

## **HỘI CHỨNG KHÔNG LÁ VAN ĐỘNG MẠCH PHỔI (Absent Pulmonary Valve Syndrome)**

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu hội chứng không lá van động mạch phổi là gì, bạn cần những xét nghiệm gì và ý nghĩa của việc chẩn đoán bệnh cho bạn và con của bạn

### **Hội chứng không lá van động mạch phổi là gì?**

Hội chứng không lá van động mạch phổi (APVS) là một dị tật tim bẩm sinh hiếm gặp. Van động mạch phổi là cấu trúc nằm giữa tâm thất phải (buồng bơm máu phía dưới của tim) và động mạch phổi (mạch máu lớn đưa máu về phổi). Trong một trái tim bình thường, van động mạch phổi mở ra để cho máu chảy từ tim tới phổi. Trong APVS, van động mạch phổi bị thiếu hoặc kém phát triển, làm cho các động mạch phổi giãn to ra. Ngoài ra, tâm thất phải có thể bị phì đại do khối lượng công việc bơm máu vào động mạch phổi tăng lên khi van không hoạt động. Hội chứng không lá van động mạch phổi có thể là một dạng tứ chứng Fallot (TOF) rất nặng.

### **Nguyên nhân gây ra hội chứng không van động mạch phổi?**

Nguyên nhân chính xác của dị tật này vẫn chưa được hiểu đầy đủ nhưng giả thiết cho rằng có sự kết hợp của các yếu tố di truyền và môi trường. Trong nhiều trường hợp, APVS xảy ra lẻ tẻ, không xác định được nguyên nhân hoặc yếu tố nguy cơ. Nó có thể là một bất thường ngẫu nhiên trong quá trình phát triển của tim. APVS thường xảy ra cùng với các khuyết tật tim bẩm sinh khác như Tứ chứng Fallot. Điều này cho thấy các yếu tố gây ra những khiếm khuyết đó cũng có thể góp phần vào sự phát triển của APVS.

### **Tôi có cần làm thêm xét nghiệm nữa không?**

Thai phụ có thể được giới thiệu siêu âm tim thai, siêu âm thai nhi chuyên biệt tập trung vào tim thai. Xét nghiệm này cung cấp cái nhìn chi tiết hơn về cấu trúc, chức năng và lưu lượng máu của tim. Các xét nghiệm chẩn đoán di truyền có thể được thực hiện, gồm chọc ối hoặc lấy mẫu nhau gai (CVS) để kiểm tra các bất thường về nhiễm sắc thể cũng như xét nghiệm microarray nhiễm sắc thể hoặc giải trình tự toàn bộ exome.

### **Những điều tôi nên chú ý trong suốt thai kì là gì?**

Bạn nên siêu âm thai và siêu âm tim thai thường xuyên để đánh giá sức khỏe và sự phát triển của thai cũng như sự tiến triển của bệnh tim. Bạn có thể gặp các bác sĩ, bao gồm bác sĩ sản khoa chuyên về các trường hợp mang thai có nguy cơ cao, bác sĩ sơ sinh (chuyên gia chăm sóc trẻ sơ sinh) và bác sĩ phẫu thuật tim nhi, để thảo luận về tình trạng của con bạn và cách chăm sóc chúng trong tương lai.

### **Chẩn đoán bệnh có ý nghĩa gì đối với con tôi sau khi nó được sinh ra?**

Việc quản lý y tế và phẫu thuật phù hợp giúp nhiều trẻ em mắc APVS lớn lên có cuộc sống năng động và khỏe mạnh. Trẻ sơ sinh mắc APVS có thể cần được chăm sóc y tế ngay lập tức và phải phẫu thuật sau khi sinh, nên việc sinh con tại cơ sở được trang bị để chăm sóc trẻ sơ sinh là rất quan trọng. Mỗi em bé mắc APVS đều khác nhau về việc có xuất hiện các khuyết tật tim khác hay không, tình trạng chung và tiên lượng của chúng. Bạn nên thảo luận với các bác sĩ về địa điểm và phương thức sinh con tốt nhất, những phẫu thuật cần thực hiện, cách chăm sóc dài hạn. Nhóm bác sĩ khám cho bạn và con bạn trong thời kỳ mang thai có thể tư vấn cho bạn cách tốt nhất để lập kế hoạch sinh và chăm sóc sau đó.

### **Liệu nó có xảy ra lần nữa không?**

Mỗi lần mang thai đều khác nhau và khả năng tái phát APVS có thể khác nhau rất nhiều ở mỗi gia đình. Tư vấn di truyền có thể cung cấp thông tin và tiên lượng nếu có bất thường yếu tố di truyền. Hầu hết các dị tật tim bẩm sinh đơn độc (không liên quan đến hội chứng di truyền), nguy cơ tái phát ở những lần mang thai sau này thường được coi là cao hơn so với dân số nói chung nhưng vẫn tương đối thấp.

### **Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?**

- Tôi nên sinh con ở đâu?
- Có cần thực hiện thêm xét nghiệm hoặc đánh giá nào trong thời gian mang thai để đánh giá thêm tình trạng của con tôi không?
- Bác sĩ có thể giải thích về quá trình điều trị và phẫu thuật dự kiến mà con tôi sẽ cần sau khi sinh không?

- Những biến chứng và rủi ro tiềm ẩn liên quan đến khuyết tật tim này và cách điều trị nó là gì?
- Những tác động lâu dài của khuyết tật tim này đối với sức khỏe, sự phát triển và chất lượng cuộc sống của con tôi là gì?

Cập nhật lần cuối: Tháng 1 năm 2024