

## **MŨI CHẼ (Bifid nose)**

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu mũi chẻ là gì, những xét nghiệm cần thực hiện và ảnh hưởng của mũi chẻ đến bạn và con bạn.

### **Mũi chẻ là gì?**

Mũi chẻ là một khiếm khuyết bẩm sinh hiếm gặp khi mũi bị chẻ đôi thành hai phần. Có nhiều biến thể khác nhau của mũi, từ một đường rãnh nhỏ khó quan sát thấy ở chóp mũi đến đường rãnh chia đôi mũi hoàn toàn. Mũi chẻ thường liên quan với hai mắt xa nhau, sứt môi và chẻ vòm hoặc thoát vị não.

### **Mũi chẻ xảy ra trong bối cảnh nào?**

Mũi chẻ là tình trạng hai phần mũi không thể sát nhập với nhau trong hai tháng đầu thai kỳ. Trong một số trường hợp, mũi chẻ chỉ xảy ra đơn độc mà không đi kèm với các khiếm khuyết khác. Điều này xảy ra là do một vấn đề tại chỗ trong giai đoạn phát triển mũi hoặc có thể là kết quả của sự thay đổi di truyền được truyền từ bố hoặc mẹ hoặc cả hai.

Đôi khi, mũi chẻ nằm trong một hội chứng. Một hội chứng được cấu thành bởi các triệu chứng, dấu hiệu hoặc khiếm khuyết đặc trưng cho một bất thường đặc hiệu. Một hội chứng thường liên quan với mũi chẻ là hội chứng BNAR. Ngoài mũi chẻ, người mắc hội chứng BNAR có thể có bất thường thận, hậu môn và trực tràng. Vai trò của xét nghiệm di truyền vẫn chưa được hiểu rõ hoàn toàn trong trường hợp thai nhi bị chẻ mũi.

### **Liệu tôi có nên làm thêm các xét nghiệm khác không?**

Bạn nên yêu cầu siêu âm thai chuyên sâu để kiểm tra liệu có thêm các bất thường khác. Đôi khi, cộng hưởng từ (MRI) có thể được chỉ định để thu được hình ảnh thai nhi bên trong bụng mẹ.

Khi những bất thường khác được quan sát thấy, mũi chẻ có nguy cơ cao nằm trong một hội chứng. Ở tình huống này, điều quan trọng là bạn cần được tư vấn bởi một chuyên gia di truyền. Bạn có thể được đề nghị làm xét nghiệm xâm lấn (chọc ối) để phát hiện hoặc loại trừ các hội chứng này. Chọc ối có nguy cơ thấp gây sảy thai và một số thai phụ quyết định không thực hiện thủ thuật này

vì lo sợ rủi ro mất con. Không phải tất cả hội chứng đều có thể được chẩn đoán bằng xét nghiệm di truyền như chọc ối và không phải tất cả bất thường đều có thể được quan sát trên siêu âm. Tuy nhiên, khi không phát hiện bất thường khác trên siêu âm và xét nghiệm xâm lấn cho kết quả bình thường, rất có thể mũi chẻ là đơn độc.

### **Cần lưu ý những điều gì trong quá trình mang thai?**

Nếu không có các bất thường khác, bạn có thể khám thai định kỳ như bình thường. Nếu có các bất thường khác, việc chăm sóc thai kỳ sẽ có những thay đổi tùy thuộc vào loại bất thường đi kèm. Bạn nên tham vấn ý kiến bác sĩ về địa điểm sinh phù hợp.

### **Bất thường này có ý nghĩa gì đối với con tôi sau khi bé chào đời?**

Đứa trẻ có mũi chẻ thường cần được phẫu thuật tái tạo, đây có thể là thách thức đối với những trường hợp nặng. Thông thường, cuộc phẫu thuật sẽ được thực hiện bởi một nhóm chuyên gia về sọ mặt. Nhóm này sẽ xác định kế hoạch điều trị và theo dõi phù hợp. Tiên lượng giữa các trường hợp rất khác nhau, phụ thuộc vào loại và mức độ nghiêm trọng của các bất thường đi kèm khác có thể xảy ra.

### **Liệu nó có xảy ra lần nữa hay không?**

Nguy cơ mũi chẻ đơn độc tái diễn là rất thấp. Nếu mũi chẻ do thay đổi di truyền hoặc nó nằm trong bệnh cảnh của một hội chứng, nguy cơ tái diễn tùy thuộc vào loại bất thường di truyền hoặc tình trạng nền đang tồn tại. Bạn nên tham vấn chuyên gia di truyền có thể hiểu hơn về nguy cơ tái diễn ở thai kỳ sau.

### **Những câu hỏi nào khác mà tôi nên hỏi?**

- Điều này có giống như một tình trạng nặng của mũi chẻ hay không?
- Có quan sát thấy những bất thường khác không?
- Xét nghiệm không xâm lấn có được khuyến cáo không?
- Bao lâu tôi sẽ đi siêu âm một lần?
- Tôi nên sinh ở đâu?

- Đứa bé sẽ nhận được sự chăm sóc sau sinh tốt nhất ở đâu?
- Tôi có thể gặp đội ngũ bác sỹ sẽ chăm sóc cho con tôi trước khi bé chào đời hay không?

Cập nhật lần cuối: tháng 11 năm 2022