



HỘI NGHỊ KHOA HỌC CHẨN ĐOÁN HÌNH ẢNH TP.HCM MỞ RỘNG LẦN THỨ XII-2025

Phiên: Hình ảnh học Sản-Phụ khoa



TIẾP CẬN BẤT THƯỜNG PHÁT TRIỂN VỎ NÃO (MCD) TRONG CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH

**BS Nguyễn Thế Hùng
Bệnh viện Việt Pháp- Hà Nội**

TỔNG QUAN



- ❖ Bất thường phát triển vỏ não (**MCD**) là những bất thường cấu trúc cản trở quá trình hình thành vỏ não bình thường.
- ❖ Các bất thường này có thể xảy ra ở các giai đoạn khác nhau của thời kỳ phôi thai.
- ❖ **MCD** có thể biểu hiện phổ triệu chứng lâm sàng rộng, từ không có triệu chứng tới các dấu hiệu nặng như động kinh khó kiểm soát, chậm phát triển trí tuệ, các khiếm khuyết thần kinh và suy giảm nhận thức khác.

TỔNG QUAN



- ✓ 3% các nguyên nhân khiếm khuyết trí tuệ
- ✓ 25% các nguyên nhân co giật ở trẻ em
- ✓ 5-15% các nguyên nhân động kinh ở người lớn
- ✓ 20-40% các nguyên nhân của động kinh kháng trị

Guerrini et al, Lancet Neurol 2014
Coryell et al, Pediatrics 2018
Mancini, Eur J Med Genet 2018

PHÔI THAI



Quá trình phát triển vỏ não diễn ra theo một lộ trình chính xác, có thể chia làm 3 giai đoạn chính :

- ✓ Giai đoạn **tăng sinh** tế bào thần kinh
- ✓ Giai đoạn **di trú** tế bào thần kinh
- ✓ Giai đoạn **tổ chức** vỏ não (giai đoạn sau di trú)

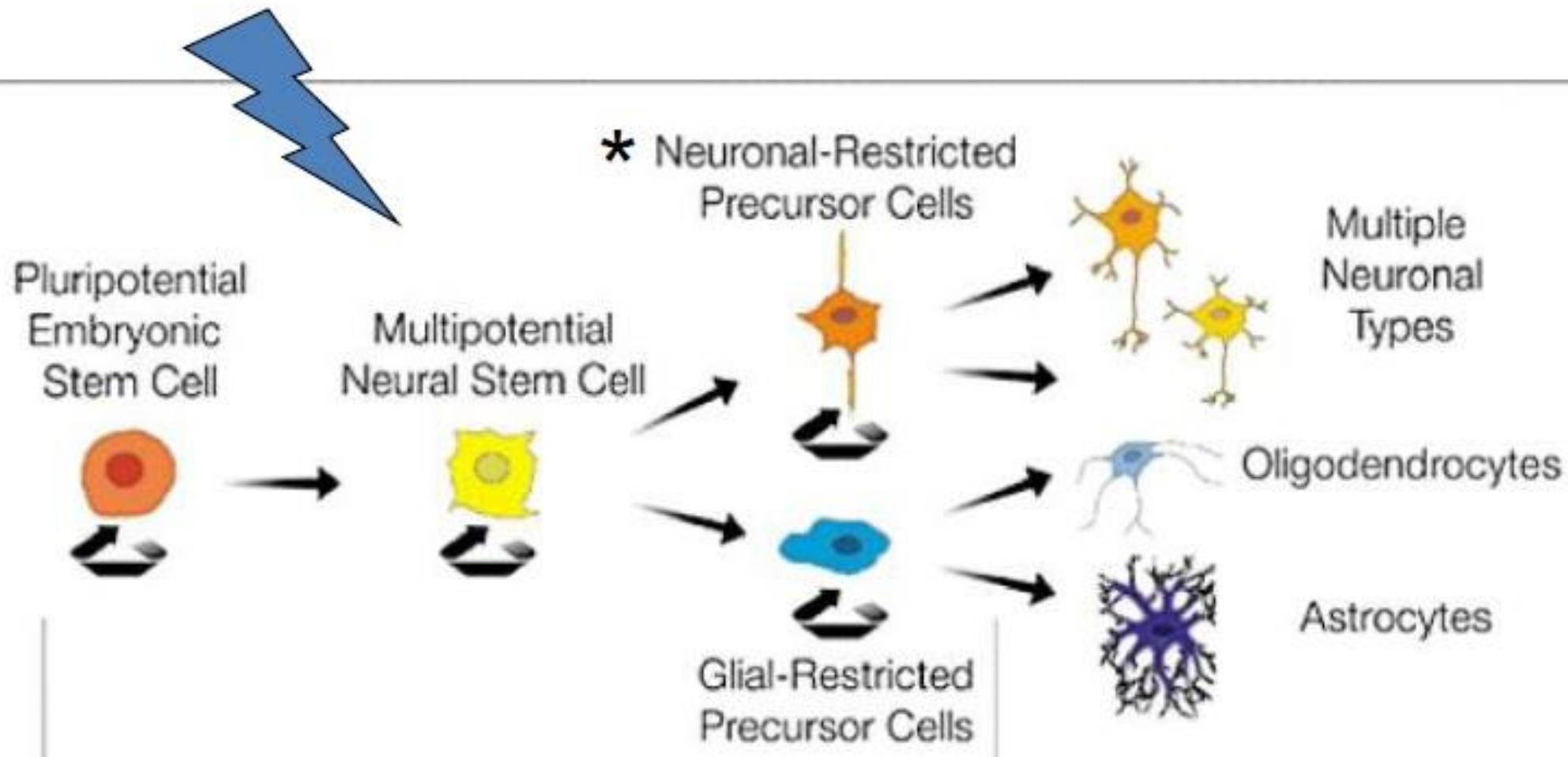
PHÔI THAI



Giai đoạn tăng sinh tế bào thần kinh :

- ✓ Vỏ não được hình thành bởi các tế bào thần kinh biểu mô.
- ✓ Bắt đầu vào khoảng tuần thứ 5-6 của thai kỳ
- ✓ Kết thúc vào khoảng tuần thứ 22-25 của thai kỳ

