

# HỘI THẢO SƠ SINH HỌC

Thứ 3 ngày 11 tháng 3 năm 2008

## 1 Nhắc lại về dịch tể học:

### 1.1. Bệnh nguyên các tàn tật ở trẻ em:

#### Nguồn gốc trước sinh: 20-25%

- . Các bất thường về hình thái
- . Rối loạn nhiễm sắc thể
- . Bất thường về gen

#### Nguồn gốc chu sinh: 55-75%

Giai đoạn chu sinh kể từ 22 tuần thai đến 28 ngày sau sanh

- . Kém thích ứng với đời sống ngoài tử cung
- . Non tháng
- . Các nguyên nhân gây thiếu oxy-máu cục bộ.
- . Các tình trạng xuất huyết não.
- . Nhiễm trùng sơ sinh.
- . Vàng da

#### Nguồn gốc sau sanh: 5-10%

- . Chấn thương
- . Nhiễm trùng
- . U bướu

### 1.2. Dị tật sơ sinh

- . 2,4% các trẻ sơ sinh có dị tật.
- . 0,7/100 trẻ sơ sinh có hội chứng đa dị tật.
- . Chú ý: một đứa trẻ mang các bất thường trong phát triển phôi thai thường có biểu hiện suy thai cấp và kém đáp ứng với đời sống ngoài tử cung.

## 2. Một vài định nghĩa:

#### . Các di tật:

Dị tật là do sự thành lập bất thường của mô ngay từ đầu gây ra một hoặc nhiều khiếm khuyết về giải phẫu học.

#### . Các di dạng:

Do sự gò bó bất thường đối với một mô bình thường: ví dụ tình trạng thiếu ối, tư thế bào thai bất thường, dị dạng tử cung...

. Các gián đoạn phát triển - 'dysruption'

Do sự gián đoạn và/hoặc sự phá hủy mô bình thường bởi tiến trình mạch máu, do nhiễm trùng hoặc do cơ học (dây chằng dịch ối).

. Loạn sản:

Do sự tổ chức bất thường của các tế bào trong một mô bình thường (ví dụ như các bất thường trong di trú của nơ ron thần kinh – migration neuronale).

**Nhờ các định nghĩa này, việc quan sát một hoặc nhiều bất thường về hình thái ở trẻ sơ sinh phải ngay sau sanh giúp:**

\_ Phân biệt:

. Dị tật: bất thường về cấu trúc có nguồn gốc trước sanh

. Dị dạng: do các yếu tố cơ học

. Tìm kiếm có các dị tật có liên quan đến một hoặc nhiều cơ quan và chúng có liên quan đến nhau hay không.

. Tìm bệnh nguyên.

\_ Bất thường nhiễm sắc thể

\_ Đột biến gen

\_ Môi trường có thể gây ung thư

\_ Cho một tiên lượng

\_ Đề nghị một chiến lược ngay từ nhà bảo sanh nhằm:

. Đối với bé: chăm sóc y khoa

. Đối với gia đình: hướng dẫn cha mẹ.

**3. Các tình huống phát hiện hội chứng dị tật:**

Ba tình huống lớn cho phép chẩn đoán dị tật bẩm sinh:

*3.1. Trước sanh*

Siêu âm có hệ thống được thực hiện trong thai kỳ có thể cho phép phát hiện một hội chứng dị tật.

Phát hiện một hội chứng dị tật trước sanh cho phép:

. Điều tra nguyên nhân

Tiền sử gia đình: cây phả hệ

Tiền sử thai nghén: chất độc, thuốc, nhiễm trùng...

Siêu âm hình thái lặp đi lặp lại

Chọc ối, nhiễm sắc thể đồ và điều tra di truyền chuyên biệt.

. Tiên lượng sống còn:

Có phải đề nghị chấm dứt thai kì trong trường hợp có dị tật nghiêm trọng hay không?

Có phải lên chương trình gây sanh non hay không?

Có cần duy trì thai kì đến tận ngày dự sanh và cho tổ chức sanh trong điều kiện tốt nhất hay không?

### 3.2. Vào lúc sanh:

Có thể có 3 tình huống:

. Đưa bé tử vong ngay sau sanh hoặc những giờ đầu sau sanh:

Đề nghị làm tử thiết và bảng tổng kê sau tử vong

. Trẻ có biểu hiện sinh tồn suy sụp từ ngay sau sanh.

Vấn đề y đức: có cần kéo dài hồi sức sơ sinh hay không?

. Trẻ sơ sinh có thể sống được và ổn định:

- Thăm khám lâm sàng toàn diện nhằm:

Ghi nhận các số liệu hằng tháng (so sanh với các bảng tham chiếu)

Mô tả một cách chính xác các dị tật thấy được

Tìm các bệnh lý kết hợp

Các dị tật không thấy được.

Các biến chứng về chuyển hóa...

- Tổng kê cận lâm sàng được sắp xếp nhằm chẩn đoán và tiên lượng:

Sinh học

Chẩn đoán hình ảnh

Gen học

Thăm khám chuyên khoa

### 3.3. Sau sanh

Đôi khi, hội chứng dị tật chỉ có thể khẳng định được sau sanh:

. Ở trẻ non tháng, các dị tật không phải lúc nào cũng rõ ràng lúc sanh

. Một vài dị tật nội tạng chỉ được phát hiện sau sanh:

Tim bẩm sinh

Dị tật phổi

Dị tật não...

. Ưu tiên hồi sức cho trẻ trước khi quan sát các dị tật.

. Làm thêm tổng kê bổ sung cho các dị tật nội tạng phối hợp sau đó.

## 4. Chiến lược ngay sau sanh ở một trẻ có bệnh cảnh dị dạng

### 4.1. Lượng giá lâm sàng khởi đầu:

Dù các xét nghiệm cận lâm sàng ngày càng nhiều, nhưng việc thăm khám lâm sàng vẫn là thì đầu tiên không thể thiếu được.

Giúp để chọn lựa:

- . Các khám nghiệm nhằm để tiên lượng
- . Các khám nghiệm nhằm vào hình thái học
- . Các khám nghiệm nhằm tìm nguyên nhân

Phải dựa trên một bệnh cảnh chu sinh

Đôi khi tình trạng lâm sàng ban đầu trầm trọng và tiên lượng tức thời không chắc chắn.

Bệnh cảnh lâm sàng ban đầu có thể sai lệch do độ trầm trọng về lâm sàng như:

- . Suy thai cấp
- . Sinh cực non.

#### 4.1.1. Tiền sử bệnh

Tập hợp càng nhiều thông tin càng tốt:

- Tiền sử gia đình: có những trường hợp khác giống như vậy không?
- Tiến triển của thai nghén
- Theo dõi về siêu âm
- Sự tăng trưởng của phôi thai
- Các điều kiện sanh đẻ
- Cây phả hệ

#### 4.1.2. Khám lâm sàng lúc đầu

- . Cho phép tập hợp các bất thường thấy được và không thấy được thành 1 tập hợp chặt chẽ để định hướng đến việc chọn lựa khám nghiệm bổ xung và gợi ý đến 1 bệnh lý đã được biết.
- . Càng hoàn chỉnh càng tốt:
  - Những bất thường nhỏ
  - Những bất thường lớn
- . Phải được mô tả chính xác và viết trong một tài liệu
- . Các đo đạc được so sánh với các thành viên khác trong gia đình như
  - cân nặng
  - chiều dài
  - vòng đầu
- . Các dị tật phải được tìm kiếm ở tất cả các phần thấy được của cơ thể như
  - Vùng đầu mặt
  - Chân tay và đầu chi
  - Thân mình...
- . Khám nội tạng để tìm các bất thường phối hợp.

