

NÃO THOÁI HOÁ NƯỚC (Hydranencephaly)

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu não thoái hoá nước là gì, bạn cần những xét nghiệm gì và ý nghĩa của việc chẩn đoán bệnh cho bạn và con của bạn.

Não thoái hoá nước là gì?

Bất thường nghiêm trọng xảy ra trong quá trình phát triển não bộ ở các thai nhi/ trẻ sơ sinh mắc não thoái hoá nước. Hộp sọ chứa đầy một cấu trúc giống hình túi chứa dịch và thay thế các cấu trúc não ở tầng cao, chỉ còn một số cấu trúc não hiện diện ở tầng thấp hơn. Đây là một tình trạng rất nghiêm trọng liên quan đến tử vong trẻ trước hoặc sau sinh và những tàn tật nặng nề nếu em bé sống sót.

Não thoái hoá nước xảy ra như nào?

Giả thuyết được chấp nhận nhiều nhất là sự tắc nghẽn các mạch cung cấp máu cho phần trên và phần trước của não gây ra sự phá huỷ ở những vùng não này.

Nhiễm sắc thể có liên quan như thế nào đến bệnh não thoái hoá nước?

Não thoái hoá nước đôi khi xảy ra ở trẻ có bất thường số lượng nhiễm sắc thể, nhưng phần lớn trường hợp bệnh lại có số lượng nhiễm sắc thể bình thường. Một biến thể hiếm gặp của não thoái hoá nước xuất hiện trong hội chứng Fowler, có thể di truyền trong gia đình.

Tôi có nên làm thêm các xét nghiệm không?

Não thoái hoá nước thường được nghi ngờ sau một siêu âm đánh giá đầu em bé có vẻ “trống rỗng” và chứa đầy dịch não. Siêu âm tam cá nguyệt 2 thường chẩn đoán được bệnh, nhưng cũng có thể phát hiện ở những lần siêu âm sớm hơn. Bác sĩ có thể sẽ đề nghị chọc ối (lấy một ít dịch xung quanh em bé) để kiểm tra nhiễm sắc thể.

Những điều gì cần lưu ý trong thai kỳ?

Thai kỳ diễn tiến bình thường và bạn có thể cảm nhận được những cử động của em bé. Trong một số trường hợp, đầu em bé quá nhỏ (tật đầu nhỏ) hoặc quá to (tật đầu to) do sự tích tụ dịch não trong hộp sọ. Vì lý do này, bác sĩ có thể theo dõi sự phát triển của đầu em bé qua nhiều lần siêu âm. Ngoài ra, kích thước đầu em bé, đặc biệt nếu đầu to hơn thông thường, có thể ảnh hưởng đến phương thức sinh và chăm sóc bé trong quá trình sinh.

Nó có ý nghĩa gì với con tôi sau khi bé chào đời?

Tốt nhất bạn nên sinh bé ở trung tâm có kinh nghiệm xử trí các bất thường hiếm gặp này. Không có phương pháp điều trị bệnh não thoái hoá nước, cách duy nhất là điều trị hỗ trợ giảm nhẹ triệu chứng mà bé có thể mắc động kinh hoặc khó thở. Cũng có thể đặt ống dẫn lưu nhằm ngăn sự tích tụ dịch trong đầu em bé. Trẻ mắc não thoái hoá nước bị tàn tật nặng và thường có tuổi thọ ngắn. Đây là lý do tại sao bác sĩ sẽ thảo luận với bạn về phương án chấm dứt thai kỳ nếu, nếu đây là một lựa chọn.

Liệu bệnh có xảy ra lặp lại không?

Não thoái hoá nước thường là một bệnh lý đơn độc, ngẫu nhiên và sẽ không lặp lại.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

Đây có phải là một trường hợp não thoái hoá nước nặng không?

Tôi có thể chấm dứt thai kỳ không?

Tôi nên sinh bé ở đâu?

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

Cập nhật lần cuối: 05/2023