PHÔI THAI



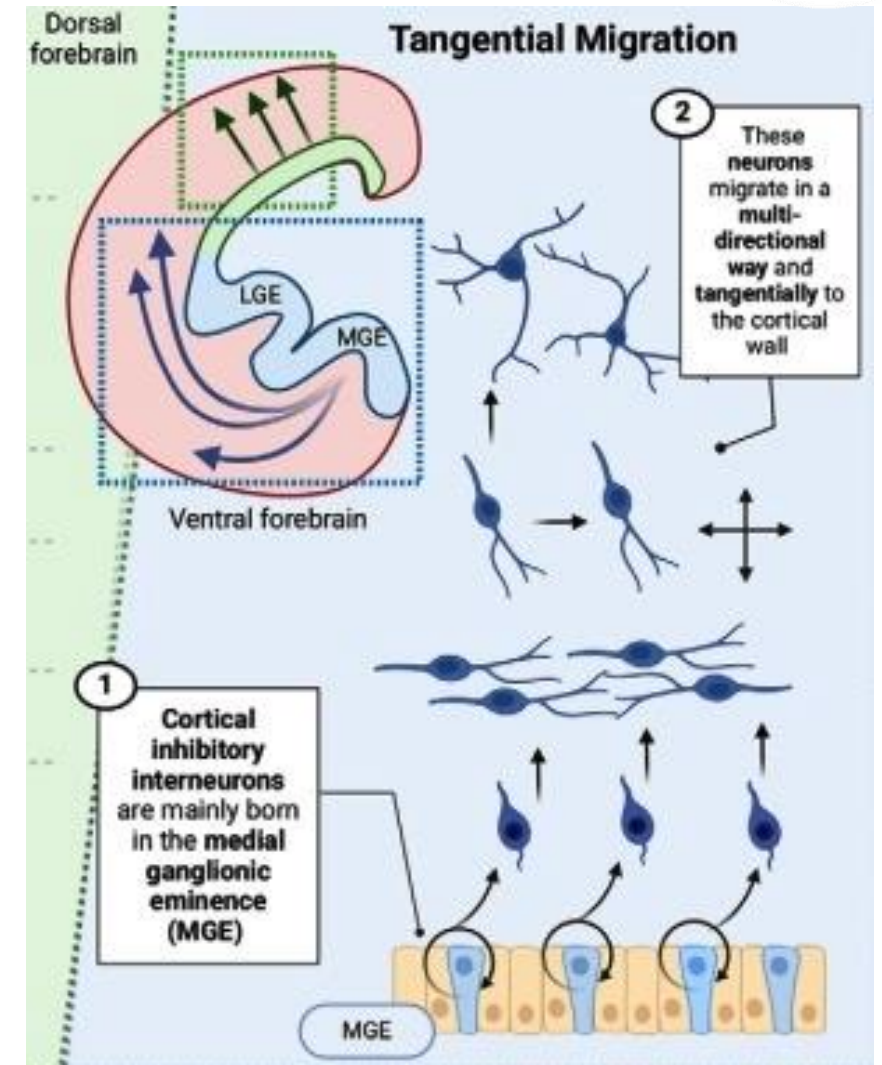
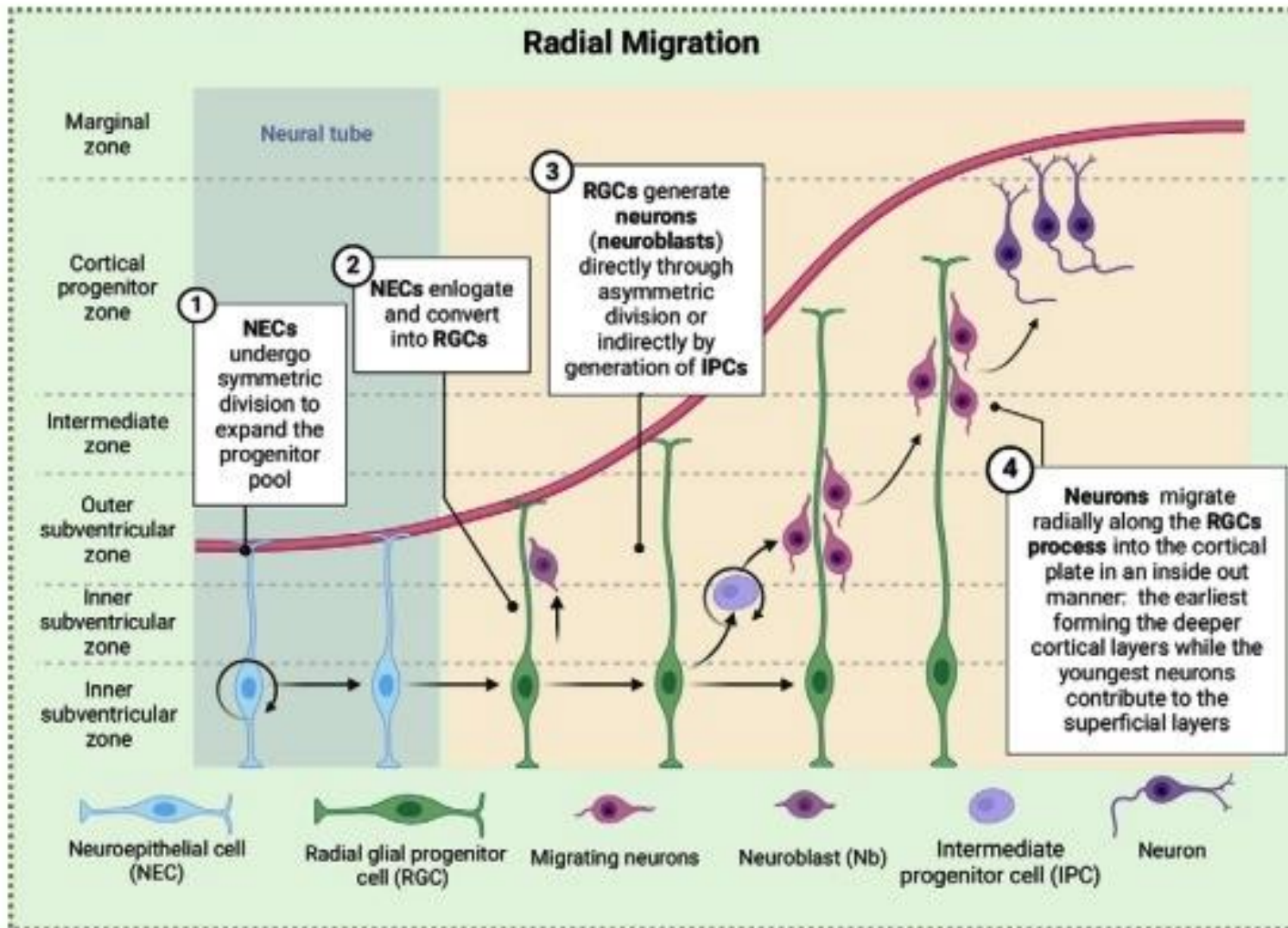
PHÔI THAI



Giai đoạn di trú tế bào thần kinh :

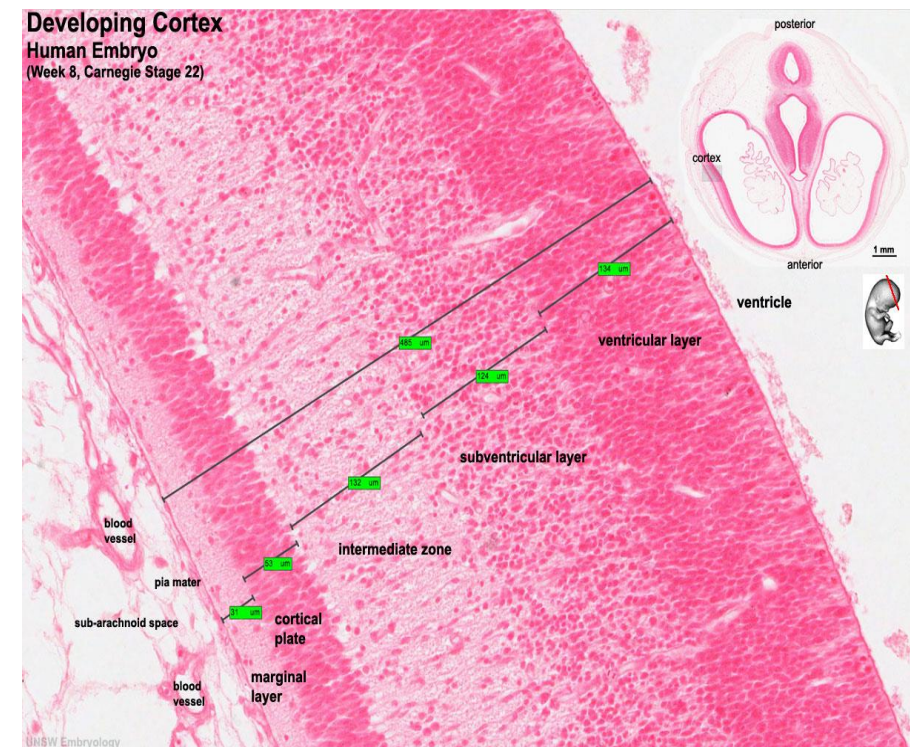
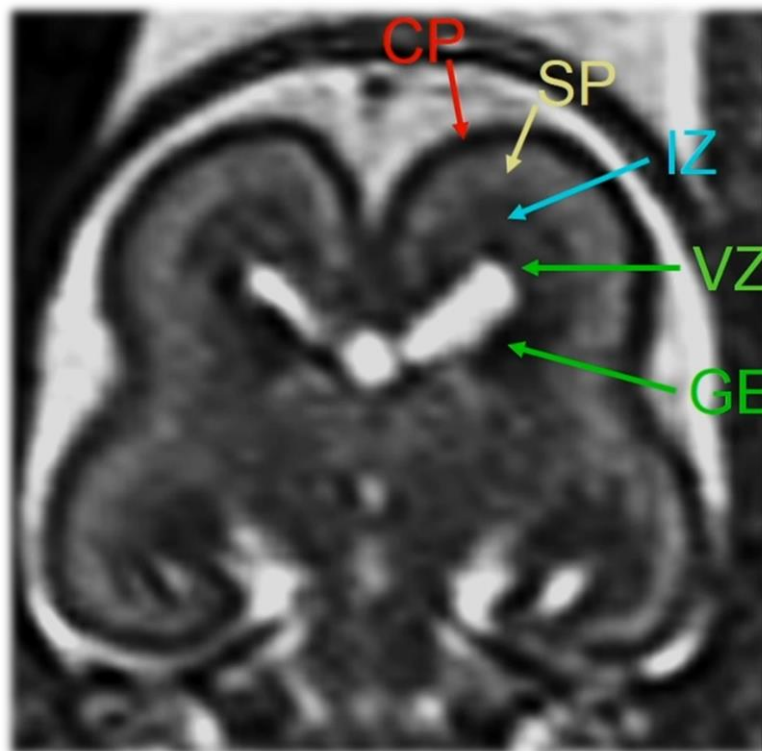
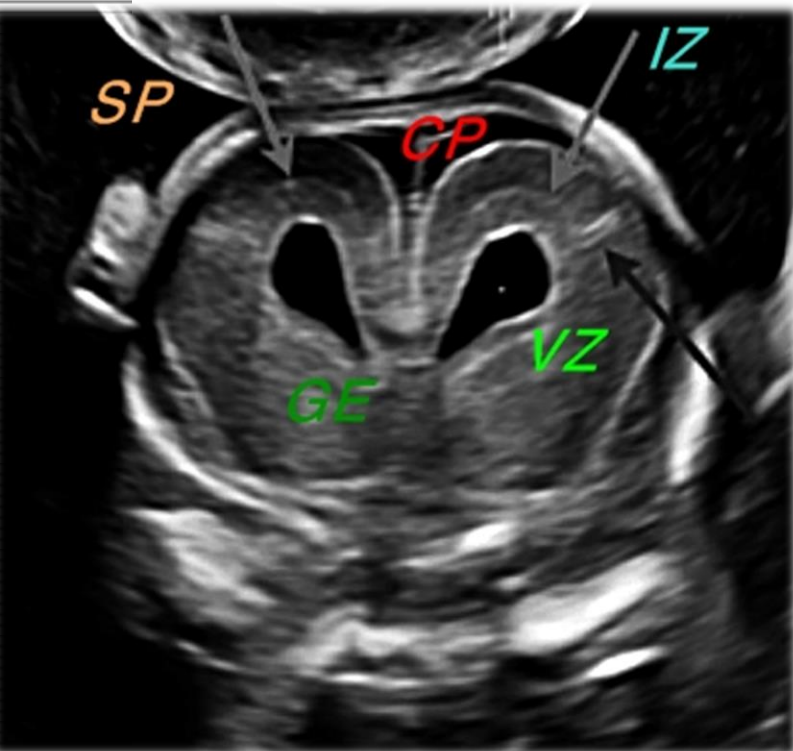
- ✓ Bắt đầu vào khoảng tuần thứ 5-6 của thai kỳ
- ✓ Kết thúc vào khoảng tuần thứ 30-35 của thai kỳ

