



BẤT THƯỜNG BẨM SINH ĐA DỊ TẬT HAY GẶP Ở TRẺ SƠ SINH

BS. CKI Nguyễn Khôi

Hiện nay khoa học đã có những bước tiến vượt bậc trong chẩn đoán tiền sản cũng như chu sinh nhưng ở nước ta ngay cả tại bệnh viện tuyến trung ương gặp không ít những thiếu sót trong chẩn đoán các trường hợp dị tật bẩm sinh. Do đó, đối với những bệnh viện tuyến dưới thì công việc phát hiện những trẻ có dị tật bẩm sinh để tư vấn và cho ra hướng xử trí phù hợp vẫn là vấn đề còn nan giải. Đặc biệt như hệ thống y tế của nước ta hiện nay còn rất thiếu cán bộ chuyên trách cho lãnh vực sơ sinh. Chính vì mục đích đó, bài viết "Những bất thường bẩm sinh đa dị tật" (multiple congenital anomaly: MCA) mong muốn tạo điều kiện cho quý đồng nghiệp làm trong lãnh vực chăm sóc sinh sản có thêm những thông tin hữu ích khi tham gia chẩn đoán và điều trị.

ĐỊNH NGHĨA

Bất thường bẩm sinh là những khiếm khuyết về mặt cấu trúc xuất hiện lúc sanh và khác với bình thường.

Chúng được chia thành các kiểu bất thường như sau: dị tật cơ thể (malformation); biến dạng (deformation); sang chấn (disruption); loạn sản (dysplasia); hội chứng (syndrome); kết hợp (association); dư chứng (sequence).

Chỉ một vài những bất thường này gây ra tử vong trong giai đoạn sơ sinh. Tuy nhiên, sau giai đoạn này thì chúng là nguyên nhân gây tử vong thường gặp nhất.

TẦN SUẤT

Xảy ra khoảng 1- 3% tất cả những trẻ sinh sống.

CÁC BẤT THƯỜNG BẨM SINH HAY GẶP

Trisomy 21 (hội chứng Down)

- **Tần suất:** hội chứng Down là hội chứng bất thường



Hội chứng Patau

nhiễm sắc thể (NST) thường gặp nhất, xảy ra khoảng 1/650 trẻ sinh sống.

- **Tử vong sơ sinh:** tương đối ít, chủ yếu là do bệnh tim nặng hay bệnh bạch cầu bẩm sinh.
- **Dấu hiệu lâm sàng:** giảm trương lực cơ, mắt phản xạ Moro, khuôn mặt dẹt, rộng khe mi (upslanting palpebral fissures), đốm Brusfield, bất thường về tai ngoài, đóng thóp, tăng duỗi quá mức, tăng độ dày da gáy, các ngón tay chân ngắn, gan tay có hình rãnh khi.
- **Những bất thường khác đi kèm:** khoảng 50% trường hợp tim bẩm sinh, trong đó thường gặp là kênh nhĩ thất hay thông liên thất (CIV). Những bất thường về hệ tiêu hoá bao gồm: bệnh Hirschsprung, teo thực quản, tá tràng và không hậu môn.

Trisomy 18 (hội chứng Edwards)

- **Tần suất:** khoảng 1 trong 5000–7000 trẻ sinh sống. Tỷ lệ nam:nữ = 1:4.
- **Tử vong sơ sinh:** thời gian sống trung bình 48 ngày. Hơn 90% trẻ chết trong 6 tháng đầu đời. Trẻ sống sót đến 1 tuổi là rất hiếm.
- **Dấu hiệu lâm sàng:** chậm phát triển trong giai đoạn chu sinh, mắt lồi dưới da, lúc đầu giảm trương lực cơ sau đó tăng trương lực cơ, tật đầu nhỏ, đầu dài ra với chòm đầu nhô lên, hàm nhỏ, bất dạng tai ngoài, xương ngực ngắn, các ngón chồng lên nhau và giảm sản móng, và các ngón chân có hình dùi cui.
- **Những bất thường khác kết hợp:** bệnh tim bẩm

sinh (95%), thường phức tạp. Những bất thường khác ít gặp hơn gồm tinh hoàn ẩn, thận hình móng ngựa, thoát vị rốn hay thoát vị bẹn.

