

BỆNH LÝ XƠ CỨNG CỬ VỚI BIỂU HIỆN U CỬ Ở VỎ NÃO (Tuberous Sclerosis with Cortical Hamartomas – TSC)

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu xơ cứng củ với biểu hiện u củ vỏ não là gì, bệnh xảy ra như thế nào, các xét nghiệm bạn nên làm và ý nghĩa của việc chẩn đoán khi em bé chào đời.

Xơ cứng củ là gì và ảnh hưởng đến thai nhi như thế nào?

Xơ cứng củ là một bệnh lý di truyền ảnh hưởng đến nhiều cơ quan khác nhau như não, tim và thận, xảy ra ở khoảng 1 trong 5000 đến 10000 thai kỳ. Triệu chứng thần kinh là biểu hiện nặng nề nhất của bệnh. Nhiều trẻ mắc xơ cứng củ diễn tiến động kinh khó kiểm soát, thiếu năng trí tuệ và/hoặc bệnh tự kỷ. Nguyên nhân gây tử vong hàng đầu cho trẻ là do tổn thương hệ thần kinh, phổ biến nhất là do tình trạng động kinh (những cơn co giật không kiểm soát được).

Bệnh lý xơ cứng củ với u củ ở vỏ não xảy ra như thế nào?

Loại tổn thương này có liên quan đến đột biến trên các gen có tên là TSC kích hoạt quá mức sự phân chia tế bào trong quá trình phát triển của mạng lưới thần kinh. Điều này dẫn đến sự phát triển bất thường của vỏ não và sự biệt hóa bất thường của tế bào não, dẫn đến việc hình thành khối u.

Bệnh lý xơ cứng củ với u củ ở vỏ não có liên quan đến di truyền không?

Nhiễm sắc thể là nơi lưu giữ hầu hết thông tin di truyền của con người. Bình thường, mỗi người có 46 nhiễm sắc thể nhiễm sắc thể nhận từ bố và 23 nhiễm sắc thể nhận từ mẹ. Những đột biến trên các gen TSC có thể dẫn đến sự phát triển của bệnh lý xơ cứng củ.

Có một giả thuyết, được gọi là "giả thuyết hai lần trúng đích", có thể giải thích cho tình trạng này. Đích đầu tiên xảy ra khi đột biến xuất hiện ở gen TSC1 hoặc TSC2 ở tế bào tinh trùng hoặc trứng; đột biến này có thể gây ra các triệu chứng nhẹ và một số bất thường về hình thái. Đích thứ hai xảy ra ở tế bào soma (loại tế bào sinh dưỡng như tế bào hệ thần kinh, tế bào tim), sẽ gây ra các bất thường hình thái như khối u ở não hoặc tim.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nữa không?

Điều quan trọng là phải đánh giá thêm về tình trạng bệnh của thai bằng các phương pháp:

- Siêu âm tim thai – loại siêu âm chuyên biệt khảo sát tim của thai nhi trong thai kỳ để loại trừ các khối u cơ vân ở cơ tim, thường đi kèm trong bệnh lý xơ cứng củ.

- Siêu âm hệ thần kinh chuyên sâu – loại siêu âm chuyên biệt khảo sát não của thai nhi trong thai kỳ, để loại trừ các khối u củ ở vỏ não hoặc các biến đổi cấu trúc khác ở não.
- Đôi khi cần chỉ định MRI để cung cấp thêm thông tin về tình trạng bệnh. Kỹ thuật này sử dụng từ trường và sóng vô tuyến mạnh để tái tạo hình ảnh chi tiết các cơ quan bên trong cơ thể.
- Ngoài ra, cần thực hiện tham vấn di truyền trước sinh để tìm ra các đột biến gen liên quan. Xét nghiệm di truyền cần thực hiện có thể kể đến chọc ối khảo sát bất thường số lượng hoặc cấu trúc của nhiễm sắc thể. Kỹ thuật này được thực hiện bằng cách lấy và phân tích một lượng nhỏ nước ối.

Những điều cần chú ý khi mang thai là gì?

Hiện tại không có liệu pháp can thiệp bào thai để điều trị tình trạng này. Tuy nhiên, theo dõi sát tình trạng thai nhi bằng siêu âm với tần suất 4 tuần 1 lần để đánh giá sự tiến triển của các khối u ở não và tim cũng như các tình trạng rối loạn nhịp tim thai, dấu hiệu suy tim (phù thai) hoặc não úng thủy.

Chấm dứt thai kỳ tại bệnh viện chuyên khoa có đơn vị hồi sức sơ sinh khi thai đủ 38 tuần được khuyến cáo nếu không có biến chứng ở mẹ hoặc thai nhi. Không có chống chỉ định cho việc sinh ngả âm đạo. Mổ lấy thai được ưu tiên hơn nếu có tình trạng phù thai.

Con tôi sẽ ra sao sau khi bé chào đời ?

Mức độ nghiêm trọng của tình trạng bệnh sẽ phụ thuộc vào vị trí và kích thước của tổn thương. Hầu hết trẻ có xơ cứng củ sẽ gặp nhiều vấn đề về hành vi, nhận thức và/hoặc tâm thần, và có thể có những cơn co giật khó kiểm soát.

Xơ cứng củ có tái diễn ở thai kỳ tiếp theo không?

Nếu chỉ cha hoặc mẹ có đột biến ở gen TSC (di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường) thì nguy cơ tái diễn là 50%. Nếu đây là đột biến gen mới (đột biến De novo) trong thai kỳ này, thì nguy cơ tái diễn cho lần mang thai tiếp theo là rất thấp. Điều này xảy ra trong khoảng 65% trường hợp.

Tôi nên đặt những câu hỏi nào khác?

- Tôi nên thực hiện loại xét nghiệm tầm soát trước sinh nào?
- Có phương pháp điều trị trước sinh nào cho con tôi không?

- Tôi sẽ 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 6 năm 2023