PHÔI THAI



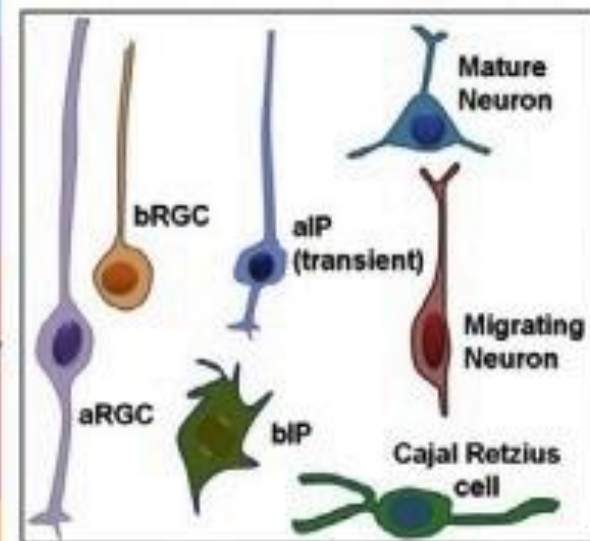
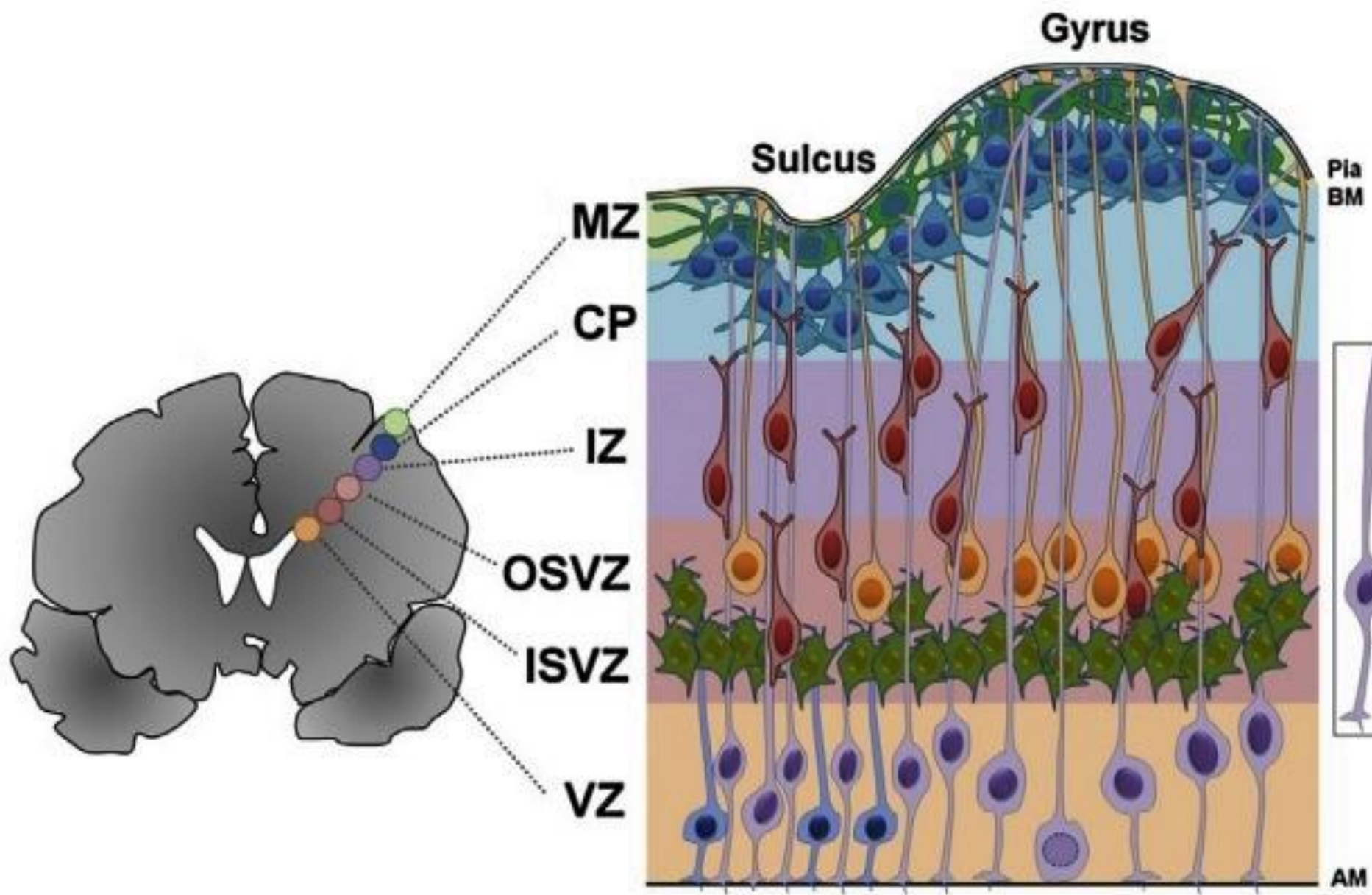
PHÔI THAI

Các đợt di trú của các tế bào thần kinh sẽ tạo nên các lớp vỏ não tạm thời :



Giai đoạn tổ chức vỏ não (sau di trú):

- ✓ Tạo thành vỏ não bình thường gồm 6 lớp tế bào
- ✓ Liên quan mật thiết với quá trình hình thành các rãnh cuộn não và hồi não.



PHÂN LOẠI



STAGE	CAUSE	DISORDER
Proliferation	↓	Microlissencephaly
	↑	Hemimegalencephaly
	Abnormal	Focal cortical dysplasia
Migration	↓	Complete lissencephaly
	↑	Congenital muscular disorders
	Ectopic	Heterotopia
Organization	Deranged	Polymicrogyria
		Schizencephaly

PHÂN LOẠI



CONSENSUS STATEMENT

OPEN



International consensus recommendations on the diagnostic work-up for malformations of cortical development

Renske Oegema¹✉, Tahsin Stefan Barakat², Martina Wilke², Katrien Stouffs³,
Dina Amrom^{4,5}, Eleonora Aronica^{6,7}, Nadia Bahi-Buisson⁸, Valerio Conti⁹,
Andrew E. Fry^{10,11}, Tobias Geis¹², David Gomez Andres¹³, Elena Parrini⁹,
Ivana Pogledic¹⁴, Edith Said^{14,15}, Doriette Soler^{16,17}, Luis M. Valor¹⁸, Maha S. Zaki¹⁹,
Ghayda Mirzaa^{20,21}, William B. Dobyns^{20,21}, Orly Reiner²¹, Renzo Guerrini⁹,
Daniela T. Pilz²², Ute Hehr²³, Richard J. Leventer²⁴, Anna C. Jansen²⁵,
Grazia M. S. Mancini^{2,26} and Natalia Di Donato²⁷✉

PHÂN LOẠI



Loại bất thường	Phân loại cũ	Tiêu chuẩn mới
Đa hồi não nhỏ	Bất thường ở giai đoạn sau di trú	Nên xếp loại như là một bất thường ở giai đoạn muộn của di trú.
Nhấn não	Chia thành nhấn não cổ điển (LIS1) và các biến thể khác của nhấn não.	Nên được mô tả dựa trên mức độ nghiêm trọng và độ chênh của các bất thường hồi não, độ dày vỏ não và các bất thường não khác kèm theo.
Loạn sản vỏ não	Chưa xếp loại	Thuật ngữ mới để mô tả bất thường hình thái của vỏ não.

