

# BÁO CÁO CA LÂM SÀNG HIẾM GẶP GIÃN ĐỒNG TỬ BẨM SINH TRÊN TRẺ CÓ BỆNH LÝ TIM BẨM SINH

Nguyễn Tuấn Hoàng\*, Nguyễn Đình Chiến  
Bệnh viện Nhi Trung ương

## TÓM TẮT

**Đặt vấn đề:** Giãn đồng tử bẩm sinh được định nghĩa là tình trạng thiếu cơ thắt mỏng mắt rất hiếm khi xảy ra và thường biểu hiện trội trên nhiễm sắc thể. Các nghiên cứu cho thấy tình trạng này do đột biến gen ACTA2, R179H. Điều này gây ra hội chứng rối loạn chức năng cơ trơn đa cơ quan trên khắp cơ thể, dẫn đến các bệnh lý ở tim mạch, tiêu hóa, đồng tử,...

**Báo cáo ca bệnh:** Chúng tôi báo cáo trường hợp bệnh nhân nữ 2 tháng vào viện với chẩn đoán sửa bệnh lý cửa sổ chủ phế với đường kính phía chủ 15.3mm, đường kính phía phổi 13.5mm, dài 1.6mm. Bệnh nhân được phẫu thuật vá cửa sổ chủ phế thành công với tổng thời gian chạy máy là 79 phút, cặp chủ 39 phút, lowflow 22 phút, bão hòa oxy não thấp nhất trong toàn cuộc mổ là 53. Kiểm tra đồng tử bệnh nhân sau mổ và sau khi cai máy thở thấy phản xạ ánh sáng kém, kích thước 3-4mm. Bệnh nhân được theo dõi tiếp tại khoa hồi sức, tiếp xúc tốt, phản ứng lại lời nói, không có dấu hiệu thần kinh khu trú, tổn thương thần kinh.

**Bàn luận:** Qua ca lâm sàng này, chúng tôi hồi cứu lại về lâm sàng và kết quả điều trị trong y văn và thấy tình trạng này rất dễ bị bỏ qua và nhầm lẫn trong quá trình thăm khám và điều trị. Trong phẫu thuật tim hở, đi cùng với sửa chữa các tổn thương của tim thì việc phòng tránh các tai biến và biến chứng của cuộc mổ như chảy máu, thần kinh,... rất quan trọng.

**Kết luận:** Qua ca bệnh này, chúng tôi muốn nhấn mạnh việc khám và sàng lọc bệnh nhân để phát hiện các dị tật bẩm sinh vì khi các tai biến hoặc các diễn biến về thần kinh cũng như các vấn đề khác xảy ra có thể xác định được chiến lược điều trị một cách chính xác.

**Từ khóa:** Giãn đồng tử bẩm sinh, phẫu thuật tim hở, rối loạn chức năng cơ trơn đa cơ quan.

## BILATERAL CONGENITAL MYDRIASIS IN A CHILD WITH CONGENITAL HEART DISEASE: A CASE REPORT

Nguyen Tuan Hoang\*, Nguyen Dinh Chien  
Vietnam National Children's Hospital

**Background:** Congenital mydriasis is a rare condition characterized by the absence of the iris sphincter muscle, typically showing autosomal dominant inheritance. Studies show that this condition is caused by an ACTA2 R179H gene mutation, resulting in a multisystemic smooth muscle dysfunction syndrome that affects multiple organs throughout the body, leading to cardiovascular, gastrointestinal, and pupillary abnormalities.

**Case report:** We present the case of a 2-month-old female admitted with a diagnosis of aortopulmonary window (APW), with a proximal aortic diameter of 15.3mm, a proximal pulmonary artery diameter of 13.5mm, length of 1.6mm. The patient successfully underwent surgical closure of APW with 79 minutes of bypass, aortic cross-clamp time of 39 minutes, low-flow duration of 22 minutes, and the lowest intraoperative cerebral oxygen saturation

Nhận bài: 12-7-2025; Phản biện: 25-7-2025; Chấp nhận: 20-8-2025

Người chịu trách nhiệm: Nguyễn Tuấn Hoàng

Email: nthoang2804@gmail.com

Địa chỉ: Bệnh viện Nhi Trung ương

of 53. Postoperative check shows that patients had poor light reflexes with pupillary diameters of 3-4mm. The patient was extubated in the SICU, remained alert and responsive to verbal stimuli, and showed no focal neurological signs or deficits.

**Discussion:** Through this case, we reviewed the literature on clinical and treatment outcomes and found that the condition is often easily overlooked or misdiagnosed during routine examinations and treatment. In open-heart surgery, alongside repairing structural cardiac defects, the prevention of perioperative complications such as bleeding and neurological injury is crucial.