Nghe tim

Khám tai mũi họng

Khám mắt

Lượng về thần kinh...

. Chụp hình lại trẻ, nếu được thì bằng máy kĩ thuật số nhằm trao đổi với ngân hàng dữ liệu và các forum y khoa.

. Trên internet ngày nay có nhiều trang quốc tế chuyên biệt trong vấn đề dị tật bẩm sinh.

**Khám nghiệm lâm sàng khởi đầu phân tích tập hợp các phần thấy được của cơ thể bằng cách nhấn mạnh trên:**

. Vùng đầu mắt mắt: xem đính kèm

. Các chi:

Bàn tay và các ngón tay: số lượng, hình dáng, có dính hay không (tật dính ngón)...

Chân (T18) và các ngón chân

Bớt trên da

Chỉ tay

Chỉ gian đốt ngón tay

. Hiện bộ (phanère)

Da

Các vết rạn (Marfan)

Các chấm cà phê sữa (Recklinghausen)

Các chấm mất sắc tố da (Bourneville)

Tóc:

. Vị trí mọc (Turner, Noonan)

. Dạng tóc (Hurler)

Móng

. Cơ quan sinh dục ngoài:

Bất phân định giới tính

Tinh hoàn ẩn (Willy-Prader)

. Ngực:

Khoảng gian núm vú (Noonan)...

**Khám đầu mặt lúc sanh:**

Việc khám nghiệm phải nghiêm ngặt, có hệ thống, toàn diện và phân tích.

Siêu âm tiền sản đôi khi cho phép chẩn đoán sớm các bất thường vùng mặt, có thể dẫn đến việc chấm dứt thai kỳ.

Quan sát kỹ càng các bất thường hình thái ở mặt có thể cho phép định hướng nguyên nhân và mang lại các dữ kiện để định hướng điều tra về gen (nhiễm sắc thể đồ).

Việc khám nghiệm ngay sau sanh đôi khi khó khăn: phải tái khám sau vài ngày. Bởi vì các bất thường quan sát được lúc sanh có thể thoái triển (các dạng biến đổi bình thường). Mặt khác các bất thường có thể xuất hiện rõ ràng hơn.

### .So:

Vòng đầu: tật đầu nhỏ và tật đầu to

Hình thái của sọ: bướu vùng trán, búi chẩm

Khe khớp sọ và các thóp: tật hẹp sọ

### .Tầng trên

- Trán

- Vùng mọc tóc

- Mắt

Lông mi và lông mày: hội chứng Cornelia de Lange

Khe mắt: bệnh sụp mi, hẹp mi mắt – qui đầu... 22q11

Hai mắt xa nhau

Hai mắt xa nhau: hội chứng tiếng mèo kêu

Hai mắt gần nhau: vô sọ

Nếp quạt ở mắt: T21

Nhãn cầu

Khuyết móng mắt: hội chứng CHARGE

Mắt lồi: bệnh hẹp sọ Cruzon

Tật nhãn cầu nhỏ

### .Tầng giữa:

Mũi:

Gốc mũi xẹp: bất sản sụn mũi

Mũi nhọn: nhất nhánh nhỏ 4p

Mũi mỏ chim: tật lùn Seckel

Đỉnh mũi 'tròn' hội chứng: lông - mũi - hầu

Mũi lộn ra ngoài: như ổ cắm điện: hội chứng Rubensein-Taybi

Môi:

Môi dày: hội chứng Williams-Beuren

Môi mỏng: ngộ độc thai do rượu ( nhân trung dài)

Lưỡi:

Tật lưỡi to: Hội chứng Wiedeman – Beckwith

Tật tụt lưỡi: Hội chứng Pierre – Robin

Khoang miệng:

Chê vòm hầu: T 13

Khẩu cái.....: nhiều hội chứng

Tai:

Lòi cầu: Hội chứng Goldenhar

Các dạng sụn tai: HC Francescetti

Điếc: HC Holt – Oram

Tàng dưới:

Cằm:

Cằm nhỏ: hội chứng Pierre – Robin

Cằm nhô

Cổ: Bòm mỡ ( Pterygium coli): HC Turner, Noonan

#### 4.2. Các khám nghiệm bổ sung:

##### 4.2.1. Các khám nghiệm nhằm tiên lượng:

Đôi khi bệnh trầm trọng và tiên lượng không chắc chắn.

Các khám nghiệm nhằm tiên lượng có thể phải làm tức khắc cùng lúc với đánh giá lâm sàng ban đầu:

Khí máu

Xquang phổi

Tổng kê tim và huyết động học

Nếu dị tật nặng thì có thể ngưng hồi sức.

##### 4.2.2. Các khám nghiệm về hình thái học.

Tìm các dị dạng nội tạng phối hợp:

Siêu âm thận

Siêu âm tim

Xquang toàn bộ khung xương

Chẩn đoán hình ảnh học về não: siêu âm xuyên thóp, scanner (bệnh hẹp sọ), cộng hưởng

từ

Tổng kê về mắt

Tổng kê tai mũi họng

#### 4.2.3. Khám nghiệm tìm nguyên nhân

##### 4.2.3.1. Sinh học cổ điển

Sinh học cổ điển có thể mang lại những thông tin chính xác:

Giảm calci máu (mất nhánh nhỏ 22q11) (hội chứng Di George)

Giảm đường huyết: bệnh Willy-Prader

Và cũng như:

Chức năng thận

Chức năng gan

##### 4.2.3.2. Điều tra di truyền

#### **. Nhiễm sắc thể đồ chuẩn hóa trên lympho bào**

Chiếm khoảng 10-15% chậm phát triển của trẻ em

. Có thể tìm thấy bất thường về số lượng nhiễm sắc thể:

Đó là tam bội thể 21-18-13.

. Bất thường số lượng có thể liên quan đến 1 nhánh của nhiễm sắc thể:

Đó là các đơn bội thể:

.Đơn bội thể 5p: bệnh tiếng mèo kêu

. Đơn bội thể 4p: hội chứng Wolf-Hirschhorn

. Bất thường số lượng có thể ảnh hưởng lên nhiễm sắc thể giới tính

45 XO: hội chứng Turner

47 XXY: hội chứng Klinefelter

#### **. Kỹ thuật FISH**

Tìm kiếm các sự thay đổi và mất vật liệu gen

Đó là mất các nhánh nhỏ.

Quan sát các sự thay đổi này cho phép tập hợp lại các thể bệnh lý chính xác của các phenotype đã được biết đến từ lâu:

. Hội chứng Williams Beuren: mất trên nhiễm sắc thể 7q11.23

. Hội chứng Smith-Magenis: mất trên nhiễm sắc thể 17p11.2

#### **. Các bất thường của dấu ấn bộ gen bố mẹ**

Tương ứng với các bất thường của sự điều hòa của việc thể hiện các gen tùy thuộc vào nhiễm sắc thể khiếm khuyết được truyền bởi cha hoặc mẹ.

Vì thế, ở đoạn q11,q12 của NST 15, biểu hiện lâm sàng thay đổi tùy theo bất thường dấu ấn cha mẹ từ:



NST số 15 của cha: HC Prader – Willy

NST số 15 của mẹ: HC Angelman

### . Sinh học phân tử:

Sinh học phân tử nhận diện các bệnh lý gen mà sự truyền bệnh có thể được tiến hành tùy theo phương thức di truyền Mendel.

*Di truyền tự thân trội*

Ví dụ, bệnh Steinert sơ sinh

*Di truyền tự thân lặn:*

Ví dụ các bệnh di truyền về chuyển hóa

*Các bệnh chậm phát triển tâm thần liên quan đến nhiễm sắc thể X (X-Fra)*

Chúng có thể được truyền bệnh tự thân thể trội hay lặn.

