

## **HỘI CHỨNG TREACHER COLLINS (Treacher Collins Syndrome)**

Tờ thông tin này nhằm giúp bạn hiểu Hội chứng Treacher Collins (Treacher Collins Syndrome) là gì, nguyên nhân gây ra nó và ý nghĩa của việc chẩn đoán đối với con của bạn.

### **Hội chứng Treacher Collins (TCS) là gì?**

Thai nhi hoặc em bé mắc TCS có một số khác biệt về cấu trúc trên khuôn mặt (mắt, xương gò má, vòm miệng, miệng và hàm) và tai. Mức độ nghiêm trọng của những bất thường này rất khác nhau tùy từng trường hợp từ nhẹ đến nặng.

Trên siêu âm em bé thường có cằm nhỏ và đôi khi bị hở vòm miệng (hở hàm ếch). Các bất thường điển hình khác cũng có thể được nhận ra. Siêu âm 3D có thể hữu ích trong việc hiển thị diện mạo điển hình của khuôn mặt, nhưng điều này thường chỉ khả thi vào cuối thai kỳ (sau 25-28 tuần). Trong trường hợp miệng và họng có bất thường nặng nề, em bé có thể gặp khó thở nghiêm trọng sau khi sinh, do đó trẻ cần được sinh tại một trung tâm chuyên khoa để có thể xử lý kịp thời các tình huống khẩn cấp.

### **TCS xảy ra như thế nào?**

Nguyên nhân có thể do sự thay đổi - được gọi là “đột biến” trong gen.

### **Nhiễm sắc thể có liên quan đến TCS như thế nào?**

Những người mắc TCS có số lượng nhiễm sắc thể bình thường. Nguyên nhân của hội chứng là một khiếm khuyết nhỏ (đột biến) trong gen không thể phát hiện được bằng các xét nghiệm thông thường đánh giá số lượng nhiễm sắc thể. Cần có một xét nghiệm cụ thể để xác định đột biến gây ra TCS, nhưng không phải lúc nào bệnh lý này cũng có thể chẩn đoán được.

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

Nghi ngờ TCS khi siêu âm khuôn mặt của em bé cho thấy những bất thường điển hình của hội chứng này. Việc chẩn đoán thường vào cuối thai kỳ vì các bất thường có thể khó phát hiện hơn khi siêu âm ở tuổi thai sớm, thậm chí ở tuần thứ 20. Hình ảnh siêu âm nên được thảo luận với một nhà di truyền học (bác sĩ chuyên chẩn đoán các dị tật do gen hoặc nhiễm sắc thể bất thường tạo ra). Bác sĩ có thể đề nghị chọc ối (lấy một ít dịch ối xung quanh em bé) để kiểm tra bất thường (đột biến gen) trong nhiễm sắc thể của em bé nếu phương pháp chẩn đoán này có sẵn tại địa phương.

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

Đôi khi bụng của bạn lớn nhanh vào cuối thai kỳ vì tình trạng tích tụ nước ối. Nguyên nhân là do họng em bé bất thường dẫn đến việc không nuốt được nước ối.

## **Tình trạng này có ý nghĩa gì đối với con tôi sau khi được sinh ra?**

Bạn nên sinh con tại một trung tâm chuyên sâu, nơi có kinh nghiệm xử lý nếu xảy ra tình trạng khó thở. Có thể thực hiện phẫu thuật chỉnh sửa các bất thường trên khuôn mặt và em bé có thể cần trải qua một số ca phẫu thuật tùy thuộc vào mức độ bất thường. Ví dụ như các dị tật ở hàm, hở hàm ếch, dị tật ở mắt có thể chỉnh sửa được khi bé khoảng 5 – 7 tuổi.

Mặc dù kết quả không bao giờ hoàn hảo, nhưng diện mạo khuôn mặt của em bé có thể được cải thiện rất nhiều. Điều quan trọng khác là kiểm tra thính giác của con bạn vào khoảng một tuổi để phát hiện nguy cơ bị điếc. Nghiên cứu gần đây chỉ ra rằng có thể chữa khỏi các bất thường hiệu quả hơn trong tương lai, nhưng cho đến nay điều này mới chỉ được thử nghiệm trên động vật.

## **Liệu tình trạng này có xảy ra lần nữa không?**

Có hai loại TCS: 1) loại gia đình trong đó một trong hai người (cha hoặc mẹ) có gen bị ảnh hưởng. Ở trường hợp này, nguy cơ sinh con tiếp theo mắc hội chứng là 50%. 2) loại còn lại, phổ biến nhất (60% trường hợp TCS) là do một đột biến mới (một lỗi mới trong gen) xảy ra trong giai đoạn sớm của thai kỳ. Trong trường hợp đó, nguy cơ sinh con tiếp theo bị ảnh hưởng là cực kỳ thấp.

*Cập nhật lần cuối tháng 6 năm 2023*