

Tổng Quan Về Trisomy 21 (Hội Chứng Down)

Trisomy 21, còn được gọi là Hội Chứng Down, là một rối loạn di truyền do lỗi di truyền trên nhiễm sắc thể số 21. Hội chứng Down xảy ra ở khoảng 1 trên 700 trẻ sinh ra sống, hoặc khoảng 6.000 trẻ sơ sinh mỗi năm. Hội chứng Down là bệnh Trisomy phổ biến nhất. Mặc dù hầu hết các ca trisomy là do lỗi di truyền ngẫu nhiên, nhưng những người mẹ trên 35 tuổi có nguy cơ sinh con mắc hội chứng Down cao hơn. Hội chứng Down gây ra một loạt các suy giảm trí tuệ và chậm phát triển cũng như các tình trạng sức khỏe.

Tác Động Đến Sự Phát Triển

Một số trẻ sẽ có ba bản sao của nhiễm sắc thể số 21 trong tất cả các tế bào của trẻ (Trisomy 21 toàn phần) trong khi những trẻ khác có ba bản sao chỉ trong một số tế bào của trẻ (hội chứng Down dạng thể khảm) hoặc các phần nhiễm sắc thể thêm của nhiễm sắc thể số 21 gắn vào một nhiễm sắc thể khác (hội chứng Down Chuyển Đoạn). Mức độ nghiêm trọng do tác động của Trisomy 21 đối với sự phát triển sẽ phụ thuộc vào số lượng tế bào bị ảnh hưởng.

Trẻ mắc hội chứng Down có những đặc điểm khuôn mặt đặc biệt như mặt bẹt, cổ ngắn, mắt xếch hình quả hạnh và miệng nhỏ với lưỡi dẹt như thè ra ngoài. Hầu hết trẻ sẽ bị khuyết tật về phát triển và trí tuệ từ mức độ nhẹ đến trung bình; mặc dù vậy, trẻ mắc hội chứng Down sẽ thay đổi đáng kể các khả năng của mình.

Trisomy 21 cũng liên quan đến các vấn đề sức khỏe khác. Trẻ mắc hội chứng Down có nguy cơ cao bị dị tật tim, các vấn đề tiêu hóa như trào ngược dạ dày thực quản hoặc bệnh celiac (bệnh không dung nạp Gluten), và các vấn đề về thính giác và thị giác. Trẻ cũng có thể gặp vấn đề với tuyến giáp và tăng nguy cơ mắc bệnh bạch cầu hoặc nhiễm trùng.

Diễn Biến Lâm Sàng và Kỳ Vọng Sống

Trẻ mắc hội chứng Down khi sinh ra thường có trương lực cơ thấp và có thể gặp các tình trạng bệnh lý đe dọa đến tính mạng, chẳng hạn như những bệnh liên quan đến dị tật tim. Không giống như các rối loạn Trisomy khác, hầu hết trẻ mắc hội chứng Down sẽ sống đến tuổi trưởng thành. Những trẻ mắc hội chứng Down có ít vấn đề sức khỏe hơn hoặc được kiểm soát tốt có thể sống đến 60 tuổi trở lên.

Để Biết Thêm Thông Tin

- Kênh Trực Tuyến Tham Khảo về Di Truyền Học Tại Nhà: Hội Chứng Down
<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/down-syndrome>
- Trẻ Em Khỏe Mạnh của Học Viện Nhi Khoa Hoa Kỳ (AAP)
<https://www.healthychildren.org/English/health-issues/conditions/developmental-disabilities/Pages/Children-with-Down-Syndrome-Health-Care-Information-for-Families.aspx>
- HealthyChildren.org
- Thư Viện Y Học Quốc Gia – MedlinePlus: Trisomy 21
<https://medlineplus.gov/genetics/condition/down-syndrome/Genetics>

Các Lựa Chọn Điều Trị

Mặc dù không có cách chữa khỏi bệnh Down; tuy nhiên, hầu hết những người mắc bệnh Down đều có thể sống một cuộc sống hạnh phúc và tích cực. Các tình trạng y tế, chẳng hạn như dị tật tim, có thể yêu cầu phẫu thuật chỉnh sửa hoặc kiểm soát bằng thuốc. Các dịch vụ trị liệu, chẳng hạn như liệu pháp ngôn ngữ, hoạt động chức năng và vật lý trị liệu, nên được áp dụng càng sớm càng tốt cho trẻ mắc hội chứng Down để hỗ trợ sự phát triển của trẻ. Các dịch vụ Can Thiệp Sớm ở giai đoạn sơ sinh sẽ đảm bảo các gia đình có được sự hỗ trợ cần thiết để thúc đẩy sự phát triển và sức khỏe của con mình, đồng thời sẽ cải thiện khả năng về thể chất và trí tuệ của trẻ.

