

## HỘI CHỨNG SECKEL

**BS. Phan Thị Ngọc Minh**  
HOSREM

### Giới thiệu

**N**gày nay, siêu âm chẩn đoán tiền sản đóng một vai trò rất quan trọng trong việc chẩn đoán sớm các dị tật của thai nhi. Nhờ có siêu âm, đặc biệt là siêu âm hình thái học thai nhi, bác sĩ, người mẹ và gia đình có thể phát hiện sớm các bất thường nếu có của thai. Từ đó có thể đưa ra các quyết định phù hợp trong việc giữ hay bỏ thai, giảm gánh nặng gia đình và xã hội, đồng thời bớt được một trẻ mắc cảm vì tật nguyên. Tuy nhiên, cũng còn một số dị tật bẩm sinh vẫn chưa được phát hiện kịp lúc, trong đó có hội chứng Seckel, một hội chứng khá hiếm, nhưng ảnh hưởng đến thai nhi nghiêm trọng.

### Hội chứng Seckel là gì?

Là một hội chứng dị tật bẩm sinh ở trẻ sơ sinh với các đặc trưng: vóc dáng rất thấp bé, cân nặng lúc sanh thấp, kích thước đầu rất nhỏ (não nhỏ), trán bị thụt vào, mắt to, tai đóng thấp, mũi nhô ra có

hình như mỏ chim và cằm tương đối nhỏ. Hội chứng Seckel còn được gọi là tật “người lùn đầu chim” (bird-headed dwarfism) (Hình 1).

Những trẻ có hội chứng trên ngoài việc chậm phát triển về thể chất còn chậm phát triển về tâm thần. Phần nửa trẻ có hội chứng này có chỉ số IQ dưới 50. Hầu hết chúng rất thân thiện và dễ thương tuy nhiên chúng lại rất dễ tăng động và quá khích.



**Một cậu bé 10 tuổi với gương mặt gấp trong hội chứng Seckel.**

Đây là một bệnh di truyền gen lặn trên nhiễm sắc thể số 3 và số 18.

Bác sĩ nhi khoa người Đức Helmut G.P. Seckel là người đầu tiên mô tả các đặc điểm của hội chứng này vào năm 1960 và từ đó thuật ngữ y khoa “hội chứng Seckel” ra đời.

## Ghi nhận y văn về hội chứng Seckel

Đây là một bệnh hiếm và hiện chưa có một tiêu chuẩn đầy đủ để chẩn đoán hội chứng này. Cho đến nay, chỉ có một số bài viết báo cáo các trường hợp bệnh được ghi nhận như:

- **Majewski và Goecke (1982)** ghi nhận 17 trường hợp bệnh nhân hội chứng Seckel.

- **Butler và cộng sự (1987)** đã đặt nghi vấn: “Liệu hội chứng này có liên quan đến bất thường nhiễm sắc thể hay các rối loạn về huyết học không?”, sau đó ông đã tìm ra sự đứt đoạn nhiễm sắc thể trên 2 bệnh nhân.

- **Hayani và cộng sự (1994)** phát hiện một bệnh nhân nữ được chẩn đoán hội chứng Seckel có nguy cơ phát triển thành bệnh loạn sản tủy và bệnh bạch cầu dòng tủy cấp.

- **Hội chứng Seckel có kiểu hình (phenotype)** có thể chồng lấp với tật não nhỏ trong chứng bệnh lùn nguyên phát do loạn sản xương. Cả 2 chứng bệnh này đều đặc trưng bởi chậm phát triển trong tử cung, tầm vóc rất thấp bé, não nhỏ. Tuy nhiên, chứng bệnh lùn nguyên phát do dị sản xương thì chậm phát triển nặng hơn, bất thường trên X-quang nhưng về tâm thần kinh thì nhẹ hơn hội chứng Seckel.

- **Raffaele Napolitano và cộng sự (2008)**, thuộc đơn vị chẩn đoán tiền sản, khoa Sản Phụ của đại học

Federico II, Naples Ý, đã ghi nhận một trường hợp hội chứng Seckel phát hiện khi thai 31 tuần tuổi. Tìm hiểu về quá trình khám thai không có ghi nhận bất thường nào khi siêu âm độ mờ da gáy lúc thai 12 tuần và siêu âm hình thái học thai ở tam cá nguyệt giữa.

