

CẬP NHẬT CHẨN ĐOÁN VÀ ĐIỀU TRỊ CHOLESTEATOMA BẨM SINH

Chữ Thị Hồng Ninh¹, Đặng Tiến Trường², Nghiêm Đức Thuận¹, Đoàn Thị Hồng Hoa¹

¹ Học viện Quân Y

² Trường đại học Y dược, Đại học Quốc gia Hà Nội

<https://doi.org/10.60137/tmhvn.v69i64.101>

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Cholesteatoma bẩm sinh là bệnh lý hiếm gặp. Triệu chứng thường khó phát hiện chính xác và điều trị còn nhiều phức tạp với tỉ lệ tái phát khá cao. Mục tiêu: Bài báo này tóm tắt những thông tin hiểu biết gần đây và những khuyến cáo cập nhật về chẩn đoán, điều trị và quản lý bệnh cholesteatoma. **Phương pháp:** Tìm kiếm các bài báo liên quan chủ đề nghiên cứu bằng công cụ PubMed trực tuyến và các công bố trên tạp chí y khoa được xếp hạng tính điểm. Thuật ngữ được sử dụng gồm: "congenital cholesteatoma", "cholesteatoma bẩm sinh", "diagnosis" and "treatment". **Kết quả:** Cholesteatoma bẩm sinh được định nghĩa là khối trắng như ngọc trai ở màng nhĩ nguyên vẹn trên bệnh nhân không có tiền sử chảy nước tai, thủng màng nhĩ hoặc các thủ thuật tai trước đó. Cơ chế bệnh sinh của cholesteatoma bẩm sinh vẫn còn gây tranh cãi; tuy nhiên, thuyết tồn dư biểu mô được chấp nhận phổ biến nhất. Tỷ lệ mắc chứng rối loạn này dường như đang gia tăng. Các vị trí biểu hiện phổ biến nhất khi khám thực thể là góc phần tư trước-trên và sau-trên của màng nhĩ. Điếc dẫn truyền là triệu chứng phổ biến nhất. Hệ thống phân loại giai đoạn cholesteatoma gần đây đã được đề xuất nhằm thống nhất báo cáo và xác định chính xác tình trạng bệnh. Điều trị cholesteatoma bẩm sinh vẫn là phẫu thuật. Phương pháp phẫu thuật 2 giai đoạn được cân nhắc vì tỉ lệ tái phát sau phẫu thuật giai đoạn 1 khá cao. **Kết luận:** Cholesteatoma bẩm sinh là khối cholesteatoma trắng ngọc, chẩn đoán thường chậm trễ, biến chứng thường nguy hiểm cũng như điều trị khó khăn. Thông tin cập nhật trong chẩn đoán và điều trị cholesteatoma bẩm sinh góp phần giúp bác sĩ tai mũi họng nâng cao cảnh giác chẩn đoán và xử trí bệnh hiệu quả hơn.

Từ khoá: congenital cholesteatoma, cập nhật, chẩn đoán, điều trị.

UPDATE ON CONGENITAL CHOLESTEATOMA DIAGNOSIS AND TREATMENT

ABSTRACT

Background: Congenital cholesteatoma was a rare disorder. Diagnosis and treatment of

¹ Tác giả chính: Chữ Thị Hồng Ninh; ĐT: 0986008484; Email: ninhvqy@gmail.com.

Nhận bài: 28/03/2024

Ngày nhận phản biện: 9/4/2024

Ngày nhận phản hồi: 20/4/2024

Ngày duyệt đăng: 22/4/2024

congenital cholesteatoma still was difficult. Objective: This article updated the information and knowledge on diagnosis and treatment of cholesteatoma. **Method:** The literature search was undertaken with PubMed as well as published studies on ranked publications. The search terms "congenital cholesteatoma", "update", "diagnosis and treatment" were used to acquire the information. **Results:** Congenital cholesteatomas have been defined as pearl white cholesteatoma mass in intact tympanic membrane with evidencing no prior history of otorrhea, tympanic perforation, or previous otologic procedures. The pathogenesis of congenital cholesteatoma remains controversial; however, the most commonly accepted theory was a epithelial rest theory. The incidence of this disorder likely is increasing. The most common locations of cholesteatoma were the anterior-superior and posterior-superior quadrants of the eardrum. Conductive hearing loss was the most common symptom. Classification systems based on disease staging have recently been improved in order to unify and identify the disease status. The congenital cholesteatoma treatment was still surgical approach. A second-look approach for treating congenital cholesteatoma was considered for individual case. **Conclusion:** Congenital cholesteatoma is a pearly white mass of cholesteatoma. Diagnosis was often delayed, complications were often dangerous and treatment was difficult. Updated information on the diagnosis and treatment of congenital cholesteatoma contributes to helping otolaryngologists improve their vigilance in diagnosing and treating the disease more effectively.

