

LOẠN SẢN NGOẠI BÌ SỤN (Chondroectodermal dysplasia)

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu loạn sản ngoại bì sụn là gì, bạn cần những xét nghiệm gì và ý nghĩa của việc chẩn đoán cho bạn và con bạn.

Loạn sản ngoại bì sụn (Hội chứng Ellis-Van Creveld) là gì?

Hội chứng Ellis–van Creveld (EvC) là một bệnh xương hiếm gặp với tỷ lệ mắc khoảng 1/60.000. Nó được đặc trưng bởi chân tay ngắn, xương sườn ngắn, bệnh lùn có sáu ngón tay, móng, răng bất thường và dị tật tim bẩm sinh.

Loạn sản ngoại bì sụn xảy ra như thế nào?

EvC là một rối loạn di truyền gây ra bởi đột biến ở nhiễm sắc thể số 4, gần gen liên quan đến loạn sản sụn. Cái tên loạn sản ngoại bì sụn có vẻ là một rối loạn tổng quát ảnh hưởng đến sự trưởng thành của quá trình cốt hóa sụn. Vì vậy, đặc điểm chính của hội chứng là sự bất thường sụn trong xương và những bất thường ở móng và răng.

Loạn sản ngoại bì sụn được xác định như thế nào?

Chẩn đoán siêu âm trước khi sinh về loạn sản ngoại bì sụn có thể nghĩ đến do phát hiện thấy lồng ngực hẹp, bàn tay có sáu ngón tay và tay chân ngắn, có thể được xác định trên các đặc điểm X quang sau sinh.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nữa không?

Ở những thai kỳ được biết là có nguy cơ mắc hội chứng EvC, siêu âm ngã âm đạo có mục tiêu trong ba tháng đầu có thể giúp xác định thai nhi có dị tật vì hội chứng này là một trong những bất thường nghiêm trọng về xương liên quan đến độ mờ da gáy dày trong lúc siêu âm ba tháng đầu. Trong trường hợp có khả năng tái phát, chẩn đoán trước sinh có thể thực hiện bằng lấy mẫu nhau thai trong giai đoạn đầu của thai kỳ.

Những điều cần lưu ý khi mang thai là gì?

Loạn sản ngoại bì sụn có liên quan đến tỷ lệ cao các trường hợp lồng ngực hẹp trung bình cần được phát hiện bằng siêu âm tiêu chuẩn thực hiện vào ba tháng giữa. Từ phát hiện này sẽ gợi ý đánh giá các xương dài, tim và tất cả ngón tay và chân của thai nhi.

Nó có ý nghĩa gì với con tôi sau khi bé được sinh ra?

Hội chứng này có tỷ lệ tử vong ở trẻ sơ sinh là 50%, liên quan đến mức độ nghiêm trọng của chứng hẹp lồng ngực và là hậu quả của cả các vấn đề về tim và hô hấp. Những trẻ sống sót sẽ có trí thông minh bình thường nhưng vóc dáng thấp bé. Bất thường về tim có thể được điều trị thành công sau khi sinh. Các khiếm khuyết về răng thường cần phải thực hiện các thủ thuật chỉnh nha.

Ngoài ra, bệnh nhân mắc EvC cần được quản lý thông qua phương pháp tiếp cận đa chuyên khoa. Đặc biệt trong thời kỳ sơ sinh, những bệnh nhân này cần điều trị suy hô hấp và suy tim. Việc kiểm soát các biến dạng xương đòi hỏi phải theo dõi chỉnh hình và các biểu hiện ở miệng cần có sự chú ý tích cực chuyên sâu. Tiên lượng đi đôi với các vấn đề về hô hấp trong vài tháng đầu đời do hẹp lồng ngực và dị tật tim. Điều trị nên được bắt đầu càng sớm càng tốt để đạt được kết quả lâm sàng tốt nhất có thể.

Liệu nó có xảy ra lần nữa không?

Có 25% nguy cơ tái phát do bệnh di truyền theo kiểu gen lặn.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Bệnh này có giống trường hợp hẹp lồng ngực nặng không?
- Tim có bị ảnh hưởng không?
- Phổi có thể lớn đến mức nào?
- Tôi sẽ được siêu âm bao lâu một lần?
- Khi nào nên phẫu thuật?
- Tôi nên sinh em bé ở đâu?
- Em bé sẽ được chăm sóc tốt nhất ở đâu sau khi chào đời?
- Tôi có thể gặp trước đội ngũ bác sĩ sẽ chăm sóc con tôi khi nó chào đời không?

Cập nhật lần cuối tháng 10 năm 2022