Bất thường phôi thai

bất thường bẩm sinh — birth defect — congenital anomaly — dị tật bẩm sinh

Khái niệm

2% sinh ra có BTBS
20% chết sơ sinh có BTBS

1% não
0.4% thận
0.3% tim
0.2% chi
0.6% các CQ khác

- Time
  - Cause: trước sinh
  - Biểu hiện:
    - mới sinh
    - khi lớn
- 2 dạng
  - Dị dạng bẩm sinh (hình thái)
  - Bệnh di truyền (VCDT)
- Mức độ biểu hiện
  - Cơ thể
  - TB
  - Phân tử

Phân loại

Theo độ trần trọng

- Nặng (major)
  - Có ảnh hưởng đến cuộc sống
  - Cần can thiệp y tế
- Nhẹ (minor)
  - Không ảnh hưởng đến cuộc sống
  - Không cần can thiệp y tế (only thẩm mỹ)

Theo Cơ quan biểu hiện

- Đơn khuyết tật
- Đa khuyết tật

Theo cơ thể

- Dị tật đơn thân
- Dị tật đa thân

Theo tính chất gia đình

- Có tính gia đình
  - Biểu hiện qua các thế hệ (liên tục hoặc không)
  - Xác suất: có thể tính
- Không có tính gia đình
  - Đơn phát
  - Xác suất: ngẫu nhiên

Theo ICD

- Xếp theo từng hệ CQ
  - Bệnh mắc phải: trước
  - Bệnh di truyền: sau
- Bệnh DT NST: Q 00 - Q 99

Theo quan điểm sinh bệnh học

- Do Di truyền
  - Từ bố mẹ
  - ĐB mới
- Do Sai sót trong phát triển phôi thai
  - Dị dạng bẩm sinh
    - Tác động nội tại (DNA, NST, phôi, ...)
    - tật sứt môi
  - Biến dạng (deformation)
    - Tác động cơ học
    - thiếu ối -> tật bàn chân vẹo
  - Phát triển ngắt quãng (disruption)
    - Tác động bên ngoài => Rối loạn phân li
    - Thalidomide
  - Rối loạn phát triển (dysplasia)
    - Rối loạn tạo mô => Rối loạn hình thái
    - tật tạo xương bất toàn

LIVEWORKSHEETS