



## CÁC D T T TR S SINH

D tật b m sinh thay đổi theo tình n c, tình hoàn c nh XH và tình cách đ u tra. Tỷ lệ chúng giao đ ng t 1,5 - 2%

Nhi u d tật b m sinh không phát hi n k p th i gây t vong nhanh chóng ho c đ i i nh h ng n ng n v ch c năng sinh lí sau này c a tr . Ngày nay tỉ n b KT m cùng gây mê c u s ng nhi u tr có d tật n ng n .

A. Các d tật c n ph i PT c p c u:

I. D tật tiêu hoá:

1- Hình thức quẹt là dẹt tẹt đẹt ng tiêu hoá thọt ng gọt l 1/2000 - 1/4000 trệ sinh. 80% các dẹt tẹt này có dò thông giữa khí quẹt và thọt quẹt hoặc các dẹt tẹt khác vẹt tìm mẹt ch, phẹt i, hẹt niẹt u sinh dẹt c.

Các hình thái:

Túi cùng phía trên, l dò khí quẹt

- thọt quẹt phía dẹt i.

Có 2 túi cùng l dò khí quẹt, thọt quẹt phía trên, túi cùng phía dẹt i. Có 2 l dò

Lâm sàng:

Sau khi trọt trào nọt c i , RL hô họt p tọt nọt c bọt nhiẹt u, tọt đẹt ng thọt . Khi ăn uọt ng nôn sọt c. Bọt ng chọt ng hoặc lép kọt p.

Dùng ống sonde dẹt dày mẹt m và vô trùng đẹt qua mũi hoặc qua miẹt ng. Nẹt u ống thông không qua đẹt c 8-10 cm là thọt quẹt teo

Chú ý:

Nẹt u ống thông cọt ng có thọt thọt ng túi cùng, ngọt c l i ống quá mẹt m có thọt bọt cuẹt n tròn trong túi cùng.

- Có thể dùng 1 ống bơm tiêm, bơm 5ml không khí vào ống thông dày để ng thở i để t ng nghe ở vùng th ống v . Nếu teo th c qu n s không nghe khí vào d dày.

- Chụp XQ sau khi bơm chất cản quang vào th c qu n h c sau khi đặt m t ng thông c n quang và chụp tr t th đ ng

- Điều trị: Chuyển n tr đ n trung tâm có khả năng PT t th tr n a ng i h c nghiêng v tr c. Nếu c n có thể đặt n i khí qu n đ hút n c b t tránh ng t th

- Phụ thu t: Có thể cắt đo n teo n i 2 đ u th c qu n m 2 thì: M thông d dày sau đó n i 2 túi cùng, n u 2 túi cách xa ph i n i b ng 1 đo n ru t già.

## 2. T c ru t:

Tri u ch ng:

Nôn ra s a h c s c t m t. B ng ch ng h i, sút cân. Ch m phân su sau 24h Phân su bình th ng h c có nhi u nhày, khô, màu tr ng Ch p XQ b ng đ ng không chu n b th y m c n c, m c h i.

Các hình thái lâm sàng:

### 2.1 Teo ru t do teo th t h p lòng ru t:

Teo b i 1 đ i x teo hoàn toàn, do xo n ru t h c do t c ru t không liên t c

## 2.2 H p môn v phình đ i:

Vùng c môn v phình đ i làm h u môn b h p, t l 1/3000 tr sinh s ng ( LS nôn thành tia, táo bón vì m t n c, sút cân, s d i gan có th th y u c c --> PT ngay.

## 2.3 T c ru t do phân su:

Phân su không bình th ng, có nhi u TB và đ c quánh l i qu n thành c c ho c thành dây, tr không đ i ti n trong vòng 3- 4 ngày, b ng ch ng, nôn ói ra m t xanh. N u phát hi n ch m có th nhi m trùng

X trí: Th t tháo + KS phòng nhi m trùng.

## 2.4 Thoát v c hoành:

T l 1/5.000- 1/10.000 do c hoành b th ng ho c t ng trong b ng và ng c thông nhau. 80% l thông b bên trái do bên phải đ c gan che ph .

Nh ng th n ng bi u hi n ngay t đ u sau khi sinh c n ph i đ c ch n đoán c p c u ngay t i phòng sinh, ngay sau ti ng khóc đ u tiên b khó th nguy k ch, tím tái, có lúc ng ng th .

Tri u ch ng:

Nhìn th y l ng ng c bên b thoát v di đ ng ít theo nh p th , ng c ph ng, b ng lép, tình tr ng tím tái ngày càng n ng

Gõ trong bên lồng ngực có thoát v

Mặt tím rì rào ph nang bên thoát v

Tím tím b đ y sang phía đ i đ i n v i bên thoát v

XQ: Các quai ruột n m trên lồng ngực bóng tím b đ y sang ph i n u có thoát v bên trái.

X trí:

Hút nh t , th oxy qua n i khí qu n

Đ t n m trên m t ph ng, đ u cao.

Cho tr n m nghiêng v phía thoát v đ tránh chèn ép lên ph i lànhĐ t ng thông đ dày, hút n c làm gi m áp trong lồng ngực. Truy n đ ch và chuy n t i n i có kh năng ph u thu t ngay

## 2.5. Thoát v r n:

Do s phát tri n không đ y đ c a da và c c a thành b ng tr c nên ruột b thoát ra ngoài, t l 1/6.000 tr s sinh s ng

Tri u ch ng: Th y dây r n bám vào 1 kh i to nh qu cam ho c chanh. Qua l p màng m ng nhìn th y quai ruột bên đ i.