Trisomy 13 (Hội chứng Patau)

- **Tần suất:** khoảng 1/12.000 trẻ sinh sống.
- **Tử vong sơ sinh:** số ngày sống trung bình 130 ngày. 45% trẻ sẽ tử vong trong tháng đầu đời. Trẻ sống sót đến 1 tuổi là rất hiếm.
- **Dấu hiệu lâm sàng:** bao gồm nhẹ cân, đầu nhỏ với trán dốc, loạn sản da đầu, tật mắt nhỏ, sứt môi chẻ vòm, bất sản tai, dày da gáy, dư ngón và các ngón chồng lên nhau cong lại, móng nhỏ.
- **Những bất thường khác đi kèm:** bệnh tim bẩm sinh (95%) đa số là bệnh tim phức tạp.
- **Những bất thường thận bao gồm:** thận đa nang, thận ú nước, thận hình móng ngựa, tinh hoàn ẩn, một động mạch rốn, thoát vị rốn và bẹn cũng thường gặp.

Monosomy X (Hội chứng Turner)

- **Tần suất:** khoảng 1/2500 bé nữ sinh sống.
- **Tử vong sơ sinh:** những trẻ mắc hội chứng Turner thì trẻ càng dễ sống khi trẻ càng đủ tháng. Khoảng 98–99% những thai nhi mắc hội chứng Turner sẽ sảy thai tự nhiên.
- **Dấu hiệu lâm sàng:** nếp quạ ở mắt, tai nhỏ, tật hàm nhỏ, đường chân tóc sau gáy thấp hơn bình thường, dày da gáy, cổ có màng, giảm sản móng, sưng đầu chi tay và chân do bạch huyết.



Hội chứng Edward

- **Những bất thường đi kèm:** tim bẩm sinh, hẹp khí van 2 lá và van động mạch chủ, thận hình móng ngựa.

Sự đứt đoạn NST (Hội chứng DiGeorge)

Cho tới nay, những hiểu biết về hội chứng này là những biểu hiện lâm sàng như bệnh tim bẩm sinh, hạ calci máu, khiếm khuyết miễn dịch và bất thường vùng đầu mặt, cổ... là do sự đứt đoạn của NST 22q11.2.

- **Tần suất:** khoảng 1/5000 bé sinh sống.
- **Tử vong sơ sinh:** tử vong sơ sinh xảy ra <10% tất cả các trường hợp, hầu như là do khiếm khuyết về tim mạch.
- **Dấu hiệu lâm sàng:**
 - **Bệnh tim bẩm sinh (75%):** tứ chứng Fallot, bất sản cung động mạch chủ, thông liên thất, thân chung động mạch.
 - **Bất thường về vòm hầu (70%):** sứt môi chẻ vòm, khiếm khuyết màng hầu.
 - **Chức năng miễn dịch (75%):** suy giảm miễn dịch là do giảm sản tuyết úc, và bất thường tế bào T thứ phát.
 - **Đặc điểm sọ mặt:** tật não nhỏ, gò má phẳng bẹt, xương hàm dưới thụt ra sau, gốc mũi nhô cao, đầu mũi có hình củ hành, mí mắt dạng lông mào và 2 mắt nằm cách xa nhau.
 - Tuy nhiên không phải lúc nào trẻ cũng hiện diện đầy đủ những đặc tính trên. Khi đó, cần dựa trên những đặc điểm sọ mặt kết hợp những yếu tố di truyền khác.
- **Những bất thường đi kèm:** hạ calci máu (50%), rối loạn tiêu hóa (30%), bất thường thận (33%), mất thính lực, tăng duỗi quá mức các ngón.

