

HỖ VAN 3 LÁ Ở THAI NHI TỪ TUẦN 11-14 (Tricuspid regurgitation in the baby at 11-14 weeks)

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu hồ van ba lá là gì, nguyên nhân gây ra bệnh này và ý nghĩa của việc chẩn đoán bệnh đối với bạn, con bạn và gia đình bạn.

Hồ van ba lá là gì?

Van ba lá là một trong hai van giữa buồng trên (tâm nhĩ) và buồng dưới (tâm thất) của tim. Nó nằm ở phía bên phải (giữa tâm nhĩ phải và buồng phải) và được gọi là van ba lá vì nó chứa ba lá van đóng lại trước khi tim co bóp. Khi đóng không chặt, một ít máu sẽ rò rỉ từ buồng thất phải ngược về phía tâm nhĩ phải. Nếu rò rỉ nghiêm trọng, chúng tôi gọi đó là “trào ngược”. Đặc điểm này thường thấy ở những trẻ có bất thường về nhiễm sắc thể, đặc biệt là hội chứng Down (thừa nhiễm sắc thể 21) hoặc bị dị tật tim, và do đó khi nhìn thấy, chúng tôi gọi đó là dấu hiệu cho những bất thường này và nó làm tăng nguy cơ chúng xuất hiện trong em bé của bạn.

Tuy nhiên, TR cũng có thể được nhìn thấy ở trẻ bình thường và nó được coi là một phát hiện mà không có lời giải thích rõ ràng. Trong các xét nghiệm sàng lọc hội chứng Down (chẳng hạn như xét nghiệm combine), việc phát hiện hồ van ba lá (TR) làm tăng khả năng con bạn gặp vấn đề về nhiễm sắc thể cao hơn nguy cơ ban đầu được tính toán bằng xét nghiệm combine. Bác sĩ sẽ thảo luận với bạn về ý nghĩa của rủi ro đối với bạn và giúp bạn diễn giải kết quả xét nghiệm. Ví dụ, rủi ro 1:100 là “cao” và có nghĩa là nếu 100 phụ nữ gặp rủi ro tương tự thì chỉ một trong số họ sẽ sinh con có vấn đề còn 99 người thì không.

Cuối cùng, việc giải thích rủi ro mang tính cá nhân cao và chỉ bạn mới có thể quyết định rủi ro nào có thể chấp nhận được đối với mình và liệu bạn có muốn làm xét nghiệm chẩn đoán bằng thủ thuật xâm lấn hay không, chẳng hạn như lấy một mẫu nhỏ từ nhau thai hoặc một ít nước ối từ xung quanh em bé (sinh thiết gai nhau/chọc ối) để phân tích nhiễm sắc thể.

Tôi có nên thực hiện xét nghiệm không xâm lấn (NIPT) không?

Bác sĩ sẽ tư vấn cho bạn có đủ điều kiện làm xét nghiệm NIPT hay không hoặc nên cân nhắc thực hiện xét nghiệm xâm lấn.

Nhiễm sắc thể có liên quan như thế nào đến hồ van ba lá?

Nhiễm sắc thể là nơi lưu giữ hầu hết thông tin di truyền của chúng ta. Chúng ta thường có 46 chiếc nhiễm sắc thể được ghép thành từng cặp: 23 chiếc đến từ bố và 23 đứa còn lại đến từ mẹ. Ví dụ, những người mắc hội chứng Down có thêm một nhiễm sắc thể số 21. Trẻ sơ sinh có dị tật về nhiễm sắc thể, thường có thêm một nhiễm sắc thể 21 hoặc 18 hoặc 13, thường có da gáy dày lên và/hoặc đôi khi có biểu hiện hồ van ba lá. Điều này cũng có thể xảy ra khi em bé có dị tật về tim, ngay cả khi nhiễm sắc thể bình thường.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nữa không?

Nếu kết quả xét nghiệm chẩn đoán là bình thường, bác sĩ có thể sẽ đề nghị bạn thực hiện siêu âm thai nhi nâng cao để phân tích tất cả các cấu trúc của thai nhi, đặc biệt là tim để kiểm tra xem có bình thường hay không.

Những điều cần lưu ý khi mang thai là gì?

Nếu các xét nghiệm đều âm tính (nhiễm sắc thể và siêu âm tim thai), điều đó có nghĩa là em bé của bạn không có vấn đề gì và thai kỳ của bạn có thể được coi là bình thường, vì vậy bạn không cần bất kỳ sự chăm sóc đặc biệt nào nữa trong thai kỳ. Hở van ba lá cũng sẽ biến mất ở giai đoạn sau của thai kỳ và nguyên nhân khiến hiện tượng này xuất hiện sớm trong thai kỳ vẫn chưa rõ ràng.

Liệu nó có xảy ra lần nữa không?

Thông thường, TR sẽ không xảy ra nữa trong lần mang thai tiếp theo, nhưng nếu em bé có bất thường về nhiễm sắc thể thì nguy cơ có thể tăng nhẹ trong lần mang thai tiếp theo.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Khả năng con tôi bị dị tật nhiễm sắc thể nếu có TR là bao nhiêu?
- Bác sĩ có thể làm xét nghiệm combine và cho tôi biết chính xác nguy cơ dị tật nhiễm sắc thể ở con tôi không?
- Tôi nên chọn xét nghiệm xâm lấn nào (sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối)?
- Những rủi ro nào liên quan đến các xét nghiệm xâm lấn này?
- Những xét nghiệm di truyền nào sẽ được thực hiện?
- Những xét nghiệm này có chẩn đoán được các vấn đề di truyền ở mức độ gen hay không?
- Bác sĩ có làm thêm siêu âm chuyên biệt trong thai kỳ để kiểm tra xem TR có liên quan đến vấn đề về tim không?
- Nếu cả tim và nhiễm sắc thể đều bình thường, liệu con tôi có được kiểm tra sau này trong thai kỳ để xem TR có biến mất không?

Cập nhật lần cuối tháng 1 năm 2023