

LOẠN SẢN CAMPOMELIC (Campomelic dysplasia)

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu loạn sản Campomelic là gì, bạn cần những xét nghiệm gì và ý nghĩa của việc chẩn đoán loạn sản Campomelic đối với con bạn và gia đình bạn.

Loạn sản Campomelic là gì?

Loạn sản Campomelic là một bất thường hiếm gặp có thể ảnh hưởng đến em bé trong tử cung. Nó thuộc một nhóm bệnh ảnh hưởng đến xương của em bé đang phát triển và được gọi là chứng loạn sản xương. Trong tình trạng này, có sự khiếm khuyết của các tế bào sụn khiến xương trở nên ngắn, cốt hóa kém và cong vẹo. Các xương bị ảnh hưởng chủ yếu là xương đòn, xương chày (xương cẳng chân), nhiều xương mặt và xương sườn, dẫn đến lồng ngực hẹp, hình thùng. Một phát hiện thường gặp khác là sự hiện diện cơ quan sinh dục không rõ ràng hoặc thậm chí là sự chuyển đổi giới tính từ nam sang nữ.

Loạn sản Campomelic xảy ra như thế nào?

Loạn sản Campomelic là một tình trạng hiếm gặp và xảy ra ở khoảng 1 trên 200.000 trẻ. Nguyên nhân là do bất thường về di truyền (gen bị lỗi). Điều này có nghĩa là có lỗi trong thông điệp ADN trong tế bào. Mỗi thông điệp của ADN được gọi là một gen. Chứng loạn sản campomelic xảy ra do một sai sót (gọi là đột biến) ở gen có tên SOX9. Thông thường, lỗi xảy ra sau khi thụ thai nên cha mẹ đều khỏe mạnh. Điều này được gọi là đột biến mới hoặc đột biến rải rác.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nữa không?

Loạn sản Campomelic có thể được chẩn đoán trước khi sinh bằng cách xét nghiệm ADN lấy từ em bé. Điều này được thực hiện bằng một thủ thuật xâm lấn gọi là chọc ối sau tuần thứ 15 của thai kỳ. Với phương pháp chọc ối, chúng tôi thu thập các tế bào từ nước ối xung quanh em bé và kiểm tra ADN bên trong chúng. Tình trạng này được nghĩ đến khi phát hiện các dấu hiệu từ siêu âm giải phẫu định kỳ trong ba tháng giữa hoặc ba tháng cuối. Một số trường hợp có thể được chẩn đoán sau khi sinh.

Những điều cần chú ý khi mang thai là gì?

Loạn sản xương Campomelic có thể nghĩ đến qua siêu âm trong thai kỳ, tuy nhiên, các chứng loạn sản xương khác có thể có đặc điểm siêu âm tương tự. Vì vậy, chẩn đoán phải được xác nhận thông qua xét nghiệm ADN hoặc/và đánh giá chụp X quang sau khi sinh. Một số sản phụ cũng sẽ bị tích tụ thêm nước ối xung quanh em bé. Tình trạng này được gọi là đa ối. Nó có thể khiến tử cung bị căng quá mức và gây chuyển dạ sớm trước ngày dự sinh. Em bé cũng có thể chết trong quá trình mang thai trước khi sinh.

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

Thật không may, những đứa trẻ mắc chứng loạn sản Campomelic thường chết ngay sau khi sinh, do các vấn đề nghiêm trọng về hô hấp, chẳng hạn như khiếm khuyết cấu trúc của thanh quản và khí quản hoặc tổn thương cột sống cổ gây tổn thương thần kinh. Đối với những em bé sống sót lâu hơn sẽ cần sự hỗ trợ tích cực của đội ngũ chuyên gia như hỗ trợ hô hấp, vật lý trị liệu và phẫu thuật hở hàm ếch, bàn chân khoèo và sửa chữa sự mất ổn định cột sống cổ. Trí tuệ có thể thay đổi. Chứng gù vẹo cột sống (cột sống bị cong bất thường), dáng người thấp và mất thính giác là vấn đề thường gặp. Không có biện pháp điều trị trước sinh nào và việc chấm dứt thai kỳ là một lựa chọn. Nếu thai kỳ vẫn tiếp tục, việc theo dõi và chăm sóc sản khoa vẫn diễn ra như bình thường. Việc sinh nở nên diễn ra tại một trung tâm chuyên khoa sâu về phụ sản.

Liệu nó có xảy ra lần nữa không?

Trong hầu hết các trường hợp, nguyên nhân cơ bản là do gen lỗi mới, do đó không làm tăng nguy cơ tái phát. Trong trường hợp hiếm gặp do di truyền, nguy cơ tái phát ước tính là 25%. Điều này có thể được phát hiện sớm trong lần mang thai tiếp theo bằng thủ thuật xâm lấn, như đã đề cập ở trên.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Đây có phải là một trường hợp nặng của chứng loạn sản Campomelic không?
- Có dấu hiệu nào khác ngoài xương dài bị ảnh hưởng không?
- Có cách nào để chẩn đoán chắc chắn không?
- 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 trước đội ngũ bác sĩ sẽ hỗ trợ con tôi khi chào đời không?

Cập nhật lần cuối tháng 5 năm 2022