

## BỆNH ĐAO (HỘI CHỨNG ĐAO, THỂ TAM NHIỄM SẮC THỂ 21)



Bệnh Đao (Down) là một bệnh do thừa một nhiễm sắc thể số 21. Trung bình trong khoảng từ 700 đến 1000 trẻ sơ sinh sẽ có 1 trẻ mắc bệnh này. Người bệnh bị chậm phát triển tâm thần ở những mức độ khác nhau và có thể có kèm theo các dị tật của tim, ruột, bất thường trong khả năng nghe, nhìn v.v... Với trình độ y học hiện nay, người mắc bệnh Đao có thể sống tới 40 – 50 tuổi.

### Nguyên nhân gây ra bệnh Đao?

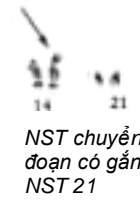
Tế bào của người bình thường có 23 cặp nhiễm sắc thể (NST), mỗi cặp gồm một chiếc nhận từ bố và một chiếc nhận từ mẹ. Nhiễm sắc thể mang các gen quy định nên sự hình thành và phát triển của cơ thể. Trong 23 cặp NST này có 1 cặp NST giới tính, 22 cặp còn lại được đánh số từ 1 đến 22 theo thứ tự từ lớn đến nhỏ dần. **Bệnh Đao xảy ra khi trong tế bào bị thừa một NST 21**



Bộ NST của người mắc bệnh Đao với 3 NST 21

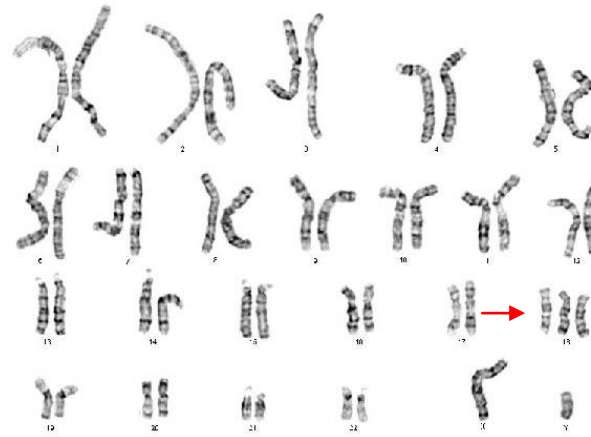
Trong một số rất ít trường hợp bệnh Đao có thể xảy ra do một số tế bào của cơ thể có 3 NST thứ 21 nhưng số còn lại mang bộ NST bình thường (gọi là **dạng khảm**). Trong một số ít trường hợp khác, bố hoặc mẹ bình thường nhưng có bộ NST có 1 trong hai NST 21 gắn với một NST khác tạo

nên một NST bất thường (gọi là **NST chuyển đoạn**), con của họ mang bộ NST có số lượng bình thường nhưng nhận NST bất thường này sẽ bị mắc bệnh Đao. Những bố, mẹ như vậy được gọi là **người “mang”** và họ có nguy cơ cao sinh con mắc bệnh Đao.



NST chuyển đoạn có gắn NST 21

## THỂ TAM NHIỄM SẮC THỂ 18 (HỘI CHỨNG ET-UỐT)



Bộ NST của người mắc hội chứng Et-uốt với ba nhiễm sắc thể 18

Thể tam nhiễm sắc thể 18 còn gọi là hội chứng Et-uốt (Edwards) xảy ra do **thừa một nhiễm sắc thể số 18**. Một số ít mắc bệnh dưới dạng khảm hoặc do NST bị chuyển đoạn. Bệnh gặp ở nữ nhiều hơn ở nam. Trung bình trong khoảng 3000 trẻ sơ sinh sẽ có một trẻ mắc hội chứng này.

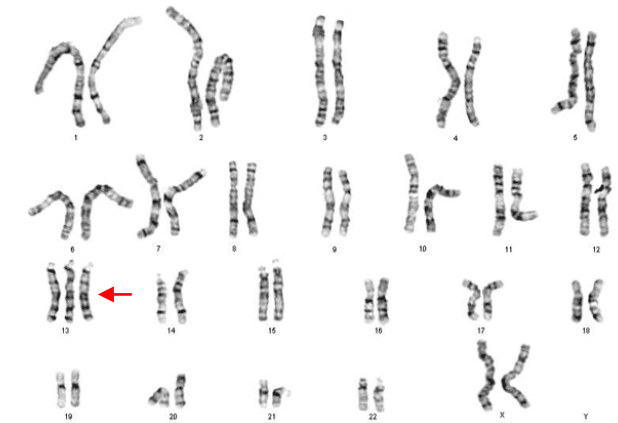


Trẻ mắc hội chứng Et-uốt

Thai nhi mắc hội chứng này thường có những khuyết tật nghiêm trọng, đa số đều chết trước, trong hoặc ngay sau khi sinh. Chỉ có khoảng một nửa trẻ mắc thể tam nhiễm sắc thể 18 sống được tới một tháng và khoảng 10% trẻ sống được tới hơn một năm. Những trẻ này đều cần tới sự chăm sóc đặc biệt.

