

GIÃN NIỆU ĐẠO BẨM SINH (Congenital Megalourethra)

Bài viết này nhằm giúp bạn hiểu hơn về giãn niệu đạo bẩm sinh, bạn cần những xét nghiệm nào để đánh giá và ý nghĩa của việc được chẩn đoán mắc bệnh giãn niệu đạo bẩm sinh đối với bạn, con bạn và gia đình bạn.

Giãn niệu đạo bẩm sinh là gì?

Giãn niệu đạo bẩm sinh (CMU) xảy ra khi các mô xếp chạy qua thân dương vật, gọi là thể xốp và thể hang, tạo nên hình dạng và chức năng cương dương, bị thiếu sản một phần hay toàn bộ phần mô cương. Niệu đạo chạy bên dưới các mô này. Nếu không có sự hỗ trợ của mô cương, niệu đạo sẽ giãn ra và dẫn đến niệu đạo rất lớn, do đó có tên là "giãn niệu đạo". Nước tiểu có thể tích tụ trong phần niệu đạo bị giãn, làm dương vật trông giống như một quả bóng chứa đầy nước tiểu. Vì các mô lỏng lẻo nên việc đi tiểu khó khăn. Nước tiểu có thể tích tụ trong dương vật và trào ngược, dẫn đến bàng quang, niệu quản và thận bị giãn ra.

Nếu em bé không đi tiểu tốt thì cuối cùng sẽ bị thiếu ối. Việc thiếu nước ối có thể ảnh hưởng đến sự phát triển của phổi và ruột của em bé trong 9 tháng mang thai.

Giãn niệu đạo bẩm sinh diễn ra như thế nào?

Không rõ tại sao giãn niệu đạo bẩm sinh lại xuất hiện. Đây là một tình trạng rất hiếm gặp chỉ có một vài trường hợp được báo cáo. Hơn một nửa số trẻ mắc giãn niệu đạo bẩm sinh sẽ gặp các vấn đề khác, thường gặp nhất là về tim, ruột

hoặc tay chân. Vì một số cơ quan có thể liên quan nên cần tiến hành điều tra giải phẫu kỹ lưỡng về thai nhi. Tùy thuộc vào kết quả siêu âm, các phân tích di truyền có thể được thực hiện.

Nhiễm sắc thể liên quan đến giãn niệu đạo bẩm sinh như thế nào?

Nhiễm sắc thể là các hạt nội bào nơi lưu giữ hầu hết thông tin di truyền của chúng ta. Chúng ta thường có 46 nhiễm sắc thể được ghép thành 23 cặp; 23 nhiễm sắc thể đến từ mỗi bố mẹ.

Các vấn đề về nhiễm sắc thể hiếm gặp ở trẻ mắc giãn niệu đạo bẩm sinh. Tuy nhiên, các khiếm khuyết di truyền ngẫu nhiên có thể được tìm thấy khi thực hiện phân tích nhiễm sắc thể.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nữa không?

Nhiều phụ nữ sẽ chọn thực hiện nhiều xét nghiệm hơn để biết thêm về tình trạng của con họ. Những xét nghiệm này bao gồm:

Siêu âm tim thai: Đánh giá siêu âm chuyên biệt về tim của em bé trong thai kỳ.

Chọc ối: Một thủ thuật xâm lấn dưới hướng dẫn của siêu âm để kiểm tra các vấn đề với nhiễm sắc thể (bao gồm phân tích tổng thể được gọi là "karyotype" và phân tích chi tiết được gọi là "microarray"). Điều này được thực hiện

bằng cách đưa một cây kim nhỏ xuyên qua bụng người mẹ trong túi thai và lấy ra một lượng nhỏ nước ối bao quanh thai nhi.

