

- Các yếu tố liên quan đến quốc tịch bác sỹ/khách nước ngoài, tuổi >35, quy trình thời gian xuất viện, trình độ ngoại ngữ giao tiếp của nhân viên y tế, cơ sở vật chất các khu dịch vụ tiện ích phục vụ ăn uống và người chăm sóc là các yếu tố dẫn đến làm giảm sự hài lòng của bệnh nhân/khách hàng khi tiếp cận và sử dụng dịch vụ tại Vinmec.

#### TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Bộ Y tế** (2005), "Thông tư của Bộ Y tế số 23/2005/tt-byt ngày 25 tháng 8 năm 2005 Hướng dẫn xếp hạng các đơn vị sự nghiệp y tế".

2. **Bộ Y tế** (2010) *Báo cáo chung Ngành Y tế năm 2010 - hệ thống y tế Việt Nam trước thềm kế hoạch 5 năm 2011-2015*.

3. **Trường Đại học Y tế Công cộng** (2010) *Tổng quan về quản lý bệnh viện, Nguyên lý quản lý bệnh viện.*: Hà Nội, Nhà xuất bản Lao động xã hội, Hà Nội.

4. **Bộ Y tế** (2015), "Quyết định số 2151/QĐ-BYT ngày 4 tháng 6 năm 2015 của Bộ trưởng Bộ Y tế về việc phê duyệt kế hoạch triển khai thực hiện "Đổi mới phong cách, thái độ phục vụ của cán bộ y tế hướng tới sự hài lòng của người bệnh".

5. **Bộ Y tế** (2018), "Quyết định số 6328/QĐ-BYT ngày 18 tháng 10 năm 2018 của Bộ trưởng Bộ Y tế về ban hành nội dung kiểm tra, đánh giá chất lượng bệnh viện và khảo sát sự hài lòng người bệnh, nhân viên y tế năm 2018".

6. Quyết định số 4448/QĐ-BYT ngày 06/11/2013, *Về việc phê duyệt đề án "Xác định phương pháp đo lường sự hài lòng của người dân đối với dịch vụ y tế công"*.

Tiếng Anh

7. **Adeniyi AA** et al (2013), ""Factors affecting patient satisfaction at the Lagos State University Teaching Hospital Dental Clinic"", *Afr J Med Med Sci*, 42(1), tr. 25-31.

8. **Asghar Zarei** et al (2012), ""Service quality of private hospitals: The Iranian Patients' perspective"", *BMC Health Serv Res*, 31(12).

9. **Donabedian A** (1980), ""Explorations in quality assessment and monitoring. The definition of quality and approaches to it assessment """, *Ann Arbor, MI, Health Administration Press*.

10. **WHO** (2000), "The world health report 2000: Health systems: improving performance".

## MỘT TRƯỜNG HỢP BỆNH LÝ AXENFELD - RIEGER VỚI BIỂU HIỆN THIỂU SẢN GAI THỊ Ở HAI MẮT VÀ THÔNG LIÊN NHĨ Ở TIM MẠCH

ĐÀO NGUYỄN HÀ LINH<sup>1,2</sup>,  
HOÀNG THANH TÙNG<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Trường Đại học Y Hà Nội  
<sup>2</sup>Bệnh viện Mắt Trung ương

#### TÓM TẮT

Một bệnh nhân nam 9 tuổi có biểu hiện lâm sàng của Hội chứng Axenfeld-Rieger (ARS). Chụp OCT lớp sợi thần kinh thị giác cho thấy

thiểu sản lớp sợi thần kinh mắt hai bên. Thăm khám toàn thân cho thấy bệnh nhân có thông liên nhĩ và tăng áp động mạch phổi nhẹ. Bệnh nhân được giới thiệu đến một trung tâm tim mạch để được tiến hành can thiệp tim mạch và kết hợp theo dõi lâu dài tại phòng khám nhãn khoa/ phòng khám dành cho bệnh nhân có thị lực kém.

