

HỘI CHỨNG ĐAO (DOWN)

Trẻ mắc hội chứng Đao có biểu hiện như thế nào?

Trẻ mắc hội chứng Đao có khuôn mặt khá điển hình với đầu nhỏ, mặt bẹt, lưỡi thè, mắt xếch, mũi tẹt, cổ ngắn (hình 7.1). Ngoài ra trẻ còn có thể có biểu hiện yếu cơ, bàn tay rộng và ngắn, ngón tay ngắn. Trẻ mắc bệnh này phát triển chậm, thường nhỏ hơn các trẻ bình thường cùng độ tuổi và có biểu hiện chậm phát triển tâm thần từ nhẹ đến trung bình.



Hình 7.1: Khuôn mặt trẻ mắc hội chứng Đao.

Ngoài những biểu hiện trên, trẻ bị hội chứng Đao có những bệnh tật nào khác không ?

Trẻ mắc hội chứng Đao có thể bị những bệnh tật sau đây ngay từ khi sinh hoặc trong quá trình phát triển:

- *Dị tật của tim:* Khoảng một nửa số trẻ mắc hội chứng Đao bị tật tim bẩm sinh. Tình trạng này có thể đe dọa mạng sống của trẻ và cần được phẫu thuật sớm.
- *Bệnh bạch cầu:* trẻ mắc hội chứng Đao có xu hướng dễ mắc bệnh bạch cầu hơn so với trẻ bình thường.
- *Các bệnh nhiễm trùng:* Do bất thường của hệ miễn dịch nên trẻ mắc hội chứng Đao dễ mắc các bệnh nhiễm trùng hơn so với trẻ bình thường.
- *Sa sút trí tuệ:* Càng lớn tuổi, người mắc hội chứng

Đao càng già tăng nguy cơ sa sút trí tuệ, tình trạng này thường xuất hiện trước 40 tuổi.

- *Các bất thường khác:* Trẻ bị hội chứng Đao có thể bị một số bất thường khác như tắc nghẽn dạ dày ruột, bệnh của tuyến giáp, điếc, nhìn kém v.v...

Hội chứng Đao có phổ biến không ?

Hội chứng Đao là bệnh di truyền phổ biến nhất gây chậm phát triển tâm thần và những bất thường về phát triển khác. Trung bình trong 700 trẻ sinh ra sẽ có một trẻ mắc hội chứng Đao.

Hội chứng Đao có điều trị được không ?

Bệnh Đao không thể điều trị được nhưng có thể chẩn đoán sớm. Các bệnh tật đi kèm như tật tim bẩm sinh có thể điều trị bằng phẫu thuật. Những hiểu biết về bệnh và việc thực hiện can thiệp sớm sẽ làm cho cuộc sống của người mắc hội chứng Đao tốt đẹp hơn.

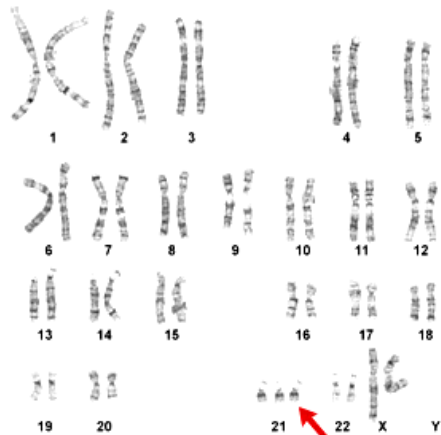
Nguyên nhân nào gây ra hội chứng Đao ?

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. Hội chứng Đao xảy ra khi trong tế bào bị thừa NST 21 dưới một trong ba hình thức sau:

- *Tất cả tế bào của cơ thể có tới 3 NST thứ 21 thay vì chỉ có 2,* đây là trường hợp phổ biến nhất được gọi là thể 3 nhiễm 21, chiếm tới 90% số trường hợp. Xảy ra

do sự phân chia bất thường của tế bào sinh tinh trùng hoặc sinh trứng (hình 7.2).

