

HỆP CỔNG NÃO THAI NHI (Aqueductal Stenosis)

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu hẹp cổng não thai nhi là gì và nguyên nhân gây ra nó, những điều bạn có thể cần và ý nghĩa của việc chẩn đoán sau khi con bạn chào đời.

Hẹp cổng não thai nhi là gì?

Não thai nhi được bao bọc bởi chất lỏng lưu thông xung quanh và lấp đầy các bể chứa gồm hai não thất bên, một não thất ba và một não thất tư.

Hẹp cổng não thai nhi xảy ra khi chất lỏng này không thể lưu thông bình thường do tắc nghẽn ở đường dẫn ở giữa não thất ba và não thất tư.

Sự tắc nghẽn khiến hai não thất bên và não thất ba ứ đầy dịch. Mặc dù siêu âm không thể nhìn thấy vị trí tắc nghẽn, có thể dễ dàng quan sát dịch dư thừa trong các não thất.

Hẹp cổng não xảy ra như nào?

Hẹp cổng não là một tình trạng hiếm gặp và xảy ra ở 1 trong 5000 trẻ sinh ra. Đa số hẹp cổng não xảy ra ngẫu nhiên và không liên quan với bất kỳ yếu tố nào khác. Một số trẻ hẹp cổng não được phát hiện có nhiễm virus. Những trẻ khác có nguyên nhân di truyền. Trẻ hẹp cổng não cũng có thể gặp các bất thường não khác. 10% bé trai hẹp cổng não có vấn đề về di truyền.

Nhiễm sắc thể có liên quan thế nào với hẹp cổng não?

Nhiễm sắc thể là nơi lưu giữ hầu hết thông tin di truyền trong tế bào. Nữ giới có 46 nhiễm sắc thể bao gồm 2 nhiễm sắc thể X, và nam giới có 46 nhiễm sắc thể gồm 1 nhiễm sắc thể X và 1 nhiễm sắc thể Y. Những thay đổi ở bất kỳ nhiễm sắc thể nào trong số này đều có thể gây ra vấn đề khi bé đang phát triển.

Khi một thai nam có vấn đề di truyền gây hẹp cổng não, nó thường liên kết với nhiễm sắc thể X duy nhất. Vì bé trai chỉ có một nhiễm sắc thể X nên nếu vấn đề nằm ở nhiễm sắc thể X, nhiều khả năng gây ra vấn đề hơn so với bé gái có vấn đề ở nhiễm sắc thể X. Khoảng 10% (1 trong 10) bé trai mắc hẹp cổng não có vấn đề ở nhiễm sắc thể X. Một dấu hiệu gợi ý em bé có vấn đề trên nhiễm sắc thể X là vị trí bất thường của ngón tay cái, nhưng dấu hiệu này chỉ thấy ở một nửa số bé trai có vấn đề nhiễm sắc thể X.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm không?

Bạn sẽ được đề nghị xét nghiệm bổ sung để giúp xác định nguyên nhân gây hẹp cổng não. Xét nghiệm chính xác sẽ được đưa ra dựa trên các phát hiện trên siêu âm, tiền sử và bệnh sử trong thai kỳ, và kết quả của các xét nghiệm trước đó bạn đã thực hiện. Bạn

cũng có thể được đề nghị tham vấn với chuyên viên tư vấn di truyền - người được đào tạo đặc biệt về các vấn đề di truyền trong y khoa. Các xét nghiệm có thể bao gồm:

- Siêu âm thai chi tiết: Đây là siêu âm để xem xét kỹ lưỡng liệu em bé của bạn có thêm bất kỳ bất thường nào khác không. Siêu âm có thể phát hiện được nhiều nhưng không phải tất cả các bất thường.
- Chọc ối: sử dụng cây kim mỏng rút một ít nước ối xung quanh em bé và làm xét nghiệm. Dịch ối có thể được dùng để xét nghiệm các bất thường nhiễm sắc thể cũng như nhiễm trùng bào thai.
- DNA ngoại bào thai nhi: xét nghiệm phân tích các tế bào của em bé ở trong máu mẹ. Đây là xét nghiệm sàng lọc di truyền rất tốt đối với một số tình trạng nhất định, như hội chứng Down, nhưng nó không chính xác bằng chọc ối.
- Xét nghiệm máu mẹ để phát hiện các bệnh nhiễm virus như cytomegalovirus hoặc toxoplasmosis: những xét nghiệm này có thể xác định xem bạn đã nhiễm trong quá khứ hoặc gần đây, nhưng không cho bạn biết liệu em bé có bị nhiễm bệnh hay không. Nếu kết quả nghi ngờ nhiễm trùng, xét nghiệm bổ sung có thể được đề nghị để xác định tình trạng nhiễm trùng ở thai nhi.
- Chụp MRI đánh giá sâu hơn về não bộ thai nhi. MRI sử dụng từ trường và sóng vô tuyến để tạo hình ảnh cơ thể. Nó không có bức xạ và được coi là an toàn trong thai kỳ. Tuy nhiên, MRI có thể không sẵn có ở nơi bạn sống, và có thể không thay đổi việc quản lý thai kỳ ngay cả khi MRI được thực hiện.

