch. PIL có thể được nghi ngờ ngay lúc sinh hoặc trong thời kỳ bào thai qua siêu âm thai, có thể phát hiện cổ trướng bào thai và phù đối xứng hai chi dưới [1]. Bệnh nhân có thể có các triệu chứng như mệt mỏi, đau bụng, chóng mặt, nôn và sụt cân, không có khả năng tăng cân trở lại và chậm tăng trưởng. Ngoài ra, hội chứng kém hấp thu có thể gây ra thiếu các vitamin tan trong dầu và chất béo và giảm calci máu có thể dẫn đến co giật [1]. Các ca bệnh của chúng tôi và của Đặng Thúy Hà đều có giảm nồng độ calci ion trong máu nhưng không có biểu hiện co giật trên lâm sàng. Giảm mỡ máu (cholesterol, triglycerid) được ghi nhận trong ca bệnh 2 tháng tuổi của Đặng Thúy Hà, còn trong ca bệnh của chúng tôi các chỉ số này ở trong giới hạn bình thường.

Triệu chứng tiêu chảy thường gặp ở mức độ trung bình hoặc không liên tục là triệu chứng tiêu hóa chính. Trong ca bệnh của chúng tôi đây là lý do khiến bệnh nhân nhập viện và biểu hiện này cũng được ghi nhận trong thông cáo ca bệnh tại Bệnh viện Nhi Trung ương và 4 ca bệnh của tác giả NSuresh và cộng sự [2], [3]. Bệnh nhân bị giãn bạch mạch có bất thường về miễn dịch bao

gồm cả tế bào dòng lympho T và dòng lympho B, dẫn đến giảm các globulin miễn dịch (IgG, IgA và IgM) và khả năng đáp ứng miễn dịch thể nghèo nàn. Thiếu hụt tế bào T được đặc trưng bởi giảm bạch cầu lympho, kéo dài thời gian lành vết da và giảm khả năng đáp ứng tăng sinh tế bào đối với các kích thích đa dạng (Anti CD3, anti-CD28). Hơn nữa, bệnh nhân bị giãn mạch máu nặng trong máu ngoại vi các tế bào CD4+ T, đặc biệt tế bào nhớ. Mặc dù bệnh nhân PIL bị giảm các globulin miễn dịch từ mức độ vừa đến nặng và giảm bạch cầu lympho ở máu ngoại nhưng nguy cơ nhiễm trùng của bệnh nhân này không cao hơn so với các bệnh nhân không bị PIL [1], [6]. Trong ca bệnh được thông cáo tại Bệnh viện Nhi Trung ương có tình trạng nhiễm trùng tăng cao và các chỉ số xét nghiệm cho thấy giảm các tế bào máu (lympho bào máu), số lượng tế bào CD 4, thiếu máu, giảm globulin; trẻ bị nhiễm trùng dịch ổ bụng và cấy dịch màng bụng là phế cầu [2]. Trong ca bệnh báo cáo của chúng tôi bệnh nhân cũng có biểu hiện tình trạng nhiễm trùng với chỉ số procalcitonin tăng cao, tuy nhiên các kết quả nuôi cấy âm tính ở các mẫu bệnh phẩm. Do điều kiện tại Bệnh viện Nhi Thanh Hóa, chúng tôi không định lượng được các globulin miễn dịch, tuy nhiên không ghi nhận thấy giảm số lượng các tế bào máu (bạch cầu, hồng cầu và tiểu cầu).