### . Nghiên cứu tu chỉnh nhỏ đoạn xa NST (Micro – remaniement subtelometriques)

Các kỹ thuật ngày càng được hoàn hảo.

. Kỹ thuật Micro – Fish

. MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) (Máy khuếch đại các liên kết phụ thuộc trung thực)

. CGH Array (Array Comparative Genomic Hybridization) (Sự dàn hàng so sánh sự lai giống bộ gen)

Yêu cầu của chúng là phải được dữ kiện lâm sàng gợi ý.

Trong mọi trường hợp, các vật liệu di truyền phải luôn luôn được lưu giữ cho các xét nghiệm về sau.

4.2.3.3: Nghiên cứu các bệnh di truyền:

- *Bệnh di truyền về chuyển hóa:*

Dù chúng ít có biểu hiện dị dạng trong thời kỳ sơ sinh

Sắc ký đồ các axit amin trong máu và nước tiểu

Sắc ký đồ các axit hữu cơ nước tiểu

Đo ammoniac, acit lactic, pyruvic trong máu.

- *Bệnh quá tải*

Đo oligo va polysaccharide trong nước tiểu.

Đo hoạt động các men từ lysosome.

- *Các bệnh peroxysome*

Đo các axit béo chuỗi rất dài

Axi pipecotit

Axit phytanic

- *Bệnh lý phân bào*

Bất thường tổng hợp cholesterol: HC Smith – Lemli – Opitz.

Bất thường glycosyl hóa protein: HC “CDG”

Vào lúc làm bảng tổng kê đầu tiên này, có 3 khả năng xảy ra:

- . Trẻ sơ sinh có dị hình riêng rẽ.
- . Trẻ sơ sinh có đa dị tật và hướng ưu tiên là không có bệnh lý thần kinh.
- . Trẻ sơ sinh dị tật kèm bệnh cảnh lâm sàng của bất thường thần kinh.

## **5. Định hướng bệnh nguyên ở một trẻ dị tật lúc sinh:**

5.1: Trẻ có tình trạng dị tật đơn lẻ:

Tình trạng dị hình này có thể ở bất cứ phần thấy được hay không thấy được của cơ thể.

Việc xác nhận dị tật thấy được luôn phải tính đến:

- . Những thay đổi cá nhân có thể.
- . Nhận diện gia đình: hoàn cảnh dân tộc, kích thước gia đình...

Đôi khi tình trạng non tháng gây khó khăn trong quan sát ban đầu.

### 5.1.1, Tình trạng dị hình riêng lẻ nhưng kèm hoàn cảnh gia đình.

Phải luôn luôn tìm kiếm các bệnh lý phối hợp trong gia đình:

- . Đo đạc trong gia đình: cân nặng, chiều cao, vòng đầu, hình thái
- . Bệnh lý xương khớp.
- . Chậm phát triển tâm thần
- . Khiếm khuyết giác quan: mắt, tai mũi họng
- . Bệnh tim bẩm sinh.
- . Ung thư có tính chất gia đình.

Phải vẽ cây phả hệ

### 5.1.2. Dị hình vừa phải và riêng lẻ:

- Không có tính cách gia đình
- Không phải có tính chất hội chứng: không có các yếu tố dị tật khác, cũng không có bất thường tự thân.

- . Bắt buộc phải theo dõi nhi khoa kéo dài.
- . Có thể nghiên cứu về việc chỉnh hình ngoại khoa.
- . Cần tái đánh giá về lâu dài: các tổ thương có biến mất về sau không ?

5.2. Trẻ sơ sinh dường như có dị dạng và thường không có tổn thương thần kinh phối hợp:

Khám thần kinh có thể bình thường trong những ngày đầu đời nhưng có bất thường trong những ngày sau đó: giảm trương lực cơ, co giật, chậm lật, bò ...

Việc khám phải hoàn toàn với việc nghiên cứu nghiêm ngặt các bất thường phối hợp. Các bất thường này có thể thể hiện thứ phát bởi việc nặng dần lên về lâm sàng. Có thể hướng đến việc chẩn đoán nguyên nhân.

### 5.2.1. Xương và khớp:

- Dị tật sọ:

Bệnh hẹp sọ: có tính chất gia đình hay không

- Thấp lùn

Bệnh kém tăng sinh sụn

- Dị dạng cột sống.

Lợn sản đĩa sụn gian đốt sống

- Các bệnh “quá tải” : mucopolysaccharide

Bệnh Hurler

Bệnh Hunter

Bệnh Morquio

Bệnh Maroteaux-Lamy ...

### 5.2.2: Đầu chi

Bệnh thừa ngón: quá 5 ngón: (hội chứng Greig)

Bệnh ngón tay cong

Bệnh cứng các khớp ngón

### 5.2.3, Da

*Các bất thường sắc tố da:*

Các vết màu cà phê sữa: bệnh Recklinghausen

Các vết không sắc tố: bệnh xơ ống Bourneville

*Các bất thường mô đàn hồi*

Trợt da ( cutis laxa)

Hội chứng Ehler –Danlos.

### 5.2.4: Các bất thường nội tạng:

Một số cơ quan thường liên quan nhất đến các hội chứng dị tật.

*Tim:*

- Kênh nhĩ thất T21,

- Các mạch máu lớn ở đáy: 22q11

- Hẹp động mạch phổi: Willy – Prader

*Thận:*

Phối hợp VACTERL (hội chứng đa dị tật trên : V: Vertèbre – xương sống; A: Anus – hậu môn; C: Coeur – tim; T: Trachée – khí quản; E: Esophage : thực quản; R: rein – thận; L: limb – các chi)

### 5.2.5. Sự tăng trưởng:

*Chậm phát triển:*

Hình ảnh học và di truyền hướng đến các bệnh về cấu tạo xương .

Bất sản sụn.

HC Silver Russel

HC Tricho-rhino-phalangien

*Tăng trưởng quá độ.*

Lâm sàng giúp được giúp đỡ từ sinh học chuyển hóa và di truyền.

HC Wideman – Beckwith

HC Marphan

Cystein niệu

### *5.3. Trẻ sơ sinh dị dạng trong hoàn cảnh thần kinh nghi ngờ:*

Bệnh cảnh thần kinh làm ta phải lo lắng ngay lập tức hoặc ngược lại thể hiện trong hoàn cảnh ban đầu được yên tâm nhưng sau đó nặng lên sau một giai đoạn tiềm ẩn

( Gợi ý đến bệnh lý chuyển hóa).

Rối loạn hành vi do thức ăn

Rối loạn giao tiếp

Co giật

Giảm trương lực cơ

Hôn mê...

Phải luôn tính đến hoàn cảnh chu sinh

sinh non

Suy thai cấp...

Trong mọi trường hợp việc khám nghiệm thần kinh là không thể thiếu:

Điện não đồ

Chẩn đoán hình ảnh não.

Sinh học

Chú ý: trẻ sơ sinh dị tật thường thể hiện lúc sinh trong một hoàn cảnh kém thích ứng đời sống ngoài tử cung ban đầu.

**Luôn phải tìm kiếm nguyên nhân:**

- Các bệnh về gen
- Các nguyên nhân nhiễm độc
- Các nguyên nhân nhiễm trùng.
- Các nguyên nhân chuyển hóa.

