

TRISOMY 21 HỘI CHỨNG DOWN

Nhóm 2

- Nguyễn Ngọc Hạ Long
- Trần Thanh Phương
- Hoàng Phương Thanh

21/10/2020





1

Giới thiệu chung



2

Triệu chứng – Dấu hiệu



3

Nguyên nhân bệnh sinh



4

Chẩn đoán



5

Điều trị



6

Dịch tễ học



7

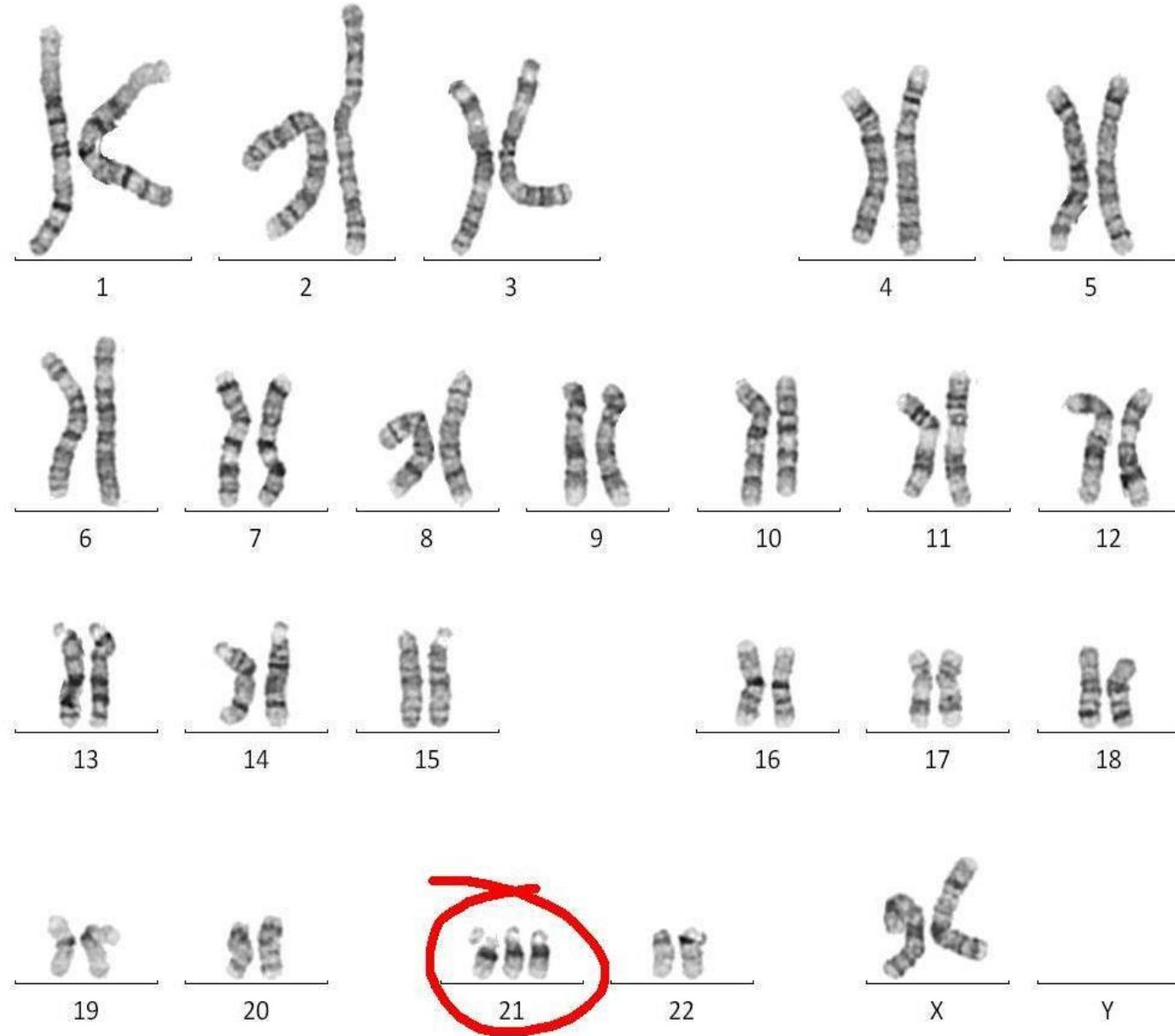
Nghiên cứu mới



1. Giới thiệu chung

- Rối loạn di truyền - **nhiễm sắc thể 21 bị thừa một phần hoặc toàn bộ.**
- Hội chứng **thường gặp nhất** trong số các bệnh do rối loạn nhiễm sắc thể mà thai vẫn có thể sống sót.
- Tỷ lệ mắc: 1/700 ca

Down syndrome karyotype



