

## TẬT LƯỠI TO (Macroglossia)

Tờ thông tin này nhằm giúp bạn hiểu tật lưỡi to là gì, bạn cần những xét nghiệm nào và ý nghĩa của việc được chẩn đoán đối với bạn và con của bạn.

### Lưỡi to là gì?

Lưỡi to là sự phình to bất thường của lưỡi. Lưỡi to có thể thực sự hoặc tương đối. Lưỡi to thực sự do những thay đổi trong cấu trúc của lưỡi gây ra, trong khi lưỡi to tương đối là do những thay đổi của các cấu trúc xung quanh như hàm hoặc giảm trương lực các cơ ở miệng.



*Hình ảnh được cung cấp bởi Jeanne Flynt, RDMS*

### Lưỡi to do đâu?

Lưỡi to có thể là dấu hiệu siêu âm duy nhất (đơn độc) hoặc có thể liên quan với một số bệnh lý khác. Lưỡi to đơn độc thường là do sự phình to của cơ lưỡi. Lưỡi to cũng có thể liên quan tới bệnh lý gọi là Hội chứng Beckwith-Wiedemann (BWS). BWS là một bất

thường của gen kiểm soát sự tăng trưởng bào thai, dẫn đến sự phát triển quá mức của nhiều cấu trúc bao gồm cả lưỡi. Hội chứng Down hoặc Trisomy 21 cũng có thể gây ra lưỡi to. Trong Hội chứng Down, kích thước của lưỡi bình thường nhưng nó có vẻ to ra do giảm trương lực cơ miệng và xương mặt nhỏ.

### **Lưỡi to và bất thường nhiễm sắc thể có mối liên quan như thế nào?**

Trẻ bị tật lưỡi to có thể mắc trisomy 21 hoặc Hội chứng Down, do thừa cặp nhiễm sắc thể 21. Lưỡi to cũng có thể liên quan đến các hội chứng di truyền khác do biến đổi gen phức tạp hơn gây ra chẳng hạn như BWS, hội chứng này không được phát hiện bởi phân tích nhiễm sắc thể thường quy.

### **Tôi có nên làm thêm xét nghiệm không?**

Các bà mẹ có thể cần làm thêm xét nghiệm để biết thêm về tình trạng của em bé. Các xét nghiệm có sẵn phụ thuộc vào tuổi thai bao gồm:

- Siêu âm thai nhi chi tiết: Để xem em bé của bạn có bất thường nào khác không. Siêu âm có thể xác định được nhiều nhưng không phải tất cả các bất thường.
- Siêu âm tim thai: Đây là phương pháp siêu âm chuyên sâu về tim của em bé. Các bất thường tim có thể được thấy trong một số hội chứng gây ra lưỡi to. Nếu có dị tật tim kèm theo, bạn sẽ được hướng dẫn chăm sóc trong thai kỳ và sau sinh .
- Chọc ối: Xét nghiệm này lấy ít dịch ối xung quanh em bé bằng một kim mảnh. Dịch được xét nghiệm để chẩn đoán các hội chứng di truyền như hội chứng Down thông qua xét nghiệm Karyotype hoặc cũng có thể dùng để phát hiện BWS bằng cách sử dụng các xét nghiệm như microarray hoặc Methyl hóa ADN.
- DNA tự do của thai nhi: xét nghiệm máu của mẹ để kiểm tra DNA của em bé. Đây là xét nghiệm sàng lọc rất tốt một số hội chứng nhưng không cung cấp nhiều thông tin di truyền bằng chọc ối. Xét nghiệm này có thể dùng để đánh giá một số hội chứng di truyền và giới tính của em bé khi chọc ối không được thực hiện.

Khi trên siêu âm nghi ngờ hoặc chẩn đoán con bạn bị tật lưỡi to, bạn nên tham khảo ý kiến của nhà di truyền học bởi vì ngay cả trong trường hợp không kèm theo các dị tật bẩm sinh khác, lưỡi to vẫn có thể liên quan đến các rối loạn di truyền. Điều này giúp cha mẹ quyết định lựa chọn các xét nghiệm trước và sau khi sinh.

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

Các hậu quả lâu dài và biến chứng của tật lưỡi to phụ thuộc vào nguyên nhân. Một số em bé mắc bệnh này không gặp vấn đề gì và bé có một cuộc sống bình thường. Trong khi ở những trường hợp khác, em bé có thể gặp các biến chứng từ khó thở đến các vấn đề về ăn uống, khó ngủ, khó nói và vấn đề về ngoại hình.

### **Liệu bệnh có tái diễn ở lần mang thai sau không?**

Nguy cơ sinh con thứ hai bị tật lưỡi to phụ thuộc vào nguyên nhân. Nếu tật lưỡi to là đơn độc, nguy cơ đứa tiếp theo bị ảnh hưởng có thể lên tới 50%. Nếu em bé bị hội chứng Down, thì nguy cơ xảy ra trong lần mang thai sau thấp hơn nhiều (1-1.5%). Tuy nhiên, nguy cơ có thể cao hơn nếu hội chứng Down gây ra bởi bất thường cấu trúc di truyền của cha mẹ. Tỷ lệ tái diễn có thể thay đổi đối với BWS và dao động từ <1% đến 50% tùy thuộc vào biến thể di truyền của cha mẹ.

### **Tôi nên hỏi thêm những câu hỏi nào khác?**

- Có bất thường nào khác trên siêu âm không?
- Tôi cần phải thực hiện loại xét nghiệm di truyền nào?
- Tôi sẽ được siêu âm bao lâu một lần?
- Em bé của tôi có cần phẫu thuật sau khi sinh không?
- Tôi nên sinh ở đâu?
- Tôi có thể gặp trước đội ngũ bác sĩ sẽ chăm sóc con tôi sau khi bé được sinh ra không?

*Cập nhật lần cuối vào tháng 9 năm 2022*