**5.3.1. Các bệnh về gen:**

Các xét nghiệm về gen ngày càng nhiều và càng hiện đại . Ngày càng được hệ thống hóa tốt hơn, Chúng luôn được định hướng bởi các quan sát lâm sàng.:

- Cây phả hệ
- Nhiễm sắc thể đồ tiêu chuẩn
- Kỹ thuật huyền quang : FISH
- Sinh học phân tử: phân lập các bất thường về gen.
- Nghiên cứu telometre

***. Các bất thường về số lượng nhiễm sắc thể:***

Tam bội thể 21, 18,15

***. Các bất thường về NST giới tính:***

HC Turner: 45XO

- Kích thước nhỏ
- Cổ ngắn
- 2 mầm vú xa nhau
- Giảm năng bộ phận sinh dục (Hypogonadisme)

HC Klinefelter: 47XXY

***. Các bất thường một phần NST: mất đoạn và mất đoạn nhỏ***

Đơn bội một phần:

- Đơn bội 5p : Bệnh mèo kêu
- Đơn bội 4 p: HC Wolf – Hirschhorn

Mất đoạn nhỏ trong hội chứng \*22p11\* : HC Di George

- Giảm canxi sơ sinh nặng
- Chê vòm hầu
- Tim bẩm sinh
- chậm phát triển tâm thần

Mất nhánh nhỏ trên hội chứng 7q11.23: HC William – Beuren:

- Dị dạng mặt: vể mặt nghịch ngợm.(elfe)
- Hẹp động mạch chủ.
- Thoát vị bẹn.

Kiểu hành vi: logorrhea, rất dễ hoà nhập

Mất nhánh trên NST 17 p 11.2: HC Smith-Magenis

Ít thể hiện trên sơ sinh.

Vẻ mặt đặc biệt

Tự biến đổi

Rối loạn giấc ngủ

Những hội chứng mất nhánh nhỏ mới:

Mất 1p36

Đơn bội thể 2q37: Bệnh Albright

Mất nhánh nhỏ 22q13.3

. *Các bất thường trong biểu hiện dấu ấn từ cha mẹ: VD từ NST thứ 15*

Bất thường dấu ấn cha: HC Prader – Willy

Giảm trương lực cơ sơ sinh

Vẻ mặt đặc biệt

Kém phát triển cơ quan sinh dục

Chậm phát triển tâm thần

Bất thường dấu ấn mẹ :HC Angelman của “con rối cười”

Mất thẳng bằng

Chậm phát triển tâm thần nghiêm trọng

Rối loạn hành vi kiểu cười không đúng chỗ

. *Bất thường gen*

Chậm phát triển tâm thần liên quan đến NST X

Đôi khi có thể biểu hiện lúc sinh bởi dị dạng nhiều hay ít

Thông thường chúng biểu hiện muộn hơn với chậm phát triển vận động

Có hơn 200 dạng đã được thống kê

Người ta đã biết hàng chục gen chịu trách nhiệm

Thường gặp nhất là hội chứng “IX-Fra” ở trẻ trai.

Các bệnh truyền thể trội:

Ví dụ bệnh Staneirt thể hiện ở trẻ sơ sinh

Giảm trương lực cơ sơ sinh

Vẻ mặt đặc biệt

Các bệnh truyền thể lặn:

Ví dụ: bệnh chuyển hoá di truyền

5.3.2: Các nguyên nhân chuyển hoá:

Các bệnh di truyền chuyển hoá hiếm thể hiện dị dạng lúc sinh.

Chúng thường nhiều và thường nặng

Ví dụ đó là các bệnh phân bào có thể hiện ở sơ sinh

Bệnh cảnh lâm sàng đôi khi có gợi ý:

Có một giai đoạn tiềm ẩn với khái niệm không tự do trong vài ngày.

Bệnh cảnh lâm sàng thường nặng với các triệu chứng thần kinh, thể hiện vài ngày sau sinh:

Hôn mê, Co giật, rối loạn tiêu hóa phổi hợp.

Đôi khi có thể có điều trị đặc hiệu.

### 5.3.3. Các nguyên nhân môi trường:

- *Các loại thuốc gây ung thư:*

Valpoate Natri (Depakine)

Hydantoin

Thuốc chống đông

Misoprosol

Chú ý tình trạng tự ý dùng thuốc nhất là ở các nước đang phát triển.

- *Các chất độc:*

Chất độc da cam ở Việt Nam.

Alcool

Các chất độc công nghiệp

Ethylene glycol

Các tác nhân dễ bay hơi

Các chất hòa tan

- *Các tia ion hóa:*

Từ công nghiệp

Do tai nạn

### 5.3.4. Các nguyên nhân nhiễm trùng:

Tình trạng dị dạng thường không phải luôn luôn rõ ràng ngay sau sinh.

Hàn cảnh lâm sàng đôi khi thâm:

+ Nhiễm trùng sơ sinh nặng

+ Bệnh cảnh thần kinh trầm trọng:

. HIV

. Toxoplasmose

. Rubéole

. Giang mai

. CMV

. Thủy đậu...

#### 5.4. Trẻ sơ sinh có biểu hiện dị dạng không xác định được bệnh nguyên

Trong tất cả các trường hợp trẻ phải được chăm sóc ngay sau khi khẳng định bé sống sót được và không chờ đợi xác định được bệnh nguyên nhân

Cụ thể:

. Một dị dạng riêng lẻ thì hiếm khi đặc hiệu từ 1 bệnh nguyên đã biết trước. Nhưng có thể thể hiện ở nhiều nguyên nhân thực thể. Vì vậy phải:

- . Tìm các bất thường ngay cả các bất thường nhỏ phối hợp
- . Tìm các bất thường của nội tạng không thấy được
- . Thúc đẩy việc khảo sát cận lâm sàng để đưa đến 1 chẩn đoán chính xác
- . Biểu hiện một bệnh lý thay đổi tùy theo từng cá nhân:

. Một cá thể bị bệnh có thể không biểu hiện toàn bộ các dấu hiệu đã được biết đến của bệnh này: tam bội thể 21, ngộ độc rượu bào thai...

. Cường độ các triệu chứng này thay đổi tùy theo cá thể

. Môi trường và tuổi có thể thay đổi biểu hiện của bệnh lý: chậm phát triển tâm thần

. Các dạng bệnh tương tự có thể được báo cáo trong các bệnh nguyên khác nhau. Ví dụ như cao lớn và hình thái trong hội chứng Marfan và hoặc trong hội chứng cystine niệu đồng nhất.

. Điều tra bệnh nguyên thì thường phức tạp. Việc điều tra này được dễ dàng hơn nhờ vào sự thống kê càng chính xác càng tốt các bất thường về lâm sàng được quan sát thấy nhằm định hướng việc chọn lựa các xét nghiệm bổ xung, đặc biệt là về mặt di truyền, càng ngày càng tối tân và phức tạp.

. Việc điều tra cận lâm sàng về sau cần được tái lượng giá về sau

. Bắt buộc phải theo dõi lâm sàng nghiêm ngặt:

Phát triển tâm thần vận động

Khả năng về giác quan : thị lực, thính lực

Nguy cơ động kinh

#### 6. Theo dõi tại nhà các trẻ bị dị tật bẩm sinh

Trong khuôn khổ chính trị về chính sách y tế cộng đồng, tất cả các trẻ em có bệnh lý từ ngay sau sanh phải được hưởng một chế độ theo dõi y khoa sát sao nhằm:

- . chỉnh sửa các bất thường phát hiện vào lúc sanh
- . điều chỉnh các chăm sóc tùy vào tình trạng của trẻ và tùy vào tiến triển
- . tránh sự trở nặng thêm của bệnh cảnh ban đầu với nguy cơ tàn tật phối hợp
- . cho phép trẻ có cuộc sống càng gần bình thường càng tốt
- . cho trẻ tàn tật được hòa nhập vào trong cộng đồng: gia đình, trường học...