2. TRIỆU CHỨNG – DẤU HIỆU

Nhìn tổng thể



- Ít hoạt động, hiếm khi khóc và bị giảm trương lực cơ
- Khuôn mặt phẳng (đặc biệt là mũi tẹt).
- Vùng chẩm phẳng, não nhỏ và thừa da gáy rất phổ biến
- Đôi tai thấp, nhỏ và tròn.

- Miệng thường mở với lưỡi thè ra, lưỡi ít gai lưỡi và không có rãnh giữa lưỡi.
- Mắt thường chếch lên trên và có nếp quạt ở góc mắt

2. TRIỆU CHỨNG – DẤU HIỆU

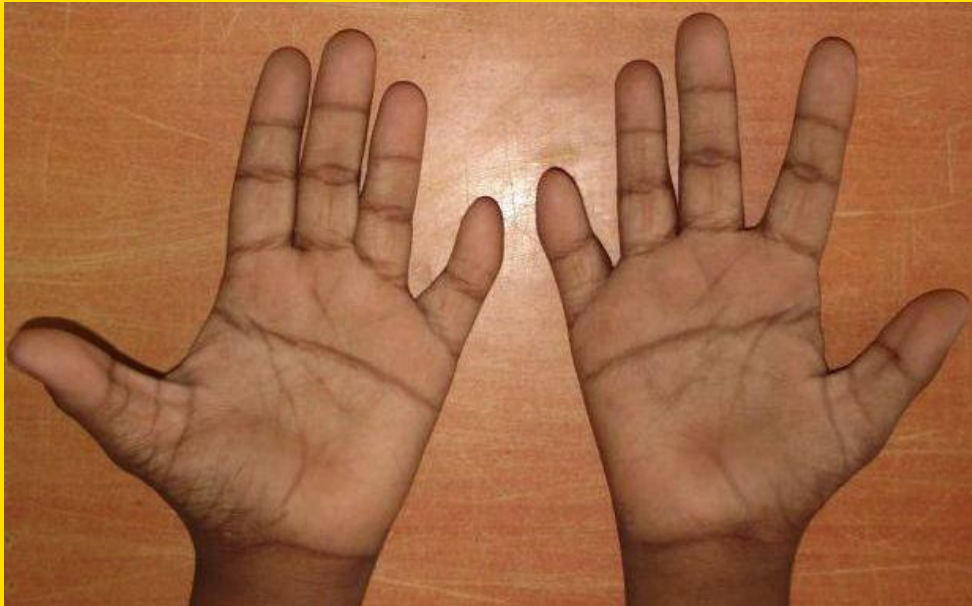
Nhìn tổng thể



- **Các điểm Brushfield** (màu xám đến các đốm trắng tương tự hạt muối xung quanh vùng ngoại vi của mống mắt)