**Từ khóa:** Hội chứng Axenfeld - Rieger.

---

Chịu trách nhiệm: Đào Nguyễn Hà Linh  
Email: daohalinh123@gmail.com  
Ngày nhận: 17/9/2020  
Ngày phản biện: 26/10/2020  
Ngày duyệt bài: 09/11/2020

## SUMMARY

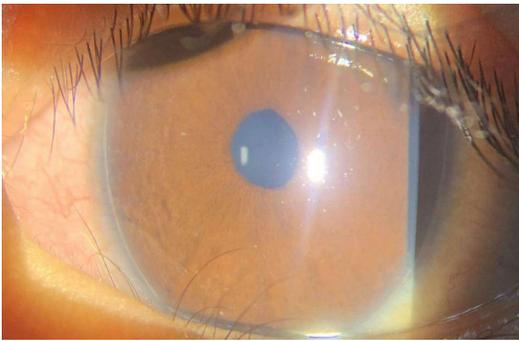
### A CASE OF AXENFELD - RIEGER SYNDROME WITH THE OPTIC NERVE BILATERAL HYPOPLASIA AND AN ATRIAL SEPTAL DEFECT

A nine-year-old male patient presented with phenotypical manifestations of Axenfeld-Rieger syndrome. Optical coherence tomography of the optic nerve fiber layer demonstrated bilateral hypoplasia. Systemic evaluation demonstrated an atrial septal defect and mild pulmonary hypertension. He was referred to a cardiology center for endovascular intervention and will be followed up long term in the ophthalmology/low vision clinic.

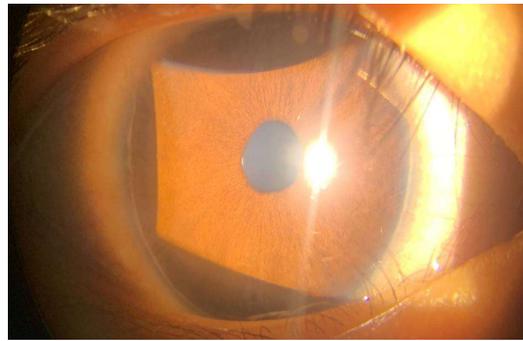
**Keywords:** Axenfeld-Rieger syndrome.

## BÁO CÁO TRƯỜNG HỢP

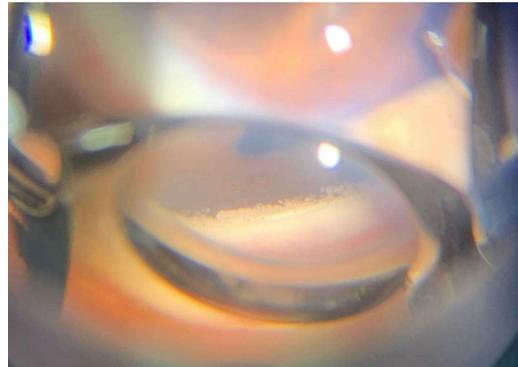
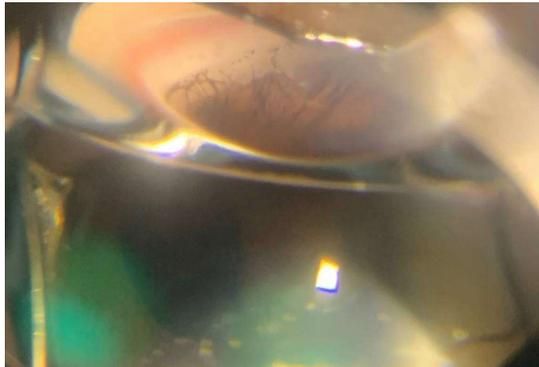
Một bệnh nhân nam 9 tuổi đến khoa mắt để khám mắt theo định kỳ. Bệnh nhân không có tiền sử bệnh lý về mắt hoặc toàn thân. Thị lực tốt nhất của bệnh nhân sau chỉnh kính là 20/20 (plano) ở mắt phải và 20/200 (+ 3,00 D) ở mắt trái. Bệnh nhân có tổn thương phản xạ đồng tử hướng tâm bên trái. Nhãn áp của bệnh nhân là 19 mmHg ở mắt phải và 16 mmHg ở mắt trái. Khám nghiệm bán phần trước thấy vòng phôi sau giác mạc (đường Schwalbe nổi rõ và phát triển về phía trước) (Hình 1 A & B) và trên soi góc thấy dính mỏng mắt phía trước và các dải mỏng mắt dài bám vào (Hình 1C).



