

CƠ BẢN

MÔ TẢ

- Sa van hai lá (SVHL) là tình trạng một hoặc cả hai lá van hai lá phồng lên vào nhĩ trái (NT) trong thì tâm thu của thất.
- SVHL có thể được phân loại theo nhiều cách khác nhau, bao gồm theo nguyên nhân (nguyên phát hoặc thứ phát; xem mục "Nguyên nhân và sinh lý bệnh") hoặc theo hình thái học (SVHL điển hình và SVHL không điển hình; xem mục "Giải thích xét nghiệm").
- SVHL thường không có triệu chứng và thường có diễn tiến lâm sàng lành tính; tuy nhiên, đôi khi có thể liên quan đến các triệu chứng như hồi hộp đánh trống ngực, hoặc các biến chứng như hở van hai lá (HoHL) (xem mục "Biến chứng").
- Các từ đồng nghĩa bao gồm hội chứng click-tiếng thổi tâm thu, hội chứng lá van hai lá phồng lên, van hai lá dạng nhầy, hội chứng van lỏng lẻo, hội chứng lá van dư thừa, hội chứng Barlow.

DỊCH TỄ HỌC

Tỷ lệ hiện mắc

- Tỷ lệ hiện mắc SVHL được ước tính khoảng 2–3% dân số nói chung và phân bố đồng đều theo giới tính và theo mọi lứa tuổi (1).
- Trước khi có tiêu chuẩn siêu âm tim hiện nay, các nghiên cứu trước đây ước tính tỷ lệ hiện mắc là 5–15% và cho thấy tỷ lệ cao hơn ở phụ nữ và khi tuổi càng tăng.

NGUYÊN NHÂN VÀ SINH LÝ BỆNH

- Sinh lý bệnh của SVHL thường liên quan đến thoái hóa dạng nhầy của các lá van hai lá. Thoái hóa dạng nhầy được đặc trưng bởi sự giãn rộng của lớp mô xốp (spongiosa) của van, biến đổi cấu trúc collagen, và dây chằng có cấu trúc bất thường (1).
- Sự đứt, rối loạn chức năng, hoặc đứt cơ nhú hay dây chằng cũng có thể gây SVHL; điều này có thể xảy ra mà không có quá trình thoái hóa dạng nhầy, hoặc như một phần của diễn tiến tự nhiên của quá trình thoái hóa dạng nhầy.
- Nguyên nhân của SVHL mang tính đa yếu tố và bao gồm những điều sau (1),(2):
 - SVHL nguyên phát: tân phát, có tính gia đình
 - SVHL thứ phát
 - SVHL "hội chứng": thoái hóa dạng nhầy liên quan đến các bệnh mô liên kết: hội chứng Marfan, hội chứng Ehlers-Danlos, tạo xương bất toàn, giả u vàng đàn hồi (pseudoxanthoma elasticum), hội chứng Loeys-Dietz
 - Liên quan đến bệnh tim bẩm sinh: thông liên nhĩ, dị tật Ebstein
- Đứt, rối loạn chức năng, hoặc đứt cơ nhú/dây chằng (nhồi máu, viêm nội tâm mạc, sốt thấp khớp, chấn thương, bệnh cơ tim phì đại)

DI TRUYỀN HỌC

- Di truyền học của SVHL là một lĩnh vực nghiên cứu đang hoạt động tích cực (1),(2).
- Trong SVHL nguyên phát, cả hai kiểu di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường và liên kết X có tính gia đình đều đã được xác định.
- Trội trên nhiễm sắc thể thường: độ thâm biến đổi. Nhiều locus gen đã được xác định (1).
 - MMVP1 trên nhiễm sắc thể 16 p11.2–p12.1
 - MMVP2 trên nhiễm sắc thể 11 p15.4
 - MMVP3 trên nhiễm sắc thể 13 q31.3–q32.1
- Liên kết X: Một gen đã được xác định (1): gen filamin A, Xq28.
- Các bệnh mô liên kết, thường có nền tảng di truyền, có liên quan đến SVHL thứ phát (xem mục "Nguyên nhân và sinh lý bệnh" ở trên).

YẾU TỐ NGUY CƠ

- Các bệnh lý liên quan đến sự phát triển của SVHL bao gồm cả bất thường bẩm sinh di truyền và tản phát cũng như các quá trình bệnh lý khác (xem mục "Nguyên nhân và sinh lý bệnh" ở trên).
- SVHL dường như phổ biến hơn ở người có khối lượng cơ thể gầy (1).