Những điều gì cần theo dõi trong thai kỳ?

- Dẫn não thất/Não úng thủy: khi hiện diện hẹp cống não, lượng dịch tồn đọng có thể diễn tiến xấu trong thai kỳ. Các khu vực, như não thất bên, dư thừa dịch có thể tiếp tục lớn hơn và chèn ép vùng não xung quanh. Khi não thất lớn, nó được gọi là dẫn não thất. Đôi khi, toàn bộ đầu của thai nhi to và được gọi là não úng thủy. Nếu đầu thai quá to để lọt qua ống sinh, có thể đề nghị sinh mổ hoặc sinh sớm hơn 39 tuần.
- Thai chết lưu: Cứ 1-3 trẻ trong 10 trẻ mắc hẹp cống não có nguy cơ đột tử trong thai kỳ. Thai kỳ nên được theo dõi ở một trung tâm chuyên khoa, tuy nhiên những biến cố này có thể không dự phòng được.

Vì những lý do nêu trên, có thể cần phải siêu âm nhiều lần trong thai kỳ nhằm theo dõi sự phát triển và sức khoẻ của em bé.

Con tôi sẽ ra sao sau khi bé chào đời?

Thai nhi mắc hẹp cống não nên được sinh ở bệnh viện nơi bé có thể được chăm sóc đặc biệt sau sinh. Sau sinh, bé sẽ được chụp phim đánh giá não bộ. Bác sĩ phẫu thuật thần kinh có thể sẽ tư vấn để xác định liệu cần mổ hay không. Các phẫu thuật này thường thực hiện trong vòng vài tuần đầu tiên sau sinh để thoát phần dịch dư thừa.

Nhiều trẻ hẹp cống não phát triển tâm thần bình thường. Một số chậm phát triển và chậm tiếp thu hơn những trẻ khác. Khoảng một nửa số trẻ sơ sinh bị co giật và cần dùng thuốc để kiểm soát cơn động kinh. Không có xét nghiệm nào có thể dự đoán kết cục bình thường. Điều quan trọng là đưa bé đến khám với bác sĩ nhi khoa để theo dõi tình trạng chậm phát triển, động kinh, và những thay đổi về thị lực của bé. Các bác sĩ nhi khoa có thể hội chẩn với bác sĩ thần kinh để lên kế hoạch chụp phim não khi bé lớn.

Liệu hẹp cống não có xảy ra lặp lại không?

Nếu bệnh không liên quan nhiễm sắc thể X, khoảng 4% (4 trong 100) có nguy cơ xảy ra lần nữa. Nếu vấn đề liên quan nhiễm sắc thể X, nguy cơ lặp lại là 50% ở một bé trai. Nếu có các bất thường di truyền khác, khả năng 25% lặp lại bất thường. Việc tham khảo ý kiến của chuyên gia tư vấn di truyền có thể giúp bạn hiểu về những rủi ro cho lần mang thai tiếp theo.

Trong bất kỳ lần mang thai nào trong tương lai, bạn cần được siêu âm chi tiết ở tam cá nguyệt 2 và siêu âm theo dõi ở tam cá nguyệt 3 vì một số trường hợp hẹp cống não không thể xác định sớm trong thai kỳ.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

Bác sĩ có thấy những bất thường nào khác ở não em bé không?

Não thất của bé hiện lớn tới mức nào?

Đầu của em bé to tới mức nào?

Con tôi là trai hay gái?

Bác sĩ có thấy vị trí ngón tay cái của em bé không?

Tôi nên được siêu âm bao lâu một lần?

Tôi nên sinh bé ở đâu?

Em bé sẽ được chăm sóc tốt nhất ở đâu sau khi chào đời?

Tôi có thể gặp đội ngũ bác sĩ sẽ hỗ trợ con tôi trước khi bé chào đời không?

Cập nhật lần cuối vào tháng 7 năm 2023