Hình 1A



Hình 1B



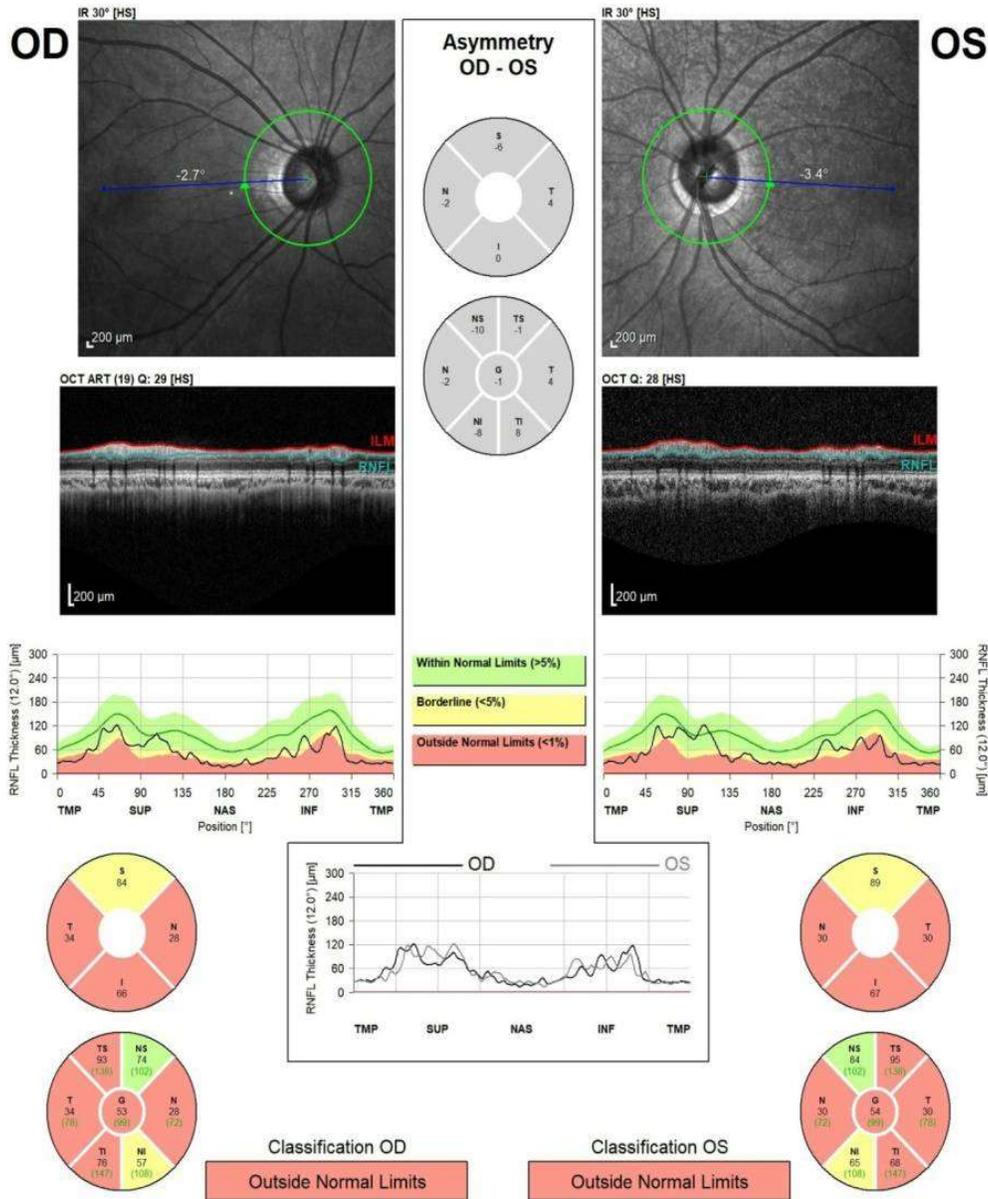
Hình 1C

Soi đáy mắt cho thấy đĩa đệm nhạt màu và dấu hiệu vòng đôi khi chụp OCT cho thấy thiếu sản gai thị (ONH) (Hình 2A), DM/DD (DM: khoảng cách giữa mép thái dương của gai thị đến lỗ hoàng điểm và DD: đường kính gai thị) là 4353/1579  $\mu\text{m}$  hoặc 2,7 ở mắt phải (Hình 2B) và 4090/1692 hoặc 2,4 ở mắt trái (Hình 2C). Có sự mỏng đi lan tỏa của lớp sợi thần kinh võng mạc, đặc biệt là sự giảm độ dày của bó thần kinh vùng hoàng điểm (Hình 2A).