CÁC BỆNH LÝ THƯỜNG ĐI KÈM

- Các bệnh lý liên quan đến sự phát triển của SVHL bao gồm cả bất thường bẩm sinh di truyền và tản phát cũng như các quá trình bệnh lý khác (xem mục "Nguyên nhân và sinh lý bệnh" ở trên).
- SVHL có liên quan đến sự phát triển của các bệnh lý/biến chứng khác, chẳng hạn như HoHL và đột quỵ (xem mục "Biến chứng" bên dưới).
- Một số bệnh lý đi kèm chưa rõ ràng là (i) nguyên nhân của SVHL hay (ii) do SVHL gây ra bao gồm (3): bệnh von Willebrand; thiếu sản vũ nguyên phát; bất thường xương lồng ngực; sa van ba lá, van động mạch phổi, hoặc van động mạch chủ.

CHẨN ĐOÁN

BỆNH SỬ

- Hầu hết bệnh nhân SVHL không có triệu chứng.
- Nếu bệnh nhân có triệu chứng, triệu chứng thường gặp nhất là hồi hộp đánh trống ngực.
- Triệu chứng có thể liên quan đến chính SVHL, đến HoHL do SVHL gây ra, hoặc đến các biến chứng khác của SVHL như đột quỵ, loạn nhịp tim, v.v.
 - Các triệu chứng liên quan đến SVHL bao gồm hồi hộp đánh trống ngực, đau ngực không điển hình, mệt mỏi, giảm khả năng gắng sức, hạ huyết áp tư thế/ngất/tiền ngất, và các triệu chứng tâm thần kinh như cơn hoảng loạn.
 - Các triệu chứng liên quan đến tiến triển của HoHL: mệt mỏi, khó thở, giảm khả năng gắng sức, khó thở khi nằm, khó thở kịch phát về đêm

KHÁM THỰC THỂ

- Dấu hiệu nghe tim chính là tiếng click giữa tâm thu, mặc dù không nghe thấy trong tất cả các trường hợp.
- Tiếng này cũng có thể được theo sau bởi tiếng thổi giữa đến cuối tâm thu, nghe rõ nhất ở mỏm tim.
- Nghe tim động học có thể giúp phân biệt giữa các tiếng tâm thu tương tự nhau (3).
- Các nghiệm pháp làm giảm thể tích cuối tâm trương sẽ làm tiếng click và tiếng thổi dịch chuyển về phía T1: đứng dậy, nghiệm pháp Valsalva.
- Các nghiệm pháp làm tăng thể tích cuối tâm trương sẽ làm tiếng click và tiếng thổi dịch chuyển về phía T2: ngồi xổm, nâng chân.
- Lưu ý: Nghiệm pháp Valsalva có thể giúp phân biệt bệnh cơ tim phì đại tắc nghẽn (HOCM) với SVHL vì nó làm tăng cường độ tiếng thổi trong HOCM, trong khi lại làm tăng thời gian tiếng thổi trong SVHL.
- Các dấu hiệu khám cũng có thể phản ánh sự hiện diện của HoHL do SVHL gây ra.
 - Tiếng thổi toàn tâm thu của HoHL nghe rõ nhất ở mỏm tim, lan lên nách trái
 - Thời gian tiếng thổi tương ứng với mức độ nặng của HoHL. Sự xuất hiện tiếng T3 có thể gợi ý hở van nặng.

CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT

- Tiếng click tổng máu (không thay đổi thời điểm theo thì tâm thu)
- Rối loạn chức năng cơ nhú
- Hở van hai lá
- Hở van ba lá
- Bệnh cơ tim phì đại

CÁC XÉT NGHIỆM CHẨN ĐOÁN VÀ GIẢI THÍCH

Xét nghiệm ban đầu (xét nghiệm, chẩn đoán hình ảnh)

- Siêu âm tim qua thành ngực (TTE) là phương thức chẩn đoán được lựa chọn sau khi khám thực thể phù hợp; siêu âm tim là bắt buộc để chẩn đoán xác định (3)[C].