- Một số tế bào của cơ thể có 3 NST thứ 21 nhưng số còn lại mang bộ NST bình thường, đây là trường hợp hiếm gặp được gọi là dạng khảm, xảy ra do phân chia bất thường của một số tế bào sau khi trứng đã được thụ tinh.
- Một trường hợp hiếm gặp khác là do NST 21 gắn với một NST khác tạo nên một NST bất thường (gọi là NST chuyển đoạn) trước khi hình thành tinh trùng hoặc trứng. Tinh trùng hoặc trứng mang NST bất thường này khi được thụ tinh với một trứng hoặc tinh trùng bình thường cũng có thể sinh ra con mắc hội chứng Đao.



Hình 7.2: Bộ nhiễm sắc thể của một trẻ nữ mắc hội chứng Đao với 3 nhiễm sắc thể 21

Bệnh Đao có di truyền cho con cái không ?

Hầu hết là không di truyền do chúng gây ra bởi sự sai sót trong quá trình phân chia của tế bào sinh trứng, sinh tinh trùng hoặc của các tế bào ở giai đoạn phôi của thai nhi.

Chỉ trong trường hợp mang NST chuyển đoạn, bố hoặc mẹ có thể mang NST chuyển đoạn nhưng vẫn bình thường do không bị thừa NST 21, nhưng khi truyền NST chuyển đoạn sang đời sau có thể gây ra hội chứng Đao. Tuy nhiên số trẻ sinh ra mắc hội chứng Đao trong trường hợp này chỉ chiếm tỉ lệ rất thấp, khoảng 4% và khả năng di truyền cho thế hệ sau của NST chuyển đoạn này cũng khác nhau giữa bố và mẹ. Nếu bố mang NST chuyển đoạn thì nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đao khoảng 3% còn nếu mẹ mang chuyển đoạn thì nguy cơ này lên tới khoảng 12%. **Đây chính là lí do chính để làm xét nghiệm lập bộ NST (gọi là lập karyotype) cho các trẻ bị mắc hội chứng Đao.**

Các yếu tố nào làm tăng nguy cơ sinh con bị hội chứng Đao?

Một số cặp vợ chồng có nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đao cao hơn bình thường. Những yếu tố nguy cơ gồm có:

Tuổi mẹ cao

Khi mẹ càng lớn tuổi hoạt động phân chia các NST trong quá trình phân chia tế bào để tạo trứng sẽ càng dễ xảy ra sai sót, do đó nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đao tăng lên theo tuổi của người mẹ. Ở tuổi 35, nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đao là 1 trong 385 lần mang thai. Ở tuổi 40, nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đao là 1 trong 106 lần mang thai. Ở tuổi 45, nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đao là 1 trong 30 lần mang thai. **Tuy nhiên cần lưu ý là hầu hết các trẻ mắc hội**

chứng Đào được sinh ra bởi các bà mẹ dưới 35 tuổi do đây là nhóm tuổi có tỷ lệ sinh cao.

Những bà mẹ đã có con bị hội chứng Đào

Ở những bà mẹ này nguy cơ sinh đứa con khác mắc hội chứng Đào sẽ lên tới 0,7/100.

Các bố mẹ mang NST chuyển đoạn

Bố hoặc mẹ mang NST chuyển đoạn đều có thể truyền NST bất thường cho con gây ra hội chứng Đào.

Bệnh Đào có dự phòng được không ?

Không có biện pháp nào để dự phòng hội chứng Đào. Tuy nhiên nếu bạn ở trong nhóm nguy cơ (tuổi mẹ trên 35, mang NST chuyển đoạn, đã sinh con mắc hội chứng Đào) bạn cần đến **bác sĩ tư vấn di truyền** để được tư vấn trước khi mang thai. Họ sẽ giúp bạn hiểu được nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đào, các xét nghiệm trước sinh cần làm, các biện pháp cần thiết để chẩn đoán sớm cho thai nhi.

Chẩn đoán bệnh ở thời kỳ sơ sinh như thế nào ?

Sau sinh, việc chẩn đoán hội chứng Đào ở trẻ thường dựa vào các biểu hiện đặc trưng của bệnh. Để xác định chẩn đoán, cần lấy máu tĩnh mạch để phân tích các NST của trẻ. Nếu tất cả các tế bào đều bị thừa 1 NST 21, trẻ sẽ được chẩn đoán chắc chắn là mắc hội chứng Đào.