Keywords: congenital cholesteatoma, update, diagnosis and treatment.

1. TỔNG QUAN

Cholesteatoma là khối nang trắng với lớp bên ngoài khá dày, dai gồm biểu mô có dạng vảy, lát tầng, sừng hóa và tổ chức liên kết với tinh thể cholesterin ở giữa và lớp bên trong là khối mềm trắng như bã đậu. Lớp ngoài chứa tổ chức hạt, tiết ra nhiều enzyme tiêu protein có khả năng làm tiêu/mòn xương. Bệnh lý cholesteatoma được chia thành 2 loại chính: bẩm sinh và mắc phải. Cholesteatoma bẩm sinh (congenital cholesteatoma - CC) được định nghĩa là khối nang biểu bì vảy sừng hóa phía bên trong màng nhĩ còn nguyên vẹn trên bệnh

nhân không có tiền sử chảy tai, thủng màng nhĩ hoặc có phẫu thuật tai trước đó; khối cholesteatoma này đã xuất hiện từ lúc sinh ra [1].

CC thường biểu hiện dưới dạng khối trắng ngọc trai, có vị trí ở góc phần tư trước trên của tai giữa và phía sau màng nhĩ. Tuy nhiên, phần lớn CC liên quan đến cả các góc phần tư khác của màng nhĩ do chẩn đoán chậm. McCabe và cs đã công bố CBS ở góc phần tư trước trên, sau trên và cả trước trên và sau trên lần lượt chiếm 29%, 23 % và 46% tổng số ca [2].

Về dịch tễ học, tỉ lệ CC ước tính là

0,12 trên 100.000 người, chiếm 4-24 % trong các ca cholesteatoma ở trẻ em và khoảng 2-5 % trong tổng số các ca cholesteatoma [3]. Độ tuổi trung bình khi được chẩn đoán mắc CC thường là 5-6 tuổi.

Bài báo này nhằm tóm tắt thông tin hiểu biết hiện nay về CC và những khuyến cáo cập nhật về chẩn đoán và điều trị bệnh lý này.

2. CƠ CHẾ BỆNH SINH CỦA CHOLESTEATOMA BẨM SINH

Đến nay, nguyên nhân của CC vẫn còn gây tranh cãi. Có nghiên cứu ở cấp độ phân tử chứng minh khác biệt giữa cholesteatoma mắc phải và bẩm sinh dựa trên biểu hiện khác nhau mức độ cytokine và phân tử liên kết tế bào.

Giả thuyết được chấp nhận phổ biến nhất là thuyết tồn dư phần biểu mô (epithelial rest theory). Năm 1936, Teed và cs đã báo cáo về sự xuất hiện tồn dư phần biểu mô trong khoang tai giữa qua đánh giá mô học xương thái dương thai nhi. Tồn dư biểu mô này xuất hiện ở góc phần tư trước trên tai giữa cho đến khi thai được 33 tuần; sau đó biểu mô này được tái hấp thụ. Năm 1986, Michaels và cs cũng có công bố tương tự, tồn dư biểu mô tại các vị trí hiếm gặp khác trong tai giữa. Năm 1998, lần đầu tiên mối liên quan giữa tồn dư phần biểu mô và CC được y văn ghi chép lại bởi Karmody và cs [4].

Giả thuyết khác về nguồn gốc của CC là thuyết di cư (invasion theory). Giả thuyết cho rằng có sự lệch hướng di chuyển của tế bào ngoại bì trong giai đoạn đang phát triển

của ống tai ngoài; những tế bào này di chuyển qua eo nhĩ vào tai giữa và tạo thành lớp chất nền cho sự hình thành cholesteatoma[5].

