

## **BẤT THƯỜNG MẮT**

Tờ thông tin này nhằm giúp bạn hiểu về các loại bất thường khác nhau ở mắt, nguyên nhân gây ra chúng và những điều cần chú ý khi mang thai.

### **Những loại cấu trúc khác nhau nào về vị trí hoặc kích thước mắt của em bé có thể phát triển?**

Trong thời kỳ đầu của bào thai, hốc mắt và nhãn cầu đã phát triển. Bình thường khoảng cách giữa hai mắt tương đương với kích thước của một mắt. Nếu có vấn đề gì xảy ra với sự phát triển khuôn mặt của em bé thì vị trí và/hoặc kích thước của mắt có thể thay đổi (bất thường về mắt). Hai mắt có thể quá gần nhau (hypertelorism) hoặc quá xa nhau (hypertelorism).

Nó cũng có thể xảy ra khi hai mắt dính vào nhau (synophthalmia hoặc cyclopia). Trong một số trường hợp, một hoặc cả hai mắt quá nhỏ và có thể suy giảm thị lực nghiêm trọng ở một hoặc cả hai mắt (microphthalmia/aneyeia).

### **Những bất thường này ở mắt xảy ra như thế nào?**

Thông thường, những bất thường này là một phần của vấn đề về nhiễm sắc thể hoặc di truyền cản trở sự phát triển bình thường của mắt/khuôn mặt.

### **Nhiễm sắc thể có liên quan như thế nào đến những bất thường này?**

Các bất thường về vị trí và kích thước mắt được tìm thấy có liên quan đến một số bất thường về nhiễm sắc thể như thừa một nhiễm sắc thể 13 (trisomy 13) hoặc các bất thường di truyền hiếm gặp khác.

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

Khi siêu âm nghi ngờ có dị tật ở mắt, em bé sẽ được kiểm tra kỹ lưỡng xem có các bất thường khác hay không vì thông thường dị tật ở mắt có liên quan đến dị tật não hoặc dị tật của cơ quan khác. Bác sĩ có thể đề nghị chọc ối (lấy một ít dịch quanh em bé) để kiểm tra nhiễm sắc thể và vật liệu di truyền. Tùy thuộc vào chẩn đoán, bác sĩ có thể giúp bạn liên hệ với các chuyên gia khác như nhà di truyền học hoặc bác sĩ nhãn khoa hoặc các chuyên gia khác.

### **Những điều gì cần chú ý khi mang thai ?**

Quá trình mang thai thường diễn ra bình thường, mặc dù em bé có thể không phát triển tốt, tùy thuộc vào việc có phát hiện bất thường di truyền hay không.

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

Điều này sẽ phụ thuộc vào chẩn đoán chính xác. Nếu phân tích di truyền cho kết quả bình thường và trẻ có một hoặc cả hai mắt quá nhỏ, trẻ có thể không nhìn được hoặc bị suy giảm thị lực nghiêm trọng. Phẫu thuật thẩm mỹ có thể khắc phục vấn đề thẩm mỹ nhưng không có cách chữa trị thực sự cho chứng mù lòa.

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

Điều này một lần nữa sẽ phụ thuộc vào chẩn đoán chính xác. Nếu có yếu tố gia đình, nhà di truyền học sẽ thông báo cho bạn về khả năng bệnh đó sẽ lặp lại trong lần mang thai sau. Nếu dị tật có liên quan đến bất thường về nhiễm sắc thể, khả năng lặp lại cho lần mang thai tiếp theo của bạn sẽ tăng lên một chút, nhưng xét nghiệm sớm có thể cho bạn biết liệu trường hợp này có xảy ra hay không. Mắt cũng có thể được nhìn thấy bằng siêu âm ngay từ tuần thứ 12-13 của thai kỳ. Điều này có nghĩa là bạn có thể yên tâm hoặc được chẩn đoán bất thường lặp lại ngay từ rất sớm trong thai kỳ.

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

Đây có phải là một trường hợp bất thường nghiêm trọng ở mắt không?

Tôi có thể chấm dứt thai kỳ được không?

Tôi nên sinh ở đâu?

Em bé sẽ được chăm sóc tốt nhất ở đâu sau khi sinh?

Cập nhật lần cuối vào tháng 6 năm 2023