Trong thời gian ở tại nhà bảo sanh và/ hoặc trong khoa sơ sinh, đánh giá lâm sàng ban đầu và phải xác định các xét nghiệm bổ xung:



- . trẻ không có vấn đề được theo dõi bình thường
- . trẻ có nguy cơ bắt buộc phải được theo dõi đặc biệt
- . trẻ tàn tật phải được chăm sóc khi trở về nhà

Tình trạng tàn tật có nguồn gốc chu sinh thường được phát hiện trong những tháng tuổi đầu tiên.

Các trẻ có bệnh cảnh dị tật ngay sau sanh cần được theo dõi sớm, kéo dài và cũng nghiêm ngặt như bệnh lý gây dị tật đôi khi dẫn tới các dị dạng nội tạng phối hợp có thể thể hiện về sau.

Trong tất cả các trường hợp, và hơn nữa cho trẻ có mang các tàn tật, một chiến lược theo dõi sớm được đề ra với :

- . sự lượng giá khởi đầu chặt chẽ
- . một kế hoạch y khoa cá thể hóa
- . một mạng lưới năng động
  - Một nhóm đa ngành nghề
  - Các trung tâm, cơ quan phù hợp
- . sự chăm sóc phù hợp nhờ vào việc lượng giá lại thường xuyên

#### 6.1. Sự lượng giá khởi đầu chặt chẽ

. Ngay từ ngày đầu tiên ở khoa sơ sinh, và trước khi xuất viện nếu có thể, toàn bộ các thăm khám chuyên khoa phải được lên chương trình :

- Nhi khoa
- Thần kinh
- Chỉnh hình
- Di truyền
- Hồi phục chức năng cho trẻ
- Tâm lý trẻ em
- Nội tiết

. Một tổng kê y khoa bổ xung ở bệnh viện ban ngày giúp xác định chẩn đoán bệnh nguyên và theo dõi tiến triển của trẻ khi về nhà :

- Điện não đồ và chẩn đoán hình ảnh học về thần kinh
- Tổng kê cảm giác : thị giác, thính giác
- Tổng kê chuyển hoá
- Tổng kê di truyền
- Tổng kê chỉnh hình học...

. Phải đề nghị tái khám sau vài ngày khi về nhà bởi một bác sĩ, người sẽ là chuyên gia 'tham khảo' của trẻ nhằm :

- . điểm lại tình trạng sức khoẻ của trẻ

- . truyền đạt cho gia đình toàn bộ các kết quả xét nghiệm đã thực hiện
- . tạo mối liên kết với các chuyên gia cận lâm sàng : nhà tập vật lý trị liệu, người chỉnh phát âm...
- . lên chương trình các tổng kê sắp tới

Đôi khi, nhiều bác sĩ cùng tham gia vào sự hội chẩn này.

- . Một kế hoạch thích ứng với trẻ được đặt ra tiếp theo với một nhóm các chuyên gia :
  - . Người tập vật lý trị liệu
  - . Nhà tâm thần vận động học
  - . Nhà tập vận động
  - . Người giáo dục trẻ nhỏ
  - . Nhà tâm lý học
  - . Nhà chỉnh âm học
  - . Trợ lý xã hội
  - . Cô nuôi dạy trẻ...

*6.2. Một kế hoạch thích ứng với mỗi trẻ. Theo ngôn từ của sự lượng giá trước tiên này, có 2 tình huống có thể có :*

- . Theo dõi đơn giản với sự hỗ trợ có mục tiêu : khi dị tật là riêng rẽ và không có biến chứng
- . Chăm sóc sớm, chuyên biệt hoá và đa ngành : khi sự tàn tật ảnh hưởng đến đời sống thường nhật của trẻ

Chiến lược theo dõi sớm này đòi hỏi một mạng lưới năng động :

. 10 mục tiêu của mạng lưới này :

- . phát hiện sớm sự tàn tật
- . xác định nguyên nhân của tàn tật : vận động, cảm giác, tâm thần...
- . chữa trị sự tàn tật này nhờ vào mạng lưới các chuyên gia
- . đề phòng nguy cơ 'tàn tật phối hợp'
- . định hướng trẻ về các trung tâm thích nghi tùy vào mặt yếu và tuổi của chúng.
- . bảo đảm mối liên kết giữa các trung tâm hỗ trợ trẻ tàn tật
- . giúp đỡ trẻ phát triển hài hoà với tàn tật của chúng.
- . hỗ trợ gia đình : hướng dẫn bố mẹ
- . giúp trẻ hoà nhập vào xã hội với sự tàn tật của chúng trẻ này mà họ đã cho ra đời.

. Với các chuyên viên lành nghề

- Tập vật lý trị liệu viên
- Nhà tâm thần vận động
- Nhà liệu pháp vận động

Người giáo dục trẻ nhỏ  
 Nhà tâm lý học  
 Nhà chỉnh âm học  
 Trợ lý xã hội  
 Cô nuôi dạy trẻ...

. Trong các cơ quan thích hợp

- . Ở bệnh viện
- . Ở nhà
- . Trong một trung tâm chuyên biệt
- . Bởi các can thiệp tự do bên ngoài: người tập vật lý trị liệu, người chỉnh âm...
- . Cộng tác với các nơi sống: trường học, nhà trẻ, chỗ giữ trẻ...

*6.3. Mạng lưới các chuyên viên: ai làm gì?*

Ngay sau khi xuất viện, các chuyên viên của mạng lưới này bảo đảm sự trợ giúp kỹ thuật, tình cảm và môi trường cho trẻ tàn tật.

1. Bác sĩ

- . chỉ định các tổng kê bổ xung và điều trị
- . bảo đảm sự theo dõi lâm sàng của trẻ: sự tăng trưởng, sự phát triển thần kinh – vận động...
- . bảo đảm mối liên hệ với các bác sĩ khác (điều tra về bệnh nguyên)
- . phối hợp các chăm sóc giữa các chuyên viên
- . hỗ trợ gia đình

Đó là một bác sĩ nhi khoa, một người tập phục hồi chức năng, nhà tâm lý trẻ em, nhà chỉnh hình...

2. Người tập vật lý trị liệu

. can thiệp ưu tiên trong lĩnh vực vận động:

Cơ  
 Xương  
 Khớp

- . Phòng ngừa và chữa trị các biến chứng chỉnh hình: sự vận động, tư thế...
- . cho các cử động có ý nghĩa bằng cách hòa nhập với các cử chỉ của cuộc sống đời thường
- . nâng đỡ chức năng hô hấp
- . Góp phần vào sự khoẻ mạnh của trẻ : sự nghỉ ngơi...

3. Nhà tâm thần vận động

- . cải thiện sự nhận thức về cơ thể (tái tổ chức lại sơ đồ cơ thể)
- . đồng thời giúp trẻ hòa nhập vào môi trường sống

- . nhằm có được sự tự chủ về điệu bộ và mối quan hệ :

Các kinh nghiệm

thần kinh – tâm thần – vận động

các phối hợp vận động mới

sự định hướng không gian – thời gian

nhịp điệu

các cử chỉ

sự nghỉ ngơi

mát xa và mối quan hệ tốt

#### 4. Nhà chỉnh phát âm

- . phục hồi sự giao tiếp lời nói và viết lách
- . chữa trị các rối loạn trong việc mút và nuốt
- . giúp trẻ giảm chứng khô miệng (do giảm tiết nước bọt), nuốt sặc...