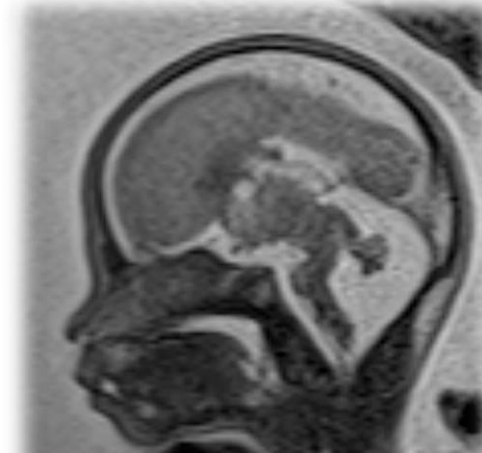
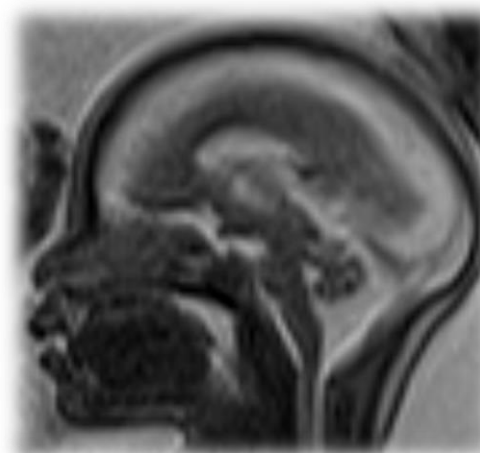
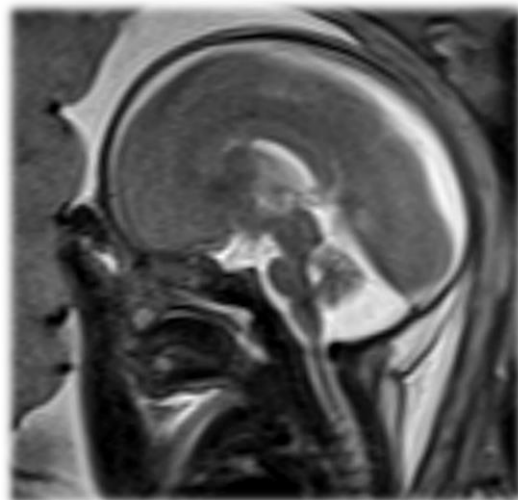
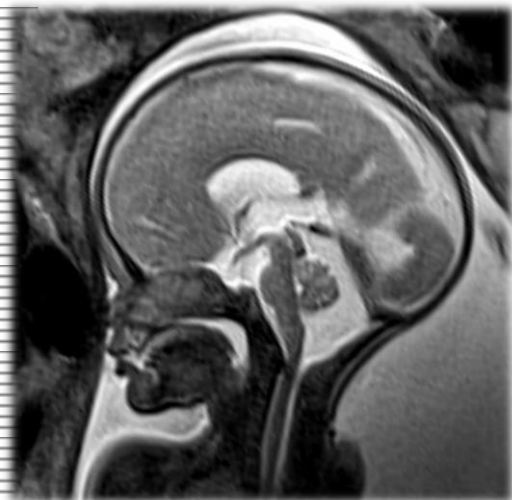
MỘT SỐ DẤU HIỆU HÌNH ẢNH GỢI Ý BẤT THƯỜNG PHÁT TRIỂN VỎ NÃO (MCD)

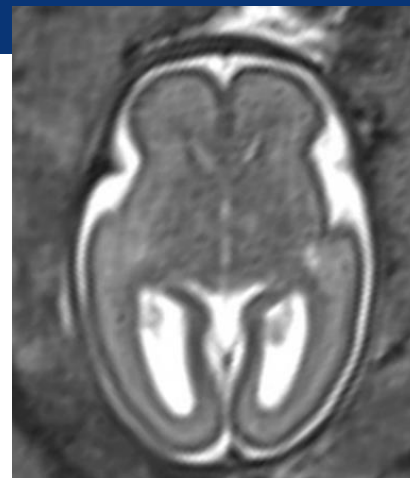
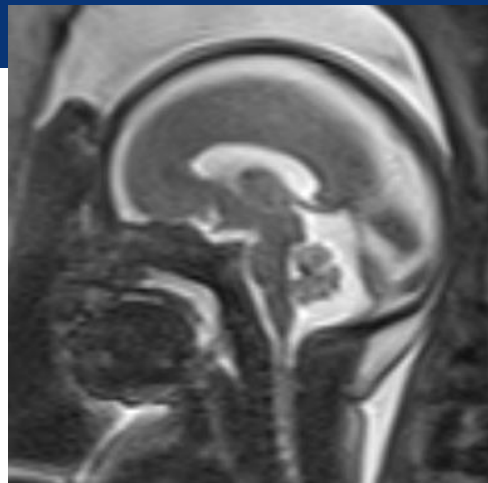
1. Thay đổi kích thước vòng đầu

KÍCH THƯỚC ĐẦU

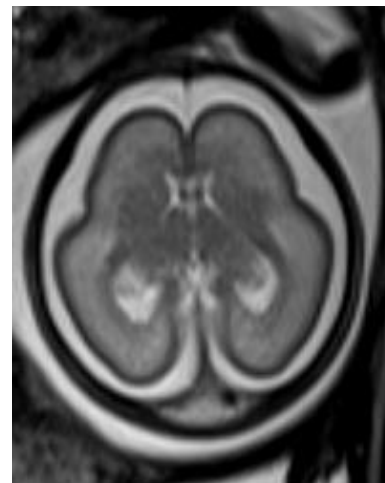
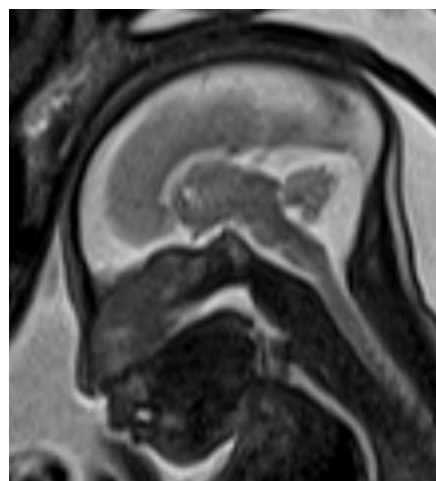
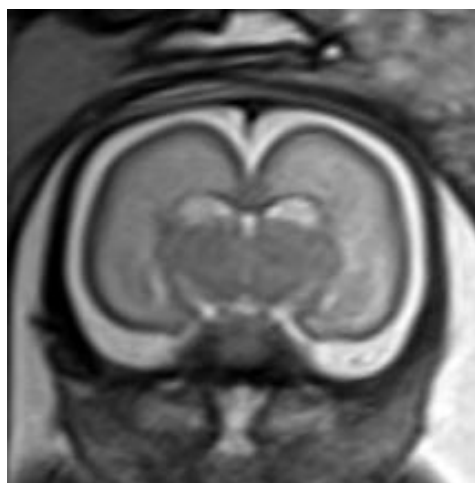
Đầu to **>97** bách phân vị

Đầu nhỏ **<3** bách phân vị





25 tuần 2 ngày
Vòng đầu < 1bpv



26 tuần 5 ngày
Vòng đầu < 1bpv

Gen	Dạng di truyền	Đồng/Dị hợp	Vị trí	Thay đổi Nucleotit/ Axit amin	Hệ quả	Kiểu hình	Phân lớp đột biến
MTSS1L	Trội	Dị hợp	chr16: 70664131	NM_138383.3: c.1790C>T (NP_612392.1: p.Thr597Met)	Đột biến sai nghĩa	Microcephaly; Global developmental delay Intellectual disability Hypotonia	Có thể gây bệnh
ASPM	Lặn	Dị hợp	chr1: 197102332- 197102333	NM_018136.5: c.6918dup (NP_060606.3: p.Gln2307ThrfsTer11)	Đột biến lệch khung	Microcephaly 5, primary, autosomal recessive (AR)	Chưa được báo cáo trên Clinvar
ASPM	Lặn	Dị hợp	chr1: 197142801	NM_001206846.1: c.1451del (NP_001193775.1: p.Asn484IlefsTer48)	Đột biến lệch khung	Microcephaly 5, primary, autosomal recessive (AR)	Chưa được báo cáo trên Clinvar

