

BẤT SẢN SỤN (Anchondrogenesis)

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu bất sản sụn là gì, nguyên nhân gây ra nó và ý nghĩa của việc chẩn đoán bệnh đối với bạn, con bạn và gia đình bạn.

Bất sản sụn là gì?

Bất sản sụn là một nhóm các rối loạn hiếm gặp ảnh hưởng đến xương của em bé. Các đặc điểm bao gồm tứ chi bị ngắn nghiêm trọng, xương sườn ngắn, bất thường cột sống và các bất thường về xương khác. Những bất thường này nghiêm trọng đến mức hầu hết trẻ sơ sinh mắc bệnh này sẽ chết lưu hoặc qua đời ngay sau khi sinh do khó thở. Có 3 phân loại của tình trạng này (Loại IA, IB và II), mỗi loại do một gen bị lỗi khác nhau gây ra và có các đặc điểm khác nhau.

Bất sản sụn xảy ra như thế nào?

Đây là bệnh lý di truyền được di truyền qua gen của cha mẹ hoặc xảy ra dưới dạng đột biến mới (gen bị lỗi) ở trẻ. Loại IA là do lỗi trên gen TRIP11, gen này cần thiết để các tế bào của cơ thể quản lý một số protein sụn. Loại IB là do vấn đề về gen SLC26A2, gen này giúp sụn phát triển bình thường và chuyển đổi thành xương. Loại II có liên quan đến lỗi trên gen COL2A1, mã hóa một loại protein rất quan trọng trong sụn. Tất cả những tình trạng này có thể dẫn đến sự phát triển bất thường của sụn và xương.

Di truyền có liên quan đến bất sản sụn không?

Có. Loại IA và IB là tình trạng di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường. Điều này có nghĩa là cả bố và mẹ đều mang gen đột biến (bị lỗi); khi đứa trẻ thừa hưởng 2 bản sao của gen bị lỗi (mỗi bản sao từ cha và mẹ) sẽ bị ảnh hưởng bởi chứng loạn sản sụn. Cha mẹ sẽ không có bất kỳ triệu chứng nào nếu họ là người mang gen bệnh nhưng có thể có các thành viên khác trong gia đình cũng mắc bệnh tương tự. Nếu bất cứ ai trong gia đình bạn có vấn đề về xương hoặc sụn liên quan đến chân tay ngắn, thai chết lưu hoặc trẻ sơ sinh mất, vui lòng đề cập vấn đề này với nữ hộ sinh hoặc bác sĩ của bạn. Loại II là di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường; tuy nhiên, nó thường được gây ra bởi một đột biến gen mới ở em bé (và không được di truyền từ cha mẹ).

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nữa không?

Một số phụ nữ có thể chọn thực hiện các xét nghiệm sâu hơn để có được chẩn đoán xác định. Điều này có thể giúp bạn quyết định xem bạn có muốn tiếp tục thai kỳ hay không. Nó cũng có thể hữu ích cho việc lập kế hoạch mang thai trong tương lai. Những xét nghiệm này bao gồm:

- **Chọc ối:** phương pháp này có thể tìm kiếm các vấn đề về nhiễm sắc thể và cấu trúc di truyền của em bé, đặc biệt là các gen được đề cập ở trên. Thủ thuật này lấy một mẫu nhỏ dịch ối xung quanh em bé bằng cách đưa một cây kim mỏng vào tử cung của bạn.
- Nếu bạn có tiền sử gia đình mắc chứng loạn sản xương hoặc bạn đã có một đứa con bị bệnh trước đó, bạn có thể được đề nghị lấy mẫu gai nhau trong khoảng thời gian từ 11 đến 14 tuần của thai kỳ. Thủ thuật này lấy một mẫu nhỏ tế bào từ nhau thai, mẫu này cũng có thể đánh giá nhiễm sắc thể và gen của em bé.
- Nếu bạn chọn xét nghiệm di truyền cho em bé, việc tư vấn với nhà di truyền học lâm sàng có thể giúp bạn quyết định xét nghiệm di truyền nào là tốt nhất cho bạn và việc mang thai trong tương lai của bạn có thể bị ảnh hưởng như thế nào.
- **Khám nghiệm tử thi:** Nếu em bé của bạn qua đời trong bụng mẹ hoặc ngay sau khi sinh, bạn có thể cần làm thêm các xét nghiệm để xác nhận chẩn đoán. Điều này có thể bao gồm chụp X-quang xương của bé, nghiên cứu chi tiết về các cơ quan và phân tích mô học về tế bào da và xương của bé để tìm kiếm các đặc điểm đặc trưng.

