

HỘI CHỨNG DOWN

NHỮNG ĐIỀU CẦN CHÚ Ý VỀ HỘI CHỨNG DOWN

Hội chứng Down là một rối loạn di truyền, là nguyên nhân thường gặp nhất dẫn đến suy yếu nhận thức

Người mắc hội chứng Down thường có các đặc điểm ngoại hình rất dễ nhận biết

Hội chứng Down thường đi kèm với bệnh tim, rối loạn đường tiêu hoá và các vấn đề sức khoẻ khác

Người mắc hội chứng Down thường có nguy cơ cao bị mất trí nhớ hoặc tiến triển bệnh Alzheimer ở giai đoạn sớm trong quá trình phát triển.

Tuổi mẹ cao là yếu tố duy nhất được biết rõ làm tăng nguy cơ con mắc bệnh Down

Có thể sàng lọc và chẩn đoán bệnh Down trước khi sinh

Ngày nay, nhờ vào sự tiến bộ trong y học và sự thông cảm của xã hội, tuổi thọ trung bình của người mắc bệnh Down đã tăng lên đến hơn 55 tuổi.

Người mắc bệnh Down vẫn có thể có cuộc sống khoẻ mạnh và tích cực.

Hội chứng Down là gì?

Hội chứng Down (còn gọi là trisomy 21) là một rối loạn di truyền xảy ra ở 1 trên 830 trẻ sơ sinh.

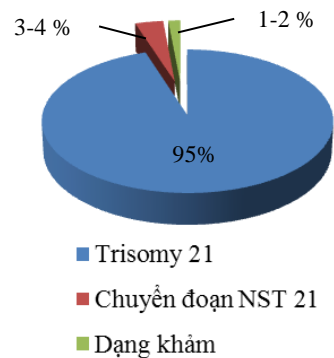
Nguyên nhân gây ra hội chứng Down

Các gen nằm trên một bản sao thừa ra của nhiễm sắc thể số 21 là nguyên nhân gây ra các đặc điểm của hội chứng Down. Thông thường, mỗi tế bào của người có 23 cặp nhiễm sắc thể khác nhau, mỗi nhiễm sắc thể lại mang các gen cần thiết cho sự phát triển bình thường của cơ thể.

- Có 3 NST số 21 ở tất cả các tế bào trong cơ thể. Do người bị bệnh Down có 3 nhiễm sắc thể số 21, nên hội chứng Down cũng thường được gọi là Trisomy 21
- Có thêm một vài gen của NST số 21 gắn trên các nhiễm sắc thể khác (thường là nhiễm sắc thể 14). Điều này xảy ra do hiện tượng chuyển đoạn nhiễm sắc thể.
- Có thêm một bản sao của một số gen thuộc nhiễm sắc thể 21, nhưng lại không phải ở tất cả các tế bào của cơ thể. Trường hợp này được gọi là hội chứng Down dạng khảm. Người bệnh ở dạng này thường không có các đặc điểm điển hình của Down và không bị ảnh hưởng nghiêm trọng về trí tuệ, trong một số trường hợp còn không được phát hiện.

Người mẹ khi mang thai mà càng cao tuổi thì con sinh ra sẽ càng có nguy cơ mắc bệnh Down. Người đã từng mang thai con bị bệnh Down sẽ có nguy cơ mang thai các lần sau con cũng bị Down tăng khoảng 1%.

Nguyên nhân gây bệnh Down



Tuổi mẹ	Nguy cơ trẻ sinh ra mắc hội chứng Down
25	1/1,352
30	1/895
35	1/356
40	1/97
45	1/23

Bệnh Down có phải do di truyền không?

Hầu hết các ca mắc hội chứng Down do Trisomy 21 và Trisomy 21 dạng khảm là không do di truyền mà do phát sinh ngẫu nhiên trong quá trình giảm phân và thụ tinh. Người mắc hội chứng Down do chuyển đoạn có thể được di truyền NST bất thường từ bố hoặc mẹ bình thường.