ĐẦU NHỎ



8 THÁNG

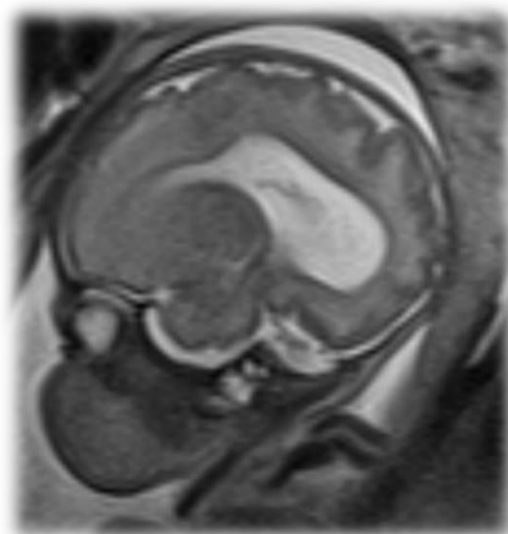
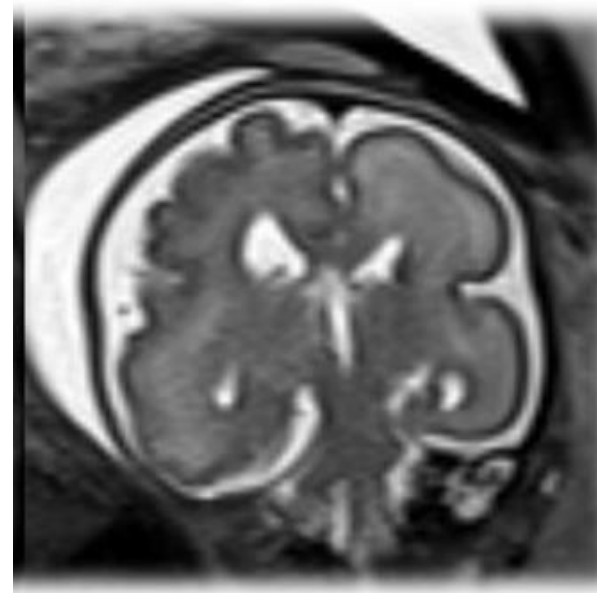


14 THÁNG



36 THÁNG

TO NỬA NÃO



2. Bất thường phát triển rãnh Sylvius

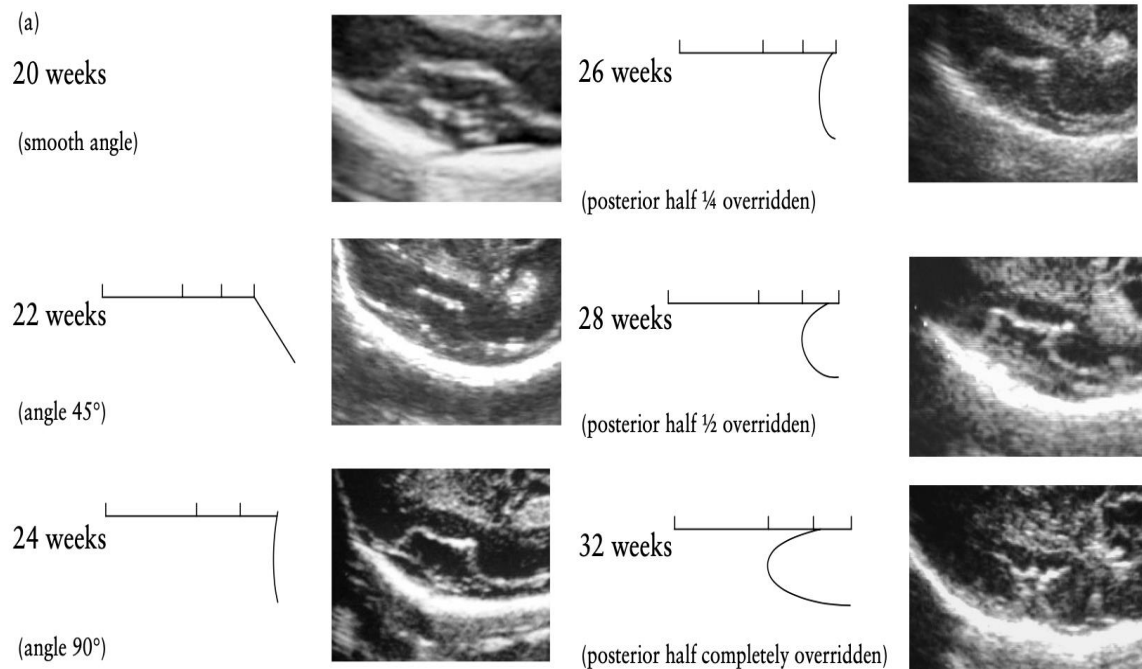
ULTRASOUND in Obstetrics & Gynecology



Original Paper | [Free Access](#)

Abnormal Sylvian fissure on prenatal cerebral imaging: significance and correlation with neuropathological and postnatal data

L. Guibaud , L. Selleret, J. C. Larroche, A. Buenerd, F. Alias, P. Gaucherand, V. Des Portes, J.-P. Pracros



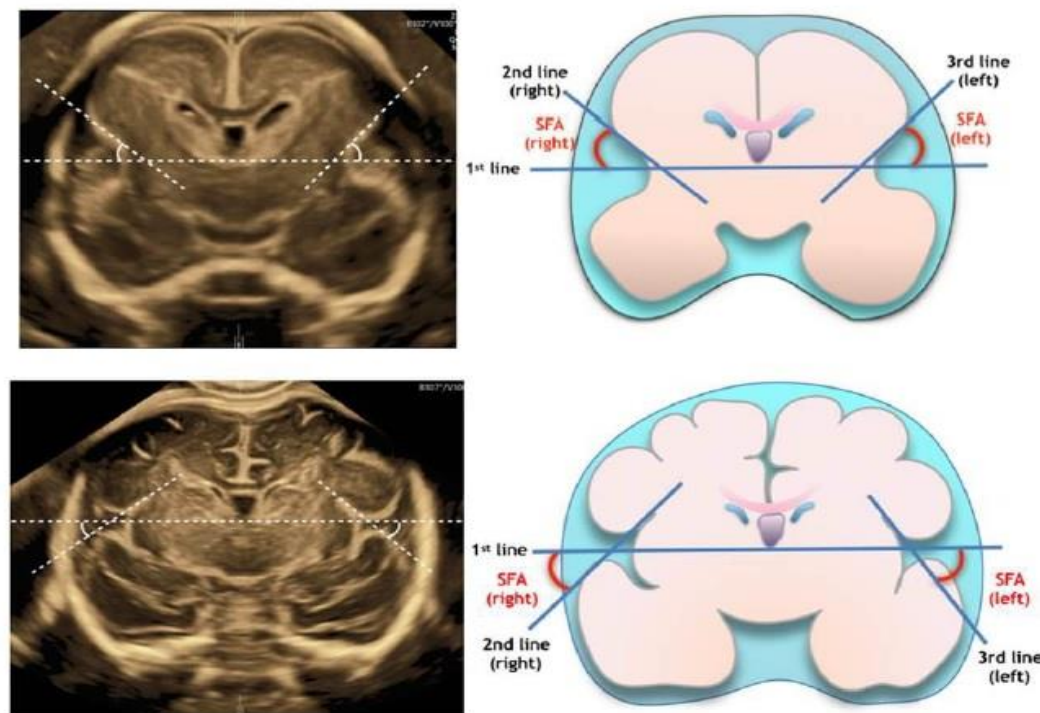
ULTRASOUND in Obstetrics & Gynecology



Original Paper | [Free Access](#)

Transvaginal three-dimensional ultrasound assessment of Sylvian fissures at 18–30 weeks' gestation

L. C. Poon , D. S. Sahota, P. Chaemsaithong, T. Nakamura, M. Machida, K. Naruse, Y. M. Wah, T. Y. Leung, R. K. Pooh

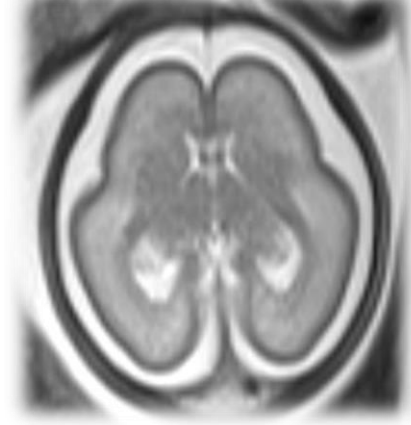
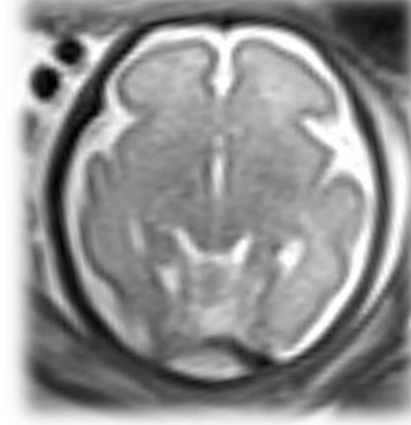
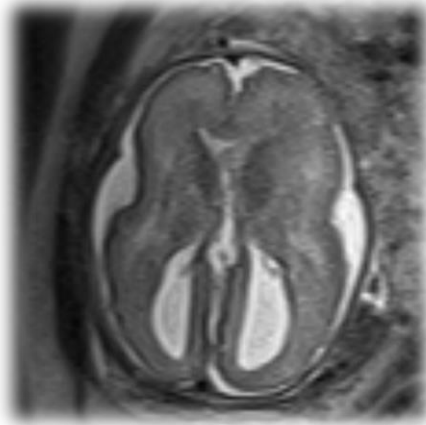