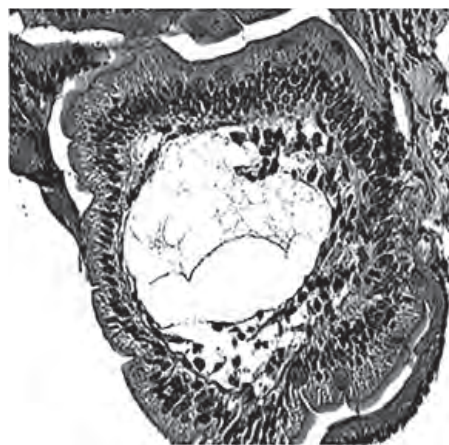
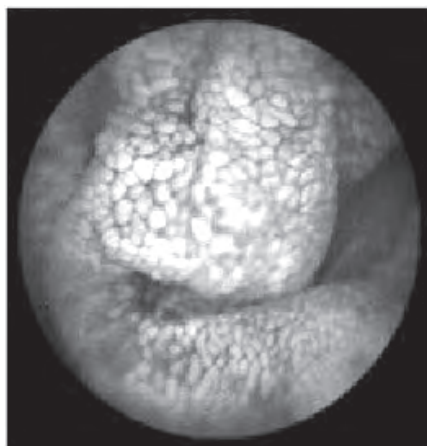
Chẩn đoán PIL thường khó khăn vì biểu hiện lâm sàng không đặc hiệu, thường phải dựa vào các xét nghiệm huyết thanh, nội soi để sinh thiết ruột và đặc biệt kết quả giải phẫu bệnh cho thấy một cách đặc trưng những mạch bạch huyết về mao mạch bị giãn ở lớp dưới niêm mạc. Giãn mạch bạch huyết có thể tiên phát hoặc thứ phát, vì vậy chẩn đoán giãn mạch bạch huyết tiên phát phải loại trừ trước tiên giãn mạch bạch huyết tiên phát. Các xét nghiệm loại trừ mất protein qua đường

tiểu và yếu tố dạng thấp, nhiễm ký sinh trùng có thể được sử dụng để loại trừ giãn mạch bạch huyết thứ phát. Trong ca bệnh của chúng tôi, khi bệnh nhân có biểu hiện phù, albumin và protid máu giảm, nhiễm trùng tăng, vì vậy nguyên nhân do nhiễm trùng được đặt ra trước tiên. Bệnh nhân được điều trị được truyền albumin, điều chỉnh rối loạn đông máu và kháng sinh. Tuy nhiên, khi các chỉ số nhiễm trùng giảm nhưng chỉ số albumin và protid máu không cải thiện, các xét nghiệm để xác định protein mất qua đường niệu được chỉ định. Khi loại trừ protein mất qua đường tiểu, cuối cùng chúng tôi chắc chắn protein bị mất do đường ruột. Do đó chúng tôi chỉ định tiếp tục các xét nghiệm chẩn đoán xác định như nội soi ruột và sinh thiết. Ca bệnh của chúng tôi được thực hiện tại Bệnh viện Nhi Trung ương với hình ảnh nội soi được nghĩ đến PIL và kết quả giải phẫu bệnh đã khẳng định chẩn đoán.

Nội soi dạ dày - tá tràng và giải phẫu bệnh

Nội soi dạ dày - tá tràng có thể thấy rõ hình ảnh niêm mạc tá tràng phù nề với các nhung mao màu trắng hoặc màu vàng và căng to tương ứng với những chỗ bạch mạch bị giãn ở trong niêm mạc tá tràng (Hình 1). Mật độ của giãn mạch rất đa dạng và kích thước của chúng cũng dao động từ vài mm đến vài cm [1]. Mô bệnh học mảnh sinh thiết của tá tràng và đoạn đầu hồng tràng để khẳng định sự có mặt của dịch dưỡng chấp và mức độ giãn mạch ở lớp niêm mạc (từ nhẹ đến nặng) và lớp dưới niêm mạc (và cũng có thể có trong lớp thanh mạc), đây chính là tiêu chuẩn chính để khẳng định chẩn đoán. Các mạch bạch huyết ở ruột có thể bị giãn nhiều ở tá tràng hoặc có thể chỉ ở một vài chỗ. Những bất thường ở ruột có thể bị nhẹ; niêm mạc ruột non có thể xuất hiện phù nhưng không mịn [1]. Các trường hợp tổn thương khu trú hoặc không liên tục, có thể không tìm được bất thường bằng phương

pháp nội soi dạ dày - tá tràng thông thường, khi có cần sử dụng viên nội soi video, đây là phương tiện hữu ích giúp phát hiện tình trạng giãn hệ thống bạch mạch và chỉ rõ được vị trí của chúng. Viên nội soi video cũng có thể đánh giá được phạm vi giãn bạch mạch ruột ở trẻ em [1].



