

## **HỘI CHỨNG THIỂU SẢN TIM TRÁI (Hypoplastic Left Heart Syndrome)**

Tờ thông tin này nhằm giúp bạn hiểu hội chứng thiếu sản tim trái (HLHS) là gì, nguyên nhân và ý nghĩa của việc chẩn đoán đối với bạn, con bạn và gia đình bạn

### **Hội chứng thiếu sản tim trái là gì?**

HLHS là một dị tật tim bẩm sinh phức tạp và hiếm gặp (tồn tại tới lúc sinh), trong đó phần tim bên trái kém phát triển nghiêm trọng và không thể hỗ trợ bơm máu đến nuôi cơ thể.

### **HLHS xảy ra như thế nào?**

Nguyên nhân của HLHS không rõ ràng và được cho là do nhiều yếu tố tác động. Đây là một tình trạng hiếm gặp, xảy ra với tỷ lệ từ 0,1 đến 0,25/1000 ca sinh sống. Một số trẻ có những biến đổi về gen hoặc nhiễm sắc thể. Nhưng trong hầu hết các trường hợp HLHS xảy ra một cách tình cờ mà không có lý do rõ ràng. Chưa đến một phần ba số trẻ mắc HLHS gặp các vấn đề ở các cơ quan khác.

### **Liên quan giữa nhiễm sắc thể và HLHS?**

Nhiễm sắc thể là nơi lưu giữ hầu hết thông tin di truyền của chúng ta. Trong cơ thể thường có 46 nhiễm sắc thể được ghép thành từng cặp: 23 nhiễm sắc thể đến từ bố và 23 nhiễm sắc thể đến từ mẹ. Ví dụ, những người mắc hội chứng Down sẽ có thêm một nhiễm sắc thể số 21. Các bất thường về nhiễm sắc thể thường gặp ở HLHS là hội chứng Turner, trisomy 13 và trisomy 18. Ngoài trừ các bất thường về nhiễm sắc thể, nhiều hội chứng di truyền đã được báo cáo liên quan tới HLHS, bao gồm hội chứng Noonan, hội chứng Smith-Lemli-Opitz và hội chứng Holt-Oram.

### **Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nào khác?**

Nhiều phụ nữ lựa chọn làm thêm xét nghiệm khác để biết rõ hơn về tình trạng của con mình. Các xét nghiệm có sẵn phụ thuộc vào từng địa phương và khu vực bạn đang sống. Các xét nghiệm có thể bao gồm:

- Chọc ối để tìm các bất thường về số lượng và cấu trúc nhiễm sắc thể. Điều này được thực hiện bằng cách lấy một lượng nhỏ nước ối bao quanh thai nhi.
  - Xét nghiệm di truyền để tìm các hội chứng di truyền liên quan.
  - Siêu âm thai nhi chi tiết để loại trừ các vấn đề liên quan ở các cơ quan khác.
  - Siêu âm tim thai nhi - siêu âm chuyên sâu về tim của em bé trong thai kỳ, bằng cách dùng sóng âm để khảo sát chi tiết các cấu trúc của tim thai.

### **Những điều cần lưu ý khi mang thai?**

Trẻ mắc bệnh HLHS có nguy cơ gặp một số vấn đề trong thai kỳ. Đó là lý do tại sao hầu hết các chuyên gia sẽ khuyên bạn nên siêu âm kiểm tra định kỳ sau mỗi 4 đến 6 tuần vì tình trạng suy giảm chức năng tim có thể tiến triển theo thời gian, hoặc thai nhi có thể có nguy cơ bị chậm tăng trưởng trong thai kỳ. Ở một số trẻ mắc HLHS, có thể thực hiện điều trị ngay từ khi còn ở trong bụng mẹ bằng cách kích thích tim bên trái phát triển hoặc ngăn chặn tình trạng tăng áp phổi và tổn thương mạch máu phổi đang phát triển.

