

THỪA CHI (Supernumerary Limb)

Tờ thông tin này nhằm giúp bạn hiểu thế nào là thừa chi, những xét nghiệm nào bạn cần và ý nghĩa đối với bạn và con bạn.

Thừa chi là gì?

Thừa chi là một dị tật bẩm sinh hiếm gặp trong đó người bệnh có nhiều chi hơn bình thường. Nó có nghĩa là có nhiều hơn 4 chi. Phần thừa chi thường bị teo lại hoặc biến dạng. Dựa trên vị trí đính kèm của nó, chúng có thể được phân loại thành:

- Cephalomelia – Chi phụ gắn vào đầu
- Thoracomelia – Chi phụ gắn vào ngực
- Notomelia – Chi phụ gắn vào xương sống
- Pyromelia – Chi phụ gắn vào xương chậu

Nguyên nhân gây ra tình trạng thừa chi là gì?

Thừa chi tay có thể do nhiều nguyên nhân:

- Yếu tố di truyền/ nhiễm sắc thể – Những bất thường trong nhiễm sắc thể hoặc gen của một người có thể gây ra những bất thường về cấu trúc. Một hoặc nhiều gen có thể trải qua một sự thay đổi được gọi là “đột biến”. Những đột biến này có thể ảnh hưởng đến quá trình phát triển của cơ quan dẫn đến sự phân chia hoặc tăng sinh tế bào không đúng cách và do đó hình thành các chi thừa.
- Yếu tố môi trường – Các yếu tố bên ngoài như tiếp xúc với tác nhân truyền nhiễm, hóa chất hoặc các chất độc môi trường khác khi mang thai cũng có thể ảnh hưởng đến biểu hiện gen dẫn đến thay đổi chức năng tế bào, một lần nữa dẫn đến tình trạng thừa chi.
- Song thai ký sinh - Những dị thường này là điển hình của trường hợp thai kỳ đa thai, trong đó quá trình phát triển bình thường bị ảnh hưởng và thay vì hai thai nhi bình thường, người ta nhìn thấy một thai nhi phát triển một phần. “Chi phụ” này có thể xuất hiện như một phần thô sơ của một song sinh ký sinh.

Làm thế nào có thể chẩn đoán được thừa chi?

Thừa chi có thể được chẩn đoán trong thai kỳ của bạn bằng siêu âm định kỳ. Ngoài số lượng chi bình thường, nếu phát hiện thai nhi có thêm chi phụ thì nghi ngờ tình trạng này. Hình ảnh chi tiết sẽ giúp phân định chính xác các biến thể giải phẫu và hình ảnh đa mặt cắt hoặc trong một số trường hợp - MRI thai nhi cũng có thể hữu ích.

Nếu con tôi được phát hiện thừa chi thì có nghĩa là gì?

Nếu bạn được thông báo rằng con bạn đang có một chi “thừa” hoặc “thêm”, thì điều đó có nghĩa là ngoài các chi bình thường còn có một cấu trúc bổ sung gắn vào cơ thể bé trông giống như một chi. Thông thường, đây là cấu trúc thô sơ và có thể có hình dáng khác thường, bao gồm cả cấu trúc xương một phần. Đây thường là một khuyết tật bẩm sinh có thể sửa chữa được và có thể được giải quyết bằng phẫu thuật thích hợp.

Nếu siêu âm phát hiện con bạn bị thừa chi, bạn có thể đến gặp bác sĩ chuyên khoa Y học bào thai để được cung cấp thông tin chi tiết về vấn đề này. Nếu không có bất thường liên quan nào khác được thấy trên siêu âm, thai kỳ có thể được theo dõi cho đến khi sinh và lên kế hoạch điều trị sau khi sinh. Nếu cần điều chỉnh kế hoạch sinh nở, bác sĩ sản khoa sẽ thảo luận vấn đề này với bạn. Bạn cũng có thể tham khảo ý kiến của bác sĩ phẫu thuật nhi khoa trước khi sinh để lên kế hoạch chỉnh sửa sau khi sinh.

Sau khi sinh em bé chúng ta phải làm gì?

Bác sĩ sẽ giúp lập kế hoạch sinh con tại bệnh viện thích hợp cùng với đội ngũ chăm sóc đa ngành. Sau khi sinh em bé và bước đầu ổn định các chức năng sống cũng như chăm sóc trẻ sơ sinh bình thường, thừa chi sẽ được quản cẩn thận bằng khăn mềm hoặc băng. Dựa vào vị trí của thừa chi mà bé sẽ được đặt ở tư thế thoải mái. Nhóm bác sĩ của bạn sẽ thảo luận về kế hoạch phẫu thuật để loại bỏ thừa chi.

Liệu bệnh này có xảy ra ở lần mang thai sau không?

Như vậy, thừa chi là dị tật bẩm sinh rất hiếm gặp và rất khó tái phát ở những lần mang thai tiếp theo trừ khi xác định được nguyên nhân di truyền rõ ràng. Các bác sĩ sẽ thảo luận về bản chất chính xác trong trường hợp của bạn và tư vấn cụ thể cho bạn.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Bất thường này có thể sửa chữa được không?
- Liệu con tôi có thể đi và chạy bình thường sau khi sinh không?
- Tôi sẽ được siêu âm bao lâu một lần?
- Có thể can thiệp phẫu thuật trong bào thai được không?
- Tôi nên sinh bé ở đâu?
- Liệu có bất kỳ vấn đề gì trong quá trình sinh nở của tôi do chi thừa này không?
- Em bé sẽ được chăm sóc tốt nhất ở đâu sau khi chào đời?
- Tôi có thể gặp đội ngũ bác sĩ sẽ điều trị cho con tôi trước khi nó chào đời không?

Cập nhật lần cuối vào tháng 11 năm 2022