Dấu hiệu và triệu chứng của người mắc hội chứng Down

- Có các đặc điểm hình dạng đặc trưng: mắt dẹt, hai mắt cách xa nhau mắt xếch và có nếp gấp mí, tai nhỏ, lưỡi dày và dài, miệng hơi há ra.
- Có biểu hiện chậm phát triển nhận thức, khuyết tật trí tuệ từ nhẹ đến trung bình. Có thể chậm phát triển ngôn ngữ; khả năng chú ý kém, bị rối loạn ám ảnh cưỡng chế, cứng đầu và hay nổi cáu; hoặc mắc rối loạn phổ tự kỉ.
- Mắc nhiều loại khuyết tật bẩm sinh khác nhau: dị tật tim bẩm sinh (khoảng một nửa số bệnh nhân; các bất thường về hệ tiêu hóa (ví dụ như tắc ruột)
- Có nguy cơ cao mắc một số bệnh như: trào ngược dạ dày – thực quản; thiếu sản tuyến giáp; gặp vấn đề về thính lực và thị lực; một số ít mắc ung thư máu.
- Có hiện tượng suy thoái về suy nghĩ và nhận thức khi về già. Hội chứng Down cũng đi kèm với nguy cơ mắc bệnh Alzheimer – một rối loạn não gây ra giảm trí nhớ, khả năng đánh giá và thực hiện các chức năng.



Chẩn đoán hội chứng Down

Ở trẻ sơ sinh: Hội chứng Down có thể được phát hiện từ khi trẻ mới sinh ra dựa vào các đặc điểm hình dạng đặc trưng, tuy nhiên cần phải thực hiện một xét nghiệm di truyền gọi là Karyotype để chẩn đoán xác nhận lại.

Ở giai đoạn trước sinh (giúp bác sĩ tư vấn các biện pháp chăm sóc y tế phù hợp hoặc giúp thai phụ đưa ra quyết định phù hợp)

- Xét nghiệm máu Double Test (thực hiện ở thời điểm 11-13 tuần) và Triple Test (thực hiện ở thời điểm 15 – 20 tuần) là các xét nghiệm sàng lọc thường được sử dụng kết hợp với siêu âm để ước tính nguy cơ thai nhi mắc hội chứng Down. Các xét nghiệm trên có dương tính giả và âm tính giả cao; nên nếu có kết quả nguy cơ cao thì cần phải chẩn đoán bằng chọc ối; đồng thời không phát hiện được nhiều trường hợp thai nhi mắc bệnh Down.
- Các phương pháp trước sinh sử dụng để chẩn đoán hội chứng Down gồm sinh thiết gai nhau (CVS: tuần 10 – 12), chọc ối (tuần 15 – 20) và lấy máu dây rốn thai nhi (PUBS, sau tuần 20). Các phương pháp này tiềm ẩn khả năng gây sảy thai và phát sinh các biến chứng khác ở thai phụ và thai nhi. Độ chính xác của các xét nghiệm này lên đến 98 – 99%.
- Xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm lấn (NIPT) chỉ sử dụng mẫu máu của thai phụ để phân tích các phân tử DNA thai nhi tự do lưu thông trong máu mẹ, sẽ cho kết quả chính xác đến 99% và an toàn hơn so với các phương pháp xâm lấn truyền thống. Các phương pháp NIPT thường được thực hiện sớm hơn, từ thời điểm thai được 9 – 10 tuần tuổi.

Điều trị

Mặc dù không có cách nào để chữa khỏi hội chứng Down, trẻ mắc hội chứng này vẫn có thể có cuộc sống tích cực. Tương tự như tất cả các trẻ khác, trẻ mắc hội chứng Down vẫn học được các kỹ năng cơ bản (như ngồi, đi lại, nói và chăm sóc cá nhân), nhưng với tốc độ chậm hơn. Các chương trình can thiệp sớm, gồm cả vật lý trị liệu, nếu được bắt đầu sớm sau khi trẻ sinh ra có thể hỗ trợ làm các cơ khỏe hơn để thực hiện các kỹ năng vận động cơ bản. Trẻ mắc hội chứng Down cần phải được chăm sóc y tế định kỳ để điều trị các vấn đề sức khỏe mãn tính liên quan. Những trẻ này cần phải được kiểm tra thị lực và thính lực định kỳ, đánh giá chức năng tuyến giáp và tiêm chủng định kỳ.

Trẻ em mắc hội chứng Down có thể đến trường và tham gia vào các lớp học, có khả năng tham gia các hoạt động xã hội sáng tạo và hướng nghiệp trong cộng đồng.

CHÚ Ý: Các thông tin được cung cấp trong tài liệu này chỉ mang tính tham khảo. Tất cả các quyết định điều trị đều phải được chỉ định và theo dõi bởi bác sĩ lâm sàng.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Genetics Home Reference: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/down-syndrome>
2. Snijders RJ. et al.,(1999). Maternal age- and gestation risk for trisomy 21. *Ultrasound Obstet Gynecol* 13(3):167-70.
3. WebMD: <http://www.webmd.com/children/understanding-down-syndrome-treatment>