X trí: B c kh i thoát v b ng kh n m vô trùng t m n c mu i sinh lí, chú ý tránh nhi m trùng, đ t ng thông d dày r i chuy n t i trung tâm ph u thu t.

## 2.6. Thoát v thành b ng:

D t t này ít g p h n thoát v r rooms, t l 1/20.000. Do thành b ng bên không phát tri n làm các quai ru t lòi ra, không có gì bao b c, r n v n nh cũ.

X trí: Che đ y các quai ru t lòi ra b ng kh n m vô trùng đ p n c mu i sinh lí. Khi chuy n đ n trung tâm ph u thu t không bằng ch t tránh nguy c chèn ép ru t non.

## 2.7. D t t không có h u môn:

T c ph n cu i cùng c a ng tiêu hoá có th gây t vong n u không m k p th i, t l 1/3000-1/5000 tr sinh s ng th ng ph i h p v i d t t khác nh ti t ni u, sinh d c ho c tiêu hoá: h p th c qu n, h p môn v .

XQ: Xách ng c chân lên, đ u d c xu ng cho th y khí sáng c a b trên tr c tràng, bi t đ c kho ng cách t t úi b t đ n h u môn ( N u 2cm m theo đ ng trên)

## I. D t t đ ng hô h p:

### 1. H p xoang mũi:

N u h p c 2 bên, tr th khó kh n, tím tái, khóc to và không có kéo x ng c, m i l n bú tr ng t th nên không bú đ c tr c ti p, hai mũi đ y n c mũi. Đ a ng qua mũi kho ng 3,5cm th y b t c, không vào thêm đ c n a.

X trí: Đ t ng thông Mayo đề i đ tr th d dàng h n trong khi ch ph u thu t.

2. S t môi, khe h vòm mi ng:

S t môi không ch vòm h u » 1/2.000

S t môi 2 bên ho c m t bên

Ch đ i ph u thu t ch nh hình

Có th g p h i ch ng Pierre- robin: Khe h vòm, teo hàm d i- l i t ra sau X trí t m th i b ng n m s p ho c đ t m t ng thông Mayo trong khi ch đ i đ n th i đ i m thích h p đ đ c ph u thu t ch nh hình.

II. D t t ng th n kinh:

1. Thoát v tu - màng não;

Nhìn th y kh i u v ùng gi a l ng, th ng v ùng th t l ng cùng, bao b c b i 1 màng trong, v trí càng cao các r i lo n càng n ng

C v òng h u môn giãn r ng, phân ra liên t c

Ti u ti n gi gi t liên t c

Chi d i i t, phát tri n kém

Có th kèm theo não úng tu d có bi n ch ng viêm màng não -->Nên m s m

2. Vô s : Tr khó s ng

**CÁC D T T CH A C N M C P C U**

1.D t t tim:

-Không gây tím tái: Thông liên th t, liên nhĩ, h p cung đ ng m ch ch , còn ng đ ng m ch, h đ ng m ch ph i, tim n m bên ph i kèm theo đ o l n ph t ng, h p đ ng m ch ph i tim to b m sinh.

-D t t gây tím tái:

T ch ng Fallot: H p đ ng m ch ph i, thông liên th t- dày th t ph i- Đ ng m ch ch n m bên ph i

Thay đ i v trí các m ch máu l n: Đ ng m ch ch và đ ng m ch ph i hoán v cho nhau- tr th ng ch t sau sinh

Thân chung đ ng m ch: Đ ng m ch ch và đ ng m ch ph i có m t thân chung



## 2. D t t đ u:

-Não úng thu : Vòng đ u > vòng ng c <sup>3</sup> 3cm các não th t giãn r ng trong khi não b teo nh đ c não tu 100 - 1500 ml

-T t não nh

## 3.D t t tay chân:

-Chân v o: Bàn chân v o vào trong, các ngón chân có xu h ng đi vào gi a. C n đ t n p ngay sau khi sinh và đ n p nhi u tháng sau

- Th a ngón và dính ngón:

- Sai kh p háng b m sinh: Phát hi n , c đ nh t i 4 tháng tu i, theo dõi đ n tu i đi h c

D đ ng b m sinh di truy n

Ng i 46 NST chia làm 22 c p đ ng NST và 1 c p NST gi i tính XX n v ad XY n nam

-H i ch ng Down: Đ NST có 3 NST 21, th ng c các bà m trên 40 tu i

Bi u hi n: S nh , gáy to đ t, m t tròn, m t x ch, rãnh mí m t nghiêng lên trên và ra ngoài, tai nh đ đ ng, mi ng nh , môi dày, l i to, bàn tay ngón tay ng n, ngón chân ng n, ngón cái xa các ngón khác, lòng bàn tay có 1 v t l n ngang thay vì 2 l n n p g p gi m tr ng l c c , b ng nhô, r n l i, th ng có đ t khác ph i h p nh t là tim, tăng tâm th n và v n đ ng kém.

Hội chứng Turner: Tỷ lệ 4/10.000 do thiếu 1 NST ( 45. XO) ở trẻ gái, ngắi nh, kém phát triển, phù bạch huyết, nẹp gập mắt, vòm miệng bất thường. Phòng: Chẩn đoán các bệnh nhiễm khuẩn, vi rút, tiêm phòng có hiệu quả không nên sinh con > 40 tuổi. Chẩn đoán sớm bằng đo nồng độ BHCG a.foetoprotein, siêu âm sớm thai kỳ xác định, cấy nọc tử làm NS đ