

Đột biến sinh tam bội thể 21

Ts. Bs. Ngô Minh Xuân

Khoa Sinh – Bệnh viện T D

Tam bội thể 21 hoặc hội chứng DOWN

- Các mô tả tiên căn hội chứng này có từ thế kỷ 19.
- Nguồn gốc nhiễm sắc thể được chứng minh vào năm 1959 bởi các bác sĩ Raymond TURPIN, Jérôme LEJEUNE et Marthe GAUTIER
- 3 nhiễm sắc thể (NST) 21 thay vì 2
- Hầu như luôn luôn là toàn bộ NST 21,
- Hiếm hơn là một phần NST trong bộ nhiễm sắc thể tam bội thể một phần
- Số hiện diện của 3 nhiễm sắc thể 21 này có những hậu quả nghiêm trọng không thể tiên đoán cá nhân.
- Tam bội thể 21 không phải là bệnh lý.
- Việc chẩn đoán dựa trên làm nhiễm sắc thể (caryotype), nghĩa là nghiên cứu về NST.
- Xét nghiệm này thường chỉ nên sử dụng bằng cách lấy máu hoặc lympho bào để cấy.

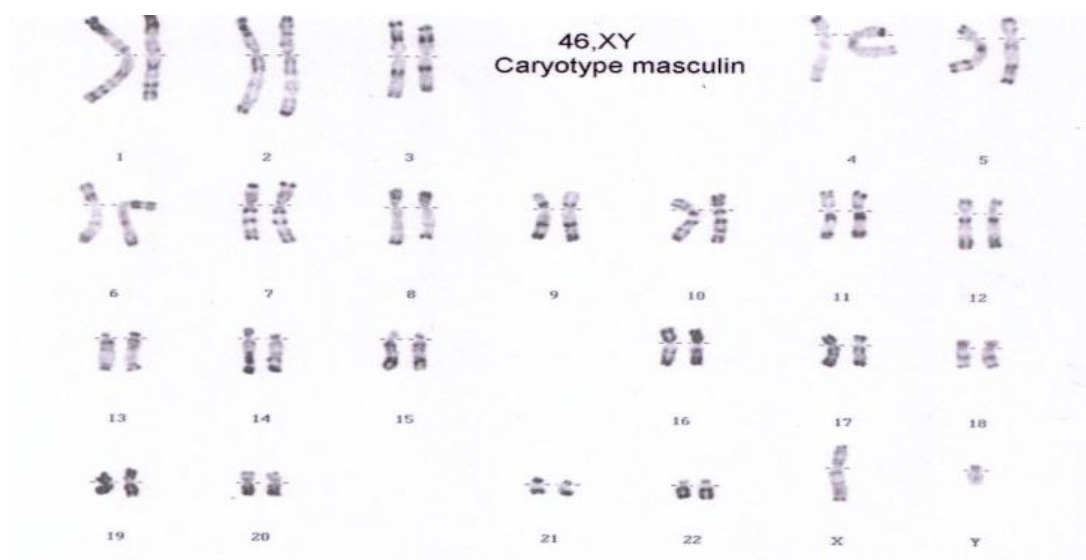
Số lượng tinh trùng và trứng

$23 \text{ NST (c a b)} + 23 \text{ NST (c a m)} = 46 \text{ NST}$ (đối với cá thể bình thường)

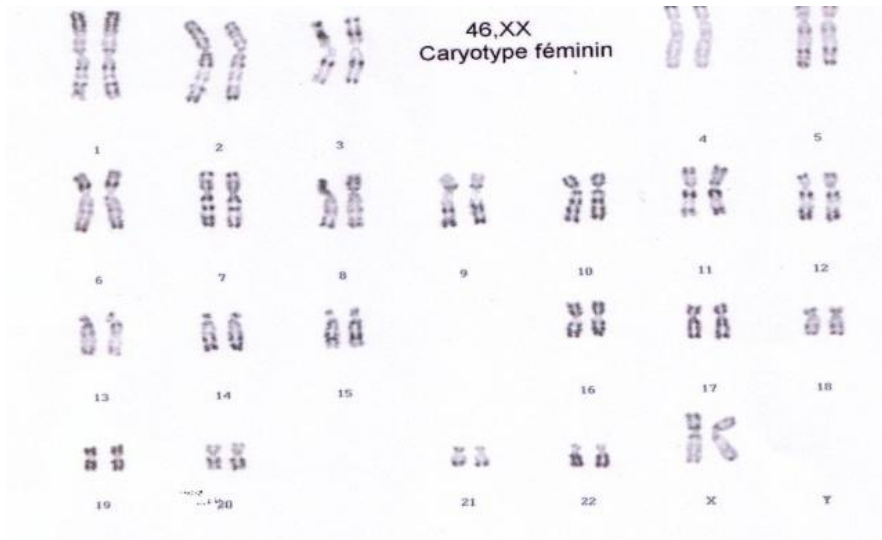
(2 NST XX nữ, một X và một Y nam)