Patient:  
Patient ID: 2007060759  
Diagnosis: ---

DOB: ---  
Exam.: Jul/6/2020  
Comment: ---

Sex: M

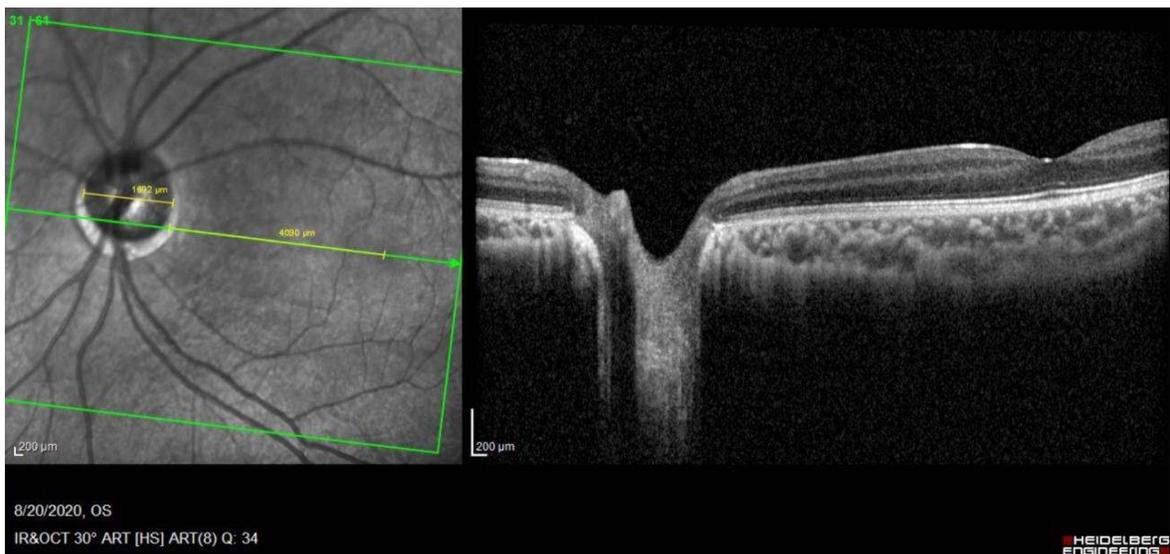


Notes:  
Date: 7/14/2020 Signature:

Hình 2A



Hình 2B



Hình 2C

Các đặc điểm khác được ghi nhận là thoái hóa võng mạc và ánh hoàng điểm. Bệnh nhân nhỏ nên không thể đo thị trường trường Humphrey; do đó, không có tổn hại chức năng nào có thể đánh giá. Khám bên ngoài cho thấy thay đổi cấu trúc sọ mặt, góc trong 2 mắt xa nhau, nếp mi quạt ngược, khuôn mặt bẹt mi, sống mũi phẳng rộng, (Hình 1D) nhưng không có dị dạng răng hoặc nếp da thừa quanh hậu môn. Ở Việt Nam, do nền khoa học còn hạn chế, các xét nghiệm di truyền sau đây không có sẵn, bao gồm hộp Forkhead protein C1 (FOXC1), Pituitary homeobox (PITX2) và Paired box gene 6 (PAX6).



Hình 1D

Bệnh nhân được chẩn đoán lâm sàng là hội chứng Axenfeld - Rieger (ARS) và thiếu sản gai thị hai bên. Bệnh nhân đã được giới thiệu đến một bác sĩ nhi khoa để khám toàn diện. Bệnh nhân được phát hiện bị thông liên nhĩ và tăng áp động mạch phổi nhẹ. Sau đó, bệnh nhân được chuyển đến một trung tâm tim mạch để can thiệp nội mạch và sẽ được theo dõi lâu dài tại phòng khám nhãn khoa chung / phòng khám thị lực kém.

#### **BÀN LUẬN**

ARS là một rối loạn hiếm gặp với tỷ lệ mắc bệnh 1-9/1 000 000, được phát hiện ở nhiều nhóm dân tộc [1]. Đặc điểm về mắt và toàn thân của bệnh nhân là điển hình cho ARS với rối loạn phát triển bán phần trước và các đặc điểm rối loạn hình thái cơ thể. Bệnh nhân này có nhãn áp bình thường và thiếu sản gai thị ở cả hai mắt. Các dị tật tim bẩm sinh trong ARS thường là dị dạng tâm nhĩ và / hoặc thất và khuyết tật van [2]. Bệnh nhân đó đã đến khám tại phòng khám nhãn khoa trước khi được chẩn đoán thông liên nhĩ và tăng áp động mạch phổi, điều đó cho thấy tầm quan trọng của sự phối hợp giữa nhãn khoa và các chuyên khoa khác.