- Ở bệnh nhân không triệu chứng có dấu hiệu thực thể của SVHL, siêu âm tim được chỉ định để chẩn đoán SVHL và đánh giá HoHL, hình thái lá van, và sự bù trừ của thất (3)[C].
- Siêu âm tim không được chỉ định để loại trừ SVHL ở bệnh nhân không triệu chứng có các triệu chứng mơ hồ mà không có tập hợp triệu chứng lâm sàng hoặc dấu hiệu thực thể gợi ý SVHL, hoặc không có tiền sử gia đình dương tính (3)[C].
- Điện tâm đồ (ECG) không bắt buộc trong đánh giá SVHL, nếu không có chỉ định khác.
 - Hội hợp đánh trống ngực là triệu chứng thường gặp khiến chỉ định ECG.
 - ECG trong SVHL thường bình thường; tuy nhiên, các phát hiện ECG trong SVHL có thể bao gồm thay đổi ST-T không đặc hiệu; sóng T đảo ngược, sóng Q nổi bật, và thậm chí QT kéo dài trong một số trường hợp (3).

Xét nghiệm theo dõi & các cân nhắc đặc biệt

- Siêu âm tim qua thực quản (TEE), đặc biệt với hình ảnh 3D, có thể được cân nhắc để quan sát giải phẫu rõ hơn nếu có kế hoạch can thiệp hoặc khi tầm nhìn van hai lá trên TTE bị hạn chế (2).
- Chụp mạch hiêm khi được sử dụng cho mục đích chẩn đoán nhưng có thể được khuyến cáo để đánh giá huyết động khi các phương pháp không xâm lấn chưa đủ kết luận.
- Bệnh nhân SVHL và HoHL nặng có thể cần chụp động mạch vành và TEE nếu có kế hoạch chuyển phẫu thuật tim (3)[C] (xem mục "Các vấn đề cần hội chẩn").
- Có thể cân nhắc theo dõi ECG ngoại trú/máy ghi biến cố nếu bệnh nhân có hội hợp đánh trống ngực, nhưng không được chỉ định chỉ vì SVHL đơn thuần (3)[C].

Giải thích xét nghiệm

- SVHL được định nghĩa là sự sa của lá van trước, lá van sau, hoặc cả hai lá van với độ di lệch lên trên ít nhất 2 mm vào NT trong thì tâm thu, trên mặt phẳng vòng van cạnh ức trục dài của siêu âm tim, có hoặc không kèm dày lá van (1).
 - Phân loại hình thái học (1):
 - SVHL điển hình (còn gọi là hội chứng Barlow): sa van kèm dày lá van >5 mm
 - SVHL không điển hình (thiếu hụt sợi đàn hồi): sa van kèm dày lá van <5 mm
- Sa van hai lá kiểu "lá van sa lật" (flail) là thuật ngữ chỉ dạng nặng, trong đó một hoặc nhiều đoạn của lá van nhô vào NT trong thì tâm thu; thường liên quan đến đứt dây chằng hoặc đứt cơ nhú (2).

ĐIỀU TRỊ

BIỆN PHÁP CHUNG

- Trấn an là phù hợp đối với bệnh nhân có dạng sa van nhẹ và gánh nặng triệu chứng thấp; khuyến khích lối sống bình thường và tập thể dục đều đặn (3)[C].
- Nếu SVHL liên quan đến hội hợp đánh trống ngực, mệt mỏi, hoặc lo âu, có thể khuyến khích bệnh nhân ngừng rượu, thuốc lá, và caffeine (3)[C].
- SVHL với triệu chứng hạ huyết áp tư thế có thể được xử trí bằng cách tăng lượng dịch và muối nạp vào. Vớ áp lực cũng có thể có lợi (3)[C].

ĐIỀU TRỊ NỘI KHOA

- Aspirin (75 đến 325 mg mỗi ngày) có thể được cân nhắc cho SVHL có các đặc điểm siêu âm tim "nguy cơ cao" (dày >5 mm hoặc lá van dư thừa) (3)[C].
- Aspirin (75 đến 325 mg mỗi ngày) được khuyến cáo cho bệnh nhân SVHL có cơn thiếu máu não thoáng qua (TIA) (3)[C].
- Warfarin có thể được cân nhắc cho bệnh nhân SVHL có TIA tiếp tục xảy ra dù đã dùng aspirin (3)[C].
- Aspirin (75 đến 325 mg mỗi ngày) được cân nhắc cho bệnh nhân SVHL có tiền sử đột quy, không có đặc điểm siêu âm tim nguy cơ cao (dày >5 mm hoặc lá van dư thừa), không có HoHL, rung nhĩ, hoặc huyết khối NT (3)[C].
- Warfarin được cân nhắc cho bệnh nhân SVHL có tiền sử đột quy, có kèm đặc điểm siêu âm tim nguy cơ cao (dày >5 mm hoặc lá van dư thừa), HoHL, rung nhĩ, hoặc huyết khối NT (3)[C].
- Bệnh nhân SVHL có hội hợp đánh trống ngực có thể được điều trị bằng chẹn beta (3)[C].
- Lưu ý: SVHL đơn thuần không còn được xem là chỉ định dự phòng kháng sinh viêm nội tâm mạc nhiễm khuẩn (VNTMNK) (2)[C].