* trứng và tinh trùng là các tế bào cá thể duy nhất có chứa 23 NST

NST nam bình thường



NST n bình th ng

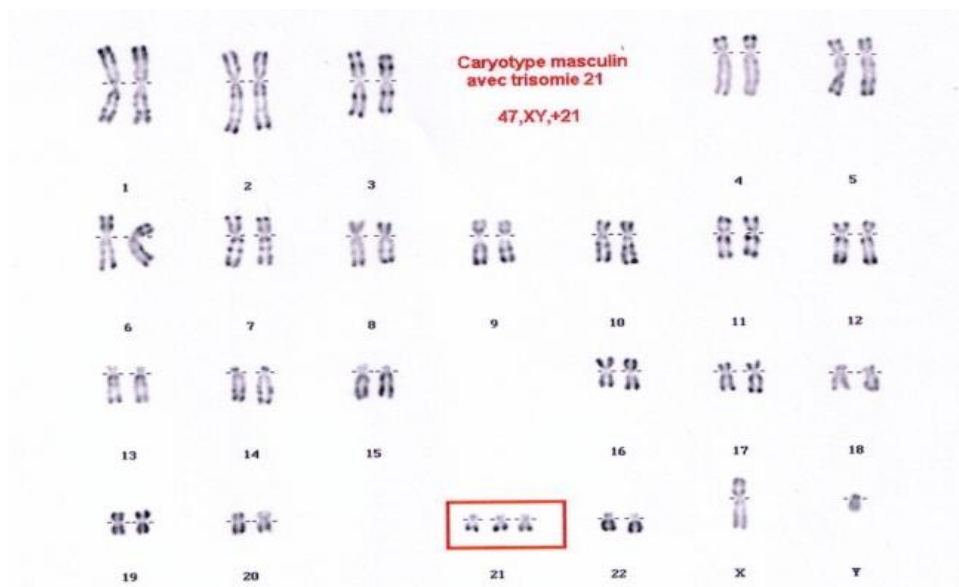


Tam b i th 21 t do

ó là vào lúc hình thành tr ng ho c tinh trùng và vì th tr c khi th tinh mà t o ra sai sót v gen là nguyên nhân trong 95% c a tam b i th 21.

Tr ng ho c tinh trùng : 24 NST (23 + 1)

NST nam c a tam b i th 21 t do



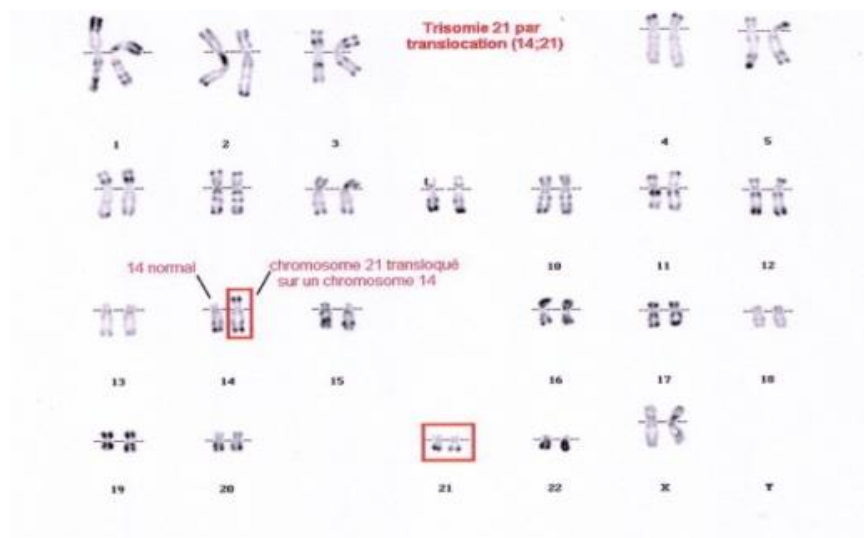
Tam bội thể 21 nguyên thể và tam bội thể 21 thể khảm

Tam bội thể 21 nguyên thể: tất cả các tế bào có 47 NST.