**Conclusions:** This case highlights the importance of thorough preoperative screening for rare ocular findings such as congenital mydriasis, particularly in patients undergoing open-heart procedures. When neurological complications occur, determining the cause and treatment strategy becomes challenging without thorough preoperative screening and monitoring.

**Keywords:** Congenital mydriasis, Open-heart surgery, multisystemic smooth muscle dysfunction syndrome

## I. TỔNG QUAN

Giãn đồng tử bẩm sinh là tình trạng giãn bất thường của đồng tử do thiếu cơ thắt mỏng mắt[6]. Đồng tử bệnh nhân giảm phản xạ với ánh sáng và kích thích thường không có sự khác biệt khi tiếp xúc với ánh sáng. Tình trạng này cùng với các dị tật tim bẩm sinh như ống động mạch, bệnh mạch vành và sự bất hoạt của cơ trơn trong các cơ quan khác được báo cáo trong hội chứng rối loạn chức năng cơ trơn đa cơ quan [3]. Các nghiên cứu cho thấy hội chứng này là do đột biến trong gene ACTA2 [3, 2]. Thành của động mạch và các tạng rỗng có các lớp cơ trơn thứ co bóp để hoạt động các chức năng khác nhau của các cơ quan này. Các tế bào cơ trơn này cũng được tìm thấy trong mỏng mắt, ống dẫn lệ... Mặc dù chúng khác nhau về nguồn gốc và tính chất sinh lý nhưng đều chung dạng đồng phân đặc hiệu của protein co bóp  $\alpha$ -actin (ACTA2) [4].

Đối với bệnh nhân phẫu thuật tim hở, sau mổ có tình trạng giãn đồng tử mà không kiểm tra và phát hiện trước thì sẽ rất khó để phân biệt giữa tổn thương não bộ và hội chứng rối loạn chức năng cơ trơn đa cơ quan và có thể dẫn đến sai phương hướng điều trị/ hồi sức do nhầm lẫn với các tai biến trong phẫu thuật tim hở và chạy máy tim phổi nhân tạo. Do đó, chúng tôi xin báo cáo một trường hợp giãn đồng tử bẩm sinh trên

bệnh nhân tim bẩm sinh đã được phẫu thuật tim thành công và hồi cứu lại y văn.

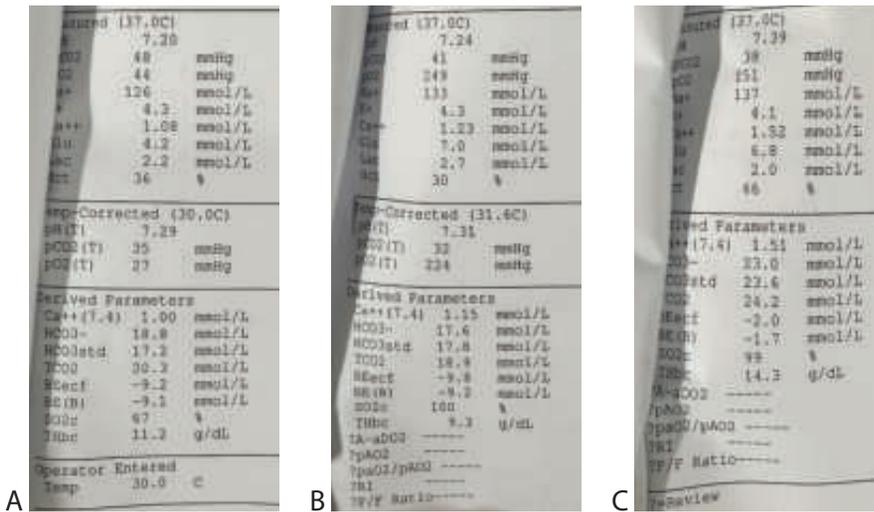
## II. BÁO CÁO CA BỆNH

Bệnh nhân nữ, 2 tháng tuổi, vào viện phẫu thuật tim hở sửa cửa sổ chủ phế. Chiều cao: 52cm, cân nặng: 4kg, diện tích: 0,23m<sup>2</sup>. Trước mổ bệnh tự thở, tiếp xúc tốt, không phát hiện các dấu hiệu bất thường khác. Hình ảnh siêu âm tim đánh giá còn ống động mạch lớn dạng cửa sổ chủ phế, đường kính phía chủ 15,3mm, đường kính phía phổi 13,5mm, dài 1,6mm - ASD - Chức năng tâm thu thất trái giảm trung bình - Theo dõi bất thường xuất phát động mạch vành trái từ động mạch phổi. Kết quả chụp cắt lớp vi tính kết luận bệnh nhân có thông liên nhĩ lỗ thứ phát kích thước ~ 5,6mm, còn ống động mạch lớn, ngắn dạng cửa sổ phế - chủ kích thước 12x13.5mm và không thấy rõ xuất phát động mạch vành trái. Tình trạng đồng tử bệnh nhân trước mổ chưa phát hiện bất thường.