Các xét nghiệm và chẩn đoán trước sinh cho hội chứng Đào được thực hiện như thế nào ?

Hiện nay việc **sàng lọc hội chứng Đào được thực hiện cho tất cả các bà mẹ mang thai ở mọi độ tuổi**. Để có được

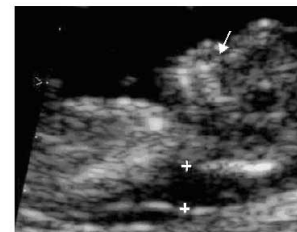
những lựa chọn và quyết định đúng đắn trong thời kỳ mang thai, ngoài việc đến với các bác sĩ sản khoa, bác sĩ siêu âm các bà mẹ mang thai nên tìm đến bác sĩ tư vấn di truyền để được tư vấn về các bệnh tật di truyền ở thai nhi.

Làm thế nào để biết được sản phụ nào có nguy cơ thai nhi mắc hội chứng Đào ?

Để làm được việc này trước hết phải thực hiện việc sàng lọc trước sinh. Mục đích là sử dụng các xét nghiệm rẽ tiền để lựa chọn những bà mẹ nào có nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đào cao hơn trong số các bà mẹ mang thai. **Cần lưu ý là những bà mẹ mang thai được chọn ra do xét nghiệm sàng lọc dương tính vẫn có thể có thai nhi hoàn toàn bình thường** nhưng do có nguy cơ cao hơn nên cần thực hiện thêm các xét nghiệm đắt tiền hơn để chẩn đoán xem thai nhi có chắc chắn mắc hội chứng Đào hay không.

Khi mang thai trong khoảng từ 11 đến 14 tuần (tính từ ngày kinh cuối), việc sàng lọc được thực hiện bằng 2 xét nghiệm:

Siêu âm



Dùng để đánh giá vùng gáy của thai nhi, gọi là **đo độ mờ da gáy**. Khi thai nhi bị bất thường sẽ có một lượng dịch lớn hơn bình thường tập trung ở vùng này (hình 7.3).

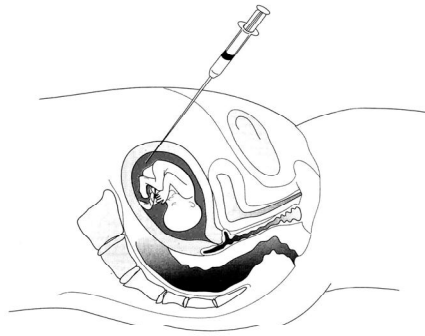
Hình 7.3: Đo độ mờ da gáy

Xét nghiệm máu mẹ

Máu mẹ được lấy để đo nồng độ của hai chất gọi là PAPP-A và hCG. Những bất thường về nồng độ của các chất này sẽ dự báo khả năng bất thường của thai nhi.

Khi mang thai trong khoảng từ 15 đến 18 tuần (tính từ ngày kinh cuối), việc sàng lọc được thực hiện bằng xét nghiệm các chất AFP, uE3 và hCG hoặc free β hCG trong máu mẹ, sự thay đổi nồng độ của các chất này sẽ dự báo khả năng bất thường của thai nhi. Nếu sử dụng kết quả này sẽ chỉ giúp phát hiện được khoảng 60% trường hợp hội chứng Đào nhưng nếu phối hợp với cả kết quả siêu âm, xét nghiệm PAPP-A và free β hCG ở tuổi thai 11 – 14 tuần sẽ cho phép phát hiện tới hơn 90% trường hợp thai nhi mắc hội chứng Đào.

Kết quả thu được từ siêu âm và xét nghiệm máu sẽ được bác sĩ tư vấn di truyền tính nguy cơ sinh con mắc hội chứng Đào. Nếu kết quả cho thấy có nguy cơ thì sản phụ sẽ được thực hiện chẩn đoán trước sinh để chắc chắn thai nhi có bị mắc hội chứng Đào hay không bằng cách lấy nước ối để xét nghiệm (hình 7.4). Các tế bào trong nước ối sẽ được sử dụng để phân tích NST của thai nhi và cho kết quả chính xác thai nhi có bị hội chứng Đào hay không.