Trẻ có trọng lượng sơ sinh thấp, khuôn mặt tròn, đầu nhỏ và hàm nhỏ, dị dạng tim, thận, chậm phát triển tâm thần, trẻ sơ sinh có ngón tay trở và tay út gập để lên các ngón khác.

## THỂ TAM NHIỄM SẮC THỂ 13 (HỘI CHỨNG PA TAU)



Bộ NST của người mắc hội chứng Pa tau với ba nhiễm sắc thể 13



Trẻ mắc hội chứng Pa tau

Thể tam nhiễm sắc thể 13 còn gọi là hội chứng Pa tau (Patau) xảy ra do **thừa một nhiễm sắc thể số 13**. Một số ít mắc bệnh dưới dạng khảm hoặc do NST

bị chuyển đoạn. Bệnh hiếm gặp, trung bình trong khoảng 25.000 trẻ sơ sinh sẽ có một trẻ mắc hội chứng này.

Trẻ bị chậm phát triển tâm thần và mắc nhiều dị dạng như đầu nhỏ, thừa ngón tay chân, sứt môi - hở hàm, bất thường của tim, thành bụng v.v... Đa số thai nhi bị thể tam nhiễm sắc thể 13 đều chết trước, trong và ngay sau khi sinh. Đa số trẻ chết trong vòng vài ngày sau sinh.

### NẾU ĐÃ SINH CON MẮC MỘT TRONG CÁC BỆNH TRÊN LIỆU NHỮNG Đứa CON SAU CÓ MẮC BỆNH NHƯ VẬY NỮA KHÔNG?

Sản phụ đã sinh con mắc một trong các bệnh trên sẽ có nguy cơ tiếp tục sinh con mắc bệnh như vậy cao hơn những bà mẹ đã sinh con bình thường.

### CÓ ĐIỀU TRỊ ĐƯỢC CÁC BỆNH TRÊN KHÔNG?

Hiện nay y học không thể điều trị cho các bệnh trên. Những trẻ mắc bệnh cần được can thiệp và giúp đỡ càng sớm càng tốt để có thể giúp trẻ phát triển trong khả năng cho phép.

### NHỮNG SẢN PHỤ NÀO CÓ NGUY CƠ SINH CON MẮC CÁC BỆNH TRÊN ?

#### Tuổi mẹ

Tuổi mẹ càng cao nguy cơ sinh con mắc các bệnh này càng lớn, đặc biệt khi mẹ trên 35 tuổi. Tuy nhiên cần lưu ý tất cả sản phụ thuộc mọi lứa tuổi đều có khả năng sinh con mắc các bệnh trên. **Cần lưu ý là hầu hết các trẻ mắc bệnh Đào được sinh ra bởi các bà mẹ dưới 35 tuổi vì đây là nhóm tuổi có tỷ lệ sinh cao.**

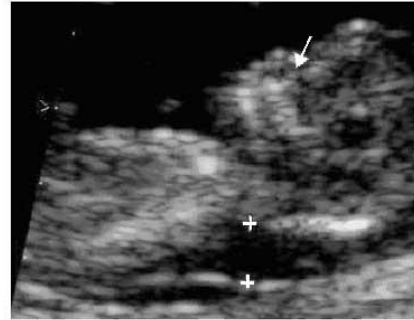
#### Bố hoặc mẹ là người “mang”

Bố hoặc mẹ bình thường nhưng mang các bất thường NST dạng chuyển đoạn có nguy cơ cao sinh con bị mắc các bệnh trên.

#### Đã từng sinh con mắc các bệnh trên

### LÀM THẾ NÀO ĐỂ BIẾT THAI NHI MẮC CÁC BỆNH TRÊN ?

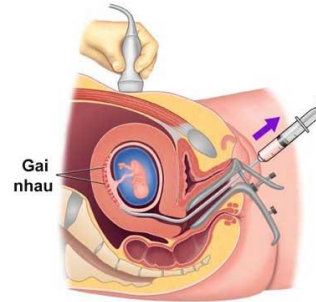
Sản phụ cần được tư vấn bởi các nhân viên y tế chuyên trách về chương trình sàng lọc và chẩn đoán trước sinh. Sàng lọc được thực hiện qua siêu âm thai nhi và phân tích máu mẹ khi tuổi thai được từ 11 – 14 tuần.



Siêu âm đo độ mờ da gáy và xác định xương mũi của thai nhi trong sàng lọc trước sinh các trường hợp thể tam NST 21, 18 hoặc 13.

Những trường hợp **qua sàng lọc phát hiện thai có nguy cơ cao** bị mắc các bệnh trên, các bác sĩ sẽ lấy gai nhau hoặc nước ối phân tích để chẩn đoán.

Lấy mẫu gai nhau từ bánh nhau để chẩn đoán bất thường nhiễm sắc thể. Kỹ thuật này được thực hiện khi thai được khoảng từ 11 đến 14 tuần.



Lấy mẫu nước ối để chẩn đoán bất thường nhiễm sắc thể. Kỹ thuật này được thực hiện khi thai được khoảng 15 đến 20 tuần.

<http://www.ditatbamsinh.vn>

## TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y DƯỢC HUẾ TRUNG TÂM SÀNG LỌC – CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH & SƠ SINH

# Hội chứng Đào Thể tam nhiễm sắc thể 18 và 13

## Những điều cần biết