Hội chứng Williams (đứt đoạn NST 7q11.23)

- **Tần suất:** xảy ra khoảng 1/7.500 trẻ sinh sống.
- **Tử vong sơ sinh:** thường ít, chủ yếu do bất thường tim mạch.
- **Dấu lâm sàng:** mặt dẹt, khe mí mắt ngắn, nếp quạt

ở mắt, gầy sống mũi, lỗ mũi hở, nhân trung dài, lưỡi dày, móng mắt màu xanh.

- **Bất thường khác đi kèm:** bệnh tim bẩm sinh, thoát vị bẹn, rốn, tăng calci máu, khó hấp thu thức ăn.

Chứng cơ cứng khớp (xảy ra ở nhiều khớp)

- **Tần suất:** xảy ra khoảng 1/8000 trẻ sinh sống.
- **Tử vong sơ sinh:** thay đổi tùy theo bệnh nguyên.
- **Bệnh sinh:** thường là thứ phát do những bất thường khác nhau trong sự hình thành thai nhi. Những yếu tố liên quan có thể là thần kinh, cơ và xương khớp.
- **Những bất thường về thần kinh bao gồm:** thoát vị não tủy, tình trạng cơ cứng trước khi sanh, bệnh không não, não úng thủy.
- **Những bất thường về cơ:** thiếu cơ và bệnh về cơ ở thai nhi.
- **Những bất thường về xương khớp:** chứng dính liền xương, chứng khớp yếu hay trật, sự kết dính của mô mềm lỏng lẻo.
- **Biểu hiện lâm sàng:** những trẻ này sẽ bị giới hạn khi kết hợp động tác co, duỗi khớp và trật khớp. Chứng cơ cứng do nguyên nhân thần kinh trung ương có nguy cơ suy hô hấp do sự vận động các cơ hô hấp không đủ lực.

Hội chứng Pierre Robin

Nó có thể xảy ra riêng biệt hay là một phần của chứng rối loạn NST.

- **Tần suất:** xảy ra khoảng 1/8.500 bé sinh sống.
- **Tử vong sơ sinh:** ít và hầu như là do tắc nghẽn nặng đường hô hấp trên.
- **Bệnh nguyên:** sự kiện đầu tiên hết là bất sản xương hàm dưới, dẫn đến tụt lưỡi thứ phát. Sự tụt lưỡi dẫn đến tắc nghẽn đường hô hấp trên và sự phát triển của vòm khẩu cái.
- **Biểu hiện lâm sàng:** trẻ có hàm nhỏ, cằm bị tụt ra sau so với vòm khẩu cái. Suy hô hấp có thể xảy ra sớm do tắc nghẽn đường hô hấp trên, tai có thể đóng thóp.
- **Xử trí:**

- **Nhẹ:** đặt trẻ nằm sấp có thể ngăn ngừa tắc nghẽn đường hô hấp trên.
- **Nặng:** những biện pháp tạm thời nhằm ngăn ngừa tụt lưỡi gây tắc nghẽn đường hô hấp bao gồm: đặt ống mũi họng, mũi thực quản, dán lưỡi vào môi, gây trật khớp hàm dưới, phẫu thuật mở khí quản. Cho trẻ ăn bằng ống thông dạ dày.

CÁC XÉT NGHIỆM GEN

Xác định kiểu nhân (high-resolution karyotype)

Là xét nghiệm thông thường nhất để chẩn đoán một trẻ nghi ngờ MCA. Xét nghiệm này phân tích nhiễm sắc thể của tế bào bạch cầu hiện diện trong máu ngoại biên và ảnh hưởng bởi truyền máu. Thời gian để thực hiện xét nghiệm này mất khoảng 2 tuần.