Nguồn Lực Hỗ Trợ Dành Cho Các Gia Đình

Đường Dây Nóng về Chương Trình Cuộc Gọi Đầu Tiên và Trisomy 21

- Hiệp Hội Quốc Gia Về Hội Chứng Down (NDSC) cam kết xây dựng ý thức cộng đồng cho tất cả những người có quan ngại về hội chứng Down. Hiệp Hội Quốc Gia về Hội Chứng Down cung cấp thông tin về bất kỳ chủ đề nào liên quan đến hội chứng Down. Đồng thời, Hiệp Hội duy trì một danh mục để thúc đẩy mạng lưới kết nối giữa cha mẹ với cha mẹ và cha mẹ với chuyên gia.
(<http://www.ndsccenter.org>) Gọi đến số 1-800-232-6372 để biết thêm thông tin.

Các Dịch Vụ Hỗ Trợ

- Mạng Lưới Chẩn Đoán Hội Chứng Down (<http://www.dsdiagnosisnetwork.org/>) kết nối, hỗ trợ và cung cấp thông tin chính xác cho phụ huynh và các chuyên gia y tế.
- Tổ Chức The Arc của Mississippi (<https://www.arcms.org/>) là một tổ chức vận động cấp cơ sở cho công dân ở mọi lứa tuổi bị khuyết tật về nhận thức, trí tuệ và phát triển, và cả gia đình của họ. The Arc thúc đẩy phúc lợi và sự hòa nhập đầy đủ của các cá nhân bị khuyết tật về trí tuệ và phát triển, đồng thời cung cấp sự vận động và hỗ trợ cho gia đình.
- Hiệp Hội Người Khuyết Tật Mississippi (<http://www.msdisabilities.com/>) hỗ trợ nhu cầu của cộng đồng người khuyết tật/có nhu cầu đặc biệt của Mississippi thông qua các phương pháp tiếp cận sáng tạo
- Ban Medicaid của Mississippi cung cấp quyền tiếp cận bảo hiểm y tế cho trẻ em khuyết tật (<https://medicaid.ms.gov/medicaid-coverage/how-to-apply/>)

Trung Tâm Nguồn Lực Hỗ Trợ Hoặc Trung Tâm Thanh Toán Bù Trừ

- Tổ Chức Nguồn Lực Hỗ Trợ về Hội Chứng Down (DSRF) (<http://www.dsrf.org/information/medical-and-health-information/>) cung cấp các cơ hội giáo dục và sức khỏe cho trẻ em và thanh niên mắc hội chứng Down. Các chương trình của tổ chức dựa trên nghiên cứu can thiệp mới nhất và thực hành tối ưu và được điều chỉnh để phù hợp với nhu cầu của từng người học.

Các Tổ Chức Quốc Gia và Địa Phương

- Hiệp Hội Quốc Gia về Hội Chứng Down (<https://www.nads.org/>) hỗ trợ và vận động cộng đồng người mắc hội chứng Down bằng cách cung cấp các nguồn lực, chính sách và sự tham gia của cộng đồng.
- Hiệp Hội Trung Ương Mississippi về Hội Chứng Down (CMDSS) (<http://www.cmdss.org/>) khuyến khích về sức khỏe, nhận thức và sự chấp nhận của người dân Mississippi mắc hội chứng Down. CMDSS cũng cung cấp các dịch vụ hỗ trợ cho cha mẹ có con mắc hội chứng Down.
- Hiệp Hội Vịnh duyên hải Mexico của Mỹ về Hội Chứng Down (<https://gcdss.org/>) là một mạng lưới các gia đình và cá nhân mắc hội chứng Down thúc đẩy sự hòa nhập của các cá nhân mắc hội chứng Down.

