

## **PHÌ ĐẠI NÃO (Megalencephaly)**

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu phì đại não là gì, bạn cần những xét nghiệm nào và ý nghĩa của chẩn đoán đối với bạn và con của bạn.

### **Phì đại não là gì?**

Đầu to là một thuật ngữ được sử dụng để mô tả chu vi đầu lớn. Điều này có thể là do nhiều tình trạng khác nhau, gồm tăng kích thước các khoang chứa dịch bên trong não, hộp sọ dày lên hoặc tăng kích thước mô não thực sự. Phì đại não là thuật ngữ được sử dụng để mô tả trường hợp sau cùng, khi mà sự phát triển quá mức của mô não làm tăng kích thước đầu. Hầu hết các trường hợp phì đại não được chẩn đoán sau sinh. Ở các trường hợp được chẩn đoán trước sinh, chẩn đoán muộn ở tam cá nguyệt thứ ba là thường gặp nhất. Phì đại não có thể xảy ra như một tình trạng đơn độc hoặc có thể liên quan đến một tình trạng di truyền.

### **Phì đại não phổ biến như thế nào?**

Đầu to, theo định nghĩa, gặp trong khoảng 2% tất cả thai kỳ. Ở các trường hợp này, hầu hết thai sẽ là bình thường. Mức độ đầu to là quan trọng và chu vi đầu càng lớn, càng nhiều khả năng có kết cục phát triển xấu. Tỷ lệ phì đại não (một nhóm nhỏ của đầu to) lúc sinh hiện chưa rõ.

### **Các nhiễm sắc thể có liên quan đến phì đại não như thế nào?**

Nhiễm sắc thể là nơi lưu giữ DNA, các bất thường ở nhiễm sắc thể có thể gây ra một hội chứng di truyền. Nhiều khả năng chẩn đoán đặt ra khi chu vi đầu tăng đáng kể, biểu hiện sớm trong thai kỳ (cuối tam cá nguyệt hai đến đầu tam cá nguyệt ba) và kèm theo các bất thường não và ngoài não khác.

### **Tôi có nên thực hiện thêm các xét nghiệm?**

Nhiều thai phụ sẽ chọn thực hiện thêm các xét nghiệm để có thể biết nhiều hơn về tình trạng và kết cục của em bé. Các xét nghiệm được đề nghị bao gồm:

- Chọc ối để tìm kiếm các vấn đề về số lượng nhiễm sắc thể và một số vấn đề trong các nhiễm sắc thể. Chọc ối được thực hiện bằng cách lấy một lượng nhỏ nước ối quanh thai và gửi tới phòng xét nghiệm để đánh giá.
- Chụp cộng hưởng từ (MRI) não thai, nếu có thể. Kỹ thuật quét này sử dụng từ trường mạnh và các sóng radio để tạo nên những hình ảnh chi tiết bên trong cơ thể. MRI an toàn cho cả mẹ và bé, và giống với siêu âm, không liên quan đến bức xạ. Nó có thể cung cấp thông tin hữu ích về các bất thường não khác kèm theo

phì đại não. Điều này có thể giúp hướng đến các khảo sát di truyền chi tiết hơn và giúp tư vấn về kết cục phát triển.

- Siêu âm tim thai. Đây là một siêu âm chuyên sâu tim của bé trong thai kỳ, có thể phát hiện nếu có các bất thường tim – có thể tồn tại đồng thời với phì đại não.

### **Những điều gì cần chú ý trong thai kỳ?**

Bé bị phì đại não không bị tăng rủi ro trong thai kỳ. Tuy nhiên, nếu chu vi đầu lớn đáng kể, bạn sẽ có nguy cơ sinh mổ vì đầu to có thể không tương xứng với khung chậu hay lọt qua phần hẹp nhất của khung chậu trong khi sinh. Hầu hết các chuyên gia sẽ khuyến cáo khảo sát siêu âm đều đặn ít nhất mỗi 3-4 tuần. Siêu âm sẽ giúp xác định tốc độ tăng trưởng của chu vi đầu và sự hiện diện của các bất thường trong hay ngoài não khác.

### **Nó có ý nghĩa gì đối với con của tôi sau khi sinh ra?**

Bé bị phì đại não với chu vi đầu dưới +2,5 độ lệch chuẩn giá trị trung bình, không có các bất thường khác và khảo sát di truyền bình thường có thể là tình trạng phì đại não có tính gia đình lành tính (benign familial megalencephaly). Như tên gọi, đây là một tình trạng khá lành tính với kết cục phát triển tâm thần vận động bình thường. Nhìn chung, khi phì đại não có nguyên nhân di truyền, chu vi đầu sẽ lớn hơn +2,5 độ lệch chuẩn trên giá trị trung bình và kết cục sẽ phụ thuộc vào bất thường di truyền.

Các triệu chứng phổ biến của phì đại não gồm động kinh, chậm phát triển và rối loạn chức năng vận động. Vì vậy, nên sinh ở một trung tâm tuyến cuối có kinh nghiệm về chăm sóc sơ sinh và có kinh nghiệm về hình ảnh học thần kinh. Bé sẽ cần siêu âm đầu sau sinh, thường chụp MRI trong vòng một vài tháng tuổi và loạt kiểm tra sự phát triển nhi và thần kinh.

### **Liệu nó có tái diễn ở lần mang thai tới?**

Nếu không tìm thấy nguyên nhân di truyền khác để giải thích cho phì đại não, nguy cơ bệnh lặp lại ở thai kỳ sau là cực kỳ thấp. Nếu có nguyên nhân di truyền, xét nghiệm sẽ được chỉ định cho bạn và cho bố của bé và/hoặc các thai kỳ tiếp theo. Kết quả của xét nghiệm này sẽ xác định nguy cơ tái phát. Ở các thai kỳ tiếp theo, cần khảo sát chi tiết về não thai nhi.

*Cập nhật lần cuối: tháng 10 năm 2022*