#### 5. Liệu pháp vận động

- . đảm bảo sự kiểm kê các bất lực
- . đề nghị một chiến lược bù trừ nhằm tạo thuận lợi cho cuộc sống hằng ngày :
  - điều chỉnh tư thế
  - sắp đặt với các trợ giúp kỹ thuật
  - chỉnh trang môi trường
- . học các cử chỉ hằng ngày trong khi hoạt động trên sự vận động khéo léo
- . trợ giúp động viên các chức năng cao cấp như :
  - Thông tin : sự nhận thức (bằng giác quan)
  - Hành động : thực hiện các động tác có thứ tự để thực hiện 1 mục đích

#### 6. Nhà tâm lý học

- . lượng giá khả năng nhận thức của trẻ
- . hỗ trợ trẻ trong việc chấp nhận với sự tàn tật của chúng
- . Dẫn dắt các tâm lý trị liệu cá nhân và/hoặc nhóm
- . Phối hợp chiến lược chăm sóc tập trung vào cuộc sống cảm xúc và gia đình
- . Đi cùng gia đình và nhóm chăm sóc

#### 7. Giáo dục đặc biệt

- . Tạo thuận lợi cho việc học tập cảm giác-vận động và sự xã hội hóa
- . Đặt trẻ vào các tình huống làm tăng khả năng của trẻ

- . Nâng đỡ gia đình và chỉ ra sự tinh thông của trẻ

#### 8. Cứu tế xã hội

- . Cho gia đình biết được các quyền lợi của họ về tài chính
- . Phụ giúp gia đình trong các bước làm thủ tục hành chính
- . Bảo đảm mối liên kết giữa các cơ quan khác nhau : nơi chăm sóc, trường học
- . Can thiệp vào việc định hướng về sau cho trẻ

#### 9. Cô nuôi trẻ :

- . Dẫn dắt gia đình về nhà ngay sau khi rời khỏi khoa sơ sinh
- . Tham gia giáo dục vệ sinh
- . Tham vấn gia đình về : sự ăn uống, sự tăng trưởng, hỗ trợ hô hấp ở nhà

#### 10. Các ngành khác :

- Người làm đồ giả : sản xuất bộ phận giả
- Người làm chỉnh hình : phục hồi chức năng thị giác
- Người giáo dục thị giác ở dưới...

#### 6.4. Các cơ quan tiếp nhận phù hợp với sự tàn tật của trẻ

- . Chăm sóc kỹ thuật được quản lý bởi các cơ quan đặc biệt đa ngành

Khoa chuyên biệt trong bệnh viện :

Trung tâm chuyên biệt về y khoa – xã hội loại CAMSP

Khoa chuyên biệt cho việc chăm sóc tại gia : SESAD

Đơn vị nhập viện ở nhà : UHAD

Viện y khoa – giáo dục : IME

Các cơ quan thuộc loại CAMSP (trung tâm hành động sớm về Y khoa – Xã hội). CAMSP giữ nhiệm vụ tầm soát, chữa trị lưu động và phục hồi chức năng cho trẻ dưới 6 tuổi có các biểu hiện về giảm cảm giác, vận động hay tâm thần nhằm mục đích thích ứng xã hội và giáo dục trong môi trường tự nhiên của chúng, và với sự cộng tác của CAMSP. Chúng rèn luyện các hành động phòng ngừa chuyên biệt. Các trung tâm này cũng rèn luyện, hoặc trong khi tham vấn, hoặc ở nhà, một hướng dẫn cho gia đình việc chăm sóc và giáo dục chuyên biệt tùy vào tình trạng của trẻ. Nhóm Y khoa – xã hội nhiều ngành nghề bao gồm các bác sĩ chuyên khoa, phục hồi chức năng viên, người hỗ trợ y khoa, các nhà tâm lý học, nhân viên giáo dục sớm, và, nếu cần, các kỹ thuật viên khác thực hiện việc tầm soát và chữa trị cũng như việc phục hồi chức năng. (sắc lệnh ngày 15 tháng 4 năm 1976)

. Tạo thuận lợi cho trẻ tàn tật được hòa nhập vào xã hội

Có thể trong các cơ quan tiếp nhận tập thể :

- . Nhà trẻ
- . Chỗ giữ trẻ
- . Chỗ đón tiếp bố mẹ - trẻ
- . Trường học

. Trung tâm bảo vệ sức khỏe bà mẹ - trẻ em (PMI) :

Vai trò chủ yếu trong việc dẫn dắt các gia đình, đặc biệt là khi môi trường xã hội không thuận lợi : bác sĩ, cô nuôi trẻ, nữ hộ sinh...

. Các nghề tự do :

Nó mang lại sự nâng đỡ về kỹ thuật chủ yếu như : bác sĩ, người tập vật lý trị liệu, người chỉnh phát âm...

*6.5. Chăm sóc thích ứng với tiến bộ của trẻ : ‘sự tổng hợp’*

. Sự tổng hợp đều đặn :

Mỗi 4 đến 6 tháng, các chuyên gia ngồi lại nhằm lượng giá sự tiến bộ của trẻ : đó là lúc để ‘tổng hợp’.

- . Toàn bộ các chuyên gia chăm sóc cho trẻ đều tham gia
- . Nó giúp điều chỉnh điều trị phù hợp với tiến bộ của trẻ : tiến triển của tàn tật dị tật
  - Lượng giá lâm sàng
  - Phát triển thần kinh – vận động
  - Khả năng cảm giác
  - Tổng kê tâm thần – thái độ

. Phòng vấn gia đình giúp khôi phục kết luận của sự tổng hợp này và đề xuất các triển vọng mới cho trẻ.

Các thăm khám y khoa thường xuyên bảo đảm song song sự theo dõi trẻ.

Tạo thuận lợi cho trẻ hoà nhập với môi trường tập thể : nhà trẻ, chỗ giữ trẻ...

Định hướng về sau cho trẻ phải luôn được nghĩ tới sớm với việc tìm kiếm một nơi phù hợp với tuổi và tàn tật của trẻ.

. Sự góp phần của gia đình :

Trong tất cả các trường hợp, mối liên quan gia đình là nền tảng.

Củng cố các mối liên kết giữa các chuyên gia và gia đình của trẻ tàn tật giúp :

- . Có hiểu biết tốt về môi trường gia đình
- . Giảm thiểu 'stress' của cha mẹ bé
- . Sự chấp nhận với tàn tật tốt hơn
- . củng cố mối quan hệ bố mẹ và trẻ
- . Điều chỉnh sự chăm sóc theo nhu cầu của trẻ và nhu cầu của gia đình
- . Hỗ trợ kỹ thuật, tài chính và tâm lý cho gia đình
- . Nâng đỡ gia tộc
- . Giữ cân bằng vợ chồng được thuận lợi

## 6. Theo dõi ở gia đình trẻ bị dị tật bẩm sinh

Đính kèm power point

Ví dụ về tam bội thể 21

Đính kèm power point

## Kết luận

Hiến chương quốc tế Ottawa ngày 22 tháng 11 năm 1986 mời gọi khuyến khích sức khỏe của trẻ em ở khắp nơi trên thế giới, khuyên 'cho mỗi cá nhân kiểm soát sức khỏe của mình nhiều hơn và phương tiện nhiều hơn để cải thiện sức khỏe'

Sự tiến hành này bắt đầu ngay từ sau sanh :

- . Theo dõi sát thai kỳ
- . Phát hiện các bất thường về hình thái học tiền sản
- . Dự phòng các nguy cơ tàn tật có liên quan đến tình trạng sinh sản không bảo đảm.
- . Phát hiện các bất thường trong sự phát triển ở trẻ càng sớm càng tốt
- . Hỗ trợ gia đình trẻ bệnh ngay từ những ngày đầu tiên
- . Giúp trẻ tàn tật hoà nhập với cộng đồng.

Để được vậy, các nhóm đa cơ quan, tinh thông và xông xáo phải được đào tạo nhằm chăm sóc các trẻ yếu ớt nhất và có nguy cơ bị tàn tật.

Trẻ em có biểu hiện dị tật ngay từ sau sanh cũng dễ bị tổn thương nhiều hơn vì chúng thường kèm theo các tàn tật phối hợp thêm, đặc biệt là thần kinh – tâm thần – vận động.

