

CHẼ NÃO (Schizencephaly)

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu chẻ não là gì, các xét nghiệm cần làm, ý nghĩa của việc chẩn đoán chẻ não với bạn, gia đình và em bé của bạn.

Chẻ não là gì?

Chẻ não (Schizencephaly), có nghĩa là "não bị chia tách", là một dị tật não được đặc trưng bởi khe hở bất thường một hoặc hai bên bán cầu đại não. Đây là bệnh lý hiếm gặp với tỷ lệ mắc ước tính là 1.5 ca trong 100.000 ca sinh. Các đặc điểm điển hình bao gồm hình ảnh khe hở chứa chất xám ở bán cầu đại não (có thể là một bên trong 50% trường hợp) dẫn đến sự thông nối bất thường giữa hệ thống não thất và khoang dưới nhện, đi kèm các bất thường thần kinh khác như bất sản hộp vách trong suốt và thể chai.

Nguyên nhân gây ra chẻ não?

Nguyên nhân cơ bản của chẻ não vẫn chưa hiểu rõ. Một số tác giả đã đề xuất nguyên nhân là do rối loạn di trú các tế bào thần kinh. Một số khác cho rằng chẻ não là kết quả của các nhồi máu não liên quan đến nhiễm trùng bào thai, mẹ sử dụng thuốc kích thích và hay thậm chí cả các đột biến đơn gen.

Chẻ não được chẩn đoán như thế nào?

Có hai thể chẻ não: Thể đóng (hoặc hợp nhất) (loại I) và thể hở (loại II). Trong khi loại I khó có thể được xác định trước khi sinh, thì loại II có thể được phát hiện khi siêu âm vào giữa quý 2 của thai kỳ (khoảng 20 tuần). Hầu như luôn đi kèm với các dị tật ở não khác như bất sản vách trong suốt và thể chai. Một phần ba số trường hợp sau sinh có biểu hiện bất thường ngoài não như hở thành bụng, teo ruột và dải sợi ối.

Tôi cần làm thêm xét nghiệm nào nữa không?

Khi nghi ngờ chẻ não, cần phải được đánh giá thêm bởi chuyên gia về Y học bào thai. Chẻ não có thể có biểu hiện rất giống với các dị tật khác như não thất duy nhất thể không phân chia và/hoặc nang nội sọ. Do đó, sự hiện diện của khe hở ở vùng vỏ não là điều tiên quyết trong chẩn đoán chẻ não. Cần đánh giá, kiểm tra chi tiết tất cả các cơ

quan khác bằng siêu âm. Sự hiện diện của các dị tật khác kèm theo sẽ giúp tiên lượng và định hướng điều trị về sau.

Chẻ não có tiên lượng như thế nào?

Tiên lượng của chẻ não rất khác nhau giữa các trường hợp và phụ thuộc vào mức độ nghiêm trọng của tổn thương não và các dị tật ngoài não. Kết cục sau sinh thay đổi từ co giật nhẹ đến chậm phát triển tâm thần và suy giảm vận động nặng.

Chẻ não có tái diễn ở thai kỳ sau không?

Ngoại trừ một số ít trường hợp mang tính gia đình, nguy cơ tái diễn được cho là cực kỳ thấp.

Những thắc mắc nào cần được giải đáp?

- Có bất thường nào khác trên siêu âm không?
- Tôi nên siêu âm bao lâu một lần?
- Tôi nên sinh bé ở đâu?
- Tôi có thể gặp đội ngũ bác sĩ sẽ hỗ trợ con tôi trước khi bé chào đời không?

Cập nhật lần cuối: tháng 1 năm 2024