

LOẠN SẢN LỒNG NGỰC GÂY NGẠT (Asphyxiating Thoracic Dysplasia)

Tờ thông tin này nhằm giúp bạn hiểu loạn sản lồng ngực gây ngạt (Asphyxiating Thoracic Dysplasia) là gì, những xét nghiệm nào cần làm và ý nghĩa của việc chẩn đoán đối với con của bạn.

Loạn sản lồng ngực gây ngạt là gì?

Đây là bệnh di truyền đặc trưng bởi lồng ngực thai nhi rất nhỏ và giảm sự phát triển của phổi. Có ba loại: loại I gây tử vong do giảm sản phổi nghiêm trọng; loại II và III thì lồng ngực ít bị ảnh hưởng hơn và chức năng phổi được duy trì. Ở loại II và III, trẻ sơ sinh có thể sống sót nhưng cũng có thể xuất hiện các biến chứng về thận và gan sau này. Việc phân loại khác nhau dựa trên đánh giá trước sinh về lồng ngực và phổi của thai nhi.

Loạn sản lồng ngực gây ngạt xảy ra như thế nào?

Do khiếm khuyết ở các gen: CEP120, CSPP1, IFT80, IFT140, IFT172, TTC21B, WDR19, WDR34, WDR60 và DYNC2H nằm ở nhiễm sắc thể số 15. Các gen này ảnh hưởng đến chức năng của lông mao của tế bào và do đó có thể ảnh hưởng đến các cơ quan khác như thận và gan.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nữa không?

Cần siêu âm thường xuyên để đánh giá sự phát triển của phổi, chụp X-quang sau sinh để đánh giá thêm các xương khác. Phân tích nước ối có thể giúp chẩn đoán nhưng không phải trong tất cả các trường hợp vì một số gen liên quan đến loạn sản lồng ngực gây ngạt vẫn chưa được phát hiện. Mức độ nghiêm trọng của tình trạng này được xác định dựa trên hình ảnh siêu âm của lồng ngực, phổi và các chi.

Những điều cần lưu ý khi mang thai là gì?

Nếu kích thước cũng như sự phát triển của lồng ngực và phổi theo một tỷ lệ hợp lý thì trẻ sơ sinh mắc chứng loạn sản lồng ngực gây ngạt có thể sống sót. Tình trạng xương của các chi cũng cần được đánh giá.

Ý nghĩa gì đối với con tôi sau khi được sinh ra?

Trẻ sơ sinh mắc chứng loạn sản lồng ngực gây ngạt loại I sẽ bị tăng áp phổi nặng và thiếu sản phổi.

Trẻ sơ sinh thuộc loại II và III có dấu hiệu thiếu sản phổi nhẹ hơn và có thể sống sót, nhưng cần đánh giá chức năng thận và gan định kỳ. Ngoài ra cần đánh giá bằng X-

quang và theo dõi sự phát triển của tất cả các chi. Đã có một số báo cáo về các ca phẫu thuật sử dụng thanh chống titan để mở rộng lồng ngực thành công ở trẻ sơ sinh bị ảnh hưởng nặng.

Liệu tình trạng này có xảy ra lần nữa không?

Nếu cả cha lẫn mẹ đều mang gen bệnh thì tình trạng này có thể tái diễn ở lần mang thai sau (nguy cơ 25%).

Tôi nên hỏi thêm những câu hỏi nào khác?

- Bệnh lý loạn sản lồng ngực gây ngạt của con tôi là đơn độc hay kèm theo bất thường nào khác?
- Loại nào?
- Tôi có nên làm thêm xét nghiệm gì khác không?
- Lồng ngực và phổi phát triển như thế nào?
- Có thể phẫu thuật sau sinh không?
- Tôi nên sinh ở đâu?
- Em bé sẽ được chăm sóc tốt nhất ở đâu sau khi chào đời?
- Tôi có thể gặp trước đội ngũ bác sĩ sẽ chăm sóc con tôi sau khi bé được sinh ra không?

Cập nhật lần cuối tháng 5 năm 2023