

## **PHỔ DỊ TẬT MẮT – TAI – CỘT SỐNG (Oculo-auriculo-vertebral spectrum)**

Tờ thông tin này nhằm giúp bạn hiểu thế nào là phổ dị tật mắt – tai – cột sống (oculo-auriculo-vertebral spectrum), những xét nghiệm nào cần làm và ý nghĩa của việc chẩn đoán đối với em bé của bạn.

### **Phổ dị tật mắt – tai – cột sống (OAVS) là gì?**

Trẻ bị OAVS thường có nhiều bất thường khuôn mặt (miệng, mắt, vòm miệng, hàm, xương gò má), tai và cột sống. OAVS còn được gọi là chứng nhỏ nửa mặt (hemifacial microsomia – HFM) hoặc hội chứng Goldenhar (GS). Mức độ nghiêm trọng của các bất thường rất khác nhau tùy theo từng trường hợp và có thể bao gồm các vấn đề kèm theo ở tim, thận, phổi và hệ thần kinh. Trẻ sơ sinh có cằm quá nhỏ có thể bị khó thở khi sinh và cần được sinh tại một trung tâm chuyên khoa.

### **Khả năng phát hiện OAVS trong quá trình siêu âm hình thái thường quy như thế nào?**

Rất tiếc chỉ những trường hợp nặng nhất của OAVS mới có thể được phát hiện khi siêu âm trước sinh thường quy. Các dấu hiệu điển hình là một bên khuôn mặt nhỏ hơn bên kia, cằm rất nhỏ, miệng rộng hơn bình thường, tai hình thành một phần hoặc không có hoàn toàn và biến dạng cột sống như vẹo cột sống (lệch sang một bên của cột sống). Trong hầu hết các trường hợp, những bất thường chỉ ảnh hưởng đến một bên cơ thể và đôi khi chúng có thể rất khó nhận thấy.

### **OAVS xảy ra như thế nào?**

Nguyên nhân của hầu hết các trường hợp OAVS vẫn chưa được xác định. Thông thường, nó xảy ra ở những gia đình không có tiền sử mắc bệnh này. Trong một số trường hợp hiếm, OAVS có thể được di truyền từ cha mẹ và tuân theo mô hình gen trội hoặc lặn trên nhiễm sắc thể thường, nghĩa là nếu cha hoặc mẹ mắc OAVS thì mỗi đứa con của họ có 50% hoặc 25% khả năng di truyền bệnh tương ứng. Tuy nhiên, ở hầu hết các gia đình có một đứa trẻ mắc OAVS, khả năng đứa trẻ khác sinh ra cũng mắc bệnh tương tự là rất thấp.

### **OAV liên quan đến bất thường nhiễm sắc thể như thế nào?**

Hầu hết các cá nhân mắc OAVS đều có số lượng nhiễm sắc thể bình thường. Tuy nhiên, đã có những báo cáo về bất thường nhiễm sắc thể ở bệnh nhân mắc OAVS, vì vậy cha mẹ nên cân nhắc lựa chọn xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ (karyotype) trước khi sinh (hoặc thậm chí tốt hơn là microarray). Microarrays là các xét nghiệm di truyền có thể phát hiện các biến thể DNA nhỏ hơn so với karyotype và do đó có thể cung cấp thông tin chẩn đoán hữu ích ở thai nhi có nhiều khiếm khuyết về cấu trúc.

### **Tôi có nên làm thêm xét nghiệm không?**

Siêu âm 3D có thể hữu ích trong việc chẩn đoán các bất thường trên khuôn mặt và MRI có thể giúp đánh giá thêm về miệng và đường hô hấp trên trong trường hợp OAVS nặng. Nếu em bé có cằm rất nhỏ, việc kiểm tra MRI tập trung vào miệng và đường hô hấp trên có thể giúp nhóm chuyên gia chu sinh (trước và sau sinh 28 ngày) đánh giá nhu cầu thực hiện thủ thuật EXIT đối với đường thở. Đây là một kiểu sinh nở đặc biệt, trong đó em bé được thở máy trước khi cắt dây rốn khỏi nhau thai. Giống như hầu hết trẻ sơ sinh mắc nhiều dị tật bẩm sinh, hình ảnh siêu âm và MRI sẽ được thảo luận với một nhóm chuyên gia, có thể bao gồm chuyên gia y học bà mẹ-thai nhi, nhà di truyền học, chuyên gia tai mũi họng, bác sĩ sơ sinh và bác sĩ phẫu thuật thẩm mỹ.

### **Những điều cần lưu ý khi mang thai là gì?**

Nếu em bé nuốt nước ối khó, bạn có thể cảm thấy bụng mình lớn nhanh chóng vào cuối thai kỳ. Sự tích tụ nước ối (đa ối) này có thể gây ra chuyển dạ sinh non. Trước khi điều này xảy ra, bác sĩ có thể cố gắng dùng kim rút ra một ít nước ối để kéo dài thời gian mang thai và cho bạn dùng corticosteroid để hỗ trợ phổi của em bé nếu bạn sinh quá sớm.

### **OAVS có ý nghĩa gì đối với con tôi sau khi nó được sinh ra?**

Hầu hết trẻ sơ sinh mắc OAVS đều có tuổi thọ bình thường và tiên lượng tốt. Bởi vì một số bệnh nhân mắc OAVS có thể khó thở và khó bú trong giai đoạn sơ sinh sớm, do đó những đứa trẻ này nên được sinh ra ở một trung tâm có đủ khả năng chăm sóc trẻ sơ sinh và có thể phẫu thuật nếu cần thiết. Có một số hội chứng về sọ mặt mà các dấu hiệu của chúng có thể trùng lặp với OAVS, vì vậy chẩn đoán cuối cùng chỉ được đưa ra vài ngày sau khi sinh trong hầu hết các trường hợp. Có khả năng là hầu hết trẻ sơ sinh mắc OAVS sẽ phải phẫu thuật chỉnh sửa nhiều lần và theo dõi lâu dài với bác sĩ tai mũi họng, chỉnh hình và nhãn khoa.

### **Liệu nó có xảy ra lần nữa không?**

Ngoài những trường hợp bất thường, nổi tiếng được báo cáo trong y văn, nguy cơ tái phát là rất thấp.

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

- Đây có phải là một trường hợp OAVS nghiêm trọng không?
- Có thể chấm dứt thai kỳ được không?
- Tôi có thể đặt lịch tư vấn với nhà di truyền học để hiểu rõ hơn về ý nghĩa của OAV không (con tôi có thể gặp những bất thường nào, con tôi sẽ trông như thế nào và khả năng những đứa con tiếp theo của tôi lại sẽ mắc hội chứng này)?
- Tôi nên sinh ở đâu?
- Chăm sóc trẻ sơ sinh sau sinh ở đâu tốt nhất?
- Tôi có thể gặp trước đội ngũ y tế sẽ chăm sóc con tôi khi bé chào đời không?

*Cập nhật lần cuối: tháng 6 năm 2023*