### **HLHS có tác động sau sinh như thế nào với con của tôi?**

Trẻ mắc HLHS có thể không gặp khó khăn gì trong vài ngày đầu sau sinh, khi các lỗ thông trong tim (ống động mạch và lỗ bầu dục) vẫn chưa đóng. Tuy nhiên trẻ sẽ nhanh chóng xuất hiện triệu chứng sau khi các lỗ này đóng lại, chẳng hạn như màu da hơi tái, mạch yếu và các vấn đề về hô hấp.

Đo độ bão hòa oxy là một xét nghiệm tại giường đơn giản để xác định lượng oxy trong máu của em bé và lượng oxy thấp có thể là một dấu hiệu sớm của HLHS trước khi các triệu chứng khác xuất hiện.

Bác sĩ có thể khám thấy những dấu hiệu này hoặc nghe thấy tiếng thổi ở tim (âm thanh bất thường do chảy của máu bất thường). Nếu có những dấu hiệu trên, bác sĩ có thể yêu cầu siêu âm tim hoặc làm nhiều xét nghiệm hơn để chẩn đoán. Siêu âm tim cũng hữu ích trong việc theo dõi tình trạng sức khỏe của con bạn.

Những em bé HLHS có bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể có thể gặp nhiều vấn đề hơn sau sinh. Điều này phụ thuộc vào bản chất của rối loạn di truyền.

Có một số phương pháp điều trị các vấn đề sức khỏe liên quan đến HLHS như thuốc, dinh dưỡng và phẫu thuật. Ngay sau sinh, cần thực hiện nhiều ca phẫu thuật (theo một trình tự cụ thể) để tăng lưu lượng máu đến các cơ quan và bắc cầu qua phần bên trái của tim. Những ca phẫu thuật này không chữa khỏi hoàn toàn HLHS mà chỉ cố gắng phục hồi chức năng tim qua đó giúp cải thiện khả năng bơm máu đến các cơ quan của em bé.

Khi lớn lên, trẻ mắc HLHS và sống sót có thể tồn tại các vấn đề suốt đời. Trẻ cần tái khám các bác sĩ tim mạch thường xuyên. Nếu HLHS phức tạp hoặc chức năng tim trở nên yếu, có thể chỉ định ghép tim. Những em bé được ghép tim sẽ cần dùng thuốc trong suốt quãng đời còn lại để ngăn chặn cơ thể đào thải quả tim mới.

Thực tế có nhiều trẻ sống sót gặp phải những vấn đề về phát triển thần kinh. Những trẻ trải qua phẫu thuật tim trong năm đầu tiên sau khi sinh có nguy cơ cao hơn về các vấn đề phát triển, học tập và hành vi sau này. Nhiều yếu tố có thể ảnh hưởng đến sự phát triển thần kinh ở trẻ bao gồm: các dị tật thần kinh kèm theo, bệnh lý di truyền và phương pháp phẫu thuật.

### **Liệu tình trạng này có tái diễn không?**

Nếu không tìm thấy nguyên nhân di truyền giải thích HLHS thì nguy cơ tái diễn ở lần mang thai tiếp theo là rất thấp. Nếu có lý do di truyền, nguy cơ tái diễn phụ thuộc vào loại di truyền và cha mẹ có thể cần được tư vấn với chuyên gia di truyền để giúp giải quyết vấn đề này.

Nếu trong gia đình có 1 người con mắc HLHS thì nguy cơ sinh thêm con mắc bệnh tương tự sẽ cao hơn (nguy cơ tái diễn ở những lần mang thai sau ước tính là 2-4%). Ở những gia đình có 2 con mắc bệnh thì nguy cơ càng cao lên đến 25%.

### **Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?**

- Con tôi có mắc HLHS nặng không?
- Tôi sẽ được siêu âm thường xuyên như thế nào?

- Có thể thực hiện phẫu thuật trong thời kỳ mang thai không?
- Việc thực hiện phẫu thuật trong bụng mẹ có mang lại lợi ích cho con tôi không?
- Tôi nên sinh ở đâu?
- Con tôi sẽ được chăm sóc tốt nhất ở đâu sau khi sinh?
- Tôi có thể gặp trước đội ngũ bác sĩ sẽ hỗ trợ con tôi khi bé chào đời không?

*Cập nhật lần cuối vào tháng 8 năm 2022*