

INIENCEPHALY

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

Iniencephaly là gì?

Dị tật này là một dạng của bất thường thần kinh liên quan đốt sống gọi là dị tật ống thần kinh. Iniencephaly ảnh hưởng đến xương ở nền sọ, cột sống cổ và ngực do đó đầu bị uốn cong nghiêm trọng về phía sau, không có cổ và cột sống bị biến dạng nặng.

Iniencephaly xảy ra như nào?

Nguyên nhân chính xác gây ra iniencephaly vẫn chưa rõ, tuy nhiên có thể liên quan đến các yếu tố di truyền và môi trường. Iniencephaly được cho là xảy ra rất sớm trong thai kỳ, thường trước khi người phụ nữ phát hiện có thai, do xương ở nền sọ, cổ và ngực không phát triển được.

Gần 80% trẻ mắc iniencephaly có kèm các dị tật khác. Các dị tật thường gặp liên quan nhất ghi nhận ở não, tim, hệ tiêu hoá và tiết niệu. Nhiều phụ nữ cũng gặp vấn đề tăng tích tụ nước ối xung quanh thai nhi do thai nuốt bất thường; tình trạng này được gọi là đa ối.

Iniencephaly được chẩn đoán như thế nào?

Iniencephaly thường được chẩn đoán bằng siêu âm chi tiết trước khi em bé chào đời. Mặc dù thông thường không cần phải làm thêm xét nghiệm, nhưng khi kèm những bất thường khác, có thể chỉ định thêm các xét nghiệm để hiểu thêm về tình trạng em bé. Các xét nghiệm bổ sung có thể gồm:

- Chụp MRI thính thoảng có thể được thực hiện nhằm cung cấp thêm thông tin về tình trạng bé. MRI sử dụng từ trường và sóng vô tuyến mạnh để tạo ra hình ảnh chi tiết bên trong cơ thể.
- Chọc ối tìm các bất thường số lượng nhiễm sắc thể và các vấn đề bên trong nhiễm sắc thể. Chọc ối được thực hiện bằng cách rút một lượng nhỏ nước ối xung quanh em bé.

Sẽ ra sao khi con tôi được chẩn đoán iniencephaly?

Thật không may, những đứa trẻ mắc iniencephaly thường chết lưu hoặc mất ngay sau sinh, và chỉ có một số hiếm trường hợp sống sót trong những trường hợp nhẹ, hiếm.

Những điều cần lưu ý theo dõi trong thai kỳ?

Nếu bạn đang mang thai mắc iniencephaly, bạn sẽ không gặp bất kỳ triệu chứng nào liên quan; tuy nhiên, nếu thai kỳ có biến chứng đa ối (quá nhiều nước ối), bạn có thể bị khó thở, ợ nóng, táo bón, phù mắt cá chân và bàn chân.

Vì tiên lượng xấu, việc chấm dứt thai kỳ là phổ biến ở các quốc gia hợp pháp. Ở những nơi cấm chấm dứt thai kỳ hoặc cha mẹ lựa chọn tiếp tục theo dõi, hầu hết các chuyên gia sẽ khuyến nghị khởi phát chuyển dạ sớm để tránh chuyển dạ đình trệ và các biến chứng cho mẹ do cơ thể em bé dị dạng.

Liệu nó có xảy ra lặp lại?

Nguy cơ iniencephaly xảy ra lặp lại là dưới 1%; tuy nhiên, nếu gia đình có tiền sử mắc các dị tật ống thần kinh, nguy cơ này có thể cao hơn. Đáng chú ý, nguy cơ dị tật ống thần kinh cũng như iniencephaly có thể giảm khi bổ sung acid folic (ví dụ, 4 mg/ngày).

Cập nhật lần cuối: tháng 8 năm 2022