2. TRIỆU CHỨNG – DẤU HIỆU

Nhìn tổng thể

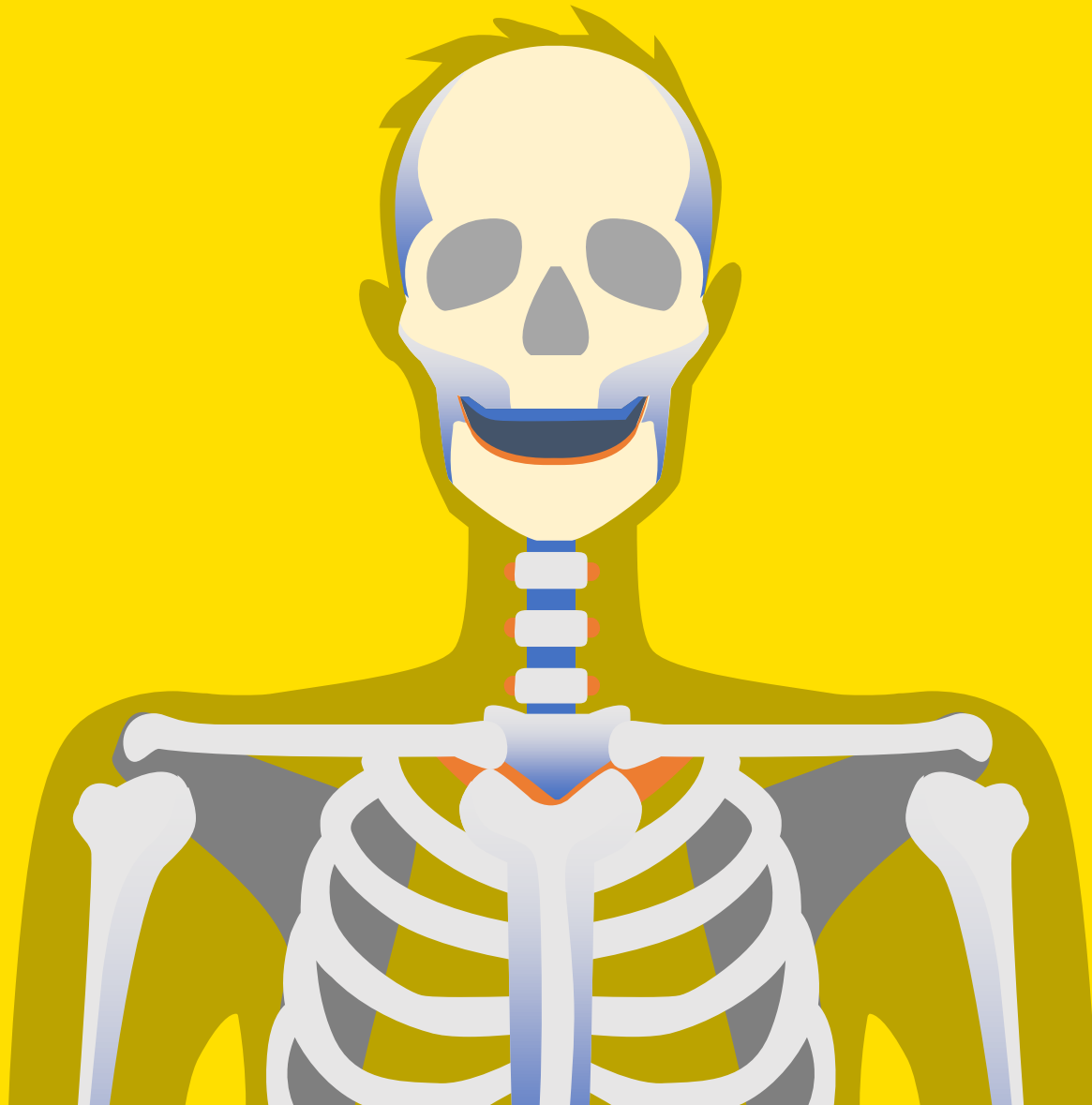


- Bàn tay ngắn và rộng và thường có một rãnh chỉ tay.
- Các ngón tay thường ngắn
- Ngón út cong, thường chỉ có 2 đốt.