Hình 7.4: Lấy nước ối để chẩn đoán xác định hội chứng Đào ở thai nhi.

Cần phải làm gì khi bạn có con mắc hội chứng Đào ?

Việc đối diện với thực tế là con bạn bị mắc hội chứng Đào sẽ làm bạn rất lo sợ về nhiều vấn đề khác nhau từ việc giáo dục, sức khỏe, tương lai của trẻ và cả vấn đề di truyền cho những đứa con sau. Để giải quyết những nỗi lo này các bạn cần làm những việc sau:

- *Cần cho trẻ khám tổng quát* để phát hiện và điều trị các bệnh tật đi kèm như những dị tật của tim, hệ tiêu hóa, nghe nhìn kém v.v..
- *Cần đến các trung tâm phục hồi chức năng tại địa phương* để giúp trẻ phát triển khả năng vận động, ngôn ngữ, giao tiếp v.v.. Tại đây có các chuyên gia **vật lý trị liệu** sẽ giúp con bạn tập bò, lăn, ngồi và đi nếu trẻ bị yếu cơ, các chuyên gia về **hoạt động trị liệu** giúp con bạn tập ăn, tập sử dụng các kỹ năng của bàn tay, phát triển kỹ năng ngôn ngữ v.v..
- *Hỏi các bác sĩ về các chương trình can thiệp sớm* ở nơi bạn ở, đây là một chương trình thông qua các hoạt động về nhận thức, vận động và cảm giác phù hợp để kích thích sự phát triển các kỹ năng của trẻ ngay từ rất sớm để giúp trẻ phát triển tốt vận động, ngôn ngữ, khả năng tự phục vụ và các kỹ năng xã hội.
- *Tìm những gia đình cũng có con bị Đào* để học hỏi và chia sẻ kinh nghiệm trong việc săn sóc cho trẻ.
- *Nếu được bạn nên đến một bác sĩ tư vấn di truyền* để nhận được các thông tin đầy đủ hơn về bệnh của trẻ và được tư vấn về các vấn đề liên quan đến sự di truyền của bệnh, những vấn đề cần quan tâm trong chăm sóc trẻ những thông tin về các chương trình can thiệp sớm và những cơ hội để được giúp đỡ.

Nói chung trẻ mắc hội chứng Đào thường gặp những vấn đề về phát triển, trẻ thường phát triển chậm hơn so với các trẻ bình thường. **Tuy nhiên nếu được tham gia vào chương trình can thiệp sớm càng sớm thì trẻ sẽ càng có nhiều cơ hội để phát triển.**

Cần biết rằng người mắc hội chứng Đào mặc dù có biểu hiện chậm phát triển tâm thần nhưng vẫn có thể đi học, có thể học đọc, viết, làm toán v.v.. Người bị Đào có thể làm các công việc giản đơn và có thể sống cuộc sống tương đối độc lập nếu được tạo điều kiện phù hợp (hình 7.4). Cũng như mọi đứa trẻ khác trẻ mắc hội chứng Đào cần nhận được sự yêu thương từ gia đình và cộng đồng. ■



Hình 7.4: Trẻ mắc hội chứng Đào

Tài liệu tham khảo

1. Nicolaidis K.H. (2004), *The 11-13th weeks scan*, Fetal Medicine Foundation, London.
2. Peter S.H. (2004), *Practical Genetic Counselling*, 6th edition, Arnold.
3. Ricki L. (2002), *Human Genetics: Concepts and Applications*. 4th edition, McGraw- Hill.
4. Robert L.N., Roderick R.M., Huntington F.W. (2007), *Genetics in Medicine*, 4th edition, Thompson & Thompson.
5. William L. Heward (1996), *Exceptional Children. An Introduction to Special Education*. 5th Edition, Prentice-Hall Inc.

Biên soạn: PGS. TS Nguyễn Việt Nhân