

TẮC NGHẼN KHÍ ĐẠO TRÊN BẨM SINH (Congenital High Airway Obstruction)

Tờ thông tin này nhằm giúp bạn hiểu thế nào là tắc nghẽn khí đạo trên bẩm sinh, những xét nghiệm nào cần làm và tắc nghẽn khí đạo trên bẩm sinh sẽ ảnh hưởng thế nào đối với em bé và gia đình của bạn.

Tắc nghẽn khí đạo trên bẩm sinh là gì?

Tắc nghẽn khí đạo trên bẩm sinh (đôi khi được gọi là “CHAOS”) là một tình trạng rất hiếm gặp, trong đó đường hô hấp trên của thai nhi có thể bị tắc nghẽn hoàn toàn dẫn đến ứ đọng dịch trong phổi của trẻ sơ sinh đang phát triển đồng thời dẫn đến tình trạng kém phát triển trước khi sinh của mô phổi bên dưới.

Tình trạng tắc nghẽn này phổ biến như thế nào?

Rất ít trường hợp mắc bệnh này đã được báo cáo trong các tài liệu y khoa. Vì vậy có thể nói rằng đây là một tình trạng hiếm gặp.

Nguyên nhân gây tắc nghẽn khí đạo trên bẩm sinh là gì?

Các bất thường về cấu trúc tiềm ẩn trong phổi hoặc các mô xung quanh có thể gây chèn ép đường thở và là nguyên nhân của tình trạng này. Ở những trường hợp khác, nguyên nhân có thể do sự bất thường trong quá trình phát triển đường thở của thai nhi, khi các cơ quan đang hình thành ở giai đoạn sớm trong thai kỳ.

Tắc nghẽn khí đạo trên bẩm sinh được chẩn đoán như thế nào?

Thông thường tình trạng này có thể được phát hiện một cách ngẫu nhiên tại thời điểm siêu âm hình thái học thai nhi ở quý II. Biểu hiện trên siêu âm có thể là phổi to và rất sáng, cơ hoành dẹt, tim bị ép về giữa lồng ngực và/hoặc đường thở chứa đầy chất lỏng bên dưới vị trí tắc nghẽn. Trong một số trường hợp, dấu hiệu suy tim có thể xuất hiện với dịch xung quanh tim, phổi, bụng của thai nhi hoặc một lượng lớn nước ối bất thường bao quanh thai nhi.

Có những vấn đề khác liên quan đến tình trạng này?

Đôi khi tình trạng này có thể liên quan đến một hội chứng gọi là Fraser, đây là bất thường di truyền phức tạp dẫn đến sự khác biệt về cấu trúc ở mắt (mí mắt hợp nhất), các ngón (ngón tay hoặc ngón chân hợp nhất), cơ quan sinh dục hoặc đường tiết niệu. Điều này xảy ra do đột biến ở một trong số các gen liên quan.

Tôi có nên thực hiện xét nghiệm đặc biệt nào nếu con tôi mắc phải tình trạng này không?

Sau khi được chẩn đoán, các xét nghiệm như chọc ối, siêu âm tim thai chuyên sâu và siêu âm thai chi tiết sẽ được thực hiện để loại trừ các vấn đề về cấu trúc khác. Việc tham vấn với các chuyên gia y tế khác như các chuyên gia y học bào thai, bác sĩ sơ sinh và nhi khoa, phẫu thuật viên tai mũi họng cũng được khuyến nghị.

Tiên lượng cho em bé sau khi sinh như thế nào?

Đây là một tình trạng nghiêm trọng thường gây tử vong. Nếu không có sự khác biệt về cấu trúc hoặc di truyền nào khác ở thai nhi, kết quả sẽ phụ thuộc vào sự phát triển của phổi và liệu em bé có phát triển các dấu hiệu suy tim hay không (phù thai). Hiếm khi có thể giải quyết được tình trạng tắc nghẽn một cách tự nhiên trong đời sống bào thai.

Có thể làm gì để điều trị thai nhi trong tình trạng này?

Đã có những báo cáo ban đầu về một số thai nhi đáp ứng với phẫu thuật trong bào thai, trong đó một ống nội soi được đưa qua khí quản của thai nhi nhằm cố gắng đi qua chỗ tắc nghẽn và giải nén phổi. Tuy nhiên, cách tiếp cận này có thể không áp dụng được cho tất cả các trường hợp mà nó tùy thuộc vào mức độ nghiêm trọng của tắc nghẽn và tuổi thai của thai nhi bị ảnh hưởng. Đối với những trường hợp nặng, việc chấm dứt thai kỳ cũng là một phương án được thảo luận với cha mẹ .

Điều gì xảy ra khi sinh ra những đứa trẻ bị ảnh hưởng bởi tình trạng này?

Những trẻ sơ sinh này có thể suy giảm khả năng hô hấp ngay lập tức khi mới sinh. Do đó, một thủ thuật đặc biệt, được gọi là thủ thuật “EXIT” có thể được sử dụng. Trong thủ thuật này, sau khi đầu của em bé được sinh ra, phần cơ thể còn lại của bé vẫn được giữ lại trong tử cung cho đến khi đường thở được đảm bảo thông thoáng bởi bác sĩ hoặc phẫu thuật viên chuyên nghiệp được đào tạo chuyên sâu về quản lý đường thở cho trẻ sơ sinh. Những trẻ sơ sinh này cần được chăm sóc tại các đơn vị chăm sóc đặc biệt cấp cao dành cho trẻ sơ sinh và có thể gặp các vấn đề nghiêm trọng về y tế và hô hấp trong năm đầu đời, khiến trẻ phải nằm viện kéo dài. Các vấn đề liên quan đến phát triển lâu dài ở thời thơ ấu cũng đã được báo cáo ở những trẻ sống sót mắc căn bệnh này.

Tình trạng này có tái diễn ở lần mang thai tiếp theo không?

Thông thường tình trạng này xảy ra lẻ tẻ với khả năng tái diễn thấp. Nếu nó liên quan đến đột biến gen dẫn đến một hội chứng dễ nhận biết như hội chứng Fraser thì có 25% khả năng thai kỳ tiếp theo cũng bị ảnh hưởng.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

Đây có phải là một tình trạng nguy hiểm cho con tôi không?

Có bất thường cấu trúc nào khác ở thai nhi không?

Tôi có nên làm xét nghiệm di truyền không?

Con tôi có phải là đối tượng cần phẫu thuật trước khi sinh không?

Con tôi được sinh an toàn nhất ở đâu?

Cập nhật lần cuối: tháng 9 năm 2023