Những điều cần chú ý khi mang thai là gì?

Trong hầu hết các trường hợp, chứng bất sản sụn được chẩn đoán trong quá trình siêu âm định kỳ lúc 20 tuần hoặc ít phổ biến hơn là khi siêu âm lúc 12 tuần. Vì ngực của em bé rất hẹp nên nó ảnh hưởng đến việc nuốt nước ối trong tử cung, gây ra sự tích tụ quá nhiều nước ối xung quanh em bé (đa ối). Điều này có thể khiến bụng bạn căng hơn, khó chịu hơn và có thể gây chuyển dạ sớm. Nếu bạn ngày càng cảm thấy khó chịu, chuyên gia Y học Thai nhi có thể đề nghị rút bớt một ít nước ối dư để giảm bớt các triệu chứng của bạn. Em bé của bạn có thể tiến triển đến một tình trạng gọi là phù thai, bao gồm sưng phù cơ thể và suy tim, do áp lực quá mức lên tim trong một lồng ngực rất

nhỏ. Điều này có thể dẫn đến thai chết lưu. Bạn sẽ được yêu cầu siêu âm chi tiết thường xuyên để theo dõi sức khỏe của bé.

Nó có ý nghĩa gì với con tôi sau khi bé được sinh ra?

Đáng buồn thay, những đứa trẻ mắc chứng bất sản sụn sẽ qua đời trong bụng mẹ hoặc ngay sau khi sinh. Do đó, những đứa trẻ được sinh ra còn sống sẽ được tạo điều kiện thoải mái (chăm sóc giảm nhẹ), nhưng sẽ không được hồi sức tích cực nhiều hơn một cách thường quy. Các bác sĩ sẽ sắp xếp để bạn gặp bác sĩ sơ sinh trước khi sinh để thảo luận chính xác những gì sẽ liên quan.

Liệu nó có xảy ra lần nữa không?

Trong bất sản sụn loại IA và IB, có 25% (1 trong 4) khả năng trong mỗi lần mang thai trong tương lai sẽ bị ảnh hưởng bởi tình trạng này. Ở loại II, khả năng điều này xảy ra lần nữa thường là <1%. Tuy nhiên, đôi khi, các gen bị lỗi có thể cư trú trong các tế bào sinh sản của bạn (trứng hoặc tinh trùng), nhưng không tồn tại trong các tế bào của phần còn lại của cơ thể bạn, làm tăng nguy cơ mắc bệnh. Nên tham khảo ý kiến của chuyên gia di truyền trước khi có kế hoạch mang thai lần nữa để bạn có thể được tư vấn đầy đủ về các nguy cơ.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Có những bất thường nào khác trong cơ thể con tôi?
- Mức nước ối có tăng lên không?
- Con tôi có bị phù thai không?
- Tôi sẽ được siêu âm thường xuyên như thế nào?
- Khi nào tôi nên sinh con?
- Tôi có thể gặp bác sĩ di truyền để nói chuyện về việc mang thai trong tương lai của mình không?
- Tôi có thể gặp bác sĩ sơ sinh, người sẽ chăm sóc con tôi khi bé chào đời không?

Cập nhật lần cuối tháng 6 năm 2022