

THẬN ĐA NANG THAI NHI (Fetal Polycystic Kidneys)

Bài viết này nhằm giúp bạn hiểu thận đa nang thai nhi là gì, bạn cần những xét nghiệm nào và ý nghĩa của việc chẩn đoán đối với bạn, con bạn và gia đình bạn.

Thận đa nang thai nhi là gì?

Thận đa nang là một bất thường hiếm gặp có thể ảnh hưởng đến em bé trong tử cung. Trong tình trạng di truyền cụ thể này, thận của thai nhi to ra và tăng sáng trên hình ảnh siêu âm do có nhiều u nang nhỏ chứa đầy chất lỏng. Chức năng thận thường bất thường, với sự suy giảm dần chức năng thận. Thông thường, cả hai quả thận đều bị ảnh hưởng, do đó tiên lượng bệnh phải thận trọng.

Có hai loại bệnh với các phương thức di truyền khác nhau, loại trội và lặn. Dựa vào thời điểm khởi phát bệnh, có các dạng khác nhau: dạng trước sinh, dạng sơ sinh, dạng trẻ sơ sinh và dạng thiếu niên.

Thận đa nang xảy ra như thế nào?

Loại bệnh thận đa nang di truyền theo gen trội xảy ra ở khoảng 1 trên 20.000 trẻ sơ sinh, trong khi loại bệnh lặn xảy ra ở khoảng 1 trên 1000 trẻ sinh sống. Nguyên nhân là do bất thường về di truyền (gen bị lỗi). Điều đó có nghĩa là có lỗi trong truyền đạt thông tin DNA trong tế bào. Mỗi thông điệp của DNA được gọi là một gen. Mỗi chúng ta đều thừa hưởng gen từ cha mẹ. Chúng cung cấp cho cơ thể chúng ta những chỉ dẫn ảnh hưởng đến ngoại hình, sức khỏe và hành

vi của chúng ta. Nói chung, mỗi người có hai bản sao của mỗi gen. Một bản được thừa hưởng từ mẹ và bản kia từ cha.

Thận đa nang xảy ra do đột biến của gen có tên PKHD1. Gen này chịu trách nhiệm sản xuất một loại protein gọi là fibrocystin hoặc polyductin, được cho là có liên quan đến sự hình thành và duy trì cấu trúc hình ống trong ống thận. Ở loại gen trội, một bản sao gen khiếm khuyết đủ để biểu hiện bệnh, trong khi ở loại gen lặn, cả cha và mẹ đều phải mang gen khiếm khuyết và khi mang thai thì 1/4 khả năng con họ mắc bệnh.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nữa không?

Thận đa nang có thể được chẩn đoán trước khi sinh bằng cách xét nghiệm DNA lấy từ thai nhi thông qua chọc ối sau tuần thứ 15 của thai kỳ (hoặc sinh thiết gai nhau - CVS trong khoảng từ tuần thứ 11 đến tuần 14 của thai kỳ). Áp dụng những phương pháp này, chúng tôi thu thập các tế bào từ nước ối hoặc từ nhau thai và chúng tôi kiểm tra DNA bên trong chúng. Những phương pháp này được sử dụng cho những trường hợp mang thai có nguy cơ cao, như những trẻ sơ sinh bị ảnh hưởng trước đó. Xét nghiệm di truyền (xét nghiệm máu) cũng phải được thực hiện đối với cha mẹ.

Những điều cần lưu ý khi mang thai là gì?

Thận đa nang có thể bị nghi ngờ qua siêu âm trong thai kỳ. Tuy nhiên, đặc điểm siêu âm không phải lúc nào cũng rõ

ràng, do đó, chẩn đoán phải được xác nhận thông qua xét nghiệm DNA và hoặc đánh giá sau khi sinh. Khi chức năng thận trở nên bất thường, nước ối sẽ giảm dần và bàng quang của thai nhi không quan sát được trên siêu âm. Tình trạng này được gọi là thiếu ối và chủ yếu gặp ở thể di truyền lặn.

Tiên lượng gần chủ yếu phụ thuộc vào lượng nước ối và tình trạng thiếu ối nặng có tiên lượng cực kỳ xấu do phổi kém phát triển và suy thận. Những trường hợp có lượng nước ối bình thường sẽ tiến triển thành bệnh thận sau này, thường là trước tuổi trưởng thành. Cũng có khả năng em bé có thể chết trong tử cung và trước khi sinh. Trong loại bệnh chiếm ưu thế, tiên lượng thuận lợi hơn.

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

Tiên lượng gần chủ yếu phụ thuộc vào lượng nước ối. Thai nhi bị ảnh hưởng bởi kiểu gen lặn trước khi sinh liên quan đến tình trạng thiếu nước ối trầm trọng (thiếu ối) có tiên lượng cực kỳ xấu do phổi kém phát triển và suy thận. Những trường hợp có lượng nước ối bình thường sau này sẽ tiến triển thành bệnh thận giai đoạn cuối cần ghép thận, thường là trước tuổi trưởng thành. Họ cũng có thể biểu hiện các biến chứng liên quan đến xơ gan và cần ghép gan-thận kết hợp.

Hiện tại, không có phương pháp điều trị trước sinh nào và việc chấm dứt thai kỳ là một lựa chọn. Đối với loại bệnh di truyền trội, tiên lượng tốt hơn. Các biến chứng ở thời thơ

ấu bao gồm tăng huyết áp và protein trong nước tiểu, bệnh nhân có thể cần liệu pháp thay thế thận (lọc máu) vào một thời điểm nào đó trong cuộc đời trưởng thành của họ. Chẩn đoán và điều trị sớm bằng các liệu pháp mới có thể trì hoãn sự khởi phát của suy thận và các biến chứng liên quan đến tăng huyết áp.

Liệu nó có xảy ra lần nữa không?

Ở thể lặn, do nguyên nhân cơ bản là do gen lặn bị lỗi nên có 25% nguy cơ tái phát (cứ 4 trường hợp thì có 1 trường hợp). Ở thể trội, do nguyên nhân cơ bản là lỗi gen trội nên nguy cơ tái phát là 50% (1 trong 2 trường hợp). Điều này có thể được phát hiện sớm trong lần mang thai tiếp theo bằng thủ thuật xâm lấn.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Đây có phải là một trường hợp nặng của bệnh thận đa nang?
- Có dấu hiệu nào khác ngoài thận bị ảnh hưởng không?
- Có cách nào để chắc chắn về chẩn đoán?
- Theo dõi thai kỳ như thế nào?
- Có phương pháp điều trị nào trong thời kỳ mang thai không?
- Tôi nên sinh ở đâu và khi nào?
- Em bé sẽ được chăm sóc gì sau khi chào đời?
- Tôi có thể gặp chuyên gia di truyền được không?

- Tôi có thể gặp bác sĩ chuyên khoa thận được không?
- Tôi có thể gặp đội ngũ bác sĩ sẽ hỗ trợ con tôi trước khi chào đời không?

Cập nhật lần cuối vào tháng 11 năm 2022