

## **HỘI CHỨNG ĐA NGÓN- XƯƠNG SƯỜN NGẮN (Short rib polydactyly syndrome)**

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu về hội chứng đa ngón-xương sườn ngắn (SRPS), nguyên nhân và hậu quả ảnh hưởng đến bạn, thai nhi và gia đình của bạn.

### **Hội chứng đa ngón- sườn ngắn là gì?**

Hội chứng đa ngón- xương sườn ngắn(SRPS) là một nhóm bất thường hiếm gặp (2,5-3,3 trường hợp trên 10.000 ca sinh) của bất thường xương gây chết đặc trưng bởi lồng ngực nhỏ, xương sườn ngắn, chân tay ngắn và đa ngón (dư ngón) cùng các bất thường nội quan khác. Mặc dù thường hiện diện, tình trạng đa ngón có thể bị bỏ sót.

### **Hội chứng đa ngón-xương sườn ngắn xảy ra như thế nào?**

SRPS được coi là một phần của một nhóm lớn các bất thường xương di truyền, được liên kết với các đột biến gen. SRPS được coi là một trong những tình trạng nghiêm trọng nhất, gần như gây tử vong trong hầu hết các trường hợp, trong khi các bệnh lý hệ xương- lồng chuyển (một cấu trúc của tế bào tham gia vào vận động tế bào) khác không phải lúc nào cũng gây tử vong.

### **Làm thế nào để chẩn đoán?**

Chẩn đoán trước sinh có thể được nghi ngờ khi siêu âm phát hiện tam chứng sau:

1. Ngắn chi (chân tay ngắn)
2. Xương sườn ngắn và lồng ngực nhỏ
3. Đa ngón (không phải lúc nào cũng phát hiện được)

Tăng khoảng sáng sau gáy hoặc nếp gấp da gáy, phù da toàn thân, tràn dịch ổ bụng, (dịch được hình thành trong khoang nằm giữa thành bụng và các cơ quan nội tạng) hoặc phù thai (tích tụ dịch nhiều hơn một vị trí trong cơ thể) thường được ghi nhận trong các trường hợp của SRPS.

### **Nó được phân loại như thế nào?**

Có bốn loại SRPS, bao gồm

- Hội chứng Saldino Noonan (SRPS loại I) là tình trạng hiếm và nghiêm trọng nhất của SRPS. Ngoài các đặc điểm đặc trưng của SRPS, chiều dài của chân tay bị ngắn nghiêm trọng, với xương mác (một trong 2 xương cẳng chân) rất ngắn hoặc không có xương mác. Ở cột sống, các xương sống và xương chậu (xương hông) rất nhỏ là đặc trưng. Các dị tật tim bẩm sinh, sút môi và hở hàm ếch, bất thường ống tiêu hóa, thận và hệ niệu dục cũng có liên quan với hội chứng này
- Hội chứng Majewski (SRPS loại II) được đặc trưng bởi xương chày (một trong hai xương cẳng chân) có dạng hình ô van và ngắn (ngắn hơn cả xương mác), đôi khi không có xương chày bên cạnh các dấu hiệu điển hình thường gặp như xương sườn ngắn và chân tay ngắn. Các dị tật kèm theo ảnh hưởng đến đường hô hấp, phổi, thận, tiêu hóa, sinh dục và não cũng có thể đồng hiện diện.
- Hội chứng Verma-Naumoff (SRPS loại III) là loại phổ biến nhất và được coi là một biến thể nhẹ của SRPS loại I, được đặc trưng bởi các đặc điểm SRPS điển hình (xương sườn và chân tay rất ngắn, đa ngón tay nhưng không phải luôn được phát hiện). Tương tự, các dị tật khác như sút môi hở hàm ếch, hoặc các dị tật thận, tiêu hóa, tiết niệu, não và/hoặc tim có thể đồng hiện diện.
- Hội chứng Beemer-Langer (SRPS loại IV) tương tự như SRPS loại II về mặt lâm sàng, được đặc trưng bởi xương sườn ngắn, chân tay ngắn, nhưng xương chày ít ngắn hơn, với xương dài cong, đặc biệt là ở các xương cánh tay. Dư ngón hiếm khi hiện diện trong biến thể này. Sút môi hở hàm ếch, phù thai, tràn dịch ổ bụng, đầu to và các dị tật não cũng là những biểu hiện đặc trưng, mặc dù ít phổ biến hơn so với SRPS loại II.
- SRPS loại V mới đây đã được đề xuất, tương tự như SRPS loại III với một số bất thường xương khác kèm theo

### **Tôi có nên làm thêm bất kỳ xét nghiệm nào khác không?**

Đánh giá nên được thực hiện bởi một chuyên gia Y học bào thai. Đánh giá thêm bằng siêu âm nên đánh giá chi tiết tất cả các cơ quan khác, vì các dị tật kèm theo gây ảnh hưởng đến tiên lượng cho thai nhi cũng thường hiện diện.

### **Tiên lượng của tình trạng này như thế nào?**

Trong khi SRPS loại I và II được coi là nghiêm trọng và gây tử vong trong giai đoạn bào thai, SRPS loại III có thể được xem xét là một biến thể nhẹ hơn, với ít dị tật của các cơ quan khác hơn.

### **Liệu nó có xảy ra lại không?**

SRPS di truyền theo kiểu đồng hợp lặn (cả hai bố mẹ đều phải là người mang gen lặn) với nguy cơ tái phát là 25%.

### **Những câu hỏi khác tôi nên hỏi là gì?**

- Tôi có nên làm thêm bất kỳ xét nghiệm nào khác không?
- Có dị tật nào kèm theo không?
- Các bất thường hệ xương khác đã được loại trừ chưa?