Soi bàng quang của thai nhi: Một thủ tục xâm lấn dưới hướng dẫn của siêu âm, trong đó một cây kim rất nhỏ được đưa qua bụng em bé vào bàng quang của em bé để rút một lượng nhỏ nước tiểu. Phòng thí nghiệm sẽ phân tích các nhiễm sắc thể trong tế bào bào thai trôi nổi trong nước tiểu và cũng sẽ phân tích nước tiểu của thai nhi để xác định chức năng thận của em bé. Dựa trên kết quả, có thể đưa ra quyết định tốt hơn cho mẹ và bé.

Chụp MRI: Quét dưới từ trường mạnh để tạo ra hình ảnh rõ nét về em bé. MRI rất hữu ích khi siêu âm không thể đưa ra chẩn đoán một cách tin cậy, đặc biệt trong trường hợp nước ối xung quanh em bé giảm đáng kể hoặc tư thế của em bé khiến hình ảnh không rõ ràng.

Những điều cần lưu ý khi mang thai là gì?

Trẻ sơ sinh mắc giãn niệu đạo bẩm sinh có nguy cơ gặp vấn đề khi mang thai và hầu hết các chuyên gia sẽ khuyên bạn nên kiểm tra siêu âm thường xuyên ít nhất 4 tuần một lần để theo dõi chặt chẽ lượng nước ối, mức độ mở rộng của dương vật, bàng quang, niệu quản và thận và gián tiếp quan sát chức năng của thận.

Nhiều thai nhi sẽ giảm lượng nước ối hoặc thậm chí vô ối. Tình trạng này được gọi là thiếu ối hoặc khan nước ối. Điều

này có thể dẫn đến các vấn đề về phổi (chủ yếu là chưa trưởng thành) tại thời điểm sinh. Đôi khi, trong trường hợp không có lượng nước ối do tắc nghẽn, các bác sĩ có thể quyết định đặt một ống dẫn lưu vào bàng quang của em bé để nước tiểu ra ngoài. Thủ thuật này có một số rủi ro và chỉ được thực hiện ở các trung tâm chuyên khoa.

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

Khi em bé chào đời, dương vật to, giãn ra và có nhiều da thừa. Đôi khi, bụng cũng khá to tùy thuộc vào ứ nước tiểu trong hệ tiết niệu. Tùy thuộc vào sự hiện diện của nước ối khi mang thai và tuổi thai khi sinh, mức độ suy hô hấp có thể xảy ra.

Bé sẽ được bác sĩ sơ sinh hỗ trợ để đánh giá đầy đủ. Nên thực hiện xét nghiệm máu để kiểm tra chức năng của thận. Sau khi em bé ổn định, các bác sĩ phẫu thuật nhi khoa sẽ đánh giá em bé và thảo luận với cha mẹ về các ca phẫu thuật cần thiết để điều chỉnh chức năng và khía cạnh thẩm mỹ của vấn đề. Em bé có thể phải nhập viện chăm sóc đặc biệt tại một bệnh viện chuyên khoa và nằm viện trong nhiều tuần sau khi sinh.

Khi lớn lên, trẻ mắc giãn niệu đạo bẩm sinh có thể bị tổn thương thận. Tùy thuộc vào mức độ của bệnh, có thể cần phải lọc máu và cuối cùng là ghép thận. Ngoài ra, khi trưởng thành, nhiều người trong số này có thể bị rối loạn chức năng tình dục và các vấn đề về sinh sản.

Liệu nó có xảy ra lần nữa không?

Nếu không tìm thấy lý do di truyền nào khác để giải thích CMU thì nguy cơ tái phát là rất ít.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Tôi có thể gặp đội ngũ bác sĩ sẽ hỗ trợ con tôi khi nó chào đời trong quá trình chăm sóc trước khi sinh không?
- Điều gì xảy ra nếu thận không hoạt động tốt?
- Điều gì xảy ra nếu một tình trạng di truyền được tìm thấy?
- Tôi có thể gặp những vấn đề gì khi con tôi lớn lên?
- Loại phẫu thuật nào sẽ cần thiết và tôi nên mong đợi kết quả gì?

Cập nhật lần cuối: tháng 5 năm 2022