CÁC VẤN ĐỀ CẦN HỘI CHẨN

- Hội chẩn tim mạch được chỉ định trong SVHL có triệu chứng đáng kể, đặc điểm nguy cơ cao, hoặc các chẩn đoán tim mạch phức tạp.
- Hội chẩn phẫu thuật lồng ngực-tim mạch được chỉ định ở bệnh nhân có chỉ định sửa van bằng phẫu thuật.
- Có thể cân nhắc tư vấn di truyền cho bệnh nhân nghi ngờ có bệnh lý di truyền.

PHẪU THUẬT/THỦ THUẬT KHÁC

- SVHL và thoái hóa van dạng nhầy là nguyên nhân thường gặp nhất của HoHL nguyên phát mạn tính cần phẫu thuật ở các quốc gia thu nhập cao (2).
- Hội chẩn sửa van hai lá được chỉ định trong các trường hợp sau (3)[C]:
 - Ở bệnh nhân có triệu chứng với HoHL nguyên phát nặng
 - Ở bệnh nhân HoHL không triệu chứng có rối loạn chức năng tâm thu thất trái (TT) (phân suất tống máu thất trái [LVEF] $\leq 60\%$, đường kính cuối tâm thu thất trái [LVESD] ≥ 40 mm)
 - Bệnh nhân không triệu chứng có rung nhĩ hoặc tăng áp phổi cũng có thể được cân nhắc can thiệp phẫu thuật (3)[C].
- Nhìn chung, nếu có chỉ định phẫu thuật cho HoHL, sửa van hai lá được ưu tiên hơn thay van khi có thể, do tỷ lệ tử vong phẫu thuật và biến chứng lâu dài thấp hơn (4)[C],(5).
- Phẫu thuật ít xâm lấn và phẫu thuật cho bệnh nhân không triệu chứng chưa có rối loạn chức năng tâm thu TT vẫn là lĩnh vực đang được nghiên cứu (5).

CHĂM SÓC LIÊN TỤC

KHUYẾN CÁO THEO DÕI

- Bệnh nhân SVHL không triệu chứng và không có HoHL đáng kể có thể được theo dõi lâm sàng mỗi 3 đến 5 năm (3)[C].
- Theo dõi định kỳ bằng TTE được khuyến cáo ở bệnh nhân không triệu chứng có bệnh van tim đã biết, với khoảng thời gian tùy thuộc vào loại tổn thương van, mức độ nặng, kích thước thất, và chức năng thất (4)[C].
- Bệnh nhân có triệu chứng hoặc có đặc điểm nguy cơ cao trên siêu âm tim ban đầu, bao gồm HoHL mức độ trung bình đến nặng, có thể cần siêu âm tim định kỳ và nên được theo dõi lâm sàng ít nhất mỗi năm một lần (3)[C].

CHẾ ĐỘ ĂN

Bệnh nhân SVHL có triệu chứng hồi hộp đánh trống ngực nên được cảnh báo hạn chế caffeine, rượu, và thuốc lá (3)[C].

GIÁO DỤC BỆNH NHÂN

- Có thể tư vấn cho bệnh nhân rằng SVHL thường là bệnh lý lành tính.
- Nên tư vấn cho bệnh nhân rằng không có chống chỉ định mang thai chỉ dựa trên chẩn đoán SVHL đơn thuần (3)[C].
- Nên tư vấn bệnh nhân báo cáo kịp thời bất kỳ thay đổi nào về triệu chứng, có thể cần siêu âm tim lặp lại (3)[C].
- Giáo dục bệnh nhân về khả năng SVHL xuất hiện mang tính gia đình đôi khi.
- Khuyến cáo hạn chế các môn thể thao thi đấu cường độ cao nếu bệnh nhân SVHL có bất kỳ đặc điểm nào sau đây (3)[C]:
 - Giảm TT mức độ trung bình hoặc rối loạn chức năng TT
 - Loạn nhịp nhanh không kiểm soát được
 - Khoảng QT kéo dài
 - Ngất không rõ nguyên nhân
 - Tiền sử được hồi sức sau ngừng tim
 - Giảm gốc động mạch chủ