- Bàn chân **có thể** có khoảng cách rộng giữa ngón chân thứ nhất và thứ 2.

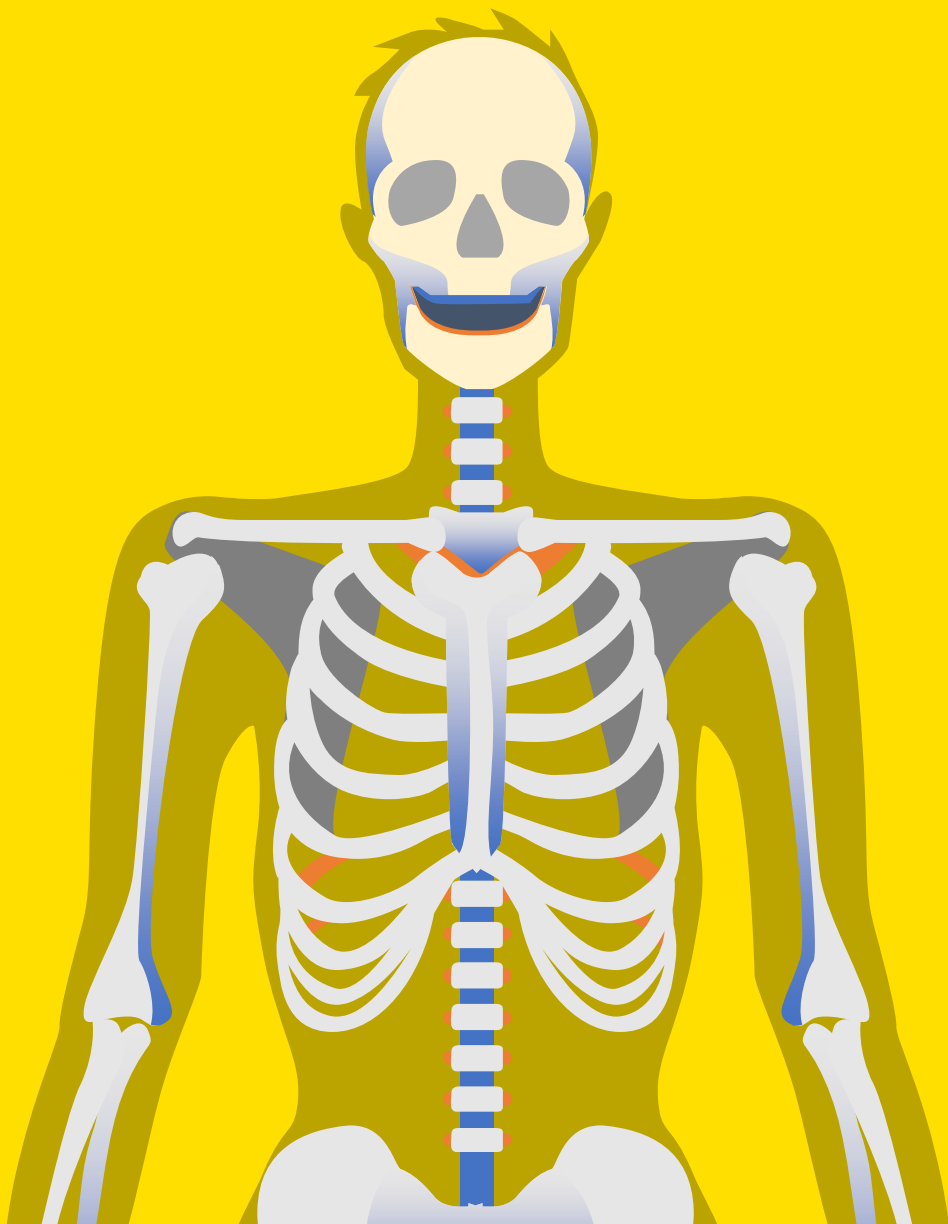
2. TRIỆU CHỨNG – DẤU HIỆU

Sinh lý bệnh



2. TRIỆU CHỨNG – DẤU HIỆU

Sinh lý bệnh