Soi đáy mắt có thể phát hiện ra gai thị nhỏ để hướng tới chẩn đoán thiếu sản gai thị. Tỷ lệ tương đối của DM/DD > 3 và dấu hiệu vòng đôi gợi ý thiếu sản gai thị [3,4]. Bệnh nhân này có gai thị kích thước bình thường và tỷ lệ DM/DD tương đối bình thường. Tuy nhiên, OCT có thể cho thấy sự mỏng đi lan tỏa của độ dày lớp sợi thần kinh [5].

Thiếu sản gai thị đã được báo cáo có liên quan đến chứng dị tật bẩm sinh (đột biến gen PAX6) [2,6]; tuy nhiên, trường hợp hiện tại không biểu hiện với bất kỳ chứng thiếu sản như mô mỏng mắt. Các trường hợp ARS đã được biết là có các biểu hiện chông chéo với một số rối loạn phát triển bán phần trước bao gồm tật không có mống mắt [7,8]. Thiếu sản gai thị cũng đã được mô tả trong một trường hợp mắc chứng rối loạn phát triển thể mi với chèn ép mống mắt ra trước và hội chứng sụp mi – hẹp khe mi bẩm sinh [9].

Do xét nghiệm di truyền ở Việt Nam còn hạn chế, chúng tôi không thể khẳng định chắc chắn ARS ở bệnh nhân này. Tuy nhiên, dựa trên biểu hiện kiểu hình, bệnh nhân đã được chuyển đi

khám thêm chuyên sâu hơn để có thể phát hiện và điều trị giữ lại tính mạng cho bệnh nhân.

#### **KẾT LUẬN**

ARS là một rối loạn hiếm gặp với biểu hiện đa dạng ở mắt và toàn thân. Ca bệnh lý này có thiếu sản gai thị ở hai mắt nhưng nhãn áp bình thường. Nhờ các biểu hiện bất thường ở mắt mà bác sĩ mắt đã gửi bệnh nhân đi khám chuyên khoa nhi và phát hiện thông liên nhĩ, tăng áp lực động mạch phổi và điều trị can thiệp mạch để giữ lại tính mạng. Bệnh nhân tiếp tục được khám mắt định kỳ phòng các biến chứng tại mắt do bệnh lý gây ra.

#### **TÀI LIỆU THAM KHẢO**

1. **Seifi M, Walter MA.** Axenfeld-Rieger syndrome. *Clin Genet.* 2018;93:1123-1130.
2. **Chrystal PW, Walter MA.** Aniridia and Axenfeld-Rieger Syndrome: Clinical presentations, molecular genetics and current/emerging therapies. *Exp Eye Res.* 2019;189:107815.
3. **Deb AK, Kannan NB, Ramasamy K, Mishra C.** Double ring sign in optic nerve head hypoplasia. *Indian J Ophthalmol.* 2019;67:1187.
4. **Harvey JP.** Incidental bilateral optic nerve hypoplasia. *BMJ Case Rep.* 2017;2017.
5. **Kelly JP, Baran F, Phillips JO, Weiss AH.** Optical Coherence Tomography in Optic Nerve Hypoplasia: Correlation With Optic Disc Diameter, Nerve Fiber Layer Thickness, and Visual Function. *J Neuro-ophthalmol.* 2018;38:312-319.
6. **Chen CA, Yin J, Lewis RA, Schaaf CP.** Genetic causes of optic nerve hypoplasia. *J Med Genet.* 2017;54:441-449.
7. **Rao A, Padhy D, Sarangi S, Das G.** Unclassified Axenfeld-Rieger Syndrome: A case series and review of literature. *Semin Ophthalmol.* 2018;33:300-307.
8. **Law SK, Sami M, Piri N, Coleman AL, Caprioli J.** Asymmetric phenotype of Axenfeld-Rieger anomaly and aniridia associated with a novel PITX2 mutation. *Mol Vis.* 2011;17:1231-1238.
9. **Chismire KJ, Witkop GS.** Optic nerve hypoplasia and angle dysgenesis in a patient with blepharophimosis syndrome. *Am J Ophthalmol.* 1994;117:676-677.