pennsylvania
DEPARTMENT OF HEALTH

HỘI CHỨNG DOWN - GIÁO DỤC CHO NGƯỜI MANG THAI/SAU KHI SINH CON

Hội chứng Down là gì?

Hội chứng Down (bệnh Down) là căn bệnh rối loạn nhiễm sắc thể do di truyền, xảy ra ở khoảng một trong số mỗi 380 trường hợp sinh con còn sống.

Các thông tin căn bản về nhiễm sắc thể của bệnh Down là gì?

Gen di truyền của bản sao nhiễm sắc thể 21 phụ thêm quyết định tất cả các đặc điểm liên quan tới bệnh Down. Thông thường, mỗi tế bào ở người có chứa 23 cặp nhiễm sắc thể khác nhau. Mỗi nhiễm sắc thể mang gen di truyền, đây là các gen cần cho sự phát triển và duy trì cơ thể chúng ta. Vào thời điểm thụ thai, ta được di truyền 23 nhiễm sắc thể từ người mẹ (qua tế bào trứng) và 23 nhiễm sắc thể từ người cha (qua tế bào tinh trùng).

Tuy nhiên, đôi khi ta còn được di truyền thêm một nhiễm sắc thể từ cha hoặc mẹ. Ở người mắc bệnh bệnh Down, phần lớn là di truyền hai bản sao nhiễm sắc thể 21 từ người mẹ và một nhiễm sắc thể 21 từ người cha, với tổng cộng là ba nhiễm sắc thể 21. Vì bệnh Down là do di truyền ba nhiễm sắc thể 21, nên căn bệnh này còn được gọi là bệnh ba nhiễm sắc thể 21. Khoảng 95 phần trăm số người mắc bệnh Down được di truyền thêm một nhiễm sắc thể 21 trọn vẹn.

Các yếu tố có thể gây nguy cơ thụ thai mắc bệnh Down là gì?

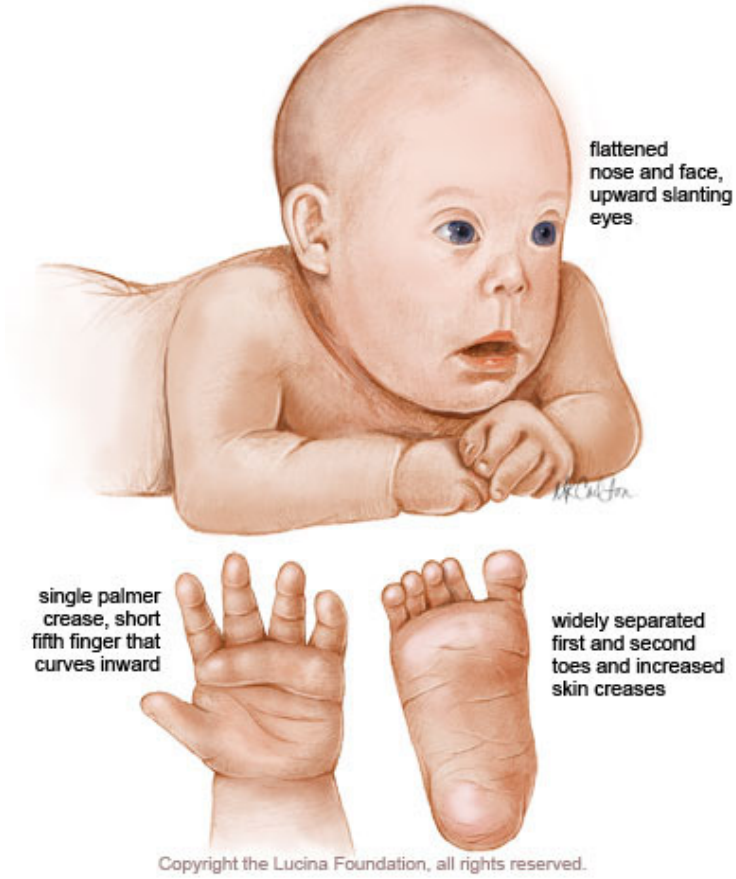
Yếu tố nguy cơ thường gặp duy nhất là người mẹ sinh con khi đã luống tuổi. Vào thời điểm thụ thai, người mẹ càng đứng tuổi thì nguy cơ sinh con mắc bệnh Down càng cao.

