

LOẠN SẢN SỤN (Achondroplasia)

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu loạn sản sụn là gì, bạn cần những xét nghiệm gì và ý nghĩa của việc chẩn đoán bệnh đối với bạn và con bạn.

Loạn sản sụn là gì?

Loạn sản sụn là một tình trạng di truyền liên quan đến sự phát triển bất thường của xương dài trong cơ thể. Trong tình trạng này, các xương dài của tay và chân bị chậm phát triển dẫn đến vóc dáng thấp bé rõ rệt. Các đặc điểm khác của tình trạng này bao gồm đầu to, mũi dẹt, lưng và cột sống cong bất thường và chân cong.

Loạn sản sụn xảy ra như thế nào?

Loạn sản sụn là do đột biến gen ảnh hưởng đến sự phát triển của xương dài trong cơ thể. Gen bị ảnh hưởng là gen yếu tố thụ thể tăng trưởng nguyên bào sợi 3 (FGFR3). Đây là một tình trạng hiếm gặp, xảy ra khoảng 1 trong 20.000 đến 30.000 trẻ sinh sống. Dù đôi khi các đột biến được di truyền trong một số gia đình có một hoặc cả cha và mẹ bị loạn sản sụn, hầu hết các đột biến đều là tự phát và là do lỗi di truyền chứ không phải do các yếu tố có thể kiểm soát được.

Khi nào bệnh được phát hiện?

Loạn sản sụn thường được phát hiện trong ba tháng cuối của thai kỳ khi các xương dài không thể hiện sự phát triển đầy đủ hoặc có thể được phát hiện sau sinh. Đặc điểm thường gặp nhất phát hiện đầu tiên trên siêu âm là xương tay và chân ngắn ở thai nhi.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nữa không?

Nhiều bệnh nhân sẽ chọn thực hiện nhiều xét nghiệm hơn để biết thêm về tình trạng của thai nhi. Các xét nghiệm bao gồm:

- Siêu âm thai nhi: thường được thực hiện ở tất cả các trường hợp mang thai và là một phần của quá trình chăm sóc trước khi sinh định kỳ để khảo sát giải phẫu đầy đủ của thai nhi. Kỹ thuật này sử dụng sóng âm thanh để xác định cấu trúc mà không gây ra bất kỳ nguy cơ bức xạ nào cho mẹ hoặc thai nhi.

- Chọc ối: được thực hiện bằng cách lấy một lượng nhỏ nước ối bao quanh thai nhi bằng kim và ống tiêm. Chất lỏng này chứa các tế bào và vật liệu di truyền từ thai nhi và có thể được kiểm tra để xem liệu đột biến gen liên quan đến chứng loạn sản sụn có hiện diện hay không để xét nghiệm xác định.

Những điều cần chú ý khi mang thai là gì?

Bệnh nhân mang thai bị loạn sản sụn có xu hướng mang thai bình thường mà không có biến chứng. Sinh mổ có thể được khuyến nghị nếu em bé của bạn mắc chứng loạn sản sụn và có đầu đặc biệt to và có thể không thích hợp với việc sinh thường qua đường âm đạo.

Nó có ý nghĩa gì với con tôi sau khi nó được sinh ra?

Hầu hết trẻ sơ sinh mắc chứng loạn sản sụn đều có kết quả tốt. Các lựa chọn điều trị bằng thuốc còn hạn chế và có thể được thảo luận với bác sĩ nhi khoa. Một số trẻ mắc chứng loạn sản sụn bị chậm vận động nhẹ có thể được điều trị bằng vật lý trị liệu. Một số điều chỉnh và thay đổi lối sống có thể được thực hiện cho những bệnh nhân mắc chứng loạn sản sụn để hỗ trợ họ vì vóc dáng thấp bé của họ. Trị liệu nghề nghiệp cũng có thể hữu ích. Một số biến chứng có thể xảy ra của loạn sản sụn bao gồm nhiễm trùng tai tái phát, ngưng thở khi ngủ và béo phì, có thể được điều trị khi cần thiết.

Liệu nó có xảy ra lần nữa không?

Nguy cơ chứng loạn sản sụn tái phát trong lần mang thai sau là thấp do hầu hết các trường hợp là do đột biến gen tự phát. Nếu một hoặc cả hai cha mẹ được chẩn đoán mắc chứng loạn sản sụn thì có 50% khả năng mỗi đứa trẻ sẽ bị ảnh hưởng bởi chứng loạn sản sụn.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Tôi sẽ được siêu âm bao lâu một lần?
- Xét nghiệm chẩn đoán nào có thể được thực hiện?
- Tôi nên sinh ở đâu và khi nào?
- Sinh mổ có cần thiết không?

- Em bé sẽ được chăm sóc tốt nhất ở đâu sau khi chào đời?
- Tôi có thể gặp trước đội ngũ bác sĩ sẽ hỗ trợ con tôi khi chào đời không?

Cập nhật lần cuối tháng 5 năm 2023