Kỹ thuật di truyền tế bào (Fluorescent in situ hybridization: FISH)

FISH là một kỹ thuật di truyền tế bào học dùng que thăm dò để phát hiện khiếm khuyết của các DNA chuyên biệt. Để thực hiện kỹ thuật này đòi hỏi sự nuôi cấy và đồng bộ của tế bào và có thể phát hiện khiếm khuyết của những NST nhỏ và mức siêu hiển vi. Kỹ thuật này nhanh hơn kỹ thuật Karyotype, nhưng cũng mất vài ngày hay vài tuần để hoàn thành.

VẤN ĐỀ THAM VẤN

Đối với những bất thường bẩm sinh đa dị tật thì những lời khuyên phải thật sự khéo léo vì chúng ta đang gặp phải một vấn đề rất nhạy cảm, tế nhị. Điều đầu tiên hết, rất quan trọng nếu có thể có được một chẩn đoán đầy đủ. Bước kế tiếp là cung cấp cho họ sự hiểu biết về toàn cảnh tình trạng bệnh. Khi bạn quyết định tư vấn thì bạn phải đảm bảo rằng bạn có thể trả lời tất cả các câu hỏi của cha mẹ trẻ. Không đưa ra quá nhiều những chi tiết liên quan đến sự thật và cố gắng tránh những tiên đoán cụ thể, đặc biệt là thời gian và sự hiện diện hay mất của một số vấn đề liên quan đến tương lai. Bỏ qua những mức độ hy vọng, và cần thực tế, đặc biệt khi cha mẹ chúng yêu cầu. Phòng đoán những kế hoạch theo dõi tư vấn định kỳ, phác thảo những chương trình lâu dài về chăm sóc và đánh giá trẻ. Luôn nhớ rằng tất cả những

đánh giá của bạn về đứa trẻ khác nhiều so với cha mẹ chúng đánh giá về chúng, nên hãy đứng về khía cạnh của họ để thông cảm khi đánh giá về trẻ.

Tài liệu tham khảo

1. Aase JM: Diagnostic Dysmorphology. New York, NY: Plenum, 1990.
2. Gomella TL (ed) Neonatology: management, procedures, On-call Problems, Diseases and Drugs, 6th ed. New York, NY: McGraw-Hill, 2009.
3. Harper PS: Practical Genetic Counseling. New York, NY: Oxford University Press, 2004.

Ban biên tập
GS. Nguyễn Thị Ngọc Phượng (Chủ biên)
PGS. TS. Nguyễn Ngọc Thoa

Ban Thư ký
ThS. BS. Hồ Mạnh Tường
BS. Huỳnh Thị Tuyết
Trần Hữu Yến Ngọc

Văn phòng HOSREM
 84T/8 Trần Đình Xu, phường Cô Giang, quận 1, TP. HCM
 ĐT: (08) 35079308 - 0933 456 650
 (Thảo Nguyên - Thư ký văn phòng)
 Fax: (08) 39208788
 Email: hosremhcm@yahoo.com.vn
 hosrem@hosrem.vn
 Website: www.hosrem.org.vn

“Y học sinh sản” là nội san chuyên ngành, lưu hành nội bộ, của Hội Nội tiết sinh sản và Vô sinh TPHCM (HOSREM) được nhiều bác sĩ sản phụ khoa đón đọc.

Các thông tin của “Y học sinh sản” mang tính cập nhật, tham khảo cho hội viên và các đối tượng quan tâm. Trong những trường hợp lâm sàng cụ thể, cần tham khảo thêm ý văn có liên quan.

“Y học sinh sản” xin cảm ơn và chân thành tiếp nhận các bài viết, phản hồi và những góp ý của hội viên cho nội san.

Nội dung tài liệu này thuộc quyền sở hữu của HOSREM.
 Mọi sao chép, trích dẫn phải được sự đồng ý của HOSREM hoặc của các tác giả.
 © HOSREM 2011