Nguy cơ những bậc cha mẹ từng thụ thai con mắc bệnh Down sẽ thụ thai đứa con khác cũng mắc bệnh Down là nhiều hơn 1 phần trăm. Nếu người cha hoặc mẹ có đột biến chuyển đoạn nhiễm sắc thể 21 thì nguy cơ này càng cao. Phụ nữ mắc bệnh Down có 50 phần trăm nguy cơ mang thai con mắc bệnh Down. Nếu người cha mắc bệnh Down, nguy cơ thụ thai đứa con mắc bệnh Down cũng tăng.

Các đặc điểm và triệu chứng của bệnh Down là gì?

Mặc dù mức độ nghiêm trọng của bệnh Down thường là từ nhẹ tới nặng, đa số những người mắc bệnh Down đều có những đặc điểm cơ thể rất phổ biến. Những đặc điểm đó là:

- mặt và mũi dẹt, cổ ngắn, miệng nhỏ, đôi khi có lưỡi lớn thè ra ngoài, tai nhỏ, mắt xếch, có thể có một vùng da nhỏ gập lại ở khoé mắt;
- các đốm trắng (hay còn gọi là các đốm Brushfield) trong phần màu của mắt (mống mắt);
- bàn tay ngắn và rộng với các ngón ngắn và có một vạch trong lòng bàn tay, ngón chân thứ nhất và thứ hai tõe rộng, trên da có nhiều vạch;
- cơ bắp não và gân lỏng lẻo; và



- chậm phát triển, chiều cao thấp hơn trung bình, không thể đọc, không đạt được các mốc phát triển.

Còn suy giảm nhận thức ở người mắc bệnh Down là như thế nào?

Bệnh Down là nguyên nhân hàng đầu gây suy giảm nhận thức (các vấn đề về tư duy và tiếp thu). Phát triển nhận thức thường chậm, và tất cả những người mắc bệnh Down đều khó tiếp thu ở mức độ từ nhẹ tới nặng, suốt cuộc đời. Không biết rõ được là nhiễm sắc thể 21 di truyền thêm có gây suy giảm nhận thức hay không. Não của người mắc bệnh Down thường nhỏ, và các nhà khoa học đã tìm thấy các biến đổi về cấu trúc và chức năng của một số vùng trong não, chẳng hạn như vùng đồi thị và tiểu não. Bị ảnh hưởng nhiều nhất là vùng đồi thị. Đây là vùng kiểm soát nhận thức và trí nhớ. Các nhà khoa học đang sử dụng các cuộc nghiên cứu ở người và các mẫu động vật có bệnh Down để tìm ra các loại gen di truyền đặc trưng của nhiễm sắc thể 21 bổ sung dẫn tới nhiều dạng suy giảm nhận thức.

Các chứng bệnh khác liên quan tới bệnh Down là gì?

Bệnh tim: Ngoài khiếm khuyết về nhận thức, các chứng bệnh thường gặp nhất liên quan tới bệnh Down là dị tật tim bẩm sinh. Khoảng một nửa số người mắc bệnh Down có bệnh tim bẩm sinh khi chào đời. Một số em bé cần được giải phẫu ngay sau khi chào đời để khắc phục các dị tật này.

Bệnh về đường tiêu hóa: Các chứng bệnh về đường tiêu hóa cũng thường liên quan tới bệnh Down, đặc biệt là teo thực quản, rò khí thực quản, tắc tá tràng, phì đại tràng, và tắc hậu môn. Những người mắc bệnh Down dễ có nguy cơ mắc bệnh loét bao tử hơn. Đôi khi cần phải giải phẫu để khắc phục các vấn đề này.

Ung thư: Một số dạng ung thư thường hay gặp hơn ở người mắc bệnh Down, chẳng hạn như bệnh bạch huyết cầu cấp tính (một dạng ung thư máu), bệnh bạch cầu tủy bào và ung thư tinh hoàn. Tuy nhiên, khối u rắn lại hiếm khi xuất hiện ở nhóm này.

Các chứng bện khác là: suy giảm thính giác, thường xuyên nhiễm trùng tai, thiểu năng tuyến giáp, cột sống vùng cổ không ổn định, khiếm thị, ngừng thở khi ngủ, mập phì, táo bón, co giật ở trẻ sơ sinh, co giật, thiểu năng trí tuệ và bệnh Alzheimer khởi phát sớm.