Hình 1. Hình ảnh nội soi dạ dày - tá tràng và sinh thiết tá tràng trong bệnh PIL

Xét nghiệm sinh hóa: Các bất thường sinh hóa gợi ý PIL như là protein máu thấp, giảm albumin máu mà không phải nguyên nhân do giảm đưa vào, rối loạn tổng hợp ở gan và không mất qua thận, giảm gamaglobulin miễn dịch (IgG, IgA và IgM huyết thanh giảm) hoặc giảm bạch cầu lympho máu ngoại vi. Bệnh lý bài tiết của hệ tiêu hóa được khẳng định bằng tăng cao nồng độ alpha 1- Antitrypsin do mất protein qua ruột. Các test đánh giá rối loạn hấp thu như là test D-xylose bình thường trong PIL [1].

Siêu âm: Các dấu hiệu gián tiếp có thể gợi ý PIL ở trẻ em và người lớn. Siêu âm có thể thấy sự giãn của các quai ruột, thành ruột dày toàn bộ và lan tỏa, có thể có dấu hiệu cổ trướng trong một vài trường hợp [1], tương tự như trong các ca bệnh của tác giả Đặng Thúy Hà [2]. Trong ca bệnh của chúng tôi siêu âm ổ bụng không phát hiện được bất thường cũng như các dấu hiệu gián tiếp nêu trên.

Chụp cắt lớp vi tính (CT) có thuốc cản quang: có thể thấy thành ruột non dày lan tỏa, có các nốt

và phù nề, là các dấu hiệu thường gặp của giãn mạch bạch huyết trong nhung mao, cùng với mức độ giãn của ruột non, trong một số ít trường hợp có dấu hiệu Halo do sưng và phù nề. CT bụng có thể giúp xác định được vị trí giãn bạch mạch ở ruột [1].

Lymphoscintigraphy: là một công cụ hiệu quả để xác định sự bất thường của hệ thống bạch huyết chi trên hoặc chi dưới và cũng khẳng định tình trạng phù bạch mạch, khi các chẩn đoán hình ảnh chi bất thường [1].

Chụp nhấp nháy đồ với chất đồng vị phóng xạ $^{99m}\text{Tc-HSA}$ có thể chỉ ra rằng chất gắn có mặt ở trong ruột, chỉ ra rằng protein đã bị rỉ vào trong thành ruột. Chụp nhấp nháy có thể được yêu cầu tiến hành trong 24 giờ để phát hiện tình trạng mất protein qua ruột, có lẽ bởi vì mất protein qua ruột diễn ra không liên tục. Chụp nhấp nháy với chất đồng vị phóng xạ $^{99m}\text{Tc-HAS}$ có độ nhạy cao và có thể xác định được vị trí của mất protein qua ruột (ruột non và/hoặc ruột già, dạ dày) [1].