Nguồn gốc của CC xương đá được cho là liên quan tới túi Seessel sau hầu họng (Seessel epipharyngeal pouch). Nguồn gốc này có thể là do sự dịch chuyển của mô biểu bì vào xương đá và tới góc tiểu não cầu. Gần đây, Bernal-Sprekelsen và cs đã công bố bằng chứng chống lại giả thuyết cho rằng CC xuất hiện là do hiện tượng thai nhi hít phải nước ối có phân su và phần biểu mô vảy bong ra. Hơn nữa, khác nhau qua phân tích DNA trong CC và cholesteatoma mắc phải cũng được chứng minh và có xu hướng ủng hộ giả thuyết tồn dư phần biểu mô. Điểm đáng chú ý khác là, một số dị tật liên quan CC cũng được mô tả, gồm hội chứng khe mang - tai - thận (branchio-oto-reanal syndrome), dị tật nang và khe mang I (first branchial cleft anomalies) và các dị tật nhỏ chuỗi xương con [4].

3. PHÂN LOẠI CHOLESTEATOMA BẨM SINH

3.1. Phân loại theo đặc điểm cấu trúc khối cholesteatoma

Theo đặc điểm cấu trúc khối cholesteatoma, CC có thể chia thành 3 dạng:

+ dạng đóng (closed type), hay còn gọi là dạng nang (cystic type);

+ dạng mở (open type), lớp biểu bì sừng hóa dạng vảy (flat keratinizing epithelium);

+ dạng hỗn hợp (dạng mà bao gồm cả đặc điểm của dạng đóng và dạng mở) [5].

3.2. Phân loại theo giai đoạn tiến triển của CC [2]

CC có nhiều phân loại giai đoạn khác nhau được sử dụng, hiện nay gồm 2 hệ phân loại được chấp nhận rộng rãi, gồm có:

a. Phân loại giai đoạn theo Potsic

Giai đoạn theo Potsic và nguy cơ sốt bệnh có mối tương quan trực tiếp với nhau, nguy cơ tăng lên ở giai đoạn cao hơn. Ở giai đoạn I, nguy cơ bệnh còn sót lại khoảng 5%; ở giai đoạn II là 24%; giai đoạn III khoảng 44%; và giai đoạn IV, 64%.

Dựa theo vị trí khối cholesteatoma, đặc điểm giai đoạn theo phân loại Potsic được nêu ra tại bảng 1.

Bảng 1. Phân loại giai đoạn theo Potsic

Giai đoạn	Đặc điểm giai đoạn
I	Cholesteatoma khu trú tại chỉ một góc phần tư màng nhĩ
II	Cholesteatoma có tại nhiều góc phần tư nhưng chưa lan ra chuỗi xương con hoặc xương chũm
III	Cholesteatoma ảnh hưởng tới chuỗi xương con nhưng chưa tới xương chũm
IV	Cholesteatoma gây ra bệnh lý xương chũm

b. Phân loại giai đoạn của Hiệp hội Tai học Nhật Bản (JOS - Japan Otological Society)

Năm 2017, Hiệp hội Tai học Nhật Bản đã giới thiệu một hệ thống phân giai đoạn mới cho bệnh cholesteatoma, với mục tiêu

mô tả cụ thể hơn dựa theo ranh giới phân chia của tai giữa và xương chũm và các vị trí khó tiếp cận, bao gồm cả xoang hàm nhĩ và ngách trên vòm.

Ngoài ra, hệ phân loại giai đoạn theo JOS dựa theo vị trí khối cholesteatoma gồm các giai đoạn được mô tả trong Bảng 2 [2].

Bảng 2. Phân loại giai đoạn theo JOS

Giai đoạn	Đặc điểm giai đoạn
I	Cholesteatoma khu trú tại hàm nhĩ
Ia	Cholesteatoma xuất hiện tại nửa trước hàm nhĩ
Ib	Cholesteatoma xuất hiện tại nửa sau hàm nhĩ
Ic	Cholesteatoma liên quan tới cả 2 nửa hàm nhĩ
II	Cholesteatoma ảnh hưởng tới 2 hay nhiều vị trí khác nhau
III	Cholesteatoma có biến chứng tới dưới xương thái dương
IV	Cholesteatoma có biến chứng vào trong hộp sọ

Mục đích đưa ra hệ thống phân loại giai đoạn của CC nhằm để (1) hỗ trợ bác sĩ lâm sàng lập kế hoạch điều trị trước phẫu thuật, (2) chỉ ra tiên lượng, (3) tạo điều kiện trao đổi thông tin giữa các bác sĩ lâm sàng khác và (4) đánh giá kết quả điều trị.