mTOR

COXPD11

MLCRD

MCPH

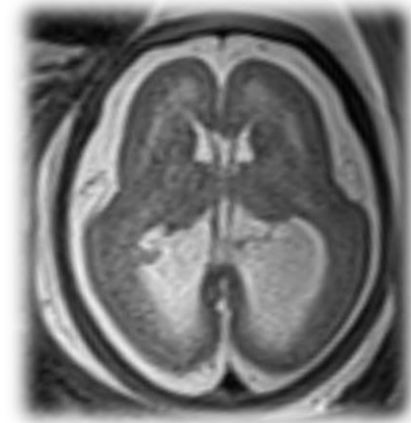
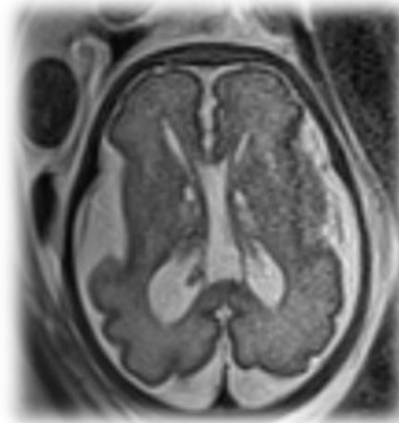
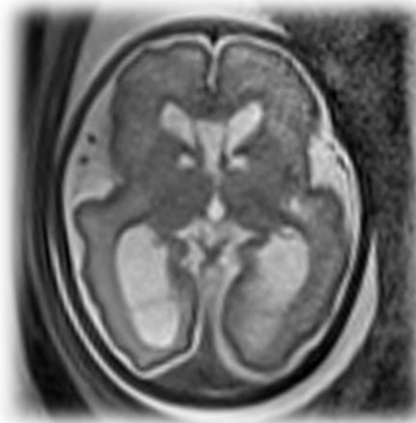
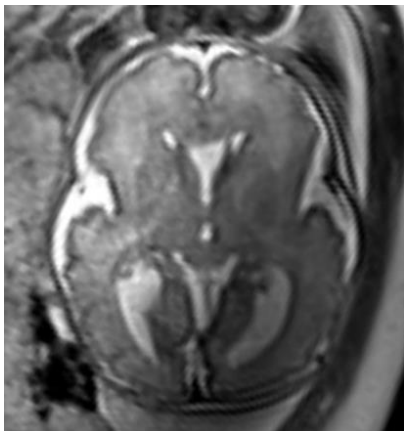


MCAP

CMV

ZELLWEGER. S

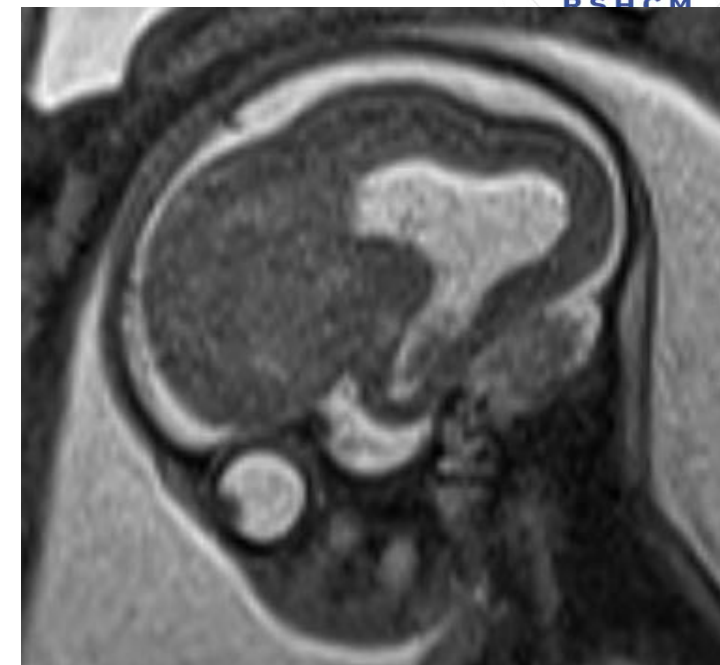
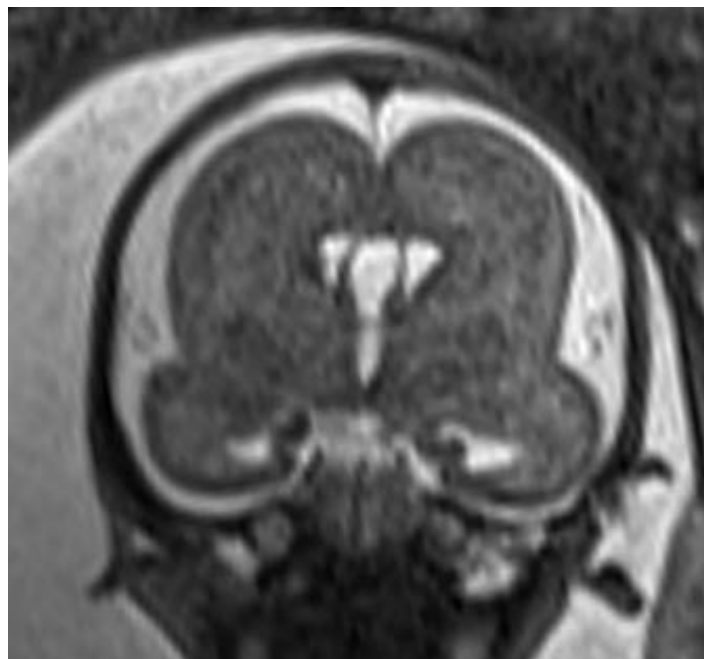
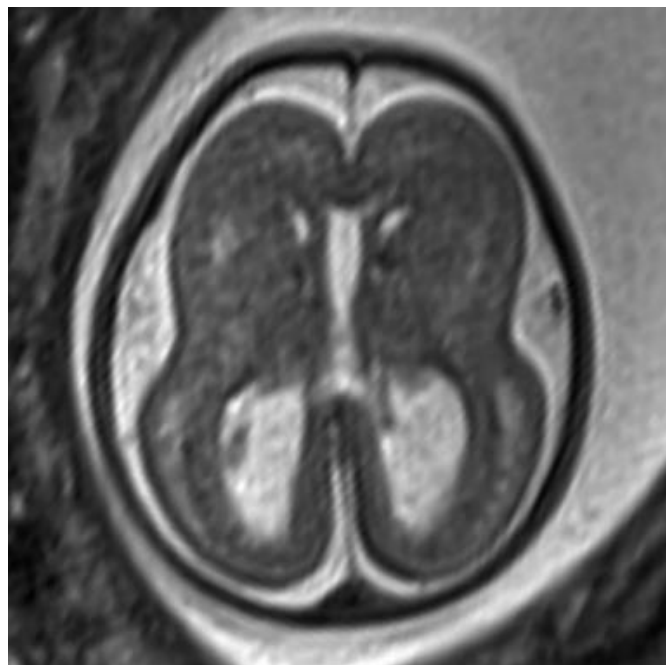
LIS1



3. Các mốc phát triển vỏ não chậm hơn so với tuổi thai

Fissure	Autopsy	US*	MR*
Parieto-occipital	16	18.5-20.5	18-23
Calcarine	16	18.5-21.9	18-23
Cingulate	18	23.2-24.3	24-29
Central	20		26-27
Surface	20-25	23.2-27.9	28-29

HỘI CHỨNG MILLER DICKER



28 TUẦN 1 NGÀY

KẾT QUẢ

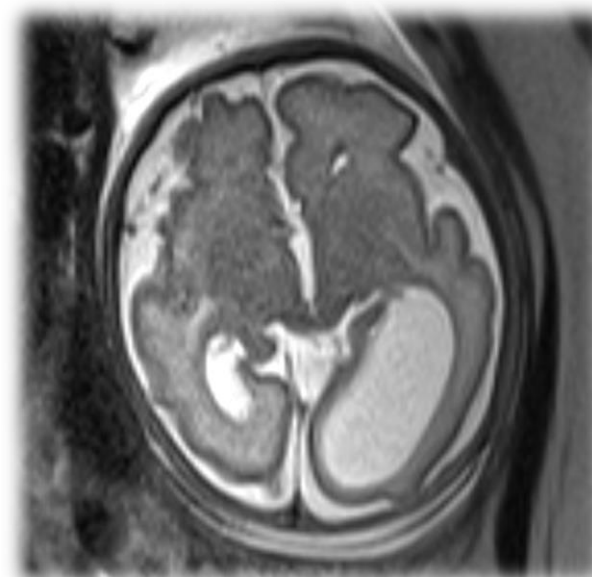
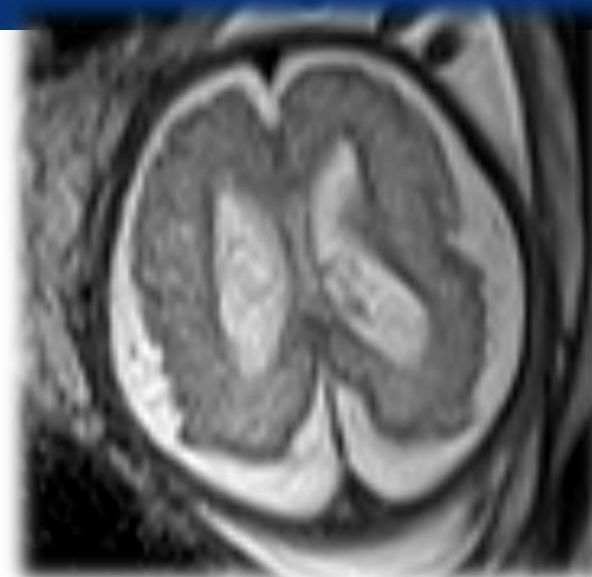
NST1-22 và NST giới tính (ISCN/HGVS)

