

LỘN BÀNG QUANG (Bladder Exstrophy)

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu lộn bàng quang là gì, bạn cần những xét nghiệm gì và ý nghĩa của việc chẩn đoán bệnh cho bạn và con của bạn

Lộn bàng quang là gì?

Lộn bàng quang là tình trạng xảy ra trong quá trình phát triển của thai nhi khi bàng quang và thành bụng dưới không hình thành đúng cách. Điều này khiến cho bàng quang nằm ngoài cơ thể bé. Lộn bàng quang xảy ra ở tỷ lệ 1:30.000-1:50.000 ở tất cả các ca sinh. Lộn bàng quang thường là bất thường đơn độc trong thai kỳ nhưng đôi khi xảy ra kèm với các bất thường khác.

Làm thế nào để phát hiện ra lộn bàng quang?

Lộn bàng quang thường được chẩn đoán bằng siêu âm trước sinh, thường là vào khoảng tuần thứ 20 của thai kỳ tại thời điểm siêu âm hình thái. Ở thai nhi bị lộn bàng quang, siêu âm không thấy bàng quang trong ổ bụng nhưng vẫn thấy thận bình thường.

Nguyên nhân gây ra lộn bàng quang là gì?

Cho đến nay vẫn chưa thể xác định được nguyên nhân lộn bàng quang ở hầu hết trẻ sơ sinh.

Di truyền học

Những thay đổi bất thường trong cấu trúc di truyền của thai có thể gây ra tình trạng này. Tuy nhiên vẫn chưa tìm thấy thay đổi di truyền cụ thể nào xảy ra ở những trẻ sơ sinh bị lộn bàng quang. Hầu hết các nghiên cứu cho thấy trẻ nam có nguy cơ bị lộn bàng quang cao hơn trẻ nữ.

Môi trường

Đôi khi các yếu tố khác nhau trong môi trường khi mang thai có thể gây ra lộn bàng quang. Một số nghiên cứu cho thấy hút thuốc, uống rượu, nhiễm trùng và các loại thuốc khác nhau được sử dụng trong thai kỳ có thể khiến bé dễ bị lộn bàng quang hơn. Tuy nhiên, hiện tại vẫn chưa có đầy đủ thông tin để xác định điều này.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nữa không?

Nếu bác sĩ nghi ngờ con bạn bị lộn bàng quang dựa trên kết quả siêu âm, bạn có thể sẽ được đề nghị các xét nghiệm bổ sung để giúp xác nhận chẩn đoán và khẳng định giới tính của thai. Các xét nghiệm cần được chỉ định thêm dựa trên các bất thường thấy được trên siêu âm, tiền sử bệnh, tiền sử thai kỳ của bạn cũng như kết quả các xét nghiệm trước đó. Bạn có thể được giới thiệu đến một trung tâm y tế lớn với đội ngũ bao gồm bác sĩ chuyên về thai kỳ có nguy cơ cao, bác sĩ tiết niệu nhi khoa và chuyên gia đơn vị chăm sóc đặc biệt cho trẻ sơ sinh (NICU). Bạn cũng có thể được đề nghị tư vấn với chuyên gia di truyền, một chuyên gia y tế được đào tạo đặc biệt về tình trạng di truyền.

Các xét nghiệm có thể được cung cấp bao gồm:

Kiểm tra siêu âm chuyên sâu: Để đánh giá cẩn thận thai nhi có bất thường siêu âm nào khác không. Siêu âm có thể phát hiện được nhiều bất thường nhưng không phải tất cả.

Chọc ối: Đây là xét nghiệm lấy một lượng nhỏ nước ối xung quanh thai bằng kim nhỏ. Điều này có thể được sử dụng để xác định giới tính thai nhi và thực hiện các xét nghiệm chẩn đoán di truyền.

DNA tự do của thai nhi: Xét nghiệm sử dụng các tế bào của thai có trong máu của mẹ. Đây là một xét nghiệm sàng lọc di truyền có giá trị đối với một số tình trạng nhất định, chẳng hạn như hội chứng Down, nhưng nó không chính xác tuyệt đối như chọc ối. Xét nghiệm này cũng có thể xác định giới tính của thai.

Chụp cộng hưởng từ (MRI): Chụp MRI có thể được đề nghị để đánh giá bàng quang, ruột, cột sống và cơ quan sinh dục của thai xem có bất thường không.

Lộn bàng quang thường là bất thường đơn độc trong thai kỳ nhưng đôi khi xảy ra cùng với các bất thường khác. Những bất thường này là gì?

Ngoài lộn bàng quang, một số trẻ có thể có những bất thường khác ở thành bụng, hậu môn hoặc cột sống. Ruột, gan hoặc các cơ quan khác cũng có thể dính ra bên ngoài cơ thể được bao phủ bởi một túi mỏng gọi là thoát vị rốn. Hậu môn có thể không mở thông ra bên ngoài cơ thể. Thận của em bé có thể bị ảnh hưởng. Ở trẻ sơ sinh nam, tinh

hoàn có thể không đi xuống hoặc có thể có bất thường về vị trí của niệu đạo (nơi thoát nước tiểu) gọi là lỗ tiểu lệch cao. Ở nữ giới, có thể có bất thường của tử cung và âm đạo.

Nếu con tôi bị lộn bàng quang, điều gì sẽ xảy ra sau khi tôi sinh con?

Nếu con của bạn sinh ra với lộn bàng quang, bé có thể sẽ cần phải phẫu thuật tạo hình sau sinh bởi đội ngũ bác sĩ chuyên khoa. Mục tiêu của những ca phẫu thuật này là đưa bàng quang của bé vào bên trong cơ thể và cải thiện chức năng bàng quang, thận, tiểu tiện và chức năng sinh dục sau này của bé. Bé sẽ cần được chăm sóc rất phức tạp trong nhiều tuần ở bệnh viện chuyên khoa.

Nếu con tôi bị lộn bàng quang thì điều này có tái diễn ở lần mang thai tiếp theo không?

Hầu hết các trường hợp lộn bàng quang đều xảy ra một cách ngẫu nhiên và có thể việc mang thai trong tương lai của bạn cũng sẽ gặp bệnh lý này. Hầu hết các nghiên cứu đều cho thấy rằng có khoảng 1% xảy ra bệnh lý này trong lần mang thai tiếp theo.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Có bất thường nào khác trên siêu âm không?
- Tôi cần phải thực hiện loại xét nghiệm di truyền nào?
- Tôi có cần hình ảnh bổ sung, chẳng hạn như MRI không?
- Tôi sẽ được siêu âm bao lâu một lần?
- Con tôi có cần phẫu thuật sau khi sinh không?
- Tôi nên sinh con ở đâu?
- Bé sẽ được chăm sóc tốt nhất ở đâu sau khi chào đời?
- Tôi có thể gặp đội ngũ bác sĩ sẽ hỗ trợ con tôi khi nó chào đời, trước khi sinh không?

Cập nhật lần cuối: Tháng 1 năm 2024