TIỀN LƯỢNG

- Tiên lượng rất tốt đối với bệnh nhân không triệu chứng và không có biến chứng; SVHL thường lành tính với tuổi thọ bình thường.
- Nhìn chung, tiên lượng của SVHL liên quan chặt chẽ đến việc HoHL có xuất hiện hay không và diễn tiến của nó như thế nào, cũng như sự xuất hiện của các biến chứng nghiêm trọng khác (1),(3).

BIẾN CHỨNG

- HoHL — SVHL và thoái hóa van dạng nhầy là nguyên nhân thường gặp nhất của HoHL nguyên phát mạn tính ở các quốc gia thu nhập cao (2).
- Nhiều biến chứng khác có thể xảy ra như hậu quả của HoHL nặng:
 - Suy tim thứ phát sau HoHL tiến triển hoặc cấp tính
 - Tăng áp phổi kèm rối loạn chức năng thất phải
 - Giảm NT kèm nhịp nhanh trên thất kịch phát (bao gồm rung nhĩ)
- Loạn nhịp tim, bao gồm ngoại tâm thu nhĩ, nhịp nhanh trên thất, ngoại tâm thu thất (3)
- Đột tử do tim (SCD) xảy ra thường xuyên hơn ở SVHL so với dân số chung, nhưng vẫn hiếm gặp, với tỷ lệ 0,14 ca SCD trên 100 bệnh nhân-năm ở bệnh nhân SVHL.
- Các yếu tố nguy cơ SCD trong SVHL có thể bao gồm sa cả hai lá van, xơ hóa thất, ngoại tâm thu thất phức tạp, và bất thường sóng ST-T.
- Biến cố thiếu máu não (đột quỵ và TIA)
- Viêm nội tâm mạc nhiễm khuẩn (3)

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Delling FN, Vasan RS. Epidemiology and pathophysiology of mitral valve prolapse: new insights into disease progression, genetics, and molecular basis. *Circulation*. 2014;129(21):2158–2170.
2. Guy TS, Hill A. Mitral valve prolapse. *Annu Rev Med*. 2012;63:277–292.
3. Bonow RO, Carabello BA, Chatterjee K, et al. 2008 Focused update incorporated into the ACC/AHA 2006 Practice Guideline Guidelines for the Management of Patients with Valvular Heart Disease. *Circulation*. 2008;118(15):e523–e661.
4. Otto CM, Nishimura RA, Bonow RO, et al. 2020 ACC/AHA Guideline for the Management of Patients with Valvular Heart Disease: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. *Circulation*. 2021;143(5):e35–e71.
5. Nishimura RA, Vahanian A, Eleid MF, et al. Mitral valve disease—current management and future challenges. *Lancet*. 2016;387(10025):1324–1334.

MÃ ICD10

- I34.1 Sa van hai lá không do thấp tim
- I05.8 Các bệnh van hai lá do thấp khác

ĐIỂM LÂM SÀNG QUAN TRỌNG

- SVHL là tình trạng một hoặc cả hai lá van hai lá phồng lên vào NT trong thì tâm thu của thất.
- Dấu hiệu nghe tim chính là tiếng click giữa tâm thu, mặc dù không nghe thấy trong tất cả các trường hợp; tiếng click cũng có thể được theo sau bởi tiếng thổi giữa đến cuối tâm thu, nghe rõ nhất ở mỏm tim.
- Siêu âm tim là bắt buộc để chẩn đoán xác định.
- Nguyên nhân của SVHL mang tính đa yếu tố và có thể thứ phát sau nhiều bệnh lý khác nhau như bệnh mô liên kết, bệnh tim bẩm sinh, nhồi máu, viêm nội tâm mạc, sốt thấp khớp, và chấn thương.
- SVHL thường có diễn tiến lâm sàng lành tính; bệnh có liên quan đến HoHL, và làm tăng nguy cơ loạn nhịp tim, đột quỵ và TIA, viêm nội tâm mạc, và thậm chí SCD (mặc dù vẫn cực kỳ hiếm gặp).