

## **BỆNH TẠO XƯƠNG BẤT TOÀN (Osteogenesis Imperfecta (OI))**

Tờ thông tin này nhằm giúp bạn hiểu Bệnh tạo xương bất toàn là gì, nguyên nhân gây ra bệnh này và ý nghĩa của việc được chẩn đoán đối với bạn và con bạn.

### **Bệnh tạo xương bất toàn (OI) là gì?**

OI, còn được gọi là “bệnh xương dễ gãy”, là một nhóm các rối loạn mô liên kết hiếm gặp dẫn đến xương dễ gãy. Tình trạng này có thể khác nhau rất nhiều ở những người bị ảnh hưởng và có liên quan đến gãy xương thường xuyên, biến dạng xương, chậm phát triển và trong trường hợp nghiêm trọng, có thể dẫn đến chết trong tử cung hoặc ngay sau khi sinh. Các loại OI khác nhau được phân loại dựa trên mức độ nghiêm trọng của bệnh.

### **OI xảy ra như thế nào?**

OI thường là kết quả của đột biến gen ảnh hưởng đến cấu trúc hoặc chức năng của collagen loại 1, một thành phần quan trọng của xương. Đã có nhiều gen khác nhau liên quan đến OI. Đây là một tình trạng hiếm gặp có thể xảy ra khoảng 1 trong 10.000 đến 20.000 ca sinh. Mặc dù đôi khi các đột biến được di truyền lại ở một số gia đình nhất định, nhưng nhiều đột biến gen là kết quả của những sai sót ngẫu nhiên mới phát sinh chứ không phải do các yếu tố có thể kiểm soát được.

### **Khi nào nó được phát hiện?**

OI có thể được phát hiện sớm ở tuần thứ 14 của thai kỳ nhưng phổ biến nhất được ghi nhận lần đầu tiên vào thời điểm siêu âm giải phẫu thai nhi định kỳ vào khoảng 20 tuần. Dấu hiệu phổ biến nhất được chú ý đầu tiên là xương đùi ngắn cũng như xương cong, xương mất khoáng và thậm chí là gãy xương. Thật không may, nếu OI được phát hiện trong thời kỳ bào thai thường sẽ có xu hướng dẫn đến các dạng bệnh lý nghiêm trọng hơn. Các dạng OI nhẹ có thể không được phát hiện cho đến giai đoạn trẻ nhỏ hoặc muộn hơn.

### **Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nữa không?**

Nhiều phụ nữ sẽ chọn thực hiện nhiều xét nghiệm hơn để biết thêm về tình trạng của em bé. Các xét nghiệm có sẵn tùy thuộc vào nơi bạn sống. Các xét nghiệm bao gồm:

- Siêu âm thai - thường được thực hiện ở tất cả các trường hợp mang thai và là một phần của chăm sóc tiền sản định kỳ để xem xét giải phẫu đầy đủ của thai nhi. Phương pháp này sử dụng “tiếng vang” của sóng siêu âm để xác định các cấu trúc mà không gây ra bất kỳ rủi ro bức xạ nào cho mẹ hoặc thai nhi.
- Chọc ối – Một cây kim được đưa vào túi ối để hút ra một lượng nhỏ chất lỏng bao quanh thai nhi. Chất lỏng này chứa vật liệu di truyền của thai nhi và có thể được xét nghiệm để xem liệu có đột biến gen liên quan đến OI hay không.
- Nếu có thể, đôi khi có thể thực hiện chụp MRI để cung cấp thông tin về tình trạng của em bé. Quá trình quét này sử dụng từ trường và sóng vô tuyến mạnh để tạo ra hình ảnh chi tiết bên trong cơ thể. Nó không sử dụng bức xạ.

### **Những điều cần chú ý trong thai kỳ?**

OI được chẩn đoán trong thời kỳ mang thai thường liên quan đến các dạng bệnh nghiêm trọng hơn. Có thể có sự suy giảm sự phát triển tổng thể của thai nhi, cũng như sự kém phát triển của phổi. Bạn sẽ tiếp tục được siêu âm thai thường xuyên trong suốt thai kỳ để xác định mức độ nghiêm trọng của bệnh. Dựa trên sự phát triển của em bé, số lượng gãy xương và các dấu hiệu khác, có thể có khả năng OI gây tử vong cho thai nhi.

### **Điều này có ý nghĩa gì với con tôi sau khi nó được sinh ra?**

Dạng OI nghiêm trọng nhất có thể gây tử vong trong thời kỳ mang thai hoặc ngay sau khi sinh. Dạng nghiêm trọng thứ hai có thể liên quan đến tình trạng khuyết tật nghiêm trọng của đứa trẻ sống sót. Bạn sẽ gặp các chuyên gia về thai kỳ có nguy cơ cao và bác sĩ nhi khoa để thảo luận rõ hơn về những rủi ro cá nhân của bạn và xây dựng kế hoạch tốt nhất cho em bé, cho bạn và gia đình bạn.

### **Liệu bệnh này có xảy ra lần nữa không?**

Nguy cơ tái mắc bệnh OI phụ thuộc vào việc nó có liên quan đến gen di truyền hay không. Tư vấn di truyền có thể hỗ trợ xác định nguy cơ tái mắc trong tương lai và được khuyến nghị cho những người có tiền sử gia đình mắc bệnh OI hoặc được chẩn đoán OI trong thai kỳ.

### **Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?**

- Hình ảnh có giống như OI nghiêm trọng không?
- Con tôi có khả năng sống sót không?
- Con tôi sẽ ra sao sau khi được sinh ra?
- Kích thước phổi như thế nào?
- Tôi sẽ được siêu âm bao lâu một lần?
- Tôi nên sinh bé ở đâu?
- Em bé sẽ được chăm sóc tốt nhất ở đâu sau khi chào đời?
- Tôi có thể gặp trước đội ngũ bác sĩ sẽ hỗ trợ con tôi khi nó chào đời không?

*Cập nhật lần cuối vào tháng 12 năm 2022*