

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 trầm 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 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

Theo ICD

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