

TẬT CẦM NHỎ (Micrognathia)

Tờ thông tin này nhằm giúp bạn hiểu tật cằm nhỏ là gì, bạn cần những xét nghiệm nào và ý nghĩa của việc chẩn đoán đối với bạn và con của bạn.

Cằm nhỏ là gì?

Cằm nhỏ (đôi khi được gọi là thiếu sản xương hàm dưới) là một rối loạn do xương hàm dưới kém phát triển. Những người mắc bệnh lý này có cằm nhỏ bất thường so với phần còn lại của khuôn mặt. Các đặc điểm điển hình của cằm nhỏ được thấy khi nhìn vào hình dáng khuôn mặt. Trên mặt cắt dọc giữa, cằm bị thu vào và được gọi là cằm tụt sau (retrognathia).

Đôi khi cằm nhỏ chỉ là bất thường nhẹ và tồn tại đơn độc. Tuy nhiên, cằm nhỏ cũng có thể nằm trong một hội chứng hoặc là một phần của một tình trạng chung (chẳng hạn như bệnh lý xương hoặc cơ). Hở hàm ếch (lỗ khuyết trên vòm miệng) thường liên quan với tật cằm nhỏ. Đôi khi lưỡi bị đẩy lùi về phía sau do thiếu không gian và làm tắc nghẽn hầu họng. Trong trường hợp này cằm nhỏ có thể cản trở việc con bạn bú và thở sau khi sinh, điều này có thể gây nguy hiểm đến tính mạng của trẻ. Sự kết hợp của cằm nhỏ, lưỡi tụt với tắc nghẽn đường thở thường được gọi là hội chứng Pierre Robin.

Cằm nhỏ xảy ra như thế nào?

Cằm nhỏ là một dị tật bẩm sinh có thể thuộc nhiều bệnh lý khác nhau. Những bệnh lý này có thể do di truyền (qua gen của cha mẹ) hoặc do đột biến của một gen mới xuất hiện ở trẻ. Tuy nhiên, có những trường hợp nguyên nhân gây ra chứng cằm nhỏ vẫn chưa rõ ràng.

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 phát hiện các bất thường khác kèm theo không. Bạn cũng có thể được làm thêm MRI (chụp cộng hưởng từ). MRI thu được các hình ảnh khác nhau của thai nhi trong bụng mẹ, phương pháp này an toàn khi thực hiện trong thời kỳ mang thai.

Cằm nhỏ có thể là một phần của bệnh lý hoặc một hội chứng. Nếu có bất thường khác kèm theo thì nguy cơ cằm nhỏ là một phần của bệnh lý hoặc hội chứng rất cao. Trong

trường hợp này, điều quan trọng phải tham khảo ý kiến của chuyên gia di truyền. Có thể bạn sẽ được làm xét nghiệm xâm lấn (ví dụ như chọc ối) để phát hiện hoặc loại trừ những bệnh lý này. Chọc ối liên quan đến việc lấy nước ối ra khỏi bụng mẹ và có nguy cơ nhỏ gây sảy thai do đó một số bà mẹ không muốn thực hiện. Cần phải nhớ rằng không phải tất cả các hội chứng đều có thể được chẩn đoán bằng các xét nghiệm di truyền như chọc ối và không phải tất cả các bất thường đều có thể nhìn thấy trên siêu âm.

Những điều cần lưu ý khi mang thai là gì?

Đôi khi trẻ mắc tật cằm nhỏ sẽ tích tụ thêm nước ối trong thai kỳ do trẻ khó nuốt, tình trạng này gọi là đa ối. Đa ối có thể làm căng tử cung quá mức và gây ra chuyển dạ sinh non. Biết trước điều này, bác sĩ hoặc nữ hộ sinh của bạn có thể giúp giảm nguy cơ sinh non. Đó là lý do tại sao hầu hết các chuyên gia sẽ khuyên bạn nên kiểm tra siêu âm thường xuyên ít nhất 4 tuần một lần.

Điều này có nghĩa gì với con tôi khi bé được sinh ra?

Kết cục khác nhau ở mỗi trẻ và phụ thuộc nhiều vào sự hiện diện của bệnh lý nên cũng như thời điểm chẩn đoán bệnh (tốt nhất là trước khi sinh), phụ thuộc cả việc chăm sóc y tế sau sinh. Những trẻ có cằm nhỏ đơn độc và được phát hiện trước sinh thường có tiên lượng tốt.

Một số trẻ gặp phải vấn đề nghiêm trọng về hô hấp ngay sau khi sinh. Do đó trong hầu hết các trường hợp, khuyến khích sinh tại trung tâm chuyên sâu về cấp cứu đường thở. Nếu cằm nhỏ là một phần của bệnh lý hoặc hội chứng thì em bé có thể gặp nhiều vấn đề hơn sau sinh. Trong trường hợp nặng thậm chí trẻ có thể chỉ sống được trong một thời gian ngắn. Các cuộc phẫu thuật bổ sung hoặc chỉnh nha và trị liệu ngôn ngữ có thể cần thiết sau này. Hầu hết trẻ được theo dõi cho đến khi chúng đạt đến tuổi trưởng thành về xương.

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

Nguy cơ tật cằm nhỏ đơn độc tái diễn ở lần mang thai sau rất thấp. Nếu cằm nhỏ là một phần của một bệnh lý hoặc hội chứng thì nguy cơ tái diễn phụ thuộc vào loại bệnh và việc tham khảo ý kiến của chuyên gia di truyền có thể giúp giải quyết vấn đề này.

Tôi nên hỏi thêm những câu hỏi nào khác?

- Đây có phải là một dạng tật cằm nhỏ nghiêm trọng không?

- Có dị tật nào khác kèm theo không?
- Có nên thực hiện xét nghiệm xâm lấn không?
- Lượng nước ối là bao nhiêu?
- Tôi sẽ được siêu âm bao lâu một lần?
- Tôi nên sinh 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 9 năm 2022