Tam bội thể 21 thể khảm: vài tế bào có 47 NST và vài tế bào khác có 46 NST. Tất cả các tế bào có 47 NST thay đổi tùy theo mô cơ thể.

Tam bội thể 21 bất thường

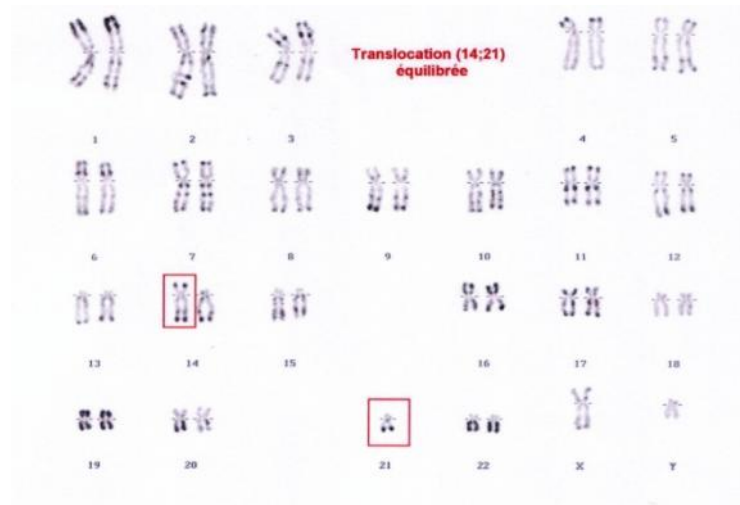
5% các trường hợp tam bội thể 21: NST 21 bất thường không thể do nguyên thể chuyển vị hoặc bất thường của NST khác (14,13).



Tam bội thể 21 bất thường

Trong phân tích các trường hợp chuyển vị có thể ảnh hưởng đến số lượng NST trong 2 bộ nhiễm sắc thể. Trường hợp này có 2 NST 21, nhưng một trong các NST chuyển vị trên 1 NST khác. Nó là nguyên thể mang một số nhiễm sắc thể cân bằng.

S chuyển vị cân bằng (bình thường)



Một số chủng như sau nào đó tăng nguy cơ có một trẻ mang tam bội thể 21.

Nếu người này truyền NST 21 của họ và NST chuyển vị, người phối ngẫu khác gì đó cũng cho 1 NST 21, khả năng sinh ra là người có mang tam bội thể 21.

Nhưng cặp này có thể có con không bị tam bội thể 21.

Tam bội thể 21 mất phần

Trong trường hợp, một sai sót về gen học một chủng như sau NST cân bằng bị mất một phần có thể dẫn đến một tam bội thể 21 mất phần: chỉ mất phần của NST là thừa. Trẻ mang tam bội thể 21 mất phần chỉ biểu hiện một vài dấu hiệu của tam bội thể mà tùy thuộc vào số NST thừa.

Hệ nguy cơ

Nguy cơ có một trẻ mang tam bội thể 21 tăng theo tuổi của mẹ:

1/1500 - 20 tuổi

1/1000 - 30 tuổi

1/400 - 35 tuổi

1/187 - 38 tuổi

1/100 - 40 tuổi

1/28 - 50 tuổi

Tham vấn và di truyền

Cặp vợ chồng có một đứa con mang tam bội thể 21 phải hỏi ý kiến tham vấn và di truyền:

- Gi i thích ngu n g c sai sót trong tr ãng h p tam b i th t do
- ãng nghiên c u v NST (làm caryotype) cho t t c các tr ãng h p tam b i th b i s chuy n v
- Làm ch n oán ti n s n trong tr ãng h p mang thai m i
- c p n câu h i v ch m sóc tr

Các h u qu c a tam b i th 21

Quan tr ãng :

Chúng thay i tùy vào ng i này hay ng i khác và không nh t thi t ph i hi n di n h t.

Vài c i m th ch t nào ó cho n t ãng r ãng t t c các ng i b tam b i th 21 u gi ãng nhau. Chúng chia s các i m chung nh ãng c ãng có nh ãng i m gi ãng v i cha m c a h và các thành viên khác c a gia ãng c a h .

