

TẬT KHÔNG MŨI (Nose Arhinia)

Tờ thông tin này nhằm giúp bạn hiểu thế nào là Tật không mũi (Nose Arhinia), những xét nghiệm nào cần làm và tật không mũi sẽ ảnh hưởng đến bạn và con bạn ra sao.

Tật không mũi là gì?

Tật không mũi là một chứng rối loạn phát triển mũi cực kỳ hiếm gặp. Mũi bị thiếu hoàn toàn hoặc một phần (hemi arrhinia) khi mới sinh. Vùng mũi phẳng và chắc khi sờ nắn mặc dù có thể có những đường gờ nhỏ hoặc thấy được phần cuối lỗ mũi sơ khai.

Trong phần lớn các trường hợp, hàm trên nhỏ, hệ thống ống lệ (ống để dẫn nước mắt) và xoang bị thiếu hoặc phát triển kém. Tật không mũi thường liên quan đến bất thường về mắt hoặc tai hoặc có thể liên quan đến các bất thường khác của khuôn mặt, hộp sọ hoặc não.

Hội chứng này xảy ra như thế nào?

Do số lượng ca bệnh còn ít nên rất khó để xác nhận nguyên nhân chính xác của rối loạn hiếm gặp này. Hầu hết các trường hợp xảy ra lẻ tẻ và ngẫu nhiên. Tật không mũi có thể kết hợp với bệnh não thất duy nhất (holoprosencephaly), một tình trạng mà trong đó não không thể tách thành hai bán cầu. Trong tình trạng này, tiên lượng thường rất xấu và thường có bất thường về di truyền.

Tật không mũi cũng có thể là một phần của hội chứng Bosma arhinia microphthalmia (hội chứng BAM). Trong tình trạng này, Tật không mũi có liên quan đến tình trạng mắt bất thường: mắt nhỏ hoặc không có mắt và suy sinh dục (các mô sinh sản kém phát triển và giảm sản xuất các hormone định hướng phát triển giới tính). Hội chứng này xảy ra do đột biến gen trên nhiễm sắc thể số 18.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm không?

Bạn nên hỏi xem siêu âm thai nhi chuyên sâu/nâng cao trong thai kỳ có thể được thực hiện để phát hiện các dị tật khác hay không. Nên tham khảo ý kiến của chuyên gia di truyền nếu có những bất thường khác kèm theo đặc biệt là ở não. MRI có thể hữu ích để xác nhận hoặc xác định rõ hơn các bất thường ở mặt, hộp sọ hoặc não.

Bạn có thể được đề nghị thực hiện xét nghiệm xâm lấn (chọc ối: đưa kim vào buồng ối của thai để lấy nước ối làm xét nghiệm) để phát hiện hoặc loại trừ một số bất thường di truyền. Chọc ối có nguy cơ nhỏ gây sảy thai nên một số phụ nữ lựa chọn không thực

hiện vì sợ mất con. 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 dị tật đều có thể nhìn thấy được trên siêu âm. Tuy nhiên, khi không thấy có dấu hiệu bất thường nào khác trên siêu âm và xét nghiệm xâm lấn cho kết quả bình thường thì rất có thể đây chỉ là Tật không mũi đơn độc.

Những điều cần lưu ý khi mang thai là gì?

Đôi khi trẻ bị Tật không mũi có lượng nước ối nhiều hơn trong thai kỳ, có thể là do trẻ gặp vấn đề về nuốt. Tình trạng này được gọi là đa ối. Nó có thể làm căng tử cung quá nhiều và gây chuyển dạ sớm trước ngày dự sinh. 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.

Tật không mũi có ý nghĩa gì với con tôi sau khi nó được sinh ra?

Nhìn chung, tiên lượng tốt đối với trẻ bị Tật không mũi đơn độc. Một số trẻ gặp vấn đề về thở hoặc uống ngay sau khi sinh vì không có mũi. Những em bé này có thể cần thở oxy hoặc đặt ống để hỗ trợ hô hấp. Do đó, nên thảo luận về địa điểm sinh con với bác sĩ của bạn.

Việc cho ăn qua ống thường là cần thiết vì thở và bú đồng thời là một vấn đề khó khăn đối với những trẻ này. Hơn nữa, nên kiểm tra thị giác và thính giác. Kết quả thẩm mỹ của việc tái tạo mũi sẽ khác nhau ở mỗi trẻ. Nhiều trường hợp cần phải chỉnh nha (nắn chỉnh răng)/ hỗ trợ ngôn ngữ.

Nếu Tật không mũi là một phần của hội chứng khác, em bé có thể gặp nhiều vấn đề hơn sau khi sinh. Nói chung, tiên lượng kém đối với trẻ mắc bệnh não thất duy nhất. Khi Tật không mũi là một phần của hội chứng Bosma, trẻ sẽ cần được điều trị bằng hormone bởi bác sĩ nội tiết nhi khoa (bác sĩ chuyên về rối loạn nội tiết tố) để có thể bước qua tuổi dậy thì. Nếu không có bất thường não kèm theo thì trí thông minh của trẻ thường bình thường.

Liệu nó có xảy ra lần nữa không?

Nguy cơ Tật không mũi đơn độc sẽ xảy ra lần nữa là rất thấp. Nếu Tật không mũi có kèm theo các bất thường khác thì nguy cơ có tái diễn tùy thuộc vào loại bệnh lý kèm theo và việc tư vấn với chuyên gia di truyền có thể hữu ích trong việc phân loại vấn đề này.

Tôi nên hỏi thêm những câu hỏi nào khác?

Đây có giống như một dạng Tật không mũi (hoàn toàn hay một phần) không?

Có thấy những bất thường nào khác không?

Xét nghiệm xâm lấn có được khuyến cáo không?

Lượng nước ối là bao nhiêu?

Tôi sẽ được siêu âm bao lâu một lần?

Tôi nên sinh 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 chăm sóc con tôi khi bé chào đời không?

Cập nhật lần cuối vào tháng 1 năm 2022