- Suy giảm nhận thức, chậm phát triển
- Tự kỉ



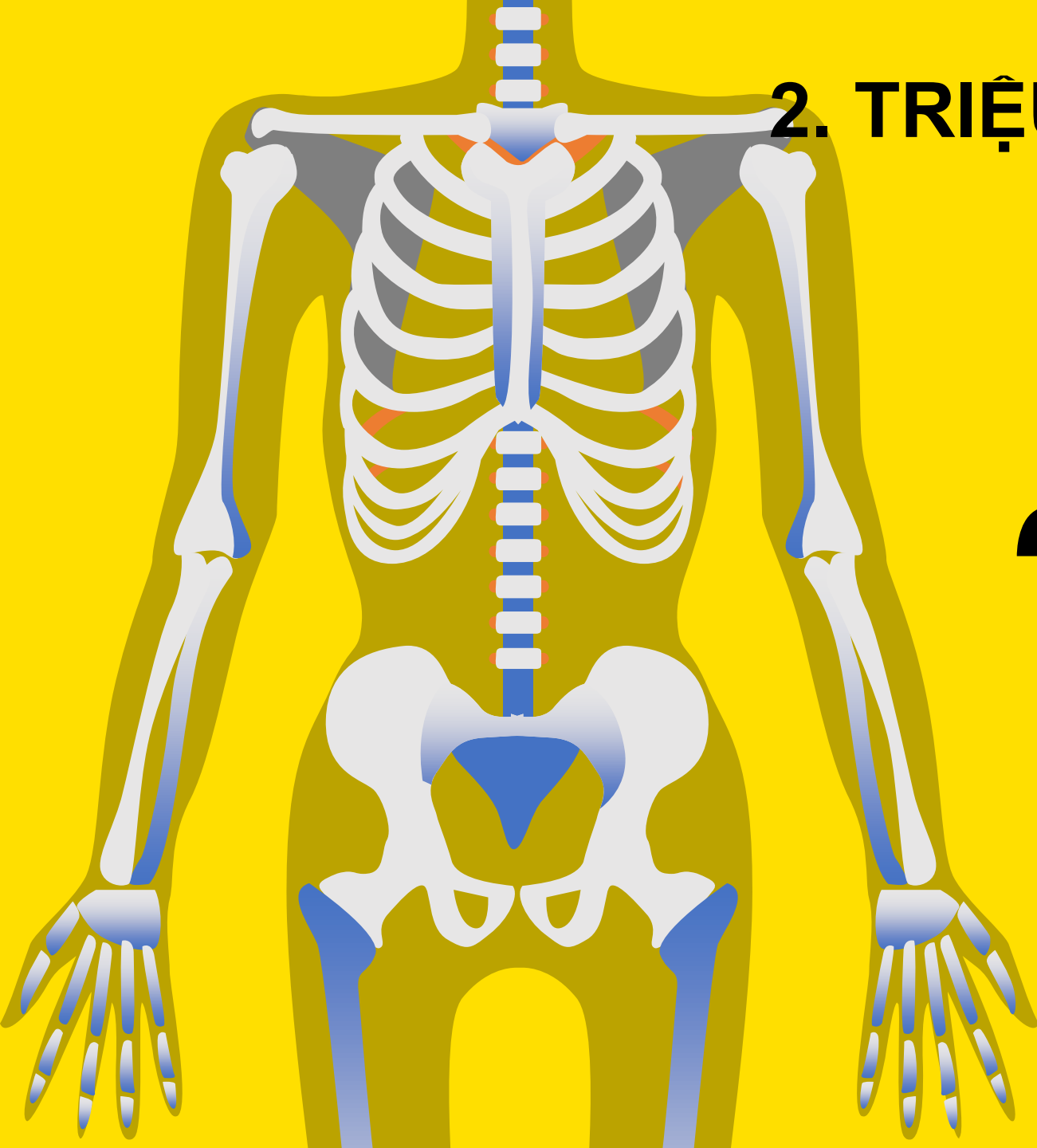
- Bệnh tim bẩm sinh: thông liên thất và thông sán nhĩ thất
- Tăng nguy cơ ở người lớn: hở van 2 lá, hở van ĐM chủ