4. ĐIỀU TRỊ

Những BN bị mất protein tái diễn qua ruột có thể ngăn ngừa bằng cách nuôi dưỡng tĩnh mạch hoàn toàn và sử dụng triglycerids chuỗi trung bình trong chế độ ăn. Một chế độ ăn ít chất béo với sự bổ sung triglycerid chuỗi trung là nền tảng chính trong điều trị PIL. Chế độ ăn ít chất béo làm giảm lưu lượng bạch huyết do đó cải thiện đáng kể làm giảm bài tiết mỡ trong phân, giảm mất protein và tế bào lympho T qua ruột, tăng nồng độ albumin huyết thanh. Người ta cũng thấy rằng sự thay thế triglyceride chuỗi trung (MCT) chotriglycerid chuỗi dài trong chế độ ăn cũng có hiệu quả vì MCT được hấp thu trực tiếp vào hệ thống tuần hoàn tĩnh mạch cửa và như thế cung cấp chất béo cho cơ thể mà không làm tăng áp lưu lượng trong hệ thống bạch huyết. Sau một vài tuần, các triệu chứng lâm sàng và các bất thường về sinh hóa, huyết học, globulin miễn dịch mới trở về được bình thường. Trong một số trường hợp nuôi dưỡng tĩnh mạch hoàn toàn được đưa ra [1] [7].

Trong ca bệnh của chúng tôi, BN sau khi được chẩn đoán “Theo dõi PIL” thì chế độ ăn sữa MCT (pregestimil) kết hợp nuôi dưỡng tĩnh mạch một phần được thực hiện cùng với điều trị hỗ trợ truyền albumin, kháng sinh vẫn được tiếp tục. Sau 14 ngày các chỉ số albumin và protein máu được nâng lên cùng với đó các biểu hiện lâm sàng được cải thiện. BN được tư vấn duy trì chế độ ăn sữa MCT. Tuy nhiên ngày 1/10/2018, BN nhập viện lần 2 vì phù và tiêu chảy, protein và albumin máu giảm. Khi khai thác bệnh sử chúng tôi nhận thấy gia đình không tuân thủ phác đồ dùng sữa MCT mà thay vào đó vẫn cho trẻ bú mẹ và ăn cháo. Ở BN PIL việc kiểm soát chế độ ăn phải được thực hiện thường xuyên và lâu dài, bởi vì các triệu chứng lâm sàng và sinh hóa sẽ xuất hiện trở lại sau khi không thực hiện chế độ ăn ít chất béo [1].

Trong một số nghiên cứu, các điều trị khác có thể được áp dụng để điều trị PIL. Chúng có thể được sử dụng sau hoặc kết hợp với chế độ ăn ít chất béo với triglycerid chuỗi trung. Kết quả của các biện pháp rất thay đổi và chưa có các nghiên cứu đánh giá sâu hơn.

Octreotide: Năm 1998, Ballinger and Farthing đã báo cáo hiệu quả của octreotide ở một bệnh nhân bị PIL [5]. Đến nay, có vài công bố cho thấy vai trò của octreotide trong điều trị PIL. Octreotide (150-200 microgam, 2 lần/ngày hoặc truyền tĩnh mạch liên tục) làm cải thiện các triệu chứng lâm sàng, sinh hóa (hạ albumin) và mô bệnh học. Cơ chế tác dụng của các chất tương tự somatostatin ở ống tiêu hóa vẫn còn chưa rõ ràng. Người ta đã chỉ ra rằng octreotide có tác dụng co mạch nội tạng trong thời gian ngắn ở người tình nguyện khỏe mạnh và trên những bệnh nhân xơ gan, và hạn chế sự hấp thu triglycerides. Hơn thế nữa, somatostatin còn làm hạn chế lưu lượng bạch huyết trong ống ngực ở chó. Octreotide có thể hiệu quả hơn trong điều trị PIL khi kết với chế độ ăn ít chất béo [8]. Trong ca bệnh 2 tháng tuổi tại BV nhi TƯ, khi BN được điều trị nuôi dưỡng tĩnh mạch một phần và kết hợp với triglycerid chuỗi trung bình trong các biện pháp điều trị hỗ trợ khác thì tình trạng giảm protein và calci huyết không cải thiện đáng kể, nên BN được phối hợp dùng Octreotid và sau 2 tuần các chỉ số trên được cải thiện [2]. Trong nghiên cứu của chúng tôi BN cũng đáp ứng khi điều trị phối hợp Octreotid cùng với chế độ ăn và điều trị hỗ trợ khác.

