

ĐỤC THỦY TINH THỂ BẨM SINH

I. ĐẠI CƯƠNG

Đục thủy tinh thể bẩm sinh có thể đơn thuần, hoặc nằm trong các hội chứng có đục thủy tinh thể bẩm sinh kèm theo.

Các hội chứng có đục thủy tinh thể bẩm sinh kèm theo bệnh toàn thân như:

- Hội chứng Lowe: tổn thương ở mắt – não – thận
- Hội chứng Haller man-Streiff_Francois: bệnh bất thường răng, loạn sản đầu, mũi mỏng và nhỏ, đục thủy tinh thể dạng màng.
- Hội chứng Nance-Horan: đục thủy tinh thể kèm mắt nhỏ, bệnh nhi thường có nhiều răng cửa hơn bình thường, vành tai vĩnh, bàn tay ngắn.
- Bất thường nhiễm sắc thể: thường gặp trong hội chứng Down do rối loạn nhiễm sắc thể 21, hội chứng Patau do rối loạn nhiễm sắc thể 13, hội chứng Edward do rối loạn nhiễm sắc thể 18, hội chứng Cri-du-chat do thiếu nhiễm sắc thể số 5 và hội chứng Turner.

Nguyên nhân:

- Do nhiễm trùng trong bụng mẹ như nhiễm siêu vi Rubella hoặc Varicella
- Do di truyền đơn thuần
- Do rối loạn chuyển hóa
 - + Galactosemia
 - + Thiếu galactokinase
 - + Manosidosis
- Các nguyên nhân khác như: giảm canxi máu sơ sinh, giảm đường huyết kéo dài, thiếu sorbitol dehydrogenase, sialidosis, tăng glycin niệu

II. LÂM SÀNG:

- Trẻ dưới 1 tuổi: khi đưa đồ chơi bé không biết nhìn theo
- Trẻ biết đi thì khi đi bé thường hay đụng đồ vật
- Trẻ trên 3 tuổi thì có thể than nhìn đồ vật không rõ, hoặc xem tivi ngồi rất gần với tư thế đầu bất thường
- Trẻ đi học thì học lực sa sút nhanh do bé không nhìn rõ bảng, hoặc viết không ngay hàng

III. CẬN LÂM SÀNG:

Siêu âm chẩn đoán xác định

IV. CHẨN ĐOÁN:

1. Cơ năng: nhìn mờ không đau nhức, mờ từ từ
2. Thực thể: đồng tử trắng
3. Soi FO không quan sát được, bóng đồng tử tối.

V. ĐIỀU TRỊ:

Luôn kết hợp điều trị: phẫu thuật, quang học sau mổ và điều trị nhược thị

Nguyên tắc của điều trị là phẫu thuật:

- Thời điểm phẫu thuật cần được cân nhắc các trường hợp đục thủy tinh thể hai bên gây ảnh hưởng nhiều đến thị lực phải được phẫu thuật càng sớm càng tốt khi tổng trạng chung của bé chịu được cuộc gây mê, thường khi bé được 2 tháng tuổi các trường hợp đục một phần thì đánh giá cẩn thận hình thái đục, vị trí đục và biểu hiện về mắt của bé để có quyết định phù hợp.
- Hiện nay trên thế giới đa số các tác giả dùng phương pháp cắt thủy tinh thể (lensectomy) hoặc bằng phương pháp tán nhuyễn nhân hút thủy tinh thể (phacoasiration) kèm xé bao trước và cắt bao sau kết hợp với cắt một phần dịch kính trước, việc cắt bao sau và dịch kính trước nhằm ngăn ngừa, biến chứng đục bao sau rất thường gặp sau mổ lấy thủy tinh thể đục ở trẻ em do phản ứng viêm ở trẻ thường nhiều hơn người lớn.
- Việc xé bao sau và cắt dịch kính trước hiện vẫn còn đang bàn cãi. Biến chứng đục bao sau giảm dần theo tuổi và khả năng hợp tác với laser YAG tăng dần theo tuổi bé, do đó trẻ càng nhỏ càng nên cắt bao sau và dịch kính trước cùng lúc với việc lấy thủy tinh thể đục.
- Việc lựa chọn kính nội nhãn và kính đeo hỗ trợ đề phòng nhược thị sau phẫu thuật cũng phải được cân nhắc cẩn thận vì trong các trường hợp mổ lấy thủy tinh thể đục đơn thuần không đặt kính nội nhãn, bé phải mang kính gọng hoặc kính tiếp xúc để điều chỉnh khúc xạ tồn đọng thường rất cao sau mổ. Kính gọng và kính tiếp xúc có ưu điểm là dễ thay đổi độ khúc xạ theo sự phát triển của nhãn cầu. Tuy nhiên thường mang đến cảm giác bất tiện cho bé và phụ huynh, dễ rớt vỡ do trẻ con bản tính hiếu động và ít hợp tác trong việc bảo quản kính. Do đó việc sử dụng kính nội nhãn ngày càng được chấp nhận trên thế giới. Tuy nhiên do mắt trẻ trong giai đoạn phát triển, do độ khúc xạ của mắt chưa ổn định và hình dạng của thủy tinh thể thường có hình cầu và nhỏ hơn so với người lớn nên việc lựa chọn kính nội nhãn cho bé phải được cân nhắc cẩn thận.