

LOẠN SẢN XƯƠNG GÂY CHẾT (Thanatophoric Dysplasia (TD))

Tờ thông tin này nhằm giúp bạn hiểu Chứng loạn sản xương gây chết (TD) là gì, bạn cần những xét nghiệm nào và ý nghĩa của việc được chẩn đoán đối với bạn và con bạn.

Chứng loạn sản xương gây chết (TD) là gì?

TD là một căn bệnh hiếm gặp ảnh hưởng đến sự tăng trưởng và phát triển của xương (loạn sản xương), xảy ra ở 1 trên 20.000 đến 1 trên 50.000 trẻ sơ sinh. Bệnh này chủ yếu được đặc trưng bởi các chi ngắn, ngực nhỏ (lồng xương sườn), nếp gấp da dư thừa, đầu to tương đối và trán dô. Sự hạn chế tăng trưởng của lồng ngực dẫn đến phổi kém phát triển và suy hô hấp, dẫn đến tử vong sơ sinh sớm trong hầu hết các trường hợp.

TD xảy ra như thế nào?

TD là một rối loạn di truyền trong đó gen (một phần nhỏ của DNA) kiểm soát sự phát triển của xương và các mô khác bị ảnh hưởng, dẫn đến ức chế tăng trưởng.

Những xét nghiệm nào tôi nên làm trong thai kỳ?

TD có thể được nghi ngờ trước sinh khi các dấu hiệu nghi ngờ được nhìn thấy trên siêu âm và có thể được chẩn đoán sau đó bằng xét nghiệm di truyền được thực hiện trên tế bào thai nhi. Vì một số dấu hiệu siêu âm thấy trong TD là phổ biến đối với các chứng loạn sản xương khác, nên việc kiểm tra siêu âm chi tiết phải được thực hiện bởi bác sĩ có kinh nghiệm và những phát hiện này sẽ được thảo luận với nhà di truyền học. Để chẩn đoán xác định, bạn sẽ được đề nghị thực hiện một thủ thuật xâm lấn (chọc dưới hướng dẫn siêu âm) để lấy mẫu nhau thai hoặc nước ối.

Nếu kết quả siêu âm gợi ý đến TD, việc phân tích mẫu có thể hướng tới gen gây bệnh (FGR3). Nếu các dấu hiệu không thể phân biệt được với các chứng loạn sản xương khác, một nhóm các gen khác nhau có thể được kiểm tra hoặc một nghiên cứu DNA toàn diện hơn có thể được thực hiện, chẳng hạn như giải trình tự toàn bộ vùng mã hoá.

Những điều cần chú ý trong thai kỳ?

Chấm dứt thai kỳ có thể là một lựa chọn vì tỷ lệ sống sót sau khi sinh thấp. Trong một số trường hợp, lượng nước ối xung quanh em bé có thể tăng lên (đa ối), có thể dẫn đến sinh non.

Cần theo dõi kích thước đầu của thai nhi vì chu vi đầu có thể tăng lên nghiêm trọng, điều này có thể cản trở việc sinh nở qua đường âm đạo an toàn. Tương tự, vị trí của em bé có thể không thuận lợi cho quá trình chuyển dạ bình thường. Nếu thai kỳ được tiếp tục, bạn có thể không cần theo dõi tình trạng suy thai trong quá trình chuyển dạ.

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

TD được coi là một tình trạng gây tử vong sơ sinh. Khả năng sống sót sau khi sinh là cực kỳ hiếm. Do đó, bạn sẽ được cung cấp lựa chọn chăm sóc giảm nhẹ cho trẻ sơ sinh, tránh các nỗ lực hồi sức và hỗ trợ sự sống quá mức.

Liệu nó có xảy ra lần nữa không?

Các bậc cha mẹ có con bị bệnh TD thường không có nguy cơ cao hơn về việc đứa con tương lai của họ sẽ mắc bệnh tương tự.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Tôi có thể nhận được tư vấn di truyền không?
- Bao lâu thì em bé sẽ được siêu âm lại?

- Có nguy cơ sinh non không?
- Tôi có gặp rủi ro khi sinh thường qua đường âm đạo không?

Cập nhật lần cuối vào tháng 8 năm 2022