

CHỨNG LOẠN SẢN XƯƠNG ĐÒN SỌ (Cleidocranial dysplasia)

Tờ rơi này giúp bạn hiểu chứng loạn sản xương đòn sọ

Chứng loạn sản xương đòn sọ là gì?

Chứng loạn sản xương đòn sọ là một dị tật bẩm sinh ảnh hưởng chủ yếu đến sự phát triển của xương và răng. Các đặc điểm chính của tình trạng này là xương đòn bị giảm sản (rất nhỏ) hoặc không có và sự trưởng thành chậm của hộp sọ. Kết quả là, hai vai hẹp và dốc, có thể gần nhau một cách bất thường ở phía trước cơ thể, và trong một số trường hợp có thể chạm nhau ở giữa cơ thể. Các bất thường về cấu trúc sọ cũng là đặc điểm của tình trạng này và bao gồm việc các khớp sọ đóng chậm và thóp lớn hơn bình thường.

Chứng loạn sản xương đòn sọ xảy ra như thế nào?

Chứng loạn sản xương đòn sọ chủ yếu là do đột biến gen RUNX2. Sự thiếu hụt protein RUNX2 chức năng sẽ cản trở sự phát triển bình thường của sụn, quá trình cốt hóa của xương và hình thành răng, dẫn đến các dấu hiệu và triệu chứng của chứng loạn sản xương đòn sọ.

Khoảng 30% trường hợp loạn sản xương đòn sọ, không tìm thấy đột biến gen RUNX2. Nguyên nhân của những trường hợp này vẫn chưa được biết.

Nó được chẩn đoán như thế nào?

Chẩn đoán thường được nghi ngờ khi siêu âm tầm soát bất thường định kỳ (khoảng 20 tuần) mặc dù có thể nghi ngờ từ tuần thứ 14. Đặc điểm nhất quán nhất là bất thường, không có một phần hoặc toàn bộ xương đòn. Các phát hiện khác ít đặc trưng hơn bao gồm: hình dạng hộp sọ hoặc khoáng hóa xương bất thường. Trong trường hợp có tiền sử gia đình thì xét nghiệm tiền sản là khả thi.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nào nữa không?

Việc đánh giá nên được thực hiện bởi một chuyên gia về Y học Thai nhi. Chẩn đoán chứng loạn sản xương đòn sọ được thiết lập thông qua các triệu chứng lâm sàng và X quang điển hình cũng như bằng cách xác định một biến thể gây bệnh dị hợp tử trong RUNX2. Vì vậy, xét nghiệm di truyền có thể được đề nghị. Đánh giá siêu âm bổ sung nên bao gồm kiểm tra chi tiết tất cả các cơ quan khác.

Có bất thường liên quan nào không?

Những người bị ảnh hưởng thường thấp hơn các thành viên khác trong gia đình họ ở cùng độ tuổi. Họ cũng có thể có ngón tay ngắn, thon và ngón tay cái rộng, bàn chân bẹt, chân cong hoặc đầu gối khuyu xuống, xương bả vai ngắn và vẹo cột sống. Họ có thể bị giảm mật độ xương và bệnh loãng xương. Phụ nữ mắc chứng loạn sản

xương đòn sọ có nguy cơ cao phải mổ lấy thai khi sinh con, do xương chậu hẹp ngăn cản đầu thai đi qua. Những bất thường về răng là rất phổ biến. Ngoài các bất thường về xương và răng, chứng loạn sản xương đòn sọ có thể biểu hiện bằng mất thính lực và dễ bị viêm xoang và tai. Trẻ sơ sinh mắc bệnh này có thể bị chậm phát triển nhẹ các kỹ năng vận động, chẳng hạn như bò và đi, nhưng trí thông minh không bị ảnh hưởng.

Tiên lượng là gì? Con tôi sẽ cần điều trị gì?

Một số nghiên cứu đã báo cáo rằng tuổi thọ dường như là bình thường đối với những người mắc chứng loạn sản xương đòn sọ.

Sau khi sinh, nếu khiếm khuyết sọ nghiêm trọng thì đầu cần được bảo vệ khỏi chấn thương nặng; mũ bảo hiểm có thể được sử dụng cho các hoạt động có nguy cơ cao. Phẫu thuật thẩm mỹ vùng trán và xương đòn có thể được xem xét. Nếu mật độ xương dưới mức bình thường, nên cân nhắc điều trị bằng cách bổ sung canxi và vitamin D. Điều trị dự phòng loãng xương nên được bắt đầu ngay từ khi còn trẻ. Các thủ thuật nha khoa là phổ biến và liệu pháp ngôn ngữ có thể được yêu cầu trong thời gian điều trị nha khoa. Điều trị tích cực các bệnh viêm xoang và tai giữa là bắt buộc. Cuối cùng, việc theo dõi những phụ nữ bị ảnh hưởng trong thời kỳ mang thai sẽ xác định phương thức sinh nở.

Liệu nó có tái phát không?

Tình trạng này được di truyền theo kiểu gen trội trên nhiễm sắc thể thường, có nghĩa là một bản sao của gen bị thay đổi trong mỗi tế bào là đủ để gây ra rối loạn. Một số cá nhân bị ảnh hưởng thừa hưởng đột biến từ cha hoặc mẹ bị ảnh hưởng. Thông thường cha mẹ bị ảnh hưởng nhẹ và trong một số trường hợp trước đó chưa được công nhận là mắc chứng rối loạn này. Các trường hợp khác là do đột biến gen mới. Những trường hợp này xảy ra ở những người không có tiền sử rối loạn trong gia đình họ. Vì vậy, nguy cơ tái phát phụ thuộc vào tình trạng mang mầm bệnh của cha mẹ. Trong trường hợp cha mẹ bị ảnh hưởng, nguy cơ tái phát là 50%. Trong những trường hợp mới xảy ra, nguy cơ tái phát là rất thấp.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nào nữa không?
- Có thêm bất thường nào nữa không?
- Các bất thường về xương khác đã được loại trừ chưa?

Cập nhật lần cuối vào tháng 10 năm 2023