Antiplasmin: Một số ít tác giả đã báo cáo những bệnh nhân PIL có đáp ứng với điều trị tranexamic acid, nhưng những đáp ứng này rất đa dạng và chỉ làm bệnh thuyên giảm một phần. Điều trị bằng antiplasmin, tỷ lệ phần trăm bạch cầu lympho T thấp có thể trở về bình thường cùng với sự tăng nồng độ của các globulin miễn

dịch. Thêm vào đó, liệu pháp này có kết quả làm biến mất các tổn thương ở tá tràng [9].

Phẫu thuật: Cắt bỏ ruột non có hiệu quả trong một số ít trường hợp PIL mà tổn thương khu trú (ví dụ ở tá tràng) [10].

5. KẾT LUẬN

Ca bệnh "Giãn mạch bạch huyết tiên phát" được báo cáo có biểu hiện lâm sàng phù hợp với tình trạng phù và tiêu chảy liên quan đến tình trạng mất protein qua ruột:

- Bệnh nhân được chẩn đoán xác định dựa vào nội soi ống tiêu hóa và sinh thiết ruột.

- Ca bệnh đáp ứng với điều trị chế độ ăn đặc biệt bao gồm ít chất béo và MCT, truyền albumin vào ctretoid.

- PIL là một rối loạn mạn tính yêu cầu phải kiểm soát lâu dài bằng chế độ ăn ít chất béo với triglycerides chuỗi trung và theo dõi các biến chứng.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Vignes S, Bellanger J:** Primary intestinal lymphangiectasia (Waldmann's disease). *Orphanet J Rare Dis* 2008, 3: 5. PubMed Abstract | BioMed Central Full Text | PubMed Central Full Text.

2. **Đặng Thuý Hà, Bùi Thu Hương, Nguyễn Văn Ngoan và cs:** Báo cáo ca bệnh "Giãn mạch lympho ở ruột tiên phát được chẩn đoán bằng sinh thiết ruột non và điều trị bằng triglycerides chuỗi trung và Octreotid". 2013. <http://benhviennhitrunguong.org.vn/thong-bao-ca-benh.html>.

3. **N Suresh, R Ganesh et cs:** Primary intestinal Lymphangiectasia: Case report. *India pediatrics* 2009; 46:903-906.

4. **Waldmann TA, Steinfeld JL, Dutcher TF, Davidson JD, Gordon RS:** The role of the gastrointestinal system in "idiopathic hypoproteinemia". *Gastroenterology* 1961; 41: 197-207.

5. **Ballinger AB, Farthing MJ:** Octreotide in the treatment of intestinal lymphangiectasia. *Eur J Gastroenterol Hepatol* 1998; 10: 699-702.

6. **Heresbach D, Raoul JL, Genetet N et al.** Immunological study in primary intestinal lymphangiectasia. *Digestion* 1994; 55: 59-64

7. **Mistilis SP, Stephen DD, Skyring AP:** Intestinal lymphangiectasia. Mechanism of enteric loss of plasma-protein and fat. *Lancet* 1965, 1:77-81. PubMed Abstract .

8. **Kuroiwa G, Takayama T, Sato Y et al:** Primary intestinal lymphangiectasia successfully treated with octreotide. *J Gastroenterol* 2001, 36: 129-132. PubMed Abstract | Publisher Full Text.

9. **Mine K, Matsubayashi S, Nakai Y, Nakagawa T:** Intestinal lymphangiectasia markedly improved with antiplasmin therapy. *Gastroenterology* 1989, 96:1596-1599. PubMed Abstract.

10. **Chen CP, Chao Y, Li CP et al:** Surgical resection of duodenal lymphangiectasia: a case report. *World J Gastroenterol* 2003; 9: 2880-2882.