SEQ[GRCh38]del(17)(p13.3-p13.2)
NC_000017.11:g.150,207_4,596,705del

KẾT LUẬN: Phát hiện mất đoạn trên nhiễm sắc thể số 17 (del(17)(p13.3-p13.2))

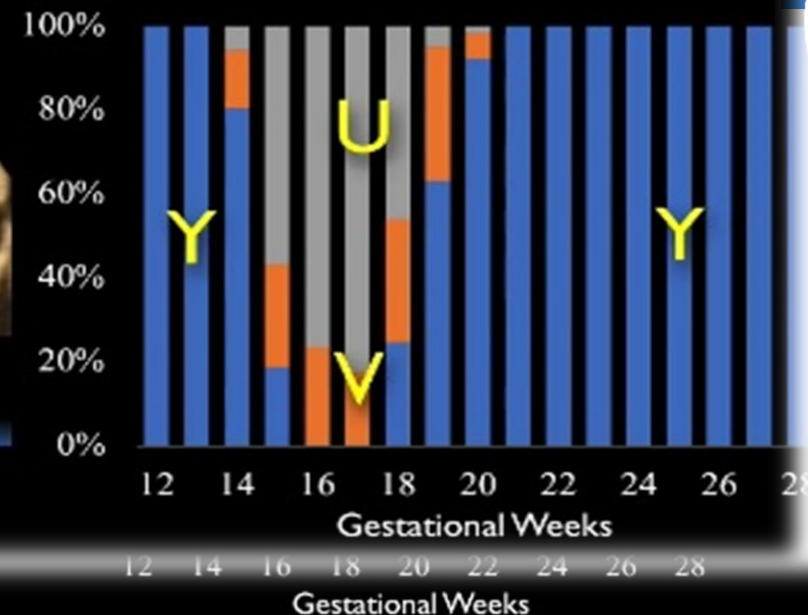
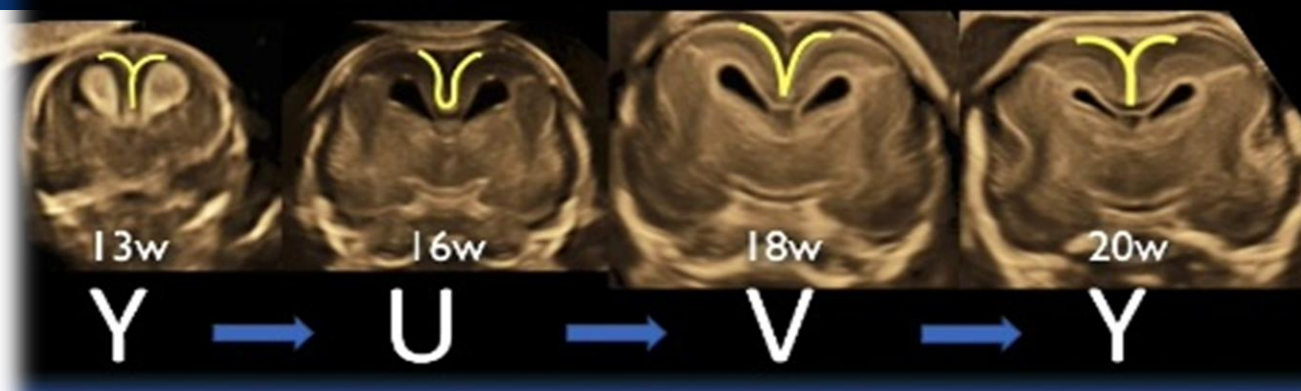
4. Các cuộn não phát triển bất thường

ĐA HỒI NÃO NHỎ



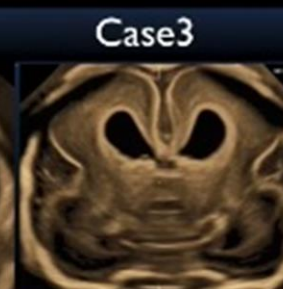
Results (1)

Physiological Change of IHO



Results (2)

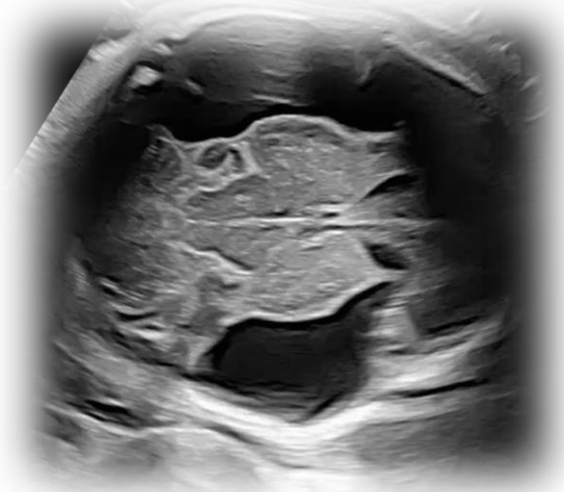
GOURD-Shaped IHO

	Case1	Case2	Case3	Case4	Case5
					
Gourd sign	19weeks	19weeks	25weeks	21weeks	18weeks
Delivery	TOP	TOP autopsy	36w Delivery	37w Delivery	40w Delivery
Exome, SNP	NFIA mutation	DSC2 mutation	PPP2R1A mutation	Negative	17p13.3 patrial trisomy(Mat)
Neurological Deficit	-	-	Present	Present	Present

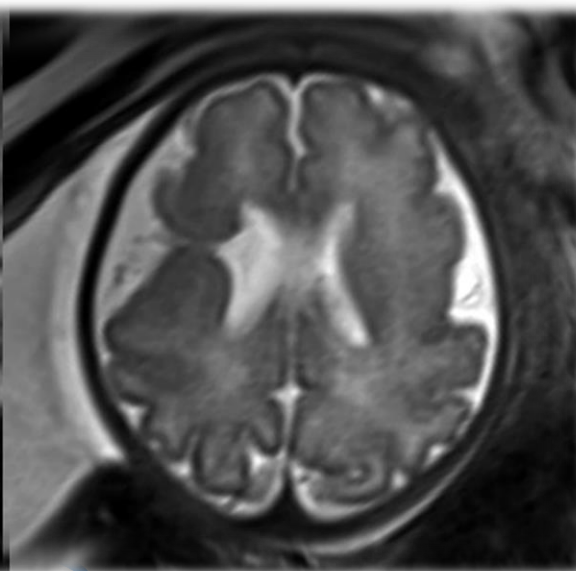
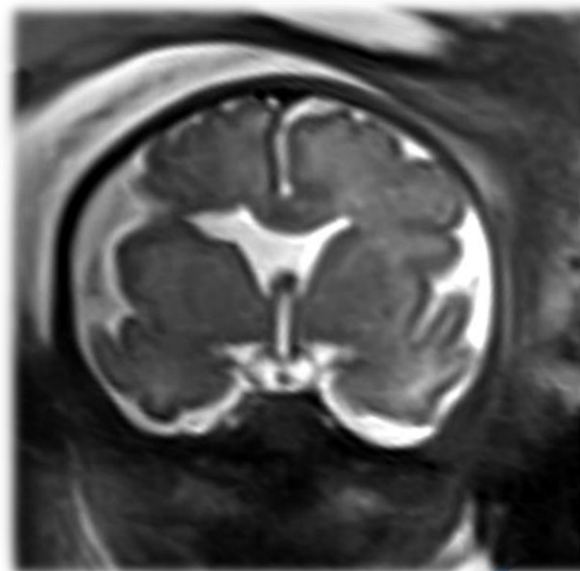
5. Mất liên tục vỏ não hoặc có khe hở

