

TẬT DÍNH TRÁM NÃO (Rhombencephalosynapsis (RES))

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu tật dính trám não (RES) là gì, các xét nghiệm mà bạn cần và ý nghĩa của chẩn đoán đối với bạn và con của bạn.

Tật dính trám não (RES)

Tiểu não còn được gọi là “não nhỏ” và là một cấu trúc rất quan trọng của hệ thần kinh chịu trách nhiệm cho sự phối hợp vận động và cân bằng, cũng như các chức năng quan trọng khác. Tiểu não có hai bên (“bán cầu”) được kết nối ở trung tâm bởi một cấu trúc gọi là “thùy nhộng”. RES là một dị dạng bẩm sinh của tiểu não, trong đó thùy nhộng không có hoàn toàn hoặc một phần và hai bán cầu bị dính lại ở đường giữa.

RES xảy ra như thế nào?

Não thai phát triển từ sự gấp lại và biệt hóa của ống thần kinh thành các cấu trúc khác nhau. Nghiên cứu hiện nay đề xuất rằng RES là do một quá trình phát triển bị khiếm khuyết gây ra bất thường biệt hóa phần sau của não thành tiểu não và thùy nhộng ở những ngày đầu của sự phát triển phôi.

Tôi có nên thực hiện thêm các xét nghiệm?

RES thường xuất hiện kèm các bất thường khác, hoặc ở não hoặc ở các phần khác của cơ thể. Khuyến cáo thai phụ cần được khảo sát chuyển sâu các cấu trúc não thai (siêu âm chi tiết và/hoặc MRI) và các cơ quan khác bởi một chuyên gia có kinh nghiệm về hình ảnh học não thai. Điều này đóng vai trò quan trọng để xác nhận chẩn đoán RES và sự hiện diện của các bất thường khác. Chúng tôi cũng khuyến cáo thực hiện chọc ối để loại trừ các nguyên nhân di truyền khác của bất thường tiểu não.

Tôi nên chú ý gì trong thai kỳ?

RES tự bản thân nó không ảnh hưởng đến diễn tiến của thai kỳ. Trong trường hợp thai diễn tiến tới não úng thủy (dân nặng các não thất bên) và thai kỳ được tiếp tục, đôi khi cần mổ lấy thai, tùy theo kích thước đầu của thai nhi.

Nó có ý nghĩa gì đối với con của bạn sau khi sinh ra?

RES có thể đa dạng về mức độ nặng. Bé mắc RES nhẹ và không có bất thường kèm theo có thể có cuộc sống bình thường hoặc chỉ gặp các vấn đề về cân bằng và phối hợp vận động. Tuy nhiên, RES mức độ nặng hơn có thể gặp khó nuốt, chậm vận động, khó nói, cử động mắt bất thường, chậm phát triển trí tuệ và động kinh. Một số trường hợp đáng kể RES với các triệu chứng nặng có thể dẫn đến tử vong khi còn nhỏ.

Việc điều trị trẻ mắc RES mang tính chất hỗ trợ, nghĩa là các triệu chứng được điều trị khi cần và đặc hiệu đối với các bất thường liên quan. Khi RES liên quan não úng thủy hoặc dị tật ống thần kinh, có thể cần thực hiện phẫu thuật thần kinh.

Tiên lượng

Tiên lượng của RES được chẩn đoán sau sinh phụ thuộc vào sự hiện diện của các bất thường khác và mức độ thiếu sản thùy nhộng. Tuy nhiên, nếu RES được chẩn đoán trước sinh, tiên lượng thường xấu.

Phần lớn các trường hợp xảy ra lẻ tẻ và không tái phát ở các thai kỳ tiếp theo. Có rất ít trường hợp trong y văn về các trường hợp có tính gia đình – với khả năng tái phát là 25% ở các gia đình này.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Tôi có nên chuyển đến một trung tâm chuyên sâu để khảo sát và tư vấn?
- Chấm dứt thai kỳ có phải là một lựa chọn trong trường hợp của tôi?
- Phương pháp sinh nào phù hợp hơn đối với tôi, khi nào và ở đâu?

Cập nhật lần cuối: tháng 10 năm 2022