## Chẩn đoán tiền sản hội chứng Seckel

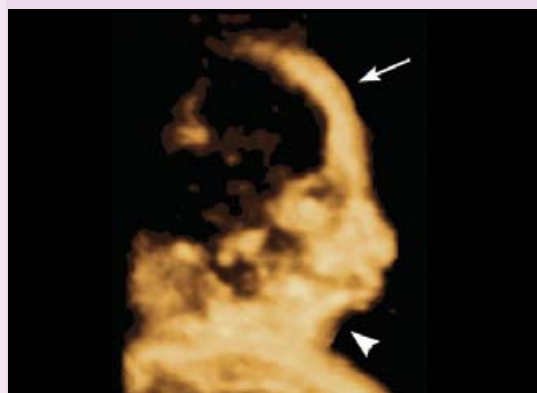
Tổng hợp các báo cáo về hội chứng Seckel, thai nhi mang hội chứng này có các biểu hiện sau:

- **Siêu âm 2D:** giúp phát hiện các bất thường như:

- Thai chậm tăng trưởng khởi phát sớm
- Não nhỏ (microcephaly)
- Hàm nhỏ
- Hình dạng mặt bất thường với mũi nhô ra trước
- Trật khớp (thường gặp ở đầu xương quay)
- Bất thường nếp gấp xương (háng và đầu gối)

- **Siêu âm hình thái học thai nhi (siêu âm 4D) qua đầu dò ngả âm đạo:** tái tạo lại gương mặt của thai nhi trong không gian có thể thấy:

- Bất thường ở mặt: trán bị thụt vào, mắt to, mũi nhô ra cằm tương đối nhỏ (hình 2 và hình 3)
- Bất thường ở não: nang đám rối màng mạch lớn chèn ép thể chai (hình 4)



**Hình 2.** Gương mặt của thai 31 tuần hội chứng Seckel với cằm thụt vào (đầu mũi tên), trán xiên (mũi tên) trên 3-D



**Hình 3.** Một thai được phát hiện là hội chứng Seckel trên mặt cắt dọc giữa (sagital) có mũi nhô ra, cằm thụt vào



**Hình 4.** Nang đám rối mạch mạc trên siêu âm ngả âm đạo mặt cắt dọc trục (axial)

**Hình 5.** Trên MRI

### Cộng hưởng từ (MRI)

Cũng cho hình ảnh một nang đám rối màng mạch lớn chèn ép nhu mô não còn lại và chèn ép thể chai (hình 5)

## Bàn luận

Mặc dù những bất thường về mặt và não trong hội chứng Seckel có thể được chẩn đoán bằng siêu âm tiền sản nhưng hiện tại chỉ có 4 bài viết có đề cập đến việc chẩn đoán tiền sản hội chứng Seckel, tuy nhiên trong số 4 bài viết đó chỉ có 1 bài viết của tác giả Featherstone năm 1996 là mô tả chi tiết về hội chứng này trên siêu âm tiền sản và những mô tả sau sanh. Một bài báo cáo về trường hợp hội chứng Seckel tại đơn vị Chẩn đoán tiền sản, khoa Sản Phụ khoa trường Đại học Federico II, Naples, Ý đã mô tả rất chi tiết về hội chứng Seckel với đặc trưng như chậm phát triển

trong tử cung, não nhỏ trên một thai 31 tuần. Vì vậy lý giải hội chứng này hiếm ghi nhận trong y văn là có thể do sự thiếu sót trong vấn đề chẩn đoán tiền sản.

Mặt khác, bàn luận về trường hợp thai 31 tuần phát hiện hội chứng Seckel mà trước đó khảo sát siêu âm ở ba tháng giữa không ghi nhận bất thường cấu trúc não, các tác giả cho rằng có thể do tiến trình teo não khởi phát trễ đi kèm theo đó là khiếm khuyết trong quá trình phát triển của các neuron.

Ngoài ra, vai trò của siêu âm hình thái học (siêu âm 4D) trong việc tái tạo lại khuôn mặt đặc trưng của hội chứng Seckel, và của siêu âm đa lát cắt để phát hiện bất thường về cấu trúc não và của MRI để loại trừ các tổn thương não khác rất đáng ghi nhận. Vì vậy siêu âm 4D khảo sát hình thái học trong ba tháng giữa và 3 tháng cuối là không thể thiếu trong qui trình chẩn đoán tiền sản nhằm phát hiện các dị tật bẩm sinh xuất hiện trễ và hiếm như hội chứng Seckel, để giúp cho ra đời những đứa trẻ xinh xắn và khoẻ mạnh. Đó là mong muốn cũng như là nhiệm vụ của các bác sĩ sản khoa.

## Tài liệu tham khảo

MedicineNet.com: Definition of Seckel syndrome  
<http://www.medterms.com/script/main/art.asp?articlekey=7938>.

Journal of Ultrasound in Medicine: Prenatal Diagnosis of Seckel Syndrome on 3-Dimensional Sonography & Magnetic Resonance Imaging Raffaele Napolitano, MD, Giuseppe M. Maruotti, MD, Mario Quarantelli, MD, Pasquale Martinelli, MD, Dario Paladini, MD <http://www.jultrasoundmed.org/cgi/content/full/28/3/369>.

National Center for Biotechnology Information: Seckel syndrome 1  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=210600>.

Ultrasound of fetal syndrome: Seckel syndrome pages 138-140, Beryl R. Benacerraf.