

THIẾU SẢN TIỂU NÃO (Cerebellar hypoplasia)

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu thiếu sản tiểu não là gì, những xét nghiệm bạn cần và ý nghĩa của việc chẩn đoán thiếu sản tiểu não đối với em bé, bạn và gia đình.

Thiếu sản tiểu não là gì?

Tiểu não là một cấu trúc quan trọng nằm ở phía sau của não, đảm nhận chức năng phối hợp thăng bằng và chuyển động. Thiếu sản tiểu não là thuật ngữ được sử dụng khi kích thước tiểu não của thai nhi nhỏ hơn so với tuổi thai. Bất thường này có thể được phát hiện đơn độc hoặc là đi kèm với các bất thường khác của hệ thần kinh, dị tật não, hội chứng di truyền hoặc một số tổn thương mắc phải như xuất huyết não hay nhiễm trùng.

Thiếu sản tiểu não xảy ra như thế nào?

Thiếu sản tiểu não xảy ra khi có sự phát triển bất thường của tiểu não do nguyên nhân di truyền, hoặc mắc phải do bị phá hủy hay bị cản trở trong quá trình phát triển. Tình trạng này có thể xuất hiện một bên bán cầu tiểu não, một bên và phần trung tâm (còn được gọi là “thùy nhộng”) hoặc toàn bộ tiểu não với các mức độ nặng của bệnh lý khác nhau. Nếu chỉ có bất thường phần trung tâm thì được gọi là thiếu sản thùy nhộng và có tiên lượng bệnh lý khác biệt. Đôi khi thiếu sản tiểu não là do xuất huyết bên trong tiểu não, nhiễm trùng bào thai hoặc thiếu máu bào thai nặng. Một số trường hợp có liên quan đến nguyên nhân di truyền (đột biến nhiễm sắc thể hoặc đột biến một gen cụ thể).

Tôi cần làm thêm xét nghiệm nào nữa không?

Khi phát hiện kích thước tiểu não của thai nhi nhỏ so với tuổi thai (dưới bách phân vị thứ 10), cần phải khảo sát chi tiết hơn về cấu trúc não, cũng như các cơ quan khác của thai nhi. Trước hết, bác sĩ sẽ chỉ định siêu âm hệ thần kinh chuyên sâu (siêu âm não thai nhi một cách chi tiết) cũng như tư vấn di truyền. Nếu cần thiết và khả thi, bác sĩ sẽ chỉ định chọc ối để xét nghiệm di truyền thai nhi. Các xét nghiệm khác về nhiễm trùng hoặc đông máu sẽ được cân nhắc tùy thuộc vào kết quả siêu âm. Trong một số trường hợp, có thể cân nhắc chụp cộng hưởng từ thai nhi (MRI),, đặc biệt vào giai đoạn cuối thai kỳ.

Con tôi sẽ ra sao sau khi bé chào đời?

Biểu hiện sau sinh của trẻ có thiếu sản tiểu não tùy thuộc vào nguyên nhân chính gây ra bệnh lý này cũng như có các bất thường kèm theo hay không. Nếu chỉ có bất thường đơn độc ở

tiểu não, hầu hết trẻ sẽ có vấn đề về thần kinh như rối loạn vận động tay chân khởi phát sớm ở giai đoạn sơ sinh (được gọi là “thất điều”), yếu cơ và có thể biểu hiện chậm phát triển tâm thần ở các mức độ khác nhau (xảy ra ở hơn 60% trường hợp). Sự chậm phát triển ở mức độ nặng trong khoảng 35% trường hợp. Các vấn đề xuất hiện sau có thể kể đến như rối loạn chuyển động của mắt, rối loạn ngôn ngữ và thể tích não nhỏ. Nếu biểu hiện của trẻ không xấu đi theo thời gian, tiên lượng trẻ về sau sẽ tốt hơn.

Khi đi kèm các dị tật khác, trẻ sẽ có nhiều biểu hiện lâm sàng nặng nề hơn và kết cục sẽ phụ thuộc vào tình trạng bất thường các cơ quan khác.

Thiếu sản tiểu não có tái diễn ở thai kỳ tiếp theo không?

Đối với các trường hợp thiếu sản tiểu não do di truyền, nguy cơ tái diễn ở thai kỳ tiếp theo sẽ phụ thuộc vào việc có hay không loại rối loạn di truyền của thai kỳ này và việc đột biến này là mới phát sinh hay được di truyền từ cha và/hoặc mẹ. Nếu bất thường do thừa một nhiễm sắc thể, hầu hết các trường hợp sẽ không tái diễn. Nếu chỉ mất hoặc lặp một đoạn nhiễm sắc thể thì sẽ có nguy cơ tái diễn. Khi có đột biến ở một gen cụ thể, nguy cơ tái diễn phụ thuộc vào việc cha mẹ có phải là “người mang gen bệnh” hay không. Nếu có, đột biến này có thể được truyền cho mỗi thai nhi tiếp theo với tỷ lệ khác nhau tùy theo loại biến thể gen. Trong trường hợp cha mẹ mang đột biến gen (khỏe mạnh hoặc có biểu hiện bệnh) thì nguy cơ tái diễn có thể thay đổi từ 25% đến 50%. Một số trường hợp bất thường nguy cơ tái diễn có thể có liên quan đến giới tính của thai nhi. Nếu thiếu sản tiểu não do nguyên nhân mắc phải thì khả năng tái diễn là rất thấp. Tuy nhiên, do hầu hết các trường hợp thiếu sản tiểu não có nguyên nhân di truyền nên việc tư vấn di truyền là rất quan trọng.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Đây có phải là trường hợp thiếu sản tiểu não nặng không?
- Có bất thường nào khác ở thai nhi không?
- Thiếu sản tiểu não có ảnh hưởng đến phương thức sinh và thời điểm chuyển dạ không?
- Tôi sẽ được siêu âm theo dõi thai kỳ bao lâu một lần?
- Tôi có nên được chuyển tuyến đến trung tâm chuyên sâu để đánh giá thêm và sinh con tại đây không?