**Hình 1.** Đồng tử của bệnh nhân giãn bất thường

Bệnh nhi phẫu thuật sửa tổn thương cửa sổ chủ phế. Tổng thời gian chạy máy tim phổi nhân tạo 79 phút, cập chủ 39 phút, tưới máu lưu lượng thấp 22 phút. Huyết áp trung bình trong chạy máy tim phổi nhân tạo là 30mmHg. Thời điểm tưới máu lưu lượng thấp tại nhiệt độ 30 độ C, huyết áp bệnh nhi thấp nhất là 20mmHg với NIRS thấp nhất toàn cuộc mổ là 53%. Kết thúc tưới máu lưu lượng thấp, bệnh nhi được tiếp tục chạy máy hỗ trợ nâng nhiệt độ trong 30 phút. Giai đoạn thả chủ, cai máy tim phổi nhân tạo ổn định với các chỉ số cuối thì chạy máy lần lượt là: Mạch 133 lần/phút, huyết áp 60/35mmHg, áp lực tĩnh mạch trung tâm 10 mmHg, SpO<sub>2</sub> 100%, nhiệt độ 34,5 độ C. Theo dõi khí máu trong suốt quá trình mổ ổn định, lactat giao động từ 2,2 - 2,7 mmol/L. Kiểm tra đồng tử bệnh nhân trước khi chuyển hồi sức phát hiện đồng tử 2 bên giãn 3-4mm, phản xạ ánh sáng kém. Hội chẩn ekip phẫu thuật và hồi sức chưa phát hiện các nguy cơ gây tổn thương não trong phẫu thuật và chuyển khoa hồi sức theo dõi, điều trị và rút ống.



**Hình 2.** (A) Khí máu bệnh nhân trước mổ  
(B) Khí máu bệnh nhân khi kết thúc low flow  
(C) Khí máu bệnh nhân cuối cuộc mổ

Sau mổ, bệnh nhi được chuyển sang khoa hồi sức để tiếp tục điều trị. Giảm dần an thần cho bệnh nhân để rút ống nội khí quản, thời điểm 48h sau mổ khi bệnh nhi mở mắt, phản xạ lại lời nói và các kích thích, kiểm tra đồng tử 2 bên của bệnh nhi vẫn giãn ~ 3-4mm, phản xạ ánh sáng kém. 96h sau phẫu thuật bệnh nhi được rút ống nội khí quản và cai máy thở, bệnh nhi đáp ứng các kích thích từ bên ngoài, nhìn theo cử chỉ, phản ứng lại lời nói và không có dấu hiệu tổn thương thần kinh.



**Hình 3.** Bệnh nhi tại khoa hồi sức

### III. BÀN LUẬN

Giãn đồng tử bẩm sinh đi cùng với tim bẩm sinh trên bệnh nhi là một tình trạng rất hiếm gặp, tình trạng này được miêu tả là hội chứng rối loạn chức năng cơ trơn đa cơ quan [3]. Với sự phát triển của khoa học ngày nay, đã có rất nhiều thành tựu trong việc phẫu thuật sửa chữa các dị tật tim bẩm sinh. Và để có thể thành công trong ca phẫu thuật thì việc bảo vệ não cũng như phòng tránh các tai biến của cuộc mổ là yếu tố rất quan trọng để xác định chiến lược cụ thể để điều trị cũng như hồi sức cho từng bệnh nhi. Với trường hợp bệnh nhi có giãn đồng tử bẩm sinh mà không được sàng lọc trước, sau mổ có thể sẽ nhầm với tổn thương não do phẫu thuật, gây mê, tổn thương tái tưới máu do chạy máy tim phổi nhân tạo từ đó làm tăng nguy cơ tử vong trên người bệnh.

Ca lâm sàng của chúng tôi, thời gian sửa chữa tổn thương và tưới máu lưu lượng thấp ngắn. Nghiên cứu cũng cho thấy bão hòa oxy não bệnh nhân phẫu thuật tim hở duy trì trong khoảng từ 55-80% và khi thấp hơn 50% trong khoảng thời gian dài sẽ có khả năng dẫn đến tổn thương não [5]. NIRS ở vị trí trán trong mổ được duy trì trên 53% cho thấy bệnh nhi không thiếu oxy não trong bất kì giai đoạn nào trong cuộc mổ. Tuy nhiên, kiểm tra đồng tử cho thấy kết quả ngược lại khi đồng tử bệnh nhân giãn và phản xạ ánh sáng chậm. Hồi cứu lại y văn chúng tôi cũng tìm thấy nhiều trường hợp có giãn đồng tử bẩm sinh và tình trạng này thường được vô tình phát hiện [6, 1]. Nghiên cứu cũng cho thấy tình trạng bệnh nhân có cùng lúc giãn đồng tử bẩm sinh và tim bẩm sinh và các dị tật liên quan đến cơ trơn khác là thuộc hội chứng rối loạn chức năng cơ trơn đa cơ quan. Hội chứng này do đột biến gen ACTA2 làm mất chức năng của cơ trơn trên toàn bộ cơ thể dẫn đến các bệnh về tim mạch, mạch vành, tiêu hóa, có thể kể đến như giãn đồng tử, bệnh mạch vành, ống động mạch, giảm nhu động ruột, tăng áp phổi,... [2, 7] Mặc dù tại thời điểm sau mổ do thiếu dữ liệu về tình trạng bệnh lý của bệnh nhân nên chưa thể khẳng định chắc chắn được việc bệnh nhi có tổn thương não bộ hay không, nhưng các thông tin hiện có của ca mổ lúc đó cho thấy không có nguy cơ về tổn thương

