

BẤT SẢN PHỔI (Pulmonary agenesis and aplasia)

Tờ thông tin này nhằm giúp bạn hiểu thế nào là bất sản phổi (Pulmonary agenesis/aplasia), những xét nghiệm nào cần làm và ý nghĩa của việc chẩn đoán cho bạn và con của bạn.

Bất sản phổi là gì?

Bất sản phổi là tình trạng bẩm sinh hiếm gặp được đặc trưng bởi sự không phát triển hoàn toàn hoặc gần như hoàn toàn của phổi. Nó có thể ảnh hưởng đến một hoặc cả hai phổi.

Bất sản phổi xảy ra như thế nào?

Vẫn chưa rõ tại sao tình trạng này xảy ra, nhưng người ta nghi ngờ rằng có sự gián đoạn trong sự phát triển bình thường của mầm phổi bắt đầu từ tuần thứ 6 của thai kỳ khi em bé ở trong bụng mẹ.

Các nhiễm sắc thể liên quan đến bất sản phổi như thế nào?

Bất sản phổi đôi khi liên quan đến các vấn đề khác bao gồm các bất thường về nhiễm sắc thể/ gen. Vì vậy, chúng tôi khuyên bạn nên thực hiện các xét nghiệm sâu hơn trong giai đoạn trước sinh và sau sinh.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nữa không?

Bước đầu tiên là xác định chẩn đoán và sau đó đánh giá đa chuyên ngành đầy đủ. Các xét nghiệm sâu hơn được khuyến nghị bao gồm:

- Siêu âm hình thái học thai nhi chi tiết để xác định chẩn đoán.
- Nếu có thể nên chụp cộng hưởng từ thai nhi (MRI), cũng để xác định chẩn đoán.
- Chọc ối để tìm kiếm các bất thường về số lượng nhiễm sắc thể và một số vấn đề của nhiễm sắc thể. Điều này được thực hiện bằng cách lấy ra một lượng nhỏ nước ối bao quanh thai nhi.
- Siêu âm tim thai nhi - siêu âm chuyên biệt về tim của em bé trong thai kỳ, sử dụng sóng âm mà hồi âm sẽ thể hiện cấu trúc của tim thai nhi.

Những điều cần lưu ý khi mang thai là gì?

Trong thời kỳ mang thai, điều quan trọng là thai nhi phải được theo dõi bởi một bác sĩ chuyên khoa như bác sĩ Y học Bà mẹ - Thai nhi tại một trung tâm có đội ngũ đa chuyên

ngành. Ban đầu, cần xác định chẩn đoán và tìm kiếm các bất thường liên quan khác như mô tả ở trên. Sau đó, phải theo dõi siêu âm thai nhi thường xuyên để đánh giá chức năng tim của em bé và lên kế hoạch sinh con tại một trung tâm chuyên khoa cấp ba.

Nó có ý nghĩa gì đối với con tôi sau khi nó được sinh ra?

Trẻ sơ sinh bị bất sản phổi hai bên (không có cả hai phổi) sẽ không thể sống sót sau khi sinh. Tình trạng này cực kỳ hiếm gặp. Trong trường hợp này, cha mẹ có thể chọn chấm dứt thai kỳ.

Trẻ sơ sinh bị bất sản phổi một bên (không có một bên phổi) thường khỏe mạnh nếu không có dị tật hoặc bệnh lý nào khác. Đó là lý do tại sao điều quan trọng là phải thực hiện các xét nghiệm được mô tả ở trên trước khi em bé chào đời. Nhiều em bé trong số này sẽ cần được sinh ra tại một trung tâm cấp ba chuyên về dị tật bẩm sinh với Đơn vị Chăm sóc Sơ sinh tích cực (NICU) phát triển mạnh.

Sau khi sinh, chẩn đoán cần được xác định bằng chụp X-quang ngực và chụp CT nếu có thể. Ngoài ra, siêu âm tim (siêu âm tim của em bé) cũng được khuyến cáo để xem xét cấu trúc của tim em bé và nếu cần, có thể lặp lại xét nghiệm di truyền.

Liệu nó có xảy ra lần nữa không?

Bất sản phổi không liên quan đến bệnh lý di truyền và do đó, khả năng nó xảy ra lần nữa là cực kỳ hiếm. Cho đến nay, chưa có báo cáo nào về tỷ lệ tái diễn của căn bệnh này.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Đây có giống một trường hợp bất sản phổi không?
- Có bất thường nào khác liên quan với tình trạng này ở con tôi không?
- Nó ảnh hưởng tới một hay hai phổi?
- Tôi nên làm những xét nghiệm tiền sản nào?
- Tôi nên siêu âm bao lâu một lần?
- Có thể điều trị gì trong thai kỳ không?
- Tôi nên sinh ở đâu?
- Chăm sóc trẻ sơ sinh sau sinh ở đâu tốt nhất?

- Tôi có thể gặp trước đội ngũ y tế sẽ chăm sóc con tôi khi bé chào đời không?

Cập nhật lần cuối: tháng 9 năm 2022