- Giảm tiểu cầu
- Đa hồng cầu sơ sinh
- Bệnh bạch cầu lympho cấp

2. TRIỆU CHỨNG – DẤU HIỆU

Sinh lý bệnh



Tiêu hóa:

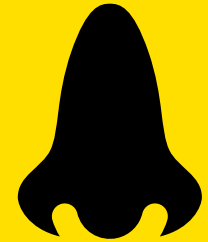
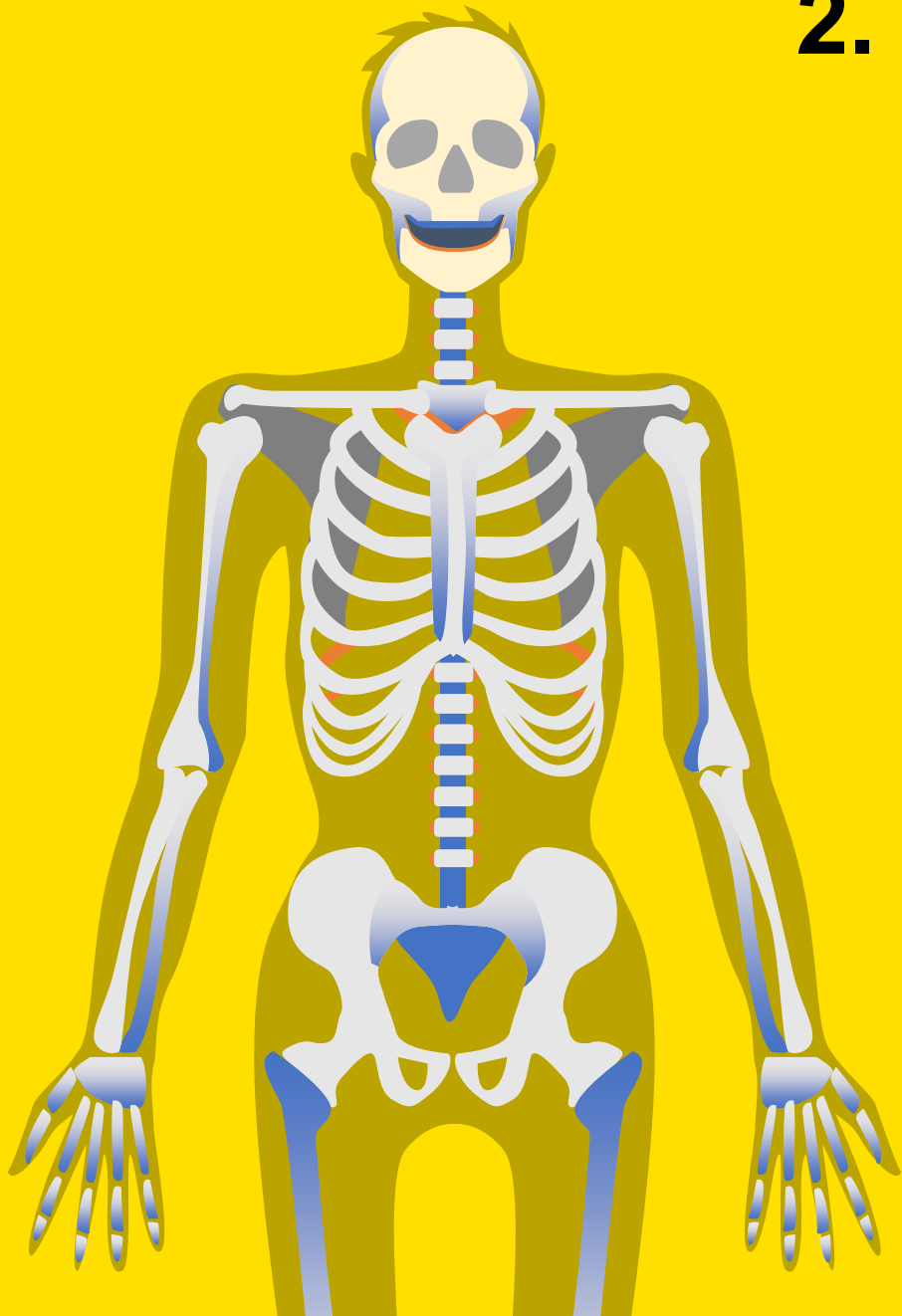
- Hẹp hoặc phì đại tá tràng
- Bệnh Hirschsprung
- Bệnh celiac