não bộ cũng như kết quả sau mổ rất khả quan. Dựa trên điều này, quan điểm của chúng tôi là tiếp tục điều trị, hồi sức bệnh nhân kèm với đó là theo dõi các đáp ứng của người bệnh khi giảm dần các thuốc vận mạch mê, an thần, giãn cơ,... Giảm dần thuốc an thần và để bệnh nhi tỉnh dần chúng tôi phát hiện khi tỉnh táo đồng tử của bệnh nhi vẫn giãn và phản xạ ánh sáng chậm. Kiểm tra các phản ứng khác bệnh nhi đều đáp ứng và không có dấu hiệu thần kinh khu trú hay mất chức năng. Do sự hiếm gặp của tình huống này cũng như lo ngại về y đức nên không có lựa chọn thử nghiệm lâm sàng nào để kiểm tra các cách tiếp cận khác đối với tình huống này. Trong tương lai, các báo cáo ca bệnh khi có đầy đủ thông tin hơn sẽ có thể cung cấp rõ ràng về cách tiếp cận xử trí khi gặp tình trạng trên.

### IV. KẾT LUẬN

Phẫu thuật tim hở là phẫu thuật rất phức tạp, thành công của ca mổ là tổ hợp của rất nhiều yếu tố và các khâu liên quan như khám sàng lọc, gây mê, phẫu thuật, vận hành tim phổi nhân tạo và hồi sức. Qua ca bệnh này, chúng tôi muốn nhấn mạnh việc khám và sàng lọc bệnh nhân để phát hiện các dị tật bẩm sinh vì khi các tai biến hoặc các diễn biến về thần kinh cũng như các vấn đề khác xảy ra có thể xác định được chiến lược điều trị một cách chính xác. Việc chuẩn bị kĩ càng đối với mỗi bệnh nhân giúp chúng ta sẵn sàng với các tình huống và có thể đưa ra quyết định điều trị cho các trường hợp phức tạp khác với các phương pháp điều trị tối ưu nhất.

### TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **White BV, JR, Fulton MN.** A rare pupillary defect: Inherited by identical twins. *Journal of Heredity* 1937;28(5):180. <https://doi.org/10.1093/oxfordjournals.jhered.a104355>
2. **Milewicz DM, Østergaard JR, Ala-Kokko LM et al.** De novo ACTA2 mutation causes a novel syndrome of multisystemic smooth muscle dysfunction. *Am J Med Genet A* 2010;152A(10):2437–2443. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33657>
3. **Roulez FMJ, Faes F, Delbeke P et al.** Congenital fixed dilated pupils due to

- ACTA2- multisystemic smooth muscle dysfunction syndrome. *J Neuroophthalmol* 2014;34(2):137-143. <https://doi.org/10.1097/wno.0000000000000090>
4. **Martin KA, Merenick BI, Ding M et al.** Rapamycin Promotes Vascular Smooth Muscle Cell Differentiation through Insulin Receptor Substrate-1/Phosphatidylinositol 3-Kinase/Akt2 Feedback Signaling. *J Biol Chem* 2007;282(49):36112-36120. <https://doi.org/10.1074/jbc.m703914200>
  5. **Adès LC, Davies R, Haan EA et al.** Aortic dissection, patent ductus arteriosus, iris hypoplasia and brachytelephalangy in a male adolescent. *Clin Dysmorphol* 1999;8(4):269-76.
  6. **Richardson P, Schulenburg WE.** Bilateral congenital mydriasis. *Br J Ophthalmol* 1992;76(10):632-3. <https://doi.org/10.1136/bjo.76.10.632>
  7. **Scheeren T W L, Schober P, Schwarte LA.** Monitoring tissue oxygenation by near infrared spectroscopy (NIRS): background and current applications. *J Clin Monit Comput* 2012;26(4):279-287. <https://doi.org/10.1007/s10877-012-9348-y>