Khoảng một nửa số người mắc bệnh Down cũng mắc các chứng bệnh khác về tâm thần hoặc hành vi, chẳng hạn như bệnh tự kỷ, bệnh quá hiếu động và thiếu tập trung chú ý (ADHD), trầm cảm, các chứng rối loạn cử động rập khuôn và rối loạn ám ảnh ép buộc.

Hội chứng Down được kiểm soát như thế nào?

Mặc dù bệnh Down được biết là do di truyền, không có cách gì chữa khỏi căn bệnh này. Nhờ công nghệ phát triển, các nhà khoa học đang dần hiểu được những gen di truyền nào trong ba bản sao nhiễm sắc thể quyết định các đặc điểm đặc trưng của bệnh Down. Tuy nhiên sẽ mất nhiều năm để hiểu được đầy đủ vai trò phức tạp giữa các gen di truyền khác nhau đó. Phần lớn hoạt động nghiên cứu cho tới nay chú trọng tìm hiểu các nguyên nhân gây khiếm khuyết nhận thức ở người mắc bệnh Down và tìm ra các liệu pháp khả thi có thể giúp cải thiện khả năng tiếp thu kiến thức.

Một số người cần giải phẫu chữa dị tật về tim, các chứng bệnh về đường tiêu hóa và các vấn đề sức khỏe khác. Nên lấy hẹn đi khám sức khỏe tổng quát thường xuyên để dò tìm các chứng bệnh khác, chẳng hạn như khiếm thị, nhiễm trùng tai, suy giảm thính giác, thiểu năng tuyến giáp, mập phì và các chứng bệnh khác.

Còn vấn đề giáo dục và can thiệp sớm đối với bệnh Down thì sao?

Cũng như với tất cả các em bé, điều rất quan trọng là cần khuyến khích và giáo dục trẻ em mắc bệnh Down ngay từ khi còn sơ sinh. Nhiều cộng đồng có các chương trình dành cho trẻ nhỏ có nhu cầu đặc biệt. Các chương trình can thiệp sớm, bao gồm cả vật lý trị liệu, trị liệu bằng phương pháp vận động và trị liệu nói, có thể rất hữu ích.

Còn nhu cầu của trẻ sơ sinh và trẻ em ở lứa tuổi mầm non mắc bệnh Down thì sao?

Cũng giống như tất cả các trẻ em, một môi trường an toàn và hỗ trợ sẽ rất có lợi cho việc tiếp thu và học hỏi ở trẻ em mắc bệnh Down. Việc hòa nhập vào cuộc sống gia đình, cộng đồng và môi trường giáo dục mầm non sẽ giúp trẻ em phát triển hết khả năng.

Mặc dù phát triển xã hội và nhận thức xã hội thường khá tốt, tình trạng phát triển ở những lãnh vực khác như kỹ năng vận động, nói và ngôn ngữ thường chậm. Nhiều trẻ em mắc bệnh Down cuối cùng cũng đạt được phần lớn các mốc phát triển, tuy nhiên các khó khăn về nhận thức ở mức độ nhẹ tới nặng sẽ theo các em suốt cuộc đời.

Trẻ em mắc bệnh Down thường dễ mắc bệnh và các vấn đề về khiếm thanh và khiếm thính hơn. Điều đó có thể khiến đứa trẻ gặp khó khăn về tiếp thu kiến thức. Đi khám sức khỏe tổng quát đều đặn là rất quan trọng. Một số trẻ em có thể bị chậm phát triển nhiều hơn. Nguyên nhân có thể là do các em cũng có chứng bệnh tâm thần hoặc các chứng bệnh y khoa khác, chẳng hạn như co giật, tự kỷ hoặc ADHD.

NGUỒN TRỢ GIÚP:

1. National Down Syndrome Society - http://www.ndss.org/
2. National Down Syndrome Congress - http://www.ndsccenter.org
3. March of Dimes – http://marchofdimes.com
4. Các trung tâm kiểm soát dịch bệnh - http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html
5. Viện nhi khoa Hoa kỳ – http://www.aap.org
6. PA Special Kids Network **-** http://www.health.state.pa.us/skn
7. Sở Giáo Dục PA – http://www.pde.state.pa.us/portal/server.pt/community/pennsylvania_department_of_education/7237
8. Sở Y Tế PA - http://www.helpinpa.state.pa.us/HelpInPA/agencysearch.aspx