

## **BẤT SẢN XƯƠNG MŨI (Absent nasal bone)**

Tờ thông tin này giúp bạn hiểu bất sản xương mũi là gì, nguyên nhân dẫn đến bất sản xương mũi, những xét nghiệm cần thực hiện và ý nghĩa của chúng trong chẩn đoán bất thường ở thai nhi.

### **Bất sản xương mũi là gì?**

Xương mũi phát triển ở tuổi thai 11-14 tuần và nhìn thấy trên siêu âm ở thời điểm này. Ở mặt cắt dọc giữa trên siêu âm, xương mũi hiển thị là một đường trắng mảnh. Khi không quan sát thấy xương mũi, thai nhi tăng nguy cơ có bất thường nhiễm sắc thể, như hội chứng Down (thừa 1 nhiễm sắc thể 21) hoặc các bất thường nhiễm sắc thể khác.

Dấu hiệu có/ không có xương mũi cũng được sử dụng để tính toán nguy cơ bất thường nhiễm sắc thể ở thai nhi và giúp cải thiện độ chính xác của các xét nghiệm sàng lọc thông thường, như xét nghiệm double test. Xét nghiệm này kết hợp đo độ mờ da gáy của thai nhi và các hormon thai kỳ trong máu, từ đó tính nguy cơ bất thường nhiễm sắc thể ở em bé của bạn.

Có sự khác biệt giữa các quốc gia, nhưng thường tỷ lệ  $\geq 1:100$  được xem là nguy cơ cao có bất thường nhiễm sắc thể. Bác sĩ sẽ trao đổi với bạn nguy cơ này là gì và giải thích kết quả này cho bạn. Cuối cùng, việc giải thích về nguy cơ mang tính áp dụng từng cá nhân và chỉ bạn mới có thể đưa ra quyết định nguy cơ bất thường nào có thể chấp nhận được và liệu rằng bạn có muốn làm thêm xét nghiệm để đưa ra chẩn đoán xác định hay không, chẳng hạn như: lấy một mẫu mô nhỏ từ bánh nhau hoặc lấy một ít dịch ối bao quanh em bé (gọi là sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối) để phân tích nhiễm sắc thể.

### **Tôi có nên làm xét nghiệm không xâm lấn (NIPT) không?**

Bác sĩ sẽ tư vấn liệu rằng bạn có đủ điều kiện để xét nghiệm NIPT hay nên cân nhắc thực hiện xét nghiệm xâm lấn, như chọc ối hoặc sinh thiết gai nhau.

### **Nhiễm sắc thể có liên quan như thế nào với bất sản xương mũi?**

Nhiễm sắc thể là nơi các thông tin di truyền được lưu giữ. Bộ nhiễm sắc thể của chúng ta có 46 chiếc và sắp xếp theo từng đôi một: 23 chiếc có nguồn gốc từ bố và 23 chiếc có nguồn gốc từ mẹ. Ví dụ: người mắc hội chứng Down sẽ có thêm một nhiễm sắc thể 21. Thai nhi có bất thường nhiễm sắc thể, thường có thêm một nhiễm sắc thể 21, 18 hoặc 13, thường có độ mờ da gáy dày và không có xương mũi hoặc xương mũi mảnh. Điều này cũng có thể xảy ra khi thai nhi có bất thường rất nhỏ về di truyền ở cấp độ gen. Đây là lý do bác sỹ có thể đề nghị bạn làm thêm xét nghiệm chuyên sâu hơn về vật liệu di truyền cho con bạn.

Sự phát triển xương mũi thai nhi ở nhóm thai phụ thuộc chủng tộc Afro – Caribbean chậm hơn và do đó, nhiều khả năng xương mũi vẫn chưa quan sát thấy ở thời điểm 11-14 tuần.

### **Liệu tôi có nên làm thêm các xét nghiệm khác không?**

Nếu kết quả xét nghiệm chẩn đoán là bình thường, bác sỹ có thể sẽ đề nghị siêu âm thai chuyên sâu để phân tích bất thường cấu trúc ở tất cả các cấu trúc thai nhi.

### **Cần lưu ý những điều gì trong quá trình mang thai?**

Nếu tất cả xét nghiệm đều âm tính, điều này có nghĩa rằng không phát hiện vấn đề với con của bạn và thai kỳ vẫn có thể được theo dõi như bình thường, nên bạn không cần bất kỳ một chăm sóc đặc biệt nào nữa trong thai kỳ. Xương mũi có thể được quan sát ở giai đoạn sau của thai kỳ và việc không nhìn thấy nó ở giai đoạn sớm của thai kỳ có thể do xương mũi phát triển chậm hơn những thai phụ khác mà không có bất cứ lý do đặc biệt nào.

### **Liệu nó có xảy ra lần nữa hay không?**

Thông thường, bất sản xương mũi sẽ không lặp lại ở thai kỳ tiếp theo, nhưng nếu thai nhi có bất thường nhiễm sắc thể, nguy cơ này sẽ tăng nhẹ trong thai kỳ sau.

### **Những câu hỏi nào khác mà tôi nên hỏi?**

- Khả năng sinh ra đứa trẻ có bộ nhiễm sắc thể bất thường nếu có bất sản xương mũi là bao nhiêu?
- Liệu tôi có thể làm xét nghiệm kết hợp (combined test) và ước tính nguy cơ bất thường nhiễm sắc thể cho con tôi được không?
- Liệu tôi có đủ điều kiện để làm xét nghiệm máu không xâm lấn (NIPT) không?
- Nếu kết quả trả về nguy cơ cao, tôi nên chọn loại xét nghiệm xâm lấn nào (sinh thiết gai nhau hay chọc ối)?
- Nguy cơ nào có thể xảy ra khi thực hiện những xét nghiệm xâm lấn này?
- Những xét nghiệm di truyền nào sẽ được thực hiện?
- Những xét nghiệm này có chẩn đoán được những bất thường di truyền nhỏ khác không?
- Có phải là bác sỹ sẽ thực hiện thêm siêu âm thai chuyên sâu để kiểm tra liệu có quan sát rõ xương mũi về sau trong thai kỳ và có hay không những bất thường nào khác?

Cập nhật lần cuối vào tháng 4 năm 2023