4. CHẨN ĐOÁN

Các xét nghiệm sau đây được thực hiện nhằm kiểm tra tình trạng mất thính lực: Thính lực đồ được thực hiện để đánh giá màng nhĩ, tai giữa và thính giác. Chụp CT tai xác định tổn thương xương tai. MRI xác định liệu khối cholesteatoma có lan qua nền sọ.

4.1. Khám soi tai

Kỹ thuật khám soi tai có hiệu quả nhất để kiểm tra tình trạng màng nhĩ [6]. Ống tai phải sạch hoàn toàn, chẳng hạn không có ráy tai, dịch mủ, mô hạt, để kiểm tra các vùng khuất và ngăn ngừa chẩn đoán sai cholesteatoma. Toàn bộ màng nhĩ, thượng nhĩ và góc phần tư sau trên, là những khu vực thường được coi là nguyên nhân gây ra chứng cholesteatoma mắc phải, cần được kiểm tra cẩn thận (phạm vi soi kéo dài ra mép ngoài). Màng nhĩ thường xuất hiện sự tích tụ các mảnh vụn vảy trong các túi. Đôi khi mô hạt có thể xuất hiện từ niêm mạc gần với khối cholesteatoma, một polyp dạng hạt trong ống tai cũng có thể là khối cholesteatoma. Cần thận trọng khi loại bỏ polyp khỏi tai vì cholesteatoma có thể dính vào nhiều cấu trúc quan trọng khác nhau như xương con hoặc dây thần kinh mặt. Mục tiêu của việc kiểm tra này là tìm ra bất kỳ tổn thương nào có thể là cholesteatoma hoặc tiền thân của cholesteatoma là túi co kéo. Bác sĩ lâm sàng cần lưu ý tổn thương liên quan đến cholesteatoma và viêm tai ngoài có thể biểu hiện các tổn thương tương tự trên hình ảnh soi tai.

4.2. Chuẩn đoán dựa trên kỹ thuật hình ảnh

CT: Hình ảnh CT độ phân giải cao được thực hiện trước khi phẫu thuật để xác định mức độ nghiêm trọng của bệnh [7]. Các tổn thương xương tiềm ẩn, dị tật tai (ví dụ, giảm sản tai giữa, biến thể giải phẫu hành cảnh, nứt dây thần kinh mặt và các bất thường khác, xương chũm đặc ngà, xoang

sigmoid ra trước và các đoạn trũng thấp), và các biến chứng khác, chẳng hạn như nứt trần và rò mê đạo. Chụp CT là cách ưu tiên để xác định mức liên quan đến xương của CC. Tuy nhiên, kỹ thuật này cũng có hạn chế nhất định khi đánh giá sự thay đổi của mô mềm, chẳng hạn như những thay đổi do mê đạo màng hoặc liên quan đến nội sọ. Ngoài ra, tình trạng đục và mờ thường thấy trên phim CT sau phẫu thuật u màng nhĩ có thể làm giảm độ chính xác của việc đánh giá tái phát sau phẫu thuật hoặc bệnh còn sót lại.

MRI: Do các chuỗi xung khác nhau được sử dụng trong MRI nhằm cải thiện khả năng phân biệt mô [8]. Cholesteatoma thường biểu hiện cùng/giảm tín hiệu cường độ trên T1W và tăng cường độ tín hiệu trên T2WI MR khi so sánh với mô não. Trên T2WI, huyết thanh hoặc dịch protein có màu cũng như mô hạt hoặc mô sẹo ở tai đã trải qua phẫu thuật cho thấy cường độ tín hiệu tăng cao. Khi so sánh với mô hạt xung quanh, khối cholesteatoma đôi khi cho thấy cường độ tín hiệu thấp hơn trên T2W hoặc nhiều tăng cường trong hình ảnh nhanh sử dụng thu nhận trạng thái ổn định (FIESTA); tuy nhiên, chúng cũng có thể không bị phát hiện trên các trình tự này. Có thể phân biệt được trên T1WI có tiêm thuốc tương phản, vì cholesteatoma không biểu hiện tăng độ tương phản nhưng các mô hạt thì có. Tuy nhiên, trình tự MRI tiêu chuẩn có thể không phát hiện được cholesteatoma ở xương thái dương vừa trải qua phẫu thuật.