Bệnh nguyên thì rất nhiều như : gen, chất độc, nhiễm trùng...

Mỗi ngày, có nhiều hội chứng dị tật được mô tả, với ngày càng nhiều hơn nên gen được nhận dạng nhờ vào sự tiến bộ về di truyền học tế bào. Khám nghiệm lâm sàng ban đầu tuy nhiên là nền tảng nhằm hướng sự lựa chọn các xét nghiệm bổ xung, đặc biệt là các tìm kiếm gen.

Gia đình phải luôn phối hợp với sự chăm sóc trẻ tàn tật.

Sự công bố tàn tật phải được làm sớm và phải luôn, nếu có thể, kèm với các đề nghị tích cực để sắp xếp sự chăm sóc y khoa tiếp theo cho trẻ.

Xã hội vì thế phải chăm sóc trẻ này từ ngay sau sanh và tổng quát hóa, không điều trị tích cực nhưng với sự thiết tha và tôn trọng danh tính của trẻ.



## Mục lục

Hướng xử trí trước một hội chứng dị tật vào lúc sanh

Mở bài

Nhắc lại về dịch tễ học

1.1. Bệnh nguyên của các tàn tật của trẻ em

Nguồn gốc tiền sản

Nguồn gốc chu sanh

Nguồn gốc hậu sản

1.2. Các dị tật của trẻ sơ sinh

2. Vài định nghĩa

. Các dị tật

. Các biến dạng

. Các dị dạng của cơ quan hoặc 1 phần cơ quan hoặc 1 phần cơ thể

. Sự loạn sản

3. Các tình huống phát hiện một hội chứng dị tật

3.1. Tiền sản

. Điều tra bệnh nguyên

. Tiên lượng khả năng sống

3.2. Vào lúc sanh

. Trẻ sơ sinh chết ngay sau sanh hoặc trong vài giờ đầu sau sanh

. Trẻ sơ sinh biểu hiện nguy kịch ngay sau sanh

. Trẻ sơ sinh sống được và ổn định

3.3. Sau sanh

4. Chiến lược từ ngay sau sanh ở trẻ có biểu hiện dị dạng

4.1. Lượng giá lâm sàng ban đầu

4.1.1. Tiền sử bệnh

4.1.2. Thăm khám lâm sàng ban đầu

. Sọ và mặt

. Các chi

. Hiện bộ

. Bộ phận sinh dục ngoài

. Lòng ngực

Khám sọ và mặt vào lúc sanh

Sọ

Tàng trên

Tầng giữa

Tầng dưới

#### 4.2. Các xét nghiệm bổ xung

##### 4.2.1. Các xét nghiệm nhằm vào tiên lượng

##### 4.2.2. Các xét nghiệm nhằm vào hình thái học

##### 4.2.3. Các xét nghiệm nhằm vào bệnh nguyên

###### 4.2.3.1. Sinh học 'cổ điển'

###### 4.2.3.2. Điều tra về gen

- . Nhiễm sắc thể đồ tiêu chuẩn trên tế bào lympho
- . Kỹ thuật FISH (lai ngay trong môi trường tự nhiên bằng huỳnh quang)
- . Các bất thường của dấu ấn về gen của bố mẹ
- . Sinh học phân tử
- . Tìm kiếm sự chỉnh sửa nhỏ của các nhánh nhỏ

###### 4.2.3.3. Tìm kiếm bệnh lý di truyền

- . Bệnh lý di truyền của chuyển hoá
- . Bệnh lý 'đề lên thêm'
- . Bệnh lý di truyền có liên quan đến bất thường trong chuyển hóa của các enzyme chứa trong bào quan - pérosysome (Peroxisome là bào quan hiện hữu trong tế bào nhân thật. Chúng bao gồm một màng đơn giúp cách biệt chúng và bào tương (chất dịch bên trong tế bào). Peroxisome được khám phá bởi Christian de Duve vào năm 1965).
- . Bệnh lý thể hạt.

#### 5. Sự định hướng bệnh nguyên ở một trẻ dị tật vào lúc sanh

##### 5.1. Trẻ sơ sinh biểu hiện dị dạng riêng biệt

###### 5.1.1. Sự dị dạng là riêng biệt nhưng trong bối cảnh gia đình

###### 5.1.2. Sự dị dạng là vừa phải và riêng biệt

##### 5.2. Trẻ sơ sinh có biểu hiện dị dạng không kèm theo tổn thương về thần kinh

###### 5.2.1. Xương và khớp

###### 5.2.2. Đầu chi

###### 5.2.3. Da

###### 5.2.4. Bất thường nội tạng

###### 5.2.5. Sự tăng trưởng

##### 5.3. Trẻ sơ sinh biểu hiện dị dạng trong bệnh cảnh thần kinh

###### 5.3.1. Bệnh lý về gen

- . Các bất thường về số lượng nhiễm sắc thể
- . Các bất thường của các nhiễm sắc thể giới tính

. Các bất thường trên một phần nhiễm sắc thể : khuyết đoạn nhiễm sắc thể và khuyết nhánh nhỏ nhiễm sắc thể.

. Các bất thường của sự biểu hiện dấu ấn bố mẹ

. Các bất thường về gen

5.3.2. Nguyên nhân chuyển hoá

5.3.3. Nguyên nhân môi trường

. Các loại thuốc gây quái thai

. Các chất độc

. Sự phát xạ ion hoá

5.3.4. Nguyên nhân nhiễm trùng

5.4. Trẻ sơ sinh biểu hiện bất thường về hình dạng không trong bối cảnh bệnh nguyên cụ thể

Chăm sóc trẻ dị dạng khi chúng xuất viện

Ví dụ thể tam bội 21

Kết luận

Tài liệu tham khảo

## LE BAVAGE, POURQUOI ? - DES PISTES POUR AGIR...

- ▶ En moyenne, nous produisons 1,5 litres de salive par jour et nous avons 2000 déglutitions spontanées.
- ▶ La personne qui bave ne produit pas plus de salive qu'une autre (l'hyper salivation » est rarissime).

En fait, le problème du bavage provient :

- D'une hypoesthésie buccale (difficulté à prendre des informations sur ce qui se passe dans la bouche). Cette anomalie entraîne un feedback sensori-moteur défectueux et un nombre réduit de déglutitions spontanées.
- De l'ouverture constante de la bouche, qui favorise la perte salivaire.

Pour réduire les effets de l'hypoesthésie buccale :

- On peut pratiquer des stimulations intra buccales. Celles-ci consistent en des touchers légers de la pulpe du doigt, sur les gencives et le palais.
- Ne pas hésiter à proposer du froid (glaces, haricots verts surgelés...) et du gazeux qui stimulent l'envie d'avaler.

## Troubles de la motricité fine

La déficience de la motricité fine (les petits muscles) affecte la capacité d'un enfant à interagir avec son environnement. Il peut avoir du mal à s'habiller, manger, écrire et participer à des activités à la maison et à l'école. Normalement, les capacités de motricité fine se développent au fur et à mesure qu'un enfant développe ses capacités motrices : les réactions réflexes se développent en capacités motrices qui par la suite entraîne un meilleur contrôle des groupes musculaires responsables de la motricité fine. Si le développement normal a été entravé, alors des déficiences en motricité fine apparaissent.

Les enfants avec autisme, avec infirmité cérébrale motrice, syndrome de Down (trisomie), spina bifida et autres troubles du développement ont besoin de thérapies particulières, comme les services de thérapie occupationnelle qui les aident à travailler leurs capacités motrices fines. Les enfants qui ont un trouble de l'attention avec hyperactivité et d'autres troubles d'apprentissage qui affectent l'apprentissage et les comportements bénéficient également des services de thérapie occupationnelle

Praxie : Terme issu du grec praxis : action. Mouvement coordonné normalement vers un but suggéré. Autrement dit il s'agit de la coordination de l'activité gestuelle, résultat d'une activité des centres nerveux supérieurs dépendant de l'action qui s'exerce sur le corps ou sur le monde environnant et les objets qui lui appartiennent.

