

## **DI DẠNG PHÁT TRIỂN VỎ NÃO (Malformations of Cortical Development - MCD)**

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu bất thường phát triển vỏ não (MCD) là gì, các xét nghiệm mà bạn cần và nó có ý nghĩa gì đối với con bạn sau khi sinh ra

### **Bất thường phát triển vỏ não là gì?**

Bất thường phát triển vỏ não (MCD) là các rối loạn hiếm gặp ở não thai nhi do bất thường phát triển của lớp tế bào thần kinh bên ngoài của não (được gọi là vỏ não). MCD do các nguyên nhân di truyền, nhiễm trùng hoặc mạch máu. Có nhiều loại MCD, được phân loại theo giai đoạn phát triển bị gián đoạn. Ví dụ: nhãn não (lissencephaly), 1 bất thường trong đó não do có sự hình thành các hồi não và rãnh não thích hợp, là hậu quả từ bất thường di trú của các tế bào thần kinh.

### **MCD gây ra những vấn đề gì?**

Các biến chứng sơ sinh của MCD đa dạng và bao gồm động kinh không đáp ứng điều trị thuốc, bại não, khó nuôi ăn, thiếu năng trí tuệ và các bất thường thần kinh và hành vi khác.

### **MCD xảy ra như thế nào?**

MCD là kết quả của nhiều nguyên nhân liên quan đến các gen khác nhau và các yếu tố môi trường.

### **MCD có liên quan đến các nhiễm sắc thể như thế nào?**

Nhiễm sắc thể là nơi lưu giữ DNA, các nhiễm sắc thể khác nhau mang các gen khác nhau. Trong thập kỷ qua, đã xác định được một số lượng lớn và ngày càng tăng các gen gây ra MCD và việc phát hiện chúng thường cần xét nghiệm di truyền chuyên sâu (gọi là giải trình tự toàn bộ exome).

### **Tôi có nên thực hiện thêm các xét nghiệm nếu con của tôi được chẩn đoán MCD?**

Nhiều thai phụ sẽ chọn thực hiện thêm các xét nghiệm để biết thêm về tình trạng của bé. Các xét nghiệm sẵn có tùy thuộc vào nơi bạn thực hiện. Các xét nghiệm bao gồm:

- Chọc ối để tìm kiếm các vấn đề trong các nhiễm sắc thể, như các đột biến đơn gen. Thủ thuật được thực hiện bằng cách lấy một lượng nhỏ nước ối quanh thai và đánh giá các tế bào thai trong nước ối.
- Chụp cộng hưởng từ (MRI) rất có giá trị trong đánh giá sự phát triển của vỏ não. Bất cứ khi nào siêu âm nghi ngờ MCD, MRI (nếu có thể) nên được thực hiện để bổ sung cho các phát hiện trên siêu âm.

- Hội chẩn với chuyên gia y học bào thai, bác sĩ thần kinh nhi và nhà di truyền học là quan trọng để hiểu rõ hơn về các biến chứng tiềm ẩn của phát hiện này lên sự phát triển của bé.

### **Con tôi sẽ ra sao sau khi sinh ra?**

Sau sinh, trẻ phải được đánh giá bởi bác sĩ nhi và bác sĩ thần kinh nhi. Khuyến cáo chụp MRI sọ não để xác nhận các biểu hiện nghi ngờ trước sinh. Vì động kinh thường xảy ra với MCD nên có thể sẽ cần dùng thuốc chống động kinh. Ngoài ra cần theo dõi sự phát triển lâu dài để tối ưu hóa sự phát triển của bé và giải quyết các vấn đề đặt ra về phát triển (như vận động, ngôn ngữ và hành vi).

### **Liệu MCD có tái diễn không?**

Nếu MCD do nguyên nhân di truyền, có thể bệnh sẽ tái diễn. Nguy cơ này có thể được lượng giá nhờ thực hiện các xét nghiệm di truyền cho mẹ và bố của bé, cũng như chụp MRI não cho bố mẹ bé nếu thấy cần thiết.

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

- Có xuất hiện các bất thường khác không?
- Có thể thực hiện xét nghiệm di truyền nào?
- Tôi sẽ được siêu âm bao lâu một lần?
- Phẫu thuật trong thai kỳ có phải là một lựa chọn không?
- Sau sinh, có thể phẫu thuật cho bé ở đâu?
- Phương pháp sinh nào được khuyến cáo cho trường hợp của tôi?
- Tôi nên sinh bé ở đâu?
- Bé sẽ nhận được chăm sóc sau sinh tốt nhất ở đâu?
- Tôi có thể gặp trước đội ngũ bác sĩ sẽ chăm sóc cho con tôi sau khi sinh không?

*Cập nhật lần cuối: tháng 7 năm 2023*