4.3. Các xét nghiệm khác

Đo nhĩ lượng và đo thính lực là các phương pháp chẩn đoán phụ trợ có thể được sử dụng để đánh giá CC. Khiếm thính dẫn truyền phát hiện thông qua đo thính lực. Viêm mê đạo có thể liên quan đến triệu chứng giảm thính lực hỗn hợp với yếu tố thần kinh cảm giác. Mất thính lực thần kinh cảm giác có thể được loại trừ bằng nghiệm pháp Rinne, trong khi mất thính lực dẫn truyền có thể được phát hiện bằng nghiệm pháp Weber. Thính giác có thể bình thường nếu CC chưa ảnh hưởng tới chuỗi xương con. Cholesteatoma có thể truyền âm thanh và lấp đầy khoảng trống xương con, khiến thính giác dường như không bị ảnh hưởng hoặc chỉ giảm nhẹ ngay cả khi các xương con bị tổn thương. Hiện tượng bất thường này được gọi là cholesteatoma thầm lặng, cholesteatoma dẫn truyền hoặc thính giả cholesteatoma (cholesteatoma hearer).

Đo nhĩ lượng có thể phát hiện màng nhĩ bị thủng, tuy nhiên tình trạng này ở trẻ em ít phổ biến hơn so với người lớn và thử nghiệm đo này làm giảm độ giãn nở ở bên tai bệnh. Tương tự như đo thính lực, đo nhĩ lượng có thể không phải lúc nào cũng phản ánh chính xác tình trạng của tai giữa.

5. ĐIỀU TRỊ

Hiện nay có nhiều kỹ thuật nhưng đều nhằm mục đích: Loại bỏ bệnh tích, ngăn chặn tái phát, tạo ra một tai khô, bảo tồn cấu trúc để phục hồi chức năng nghe [9].

Đối với bệnh nhân bị tổn thương trung nhĩ trước đơn độc, phần lớn được điều trị thông qua phương pháp phẫu thuật tạo hình

màng nhĩ tiêu chuẩn. Các tổn thương trung nhĩ sau liên quan đến xương con, thường cần phải phẫu thuật cắt bỏ xương chũm để quan sát chu vi khối cholesteatoma. Hầu hết các bác sĩ phẫu thuật đều ủng hộ phẫu thuật cắt bỏ xương chũm nguyên vẹn vì kỹ thuật này cho phép tái tạo thính giác tốt hơn và có thể cần thiết phẫu thuật khoét chũm hạ tường ống tai.

Tuy nhiên, phẫu thuật khoét chũm hạ tường ống tai được thực hiện nếu bệnh nhân có biểu hiện sau:

- + Khiếm khuyết ống thính giác bên ngoài không thể tái tạo
- + Rò mê đạo
- + Sức khỏe kém
- + Tuân thủ điều trị kém.

Phẫu thuật tái tạo tai giữa được sử dụng trong trường hợp xương con bị mòn hoặc phẫu thuật loại bỏ để loại trừ hoàn toàn tổn thương. Lớp chất nền cholesteatoma thường được tìm thấy gần dây thần kinh mặt, nhưng hiếm khi cần dịch chuyển dây thần kinh mặt để loại bỏ hoàn toàn lớp này. Phương pháp tiếp cận hố sọ giữa có thể là cần thiết đối với các tổn thương quanh gốc.