CHẺ NÃO

30W2D

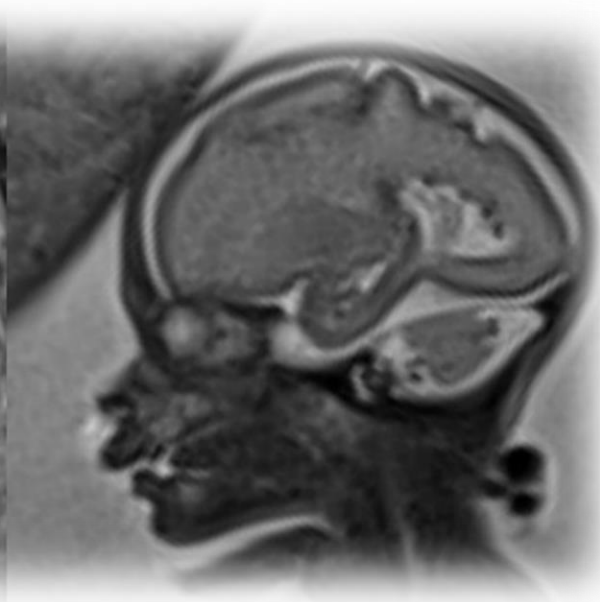
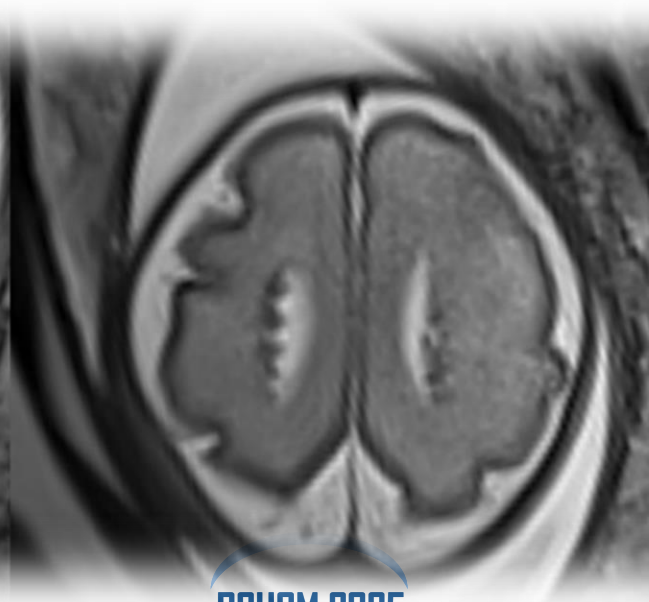
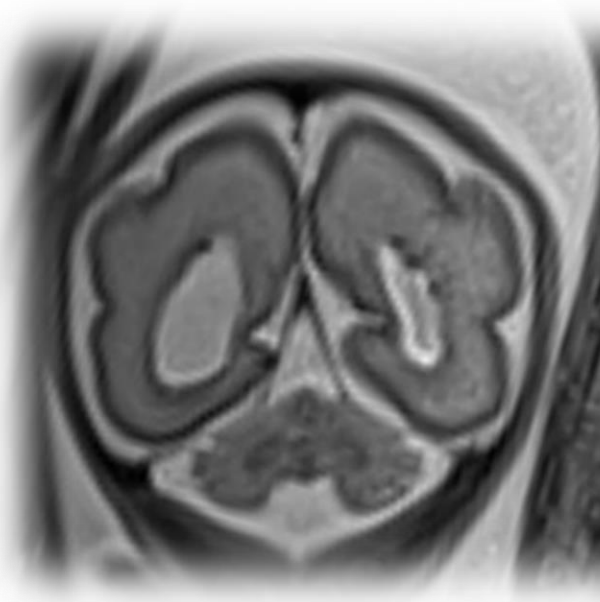
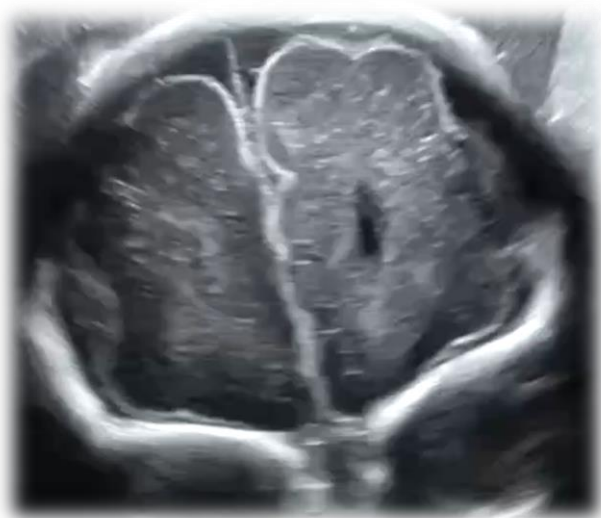


36W1D



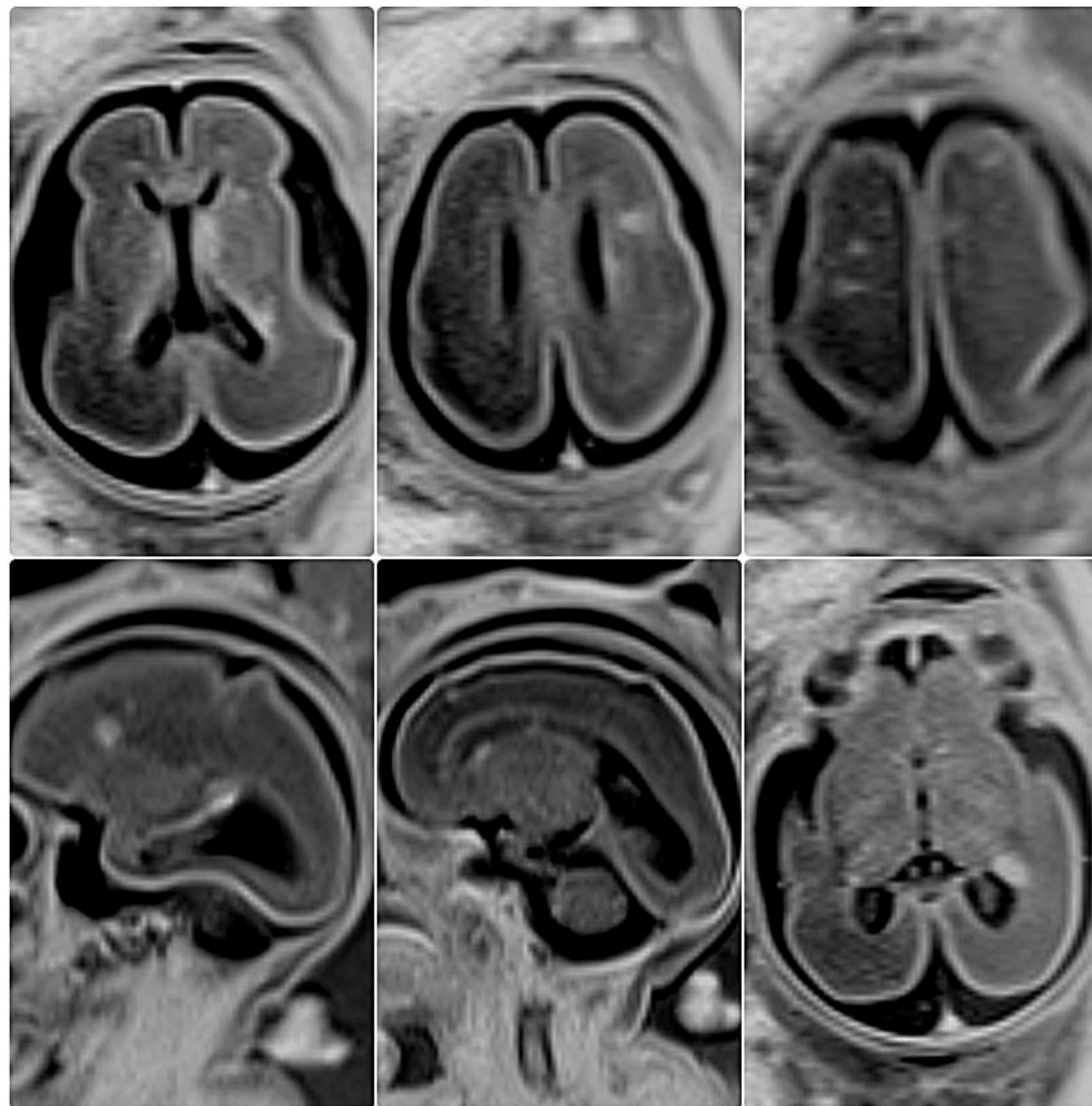
5. Thành não thất không đều

LẠC CHỖ CHẤT XÁM DƯỚI MÀNG NÃO THẤT



6. Nốt tăng âm trong nhu mô

PHỨC HỢP XƠ CỨNG CỬ



KẾT LUẬN



- ❖ Các bất thường vỏ não là rất **đa dạng** và **phức tạp**
- ❖ **Thời điểm** xảy ra tổn thương trong giai đoạn phôi thai quyết định nhiều đến mức độ **ngghiêm trọng** của bất thường phát triển vỏ não.
- ❖ Việc nhận biết các hình ảnh trước sinh: **siêu âm** và đặc biệt **CHT** là rất quan trọng trong việc chẩn đoán bất thường phát triển vỏ não.



HỘI NGHỊ KHOA HỌC CHẨN ĐOÁN HÌNH ẢNH TP.HCM MỞ RỘNG LẦN THỨ XII-2025



Cảm ơn đã theo dõi!