CHỨNG LOẠN SẢN DIASTROPHIC (Diastrophic Dysplasia)

Tờ thông tin này nhằm giúp bạn hiểu Chứng loạn sản diastrophic là gì, nguyên nhân gây ra nó và ý nghĩa của việc được chẩn đoán đối với bạn, con bạn và gia đình bạn.

Chứng loạn sản diastrophic là gì?

Chứng loạn sản diastrophic là một tình trạng được đặc trưng bởi sự hiện diện của tay và chân ngắn, bàn chân khoèo và ngón tay cái dạng quá mức (ngón tay cái thấp hơn và lệch ra ngoài). Có thể có vấn đề về cột sống, khe hở môi và vòm miệng. Trẻ sinh ra với tình trạng này có thể bị co cứng ở chân và hông, viêm khớp khởi phát sớm, sẽ thấp hơn chiều cao bình thường nhưng có trí tuệ bình thường. Tỷ lệ mắc bệnh này là 1/100.000 ca sinh.

Chứng loạn sản diastrophic xảy ra như thế nào?

Đây là một bệnh lý di truyền, trong đó cả cha lẫn mẹ thường mang gen bị lỗi (gen SLC26A2). Gen này mã hóa một loại protein cần thiết cho sự phát triển của sụn và chuyển đổi nó thành xương. Protein bị lỗi này cản trở sự hình thành sụn bình thường và vì hầu hết sụn được chuyển đổi thành xương trong thời kỳ bào thai nên nó cũng ngăn cản xương phát triển bình thường. Một lỗi trong gen này cũng có thể gây ra các dạng loạn sản xương nguy hiểm hơn, có thể dẫn đến thai chết lưu hoặc tử vong rất sớm sau khi sinh.

Di truyền có liên quan đến chứng loạn sản diastrophic không?

Có, đây là tình trạng di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường, do đó cả cha và mẹ đều phải mang gen bị lỗi thì đứa trẻ mới bị ảnh hưởng. Cha mẹ sẽ không biểu hiện bất kỳ triệu chứng nào nếu họ là người mang gen nhưng có thể có các thành viên khác trong gia đình cũng mắc bệnh tương tự. Nếu bạn biết tiền sử mắc chứng loạn sản xương trong gia đình mình, vui lòng đề cập điều này với nữ hộ sinh hoặc bác sĩ của bạn.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nữa không?

Một số thai phụ có thể chọn thực hiện các xét nghiệm sâu hơn để cung cấp cho họ thêm thông tin về thai kỳ cũng như các lần mang thai trong tương lai. Chúng có thể bao gồm:

- Chọc ối: phương pháp này có thể tìm kiếm các vấn đề về nhiễm sắc thể và cấu trúc di truyền của thai nhi, đặc biệt là gen SLC26A2. Điều này liên quan đến việc lấy một mẫu nhỏ dịch ối xung quanh thai nhi bằng cách đưa một cây kim nhỏ vào tử cung của bạn. Nếu bạn có tiền sử gia đình mắc chứng loạn sản xương hoặc bạn đã có một đứa con bị bệnh trước đó, bạn có thể được đề nghị sinh thiết gai nhau khi thai từ tuần 11 đến 14 tuần. Điều này bao gồm việc lấy một mẫu nhỏ tế bào từ nhau thai, mẫu này cũng sẽ xem xét nhiễm sắc thể và gen của thai nhi.
- Việc tư vấn di truyền với một nhà di truyền học lâm sàng có thể giúp bạn quyết định xét nghiệm di truyền nào là lựa chọn tốt nhất cho bạn, và con cái trong tương lai của bạn có thể bị ảnh hưởng như thế nào.
- Phân tích mô học của tế bào da và xương của con bạn sau khi sinh thường được dành riêng cho những em bé có dấu hiệu Chứng loạn sản diastrophic, nhưng các xét nghiệm di truyền không tương quan. Điều này bao gồm việc lấy một mẫu nhỏ tế bào da hoặc xương của bé và quan sát chúng dưới kính hiển vi.

Những điều cần chú ý trong thai kỳ là gì?

Trong hầu hết các trường hợp, Chứng loạn sản diastrophic được phát hiện tình cờ trong quá trình siêu âm định kỳ ở tuần 20 của bạn. Sự xuất hiện của tay và chân ngắn, bàn chân khoèo và ngón tay cái dạng quá mức đôi khi có thể khó phân biệt với các loại loạn sản xương khác. Siêu âm thường xuyên và chi tiết có thể giúp phát hiện những bất thường khác, đánh giá sự tăng trưởng của thai nhi, phát hiện sự tiến triển của co cứng khớp và tăng lượng nước ối.

Bệnh này có ý nghĩa gì với con tôi sau khi nó được sinh ra?

Một số trẻ có ngực nhỏ, do đó, có 25% khả năng trẻ tử vong trong vài tháng đầu đời do suy hô hấp. Những đứa trẻ sống sót trong những tháng đầu tiên thường có tiên lượng tốt. Chúng sẽ cần vật lý trị liệu thường xuyên và có thể là phẫu thuật để điều chỉnh bàn chân khoèo và tình trạng co cứng, để có thể đi lại và vận động bình thường. Chúng

cũng có thể cần phẫu thuật sau này vì có thể bị viêm khớp sớm. Hầu hết trẻ sơ sinh sẽ bị viêm tai ngoài ngay từ khi còn nhỏ, điều này có thể khiến tai bị biến dạng nhưng không ảnh hưởng đến thính giác. Cột sống phía trên thường rất cong và thường tự khỏi nhưng nếu không, có thể phải phẫu thuật để tránh chèn ép tủy sống. Những đứa trẻ mắc bệnh này sẽ có chỉ số thông minh bình thường nhưng có chiều cao thấp hơn mức trung bình.

Liệu bệnh này có xảy ra ở lần mang thai sau không?

Vì tính chất di truyền nên nguy cơ bệnh này xảy ra ở thai kỳ sau là 25% nếu cả bố và mẹ đều là người mang gen bệnh. Nên tham khảo ý kiến của nhà di truyền học trước khi lên kế hoạch mang thai lần nữa để bạn có thể được thông báo đầy đủ về những rủi ro.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Có những bất thường nào khác trong cơ thể con tôi?
- Kích thước phổi như thế nào?
- Các cử động của khớp có bình thường không?
- Mức nước ối có tăng lên không?
- Tôi sẽ được siêu âm thường xuyên như thế nào?
- Tôi nên sinh bé ở đâu?
- Khi nào tôi nên sinh bé?
- Tôi có thể gặp bác sĩ di truyền để nói chuyện về kế hoạch mang thai trong tương lai của mình không?
- Tôi có thể gặp bác sĩ Sơ sinh, người sẽ chăm sóc con tôi khi nó chào đời không?
- Tôi có thể gặp bác sĩ Chỉnh hình để trao đổi về phương pháp điều trị cho con tôi sau khi sinh không?

Cập nhật lần cuối: tháng 6 năm 2022