Vẫn còn tồn tại một số tranh cãi về việc liệu có nên có phương pháp phẫu thuật 2 giai đoạn (a planned second look) trong điều trị CC hay không. CC không liên quan đến xương con có tỷ lệ bệnh còn sót lại cực kỳ thấp và do đó phương pháp phẫu thuật một giai đoạn thường là thích hợp. Tuy nhiên, nếu có bất kỳ lo ngại nào về bệnh

còn sót lại, chắc chắn cần phải có một phẫu thuật giai đoạn 2. Đối với các tổn thương lan rộng hơn, các chỉ định cho phẫu thuật giai đoạn 2 ít rõ ràng hơn và phải cân nhắc áp dụng cho từng bệnh nhân cụ thể. Tái phát sau phẫu thuật khoét chũm hạ tường ống tai xảy ra với tỉ lệ không nhỏ. Do đó, việc tái khám định kỳ là cần thiết. Theo dõi lâu dài là quan trọng đối với tất cả bệnh nhân [10].

6. KẾT LUẬN

Tỷ lệ mắc CC đường như đang gia tăng. Chẩn đoán sớm làm giảm mức độ bệnh, hạn chế can thiệp phẫu thuật sâu cũng như giảm nguy cơ biến chứng. Nên nghi ngờ cholesteatoma nếu quan sát thấy khối trắng ở phía trong màng nhĩ. Đây có thể chỉ là một triệu chứng nhỏ trong tổng số các triệu chứng và nên xem xét kỹ thuật chẩn đoán hình ảnh bổ sung như CT. Cholesteatoma vẫn là một bệnh cần điều trị bằng phẫu thuật. Các kỹ thuật kín đã được khuyến cáo là lựa chọn phẫu thuật hàng đầu ở trẻ em; tuy nhiên, mỗi trường hợp cần được đánh giá riêng biệt và kỹ thuật phù hợp cần được điều chỉnh cho từng bệnh nhân. Nếu thực hiện một kỹ thuật kín, cần cân nhắc thực hiện phẫu thuật 2 giai đoạn vì tỷ lệ tái phát trong kỹ thuật hạ tường ống tai. Khả năng tái phát có thể được dự đoán bằng hệ thống phân loại giai đoạn theo Postic. Kết quả thính lực sẽ phụ thuộc vào tình trạng của các xương con trong quá trình phẫu thuật và tình trạng của khoang tai giữa. Sự hiện diện hay vắng mặt của thành ống tai đường như có tác động lớn đến kết quả thính giác sau phẫu thuật. Bất

kể kỹ thuật nào được sử dụng để loại bỏ khối cholesteatoma, bệnh nhân cần được theo dõi lâu dài để theo dõi tai xem có tái phát hay không.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1] Yung M, Tono T, Olszewska E et al. EAONO/JOS joint consensus statements on the definitions, classification and staging of middle ear cholesteatoma. *J Int Adv Otol* 2017; 13:1-8.
- [2] McCabe R, Lee DJ, Fina M. The endoscopic management of congenital cholesteatoma. *Otolaryngologic Clinics of North America* 2021; 54:111-123.
- [3] Wei B, Zhou P, Zheng Y et al. Congenital cholesteatoma clinical and surgical management. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2023; 164: 111401.
- [4] Kazahaya K, Potsic WP. Congenital cholesteatoma. *Current opinion in otolaryngology & head and neck surgery* 2004; 12: 398-403.
- [5] Gilberto N, Custódio S, Colaço T et al. Middle ear congenital cholesteatoma: systematic review, meta-analysis and insights on its pathogenesis. *European Archives of Oto-Rhino-Laryngology* 2020; 277: 987-998.
- [6] Pachpande TG, Singh CV. Diagnosis and treatment modalities of cholesteatomas: a review. *Cureus*

- 2022; 14.
- [7] Zaman SU, Rangankar V, Muralinath K et al. Temporal bone cholesteatoma: typical findings and evaluation of diagnostic utility on high resolution computed tomography. *Cureus* 2022; 14.
- [8] Maccarrone F, Cantaffa C, Genovese M et al. Fusion computed tomography–magnetic resonance imaging scans for pre-operative staging of congenital middle-ear cholesteatoma. *The Journal of Laryngology & Otology* 2023:1-5.
- [9] Reuven Y, Raveh E, Ulanovski D et al. Congenital cholesteatoma: Clinical features and surgical outcomes. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2022; 156:111098.
- [10] Bennett M, Warren F, Jackson GC, Kaylie D. Congenital cholesteatoma: theories, facts, and 53 patients. *Otolaryngologic Clinics of North America* 2006; 39:1081-1094.