- + Gi m tr ãng l c c và t ãng s ãng ãng dây ch ãng
- + M t tròn, g c m i t t, m t x ch
- + Tay và chân nh , n p gan bàn tay ch có trong 60% các tr ãng h p
- + D t t b m sinh tim m ch (40% các tr ãng h p)
- + D t t b m sinh h tiêu hóa và th n (hi m h n)
- + c th y tinh th b m sinh (khám nghi m m t)
- + Chi u cao vào lúc sanh bình th ãng, chi u cao cu i cùng th p h n bình th ãng
- + Ch m phát tri n tâm th n v n ãng (theo ãng)
- + Suy gi m trí thông minh thay i (v n gen + môi tr ãng – giáo d c - h c ãng - k ho ch cu c s ãng)
- + Các v n thu c men

Các v n thu c men

- + B nh nhi m khu n (Tai m i h ãng)
- + V n v th giác (c n th , lé, vi n th). B nh c th y tinh th xu t hi n s m
- + i c (viêm tai l p i l p l i)
- + B nh lý th n kinh (ãng kinh)
- + B nh t m i n (suy giám, b t dung n p gluten, ti u ãng)
- + Ng ãng th khi ãng có ngu n g c t c ãng ãng h o c trung ãng
- + B nh tim vào tu i tr ãng thành
- + V n v r ãng
- + Trào ãng c d ãng - th c qu n
- + Ung th : ung th máu (leucémies)...
- + V n x ãng kh p : kh p b n l ch m c , c t s ãng
- + B nh Alzheimer

Theo cùng và ch m sóc tr ãnh mang tam b i th 21



Chẩn đoán tiền sản

Bất thường về gen trong gia đình, mẹ từng mang thai 21.

Tuổi cao

Du hiu kêu gọi siêu âm

« Triple test » định tính

Chẩn đoán vào lúc sanh nếu suy đoán

Thông báo chẩn đoán

Chẩn đoán phôi luôn có khả năng nhai NST.

Thông báo gây nên tình trạng chờ đợi bất m. Điều quan trọng là cho mẹ các bản báo cáo tin cậy để mẹ tránh bị lo lắng và mất lòng tin.

Các cơ quan phù hợp (khoa chẩn đoán/CAMSP) mang lại

- Sự lắng nghe
- Các lời khuyên
- Thông tin
- Chăm sóc

Khoa giáo dục

Bắt đầu hành khoa giáo dục các thành viên khác nhau về các lý do tâm thần, thu nhập và thông tin.

Bên cạnh đó, các bác sĩ, người theo dõi bệnh gia đình và khoa chẩn đoán phù hợp như tư vấn viên.

Các mục tiêu chung của việc chẩn đoán là: giáo dục, chăm sóc và xã hội hóa.

Đón tiếp

Thành lập các chuyên viên và/hoặc bệnh nhân.

Sắp xếp lần đầu tiên cho phép gia đình tham gia hành trình chăm sóc khi thông báo, sự chăm sóc và các mối lo lắng.

Các chuyên viên mang lại sự lắng nghe, và một cái nhìn tích cực và làm tăng giá trị cho mối tương tác giữa gia đình và nó.

Sự giáo dục

Lòng tin phát triển tâm thần và nuôi dưỡng trẻ từ các khía cạnh y học trong

lĩnh vực giáo dục sớm.

Nó khai thông trên mặt kế hoạch cá nhân. Kế hoạch này sẽ tiến triển theo thời gian tùy vào các tác động về các mục tiêu có thể xét lại vào kế hoạch ngắn, trung bình và dài hạn



S theo cùng trẻ và gia đình

Giúp trẻ xây dựng niềm tin phát triển hài hòa nhất có thể.

Tránh sự tích lũy chấn thương và kinh nghiệm thất bại.

Xây dựng nền tảng vững chắc cho sự phát triển về sau trong các lĩnh vực tâm thần vận động, xã hội hóa và sự giao tiếp.

Thúc đẩy tính tò mò của bé.



Tài liệu tham khảo

« *La prise en charge psychomotrice du nourrisson et du jeune enfant* »

James RIVIERE – SOLAL éditeur

« *Mon bébé – Naissance prématurée, développement lent ou pathologique, ou simplement bébé particulier* »

Monika ALY – SPRINGER édition

La Trisomie 21 - Fait 21