Các Chương Trình Giáo Dục và Hỗ Trợ

- Trẻ Em và Thanh Thiếu Niên có Nhu Cầu Chăm Sóc Sức Khỏe Đặc Biệt (CYSHCN) (<https://msdh.ms.gov/msdhsite/ static/41,0,163.html>) cung cấp các dịch vụ Điều Phối Chăm Sóc cho trẻ em có nhu cầu chăm sóc sức khỏe đặc biệt từ sơ sinh đến 21 tuổi.
- Can Thiệp Sớm từ Những Bước Đầu Tiên (<https://msdh.ms.gov/msdhsite/ static/41,0,74.html>) cung cấp các dịch vụ và hỗ trợ theo Chương Trình Dịch Vụ Gia Đình Cá Nhân Hóa cho trẻ sơ sinh và trẻ tập đi chậm phát triển.

- Hệ Thống Quản Lý Nguy Cơ Cao Trong Chu Kỳ Sinh/Dịch Vụ cho Trẻ Sơ Sinh (PHRM/ISS) (<https://msdh.ms.gov/msdhsite/ static/41,0,106.html>) cung cấp quản lý trường hợp, nâng cao khả năng tiếp cận chăm sóc sức khỏe, hỗ trợ dinh dưỡng và tâm lý xã hội, thăm khám tại nhà và giáo dục sức khỏe cho phụ nữ mang thai có nguy cơ cao và trẻ nhỏ dưới một tuổi của họ.
- Trung Tâm PACER <https://www.pacer.org/about/howpacerhelps.asp> cung cấp hỗ trợ cá nhân, hội thảo, ấn phẩm và các nguồn lực hỗ trợ khác để giúp các gia đình đưa ra quyết định về giáo dục và các dịch vụ khác cho con họ hoặc thanh niên khuyết tật.

Nguồn Lực Hỗ Trợ dành cho Các Nhà Cung Cấp Dịch Vụ Chăm Sóc Sức Khỏe

Nguồn Lực Hỗ Trợ dành cho Các Nhà Cung Cấp đối với Trisomy 21

- TỜ THÔNG TIN – Trisomy 21 của Hiệp Hội Di Truyền Y Học Hoa Kỳ: Xét Nghiệm ADN Không Có Tế Bào Dương Tính. (<https://www.acmq.net/PDFLibrary/Trisomy-21.pdf>)
- Chẩn Đoán Trước Khi Sinh đối với Các Dị Tật Bẩm Sinh và Rối Loạn Di Truyền: Thực Hành Cần Thiết, Kỹ Thuật Không Xâm Lấn, Kỹ Thuật Xâm Lấn (<https://emedicine.medscape.com/article/1200683-overview>)
- Các nguồn lực hỗ trợ trên trang Medscape
 - Hội Chứng Down (<https://emedicine.medscape.com/article/943216-overview>)
 - Chẩn Đoán Chụp Chiếu Trước Khi Sinh về Hội Chứng Down (<https://emedicine.medscape.com/article/402863-overview>)
 - Chụp Chiếu Hội Chứng Down Sau Khi Sinh (<https://emedicine.medscape.com/article/408344-overview>)
- Tờ Thông Tin Về Sức Khỏe Răng Miệng dành cho Chuyên Gia Y Tế: Trẻ Em Mắc Hội Chứng Down (Trisomy 21) (https://dental.washington.edu/wp-content/media/sp_need_pdfs/Down-Medical.pdf)

Tư Vấn Sàng Lọc Trước Khi Sinh cho Các Gia Đình

- Các nguồn lực hỗ trợ của Trường Cao Đẳng Sản Phụ Khoa Hoa Kỳ
 - Các Xét Nghiệm Sàng Lọc Di Truyền Trước Khi Sinh (<https://www.acog.org/womens-health/faqs/prenatal-genetic-screening-tests>)
 - Rối Loạn Di Truyền (<https://www.acog.org/womens-health/faqs/genetic-disorders>)
 - Phác Đồ Xét Nghiệm Di Truyền Trước Khi Sinh (<https://www.acog.org/womens-health/infographics/prenatal-genetic-testing-chart>)
 - 3 Câu Hỏi Tự Hỏi Trước Khi Làm Xét Nghiệm Di Truyền Trước Khi Sinh (<https://www.acog.org/womens-health/experts-and-stories/the-latest/3-questions-to-ask-yourself-before-getting-prenatal-genetic-testing>)