Définition:

Capacité d'exécuter sur ordre des gestes orientés vers un but déterminé alors que les mécanismes d'exécution sont conservés.

Ce terme ne doit pas être confondu avec celui de praxis utilisé dans la terminologie marxiste et caractérisant toute les activités humaines dont le but est la transformation du milieu naturel ou la modification les rapports sociaux.

## Hypertélorisme

### Définition

Malformation du crâne et du visage se caractérisant par un agrandissement de la petite aile du sphénoïde (os horizontal situé à l'intérieur du crâne, derrière les orbites, à sa partie moyenne), entraînant un agrandissement de la distance séparant les deux orbites contenant les yeux, et de la racine du nez.

L'hypertélorisme s'accompagne le plus souvent d'une débilité intellectuelle, de problèmes oculaires, de syndactylie (soudure des doigts entre eux), et d'anomalies du crâne et de la face (comme dans la maladie de Crouzon).

## Holoprosencéphalie

### Définition

Anomalie due à un défaut de développement de la partie antérieure (avant) de l'encéphale (partie du système nerveux contenue dans le crâne), associée à une malformation du visage (région médiane de la face).

Cette variété de malformations se constitue pendant le deuxième mois de la grossesse.

Les différentes anomalies neurologiques qui vont se constituer lors de l'embryogenèse (développement de l'embryon) sont à l'origine de la caractéristique de l'holoprosencéphalie qui est l'absence de division de la vésicule télencéphalique (une des parties de l'embryon qui va donner le cerveau).

Cela a pour conséquence une malformation du cerveau qui se présente sous la forme d'une hémisphère (la moitié d'une sphère) unique. Le cerveau adopte une forme en fer à cheval, ouvert en arrière. Les ventricules (cavités contenant le liquide céphalorachidien à l'intérieur du cerveau) qui, habituellement, sont constituées de plusieurs lobes, ne vont donner qu'une cavité ventriculaire unique.

# Mucopolysaccharide

## Définition

Synonyme : glycosaminoglycane. **Variété de glycoprotéine : molécule constituée par la liaison entre une protéine (ensemble d'acides aminés) et un glucide (sucre), plus précisément un oside (une des deux grandes classes de glucide (sucre)).** Les mucopolysaccharides sont localisés dans le tissu conjonctif (tissu de soutien et de remplissage l'organisme) et les sécrétions digestives comme le mucus. Le mucus est une substance, fluide ou légèrement solide, de consistance visqueuse, d'aspect translucide, sécrétée par les glandes muqueuses et par les cellules caliciformes ou cellules glandulaires. Les glandes muqueuses appartiennent aux cellules muqueuses qui sont les cellules recouvrant l'intérieur des organes creux comme l'utérus ou l'intestin. Le mucus est composé d'eau, de mucine (variété de protéines), de sels inorganiques, de cellules épithéliales (cellules de recouvrement et de protection d'un organe) et de leucocytes (variété de globules blancs). Pathologies liées au mucopolysaccharides La mucopolysaccharidose est une maladie héréditaire due à l'accumulation de mucopolysaccharides provoquée par le déficit d'une enzyme (élément participant aux réactions chimiques de l'organisme). Elle se transmet sur le mode récessif (il faut que les 2 parents soient porteurs du gène défectueux pour que l'enfant développe la maladie). Le déficit enzymatique perturbe le fonctionnement cellulaire et entraîne une accumulation anormale de mucopolysaccharides. Le type de mucopolysaccharides accumulés dépend de l'enzyme manquante. On dénombre 10 enzymes différentes responsables de 6 formes de mucopolysaccharidose. Certaines s'accompagnent d'une hydrocéphalie (augmentation du volume de liquide céphalo-rachidien, situé à l'intérieur du cerveau) et d'une accumulation de lipides chez les enfants atteints de retard mental. **Classification** (pour accéder à la description de chaque maladie, veuillez repasser par la liste alphabétique).

### 1. Les mucopolysaccharoses I (MPS I) regroupent 3 maladies :

- La maladie de Hurler (MPS I-H) touche 1 enfant pour 150 000 naissances
  - La mucopolysaccharose I-Hurler/Scheie (MPS I-H/S) touche 1 enfant pour 115 000 naissances
  - La maladie de Scheie (MPS I-S) touche 1 enfant sur 600 000 naissances **Diagnostic**
- Outre les signes cliniques, le diagnostic est basé sur :
- des analyses de sang, montrant la présence d'un type particulier de globules blancs (les lymphocytes vacuolés) et l'absence d'une enzyme (alpha-L-iduronidase)
  - des analyses d'urine, faisant apparaître un taux élevé de glycoaminoglycane (variété de sucre accumulé – voir plus haut).
  - L'IRM permet de visualiser la malformation céphalique (hydrocéphalie).

**2. La mucopolysaccharose II (MPS II) ou maladie de Hunter** touche 1 enfant sur 140 000 naissances et se distingue en forme sévère et forme modérée.

#### Diagnostic

- les analyses de sang montrent la présence d'un type particulier de globules blancs (les lymphocytes vacuolés) et l'absence d'une enzyme (alpha-L-iduronidase)
  - les analyses d'urine font apparaître un taux élevé de dermatane et d'héparane sulfate
- 3. La mucopolysaccharose III (MPS III) ou maladie de Sanfilippo** est la plus fréquente puisqu'elle touche 1 enfant pour 25 000 naissances.

Elle peut être provoquée par le déficit de 4 enzymes différentes, et se subdivise en types A, B, C et D selon l'enzyme impliquée.

**Diagnostic**

les analyses d'urine font apparaître un taux élevé de dermatane et d'héparane sulfate **4. La mucopolysaccharose IV (MPS IV) ou maladie de Morquio** touche 1 enfant pour 300 000 naissances. On distingue parfois une forme modérée, nommée Morquio B. Ce sont 2 enzymes différentes qui sont responsables des 2 formes de la maladie.

**Diagnostic**

- les analyses d'urine font apparaître un taux élevé de kératan sulfate **5. La mucopolysaccharose VI (MPS VI) ou maladie de Moreteaux-Lamy** touche 1 enfant pour 100 000 naissances.

**Diagnostic**

- les analyses d'urine font apparaître un taux élevé de kératan sulfate **La mucopolysaccharose VII (MPS VII) ou maladie de Sly** est extrêmement rare (seuls quelques cas ont été recensés).

**Le syndrome de VACTERL est un syndrome polymalformatif.**

Il se caractérise donc par des malformations pouvant toucher diverses parties du corps. Le mot VACTERL est d'ailleurs un acronyme reprenant la première lettre de chaque organe pouvant être malformé.

On a :

(les liens permettent de visualiser ces parties du corps lorsqu'elles sont normales.)

[Vertèbres](#) (surtout : hemivertèbres, problème de la colonne vertébrale)

[Anus](#) (surtout :imperforation anale)

[Cœur](#) (divers)

[Trachée](#) (surtout : [fistule](#) tracheo-oesophagienne\*)

Esophage = [œsophage](#) en anglais (surtout : [atrésie](#)\*)

[Reins](#) (divers)

Limb = [membre](#) (surtout membres supérieurs, ex : doigt surnuméraire, membre atrophié, problème au niveau du radius)

On peut aussi ajouter le "S" à cet acronyme (cela dit le nom VACTERLS reste beaucoup moins utilisé que VACTERL ou même VATER).