

TẬT TAI NHỎ BẨM SINH (Microtia)

Tờ thông tin này nhằm giúp bạn hiểu tật tai nhỏ bẩm sinh là gì, bạn cần làm những xét nghiệm nào, những điều cần chú ý trong suốt thai kỳ và ý nghĩa đối với em bé của bạn sau khi sinh.

Tật Tai Nhỏ Bẩm Sinh là gì?

Tật tai nhỏ bẩm sinh xảy ra khi một hoặc cả hai tai nhỏ bất thường. Các dạng tổn thương nghiêm trọng hơn có thể kèm theo bất thường về hình dạng và vị trí của tai ngoài, nghiêm trọng nhất là dạng anotia khi tai bị mất hoàn toàn. Ngoài ra, tật tai nhỏ bẩm sinh có thể liên quan đến mất thính lực.

Tật Tai Nhỏ Bẩm Sinh xảy ra như thế nào?

Tật tai nhỏ bẩm sinh xảy ra do nhiều nguyên nhân. Một số loại thuốc và ma túy có liên quan đến bệnh bao gồm accutane, axit retinoic, thalidomide và rượu. Ngoài ra bệnh còn liên quan tới một số hội chứng di truyền, gây ra do đột biến hoặc sự khác biệt về thông tin di truyền và thường kèm theo nhiều dị tật.

Tuy nhiên, nhiều trường hợp tật tai nhỏ bẩm sinh là ngẫu nhiên và không có nguyên nhân rõ ràng. Cũng có trường hợp tật tai nhỏ bẩm sinh mang tính chất gia đình hoặc di truyền trong gia đình mà không liên quan đến một hội chứng di truyền.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm không?

Bạn nên hỏi xem liệu có thể thực hiện siêu âm chuyên sâu cho em bé trong thai kỳ để xem em bé có bất thường khác hay không hoặc liệu tật tai nhỏ bẩm sinh có phải là bất thường duy nhất không. Nếu có thêm bất thường, bạn nên tham khảo ý kiến của chuyên gia di truyền để xác định xem liệu có hội chứng di truyền nào không. Bác sĩ cũng có thể đề nghị làm xét nghiệm di truyền để xem có biến đổi gen gây ra tật tai nhỏ bẩm sinh không. Chọc ối là phương pháp phổ biến nhất được sử dụng, thực hiện bằng cách sử dụng một cây kim mảnh đi qua thành bụng mẹ để thu dịch ối bao quanh em bé. Có rủi ro nhỏ về sảy thai (khoảng 1 ca sảy thai cho mỗi 900 lần chọc ối) với thủ thuật này. Do đó không phải tất cả bà mẹ chọn thực hiện chọc ối. Bạn nên thảo luận với bác sĩ của mình để quyết định xem xét nghiệm nào là tốt cho bạn và gia đình bạn. Không phải tất cả các bất thường đều có thể được chẩn đoán bằng chọc ối, và không phải tất cả các bất thường đều có thể được nhìn thấy trên siêu âm. Tuy nhiên, nếu không có

bất thường nào khác kèm theo và xét nghiệm xâm lấn cho kết quả bình thường thì tật tai nhỏ bẩm sinh có khả năng cao là đơn độc và không liên quan đến nguyên nhân di truyền.

Những điều cần chú ý khi mang thai là gì?

Nếu không có bất thường nào khác kèm theo thì bạn có thể đi khám thai như kế hoạch đã định. Nếu có bất thường khác, những thay đổi trong cách chăm sóc của bạn sẽ phụ thuộc vào chúng là gì và ý nghĩa của chúng như thế nào.

Điều này có nghĩa gì với con tôi sau khi bé chào đời?

Trẻ sinh ra với tật tai nhỏ bẩm sinh cần được đánh giá xem có khả năng mất thính lực hay không. Điều này thường bao gồm kiểm tra thính lực và đánh giá hình thái để phát hiện dấu hiệu bất thường có thể tồn tại ở ống tai ngoài, tai giữa và tai trong. Em bé thường được kiểm tra bởi nhóm chuyên gia bao gồm nhà di truyền học, bác sĩ thính học nhi khoa, bác sĩ nhi khoa và bác sĩ phẫu thuật thẩm mỹ. Khi trẻ lớn hơn, việc tái tạo thẩm mỹ cho tai có thể được xem xét bằng phẫu thuật thẩm mỹ.

Liệu bệnh có tái diễn ở lần mang thai sau không?

Những bà mẹ có con mắc tật tai nhỏ bẩm sinh sẽ có nhiều khả năng sinh con khác với tật tai nhỏ bẩm sinh, khoảng 1 trên 20. Tuy nhiên, tỷ lệ này có thể khác nhau tùy thuộc vào nguyên nhân cụ thể gây ra tật tai nhỏ bẩm sinh của con bạn. Bạn nên tham khảo ý kiến với nhà di truyền học để xem liệu bạn có khả năng tăng nguy cơ sinh con mắc tật tai nhỏ bẩm sinh trong lần mang thai tiếp theo hay không.

Tôi nên hỏi thêm những câu hỏi nào khác?

- Có bất thường nào khác trên siêu âm không?
- Tôi nên cân nhắc loại sàng lọc hoặc xét nghiệm di truyền nào?
- Tôi nên siêu âm bao lâu một lần?
- Tôi nên sinh em bé ở đâu?
- Em bé sẽ nhận được sự chăm sóc tốt nhất ở đâu sau khi chào đời?
- Tôi có thể gặp trước đội ngũ bác sĩ sẽ chăm sóc cho con tôi khi bé được sinh ra không?

Cập nhật lần cuối vào tháng 7 năm 2023