Các Nguồn Tham Khảo Chung

- Học Viện Nhi Khoa Hoa Kỳ. Bull MJ và Ủy Ban Di Truyền Học. Giám Sát Sức Khỏe cho Trẻ Em Mắc Hội Chứng Down. Nhi Khoa 2011;128;393; DOI: 10.1542/peds.2011-1605; <https://pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/128/2/393.full.pdf>
- Dalrymple RA, Somerville LH, Hamza S, Matta N. Đánh giá mười lăm phút: Đánh giá một trẻ mắc trisomy 21 (hội chứng Down). Lưu Trữ Về Bệnh Thời Thơ Ấu: Giáo Dục Và Thực Hành Ngày 15 tháng 1 năm 2021:edpract-2020-319814. doi: 10.1136/archdischild-2020-319814. Xuất bản điện tử trước khi in. PMID: 33452013
- Glinianaia SV, Morris JK, Best KE, Santoro M, Coi A, Armaroli A, et al. (2020) Sự sống lâu dài của trẻ em sinh ra bị dị tật bẩm sinh: Một đánh giá có hệ thống và phân tích tổng hợp các nghiên cứu dựa trên dân số. PLoS Med 17(9): e1003356.

<https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1003356>;

<https://journals.plos.org/plosmedicine/article?id=10.1371/journal.pmed.1003356>

- Kirby RS. Tỷ lệ mắc các dị tật bẩm sinh chủ yếu được lựa chọn ở Hoa Kỳ. Hội Thảo về Cận Sinh. Tháng 10 năm 2017;41(6):338-344. doi: 10.1053/j.semperi.2017.07.004. PMID: 29037343.
- Lantin-Hermoso MR, Berger S, Bhatt AB, Richerson JE, Morrow R, Freed MD, Beekman RH. Chăm Sóc Trẻ bị Bệnh Tim Bẩm Sinh tại Nhà Y Tế Chính của Trẻ. Nhi Khoa 2017;140(5);e20172607; DOI: <https://doi.org/10.1542/peds.2017-2607>
- Lee CF, Lee CH, Hsueh WY, Lin MT, Kang KT. Tỷ lệ mắc chứng ngưng thở khi ngủ do tắc nghẽn ở trẻ em mắc hội chứng Down: một phân tích tổng hợp. Tạp Chí Y Học Giác Ngủ Lâm Sàng năm 2018;14(5):867–875; <https://jcsm.aasm.org/doi/pdf/10.5664/jcsm.7126>
- Lipkin, P.H., Okamoto, J., và Hội Đồng về Trẻ Em Khuyết Tật và Hội Đồng Y Tế Học Đường. Đạo Luật Giáo Dục Người Khuyết Tật (IDEA) dành cho Trẻ Em Có Nhu Cầu Giáo Dục Đặc Biệt. Nhi Khoa 2015;136;e1650. DOI: 10.1542/peds.2015-3409; <https://pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/136/6/e1650.full.pdf>
- Rodrigues M, Nunes J, Figueiredo S, Martins de Campos A, Geraldo AF. Đánh giá hình ảnh thần kinh về hội chứng Down: một đánh giá qua hình ảnh. *Insights Imaging*. 2019;10(1):52. Xuất bản ngày 20 tháng 5 năm 2019. doi:10.1186/s13244-019-0729-3; <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6527671/>
- Santoro JD, Pagarkar D, Chu DT, Rosso M, Paulsen KC, Levitt P, Rafii MS. Các biến chứng thần kinh của hội chứng Down: một đánh giá có hệ thống. Tạp Chí Thần Kinh Học. Ngày 12 tháng 9 năm 2020. doi: 10.1007/s00415-020-10179-w. Xuất bản điện tử trước khi in. PMID: 32920658.



MISSISSIPPI STATE DEPARTMENT OF HEALTH