Nội tiết:

- Suy giáp
- Bệnh tiểu đường

2. TRIỆU CHỨNG – DẤU HIỆU

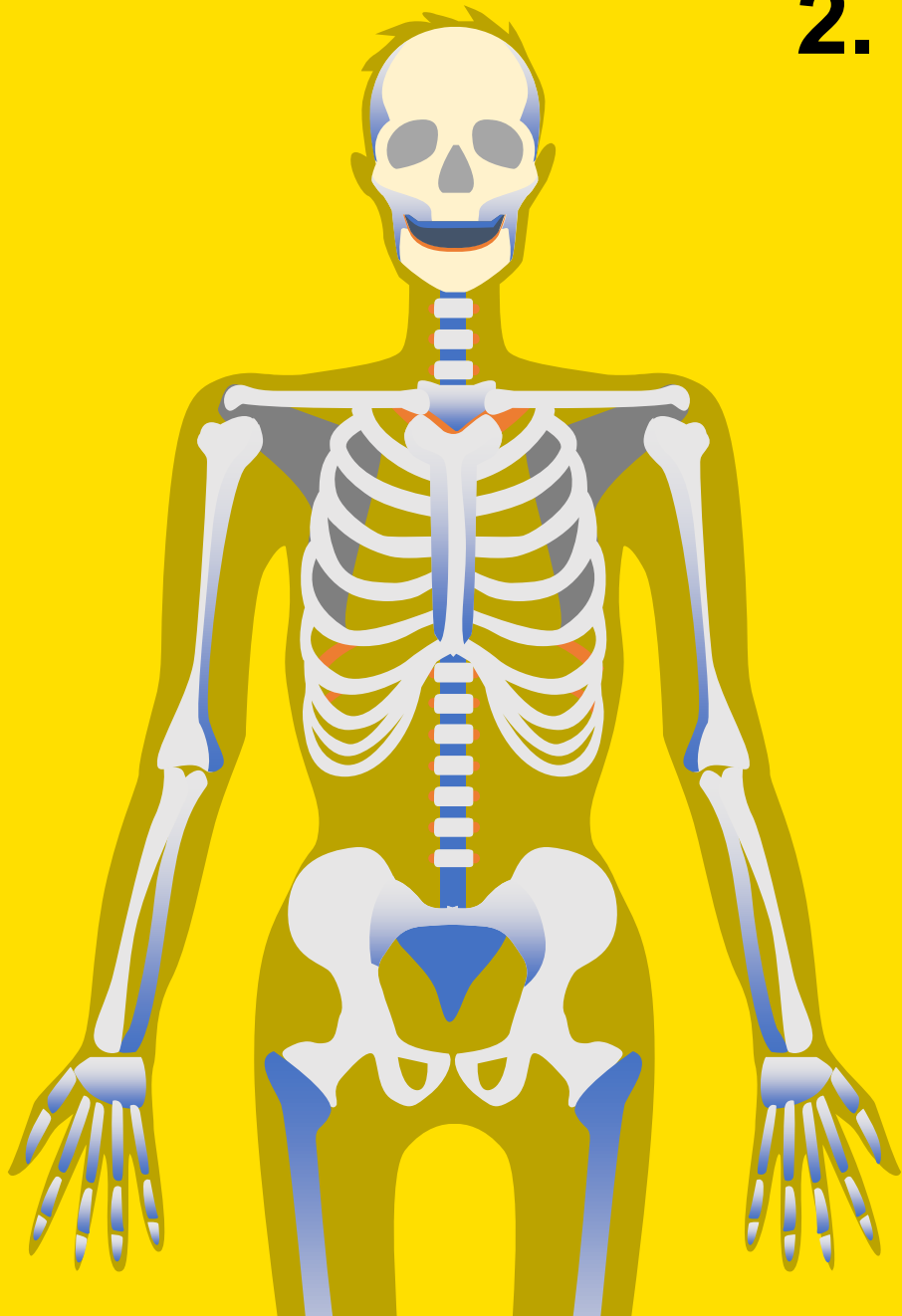
Sinh lý bệnh



- **Sự phát triển:** thấp, béo phì
- **Xương khớp**

2. TRIỆU CHỨNG – DẤU HIỆU

Sinh lý bệnh



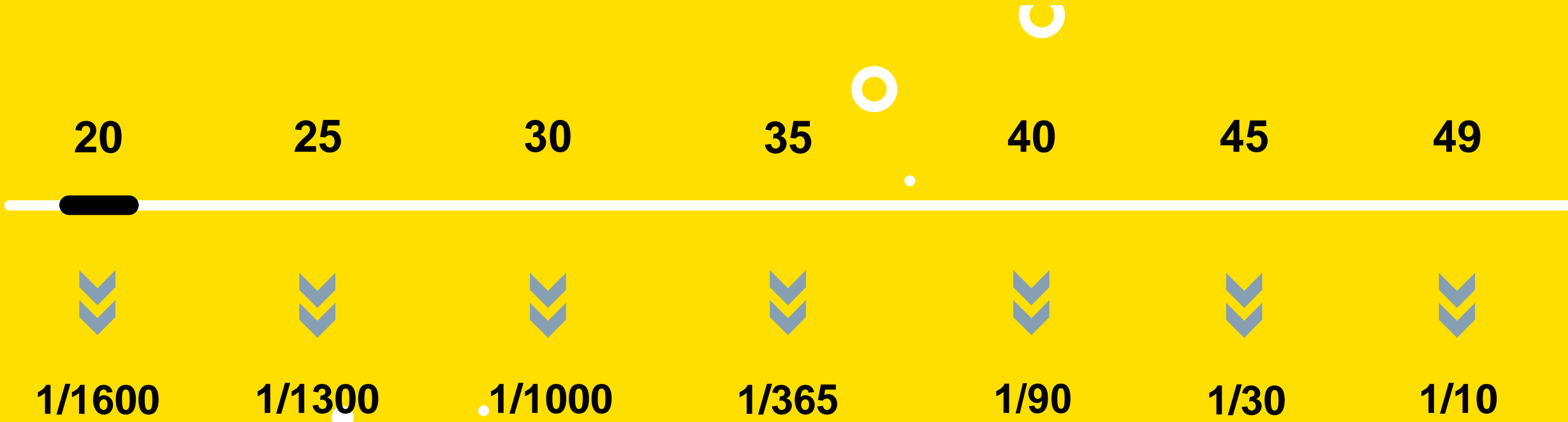
Tuổi thọ trung bình của những người
bệnh Down có thể đạt tới **60 tuổi**

3. NGUYÊN NHÂN BỆNH SINH



TUỔI CỦA THAI PHỤ

Nguy cơ xảy ra lỗi khi phân chia nhiễm sắc thể tăng theo tuổi



Những trường hợp gia tăng nguy cơ con sinh ra bị hội chứng Down?

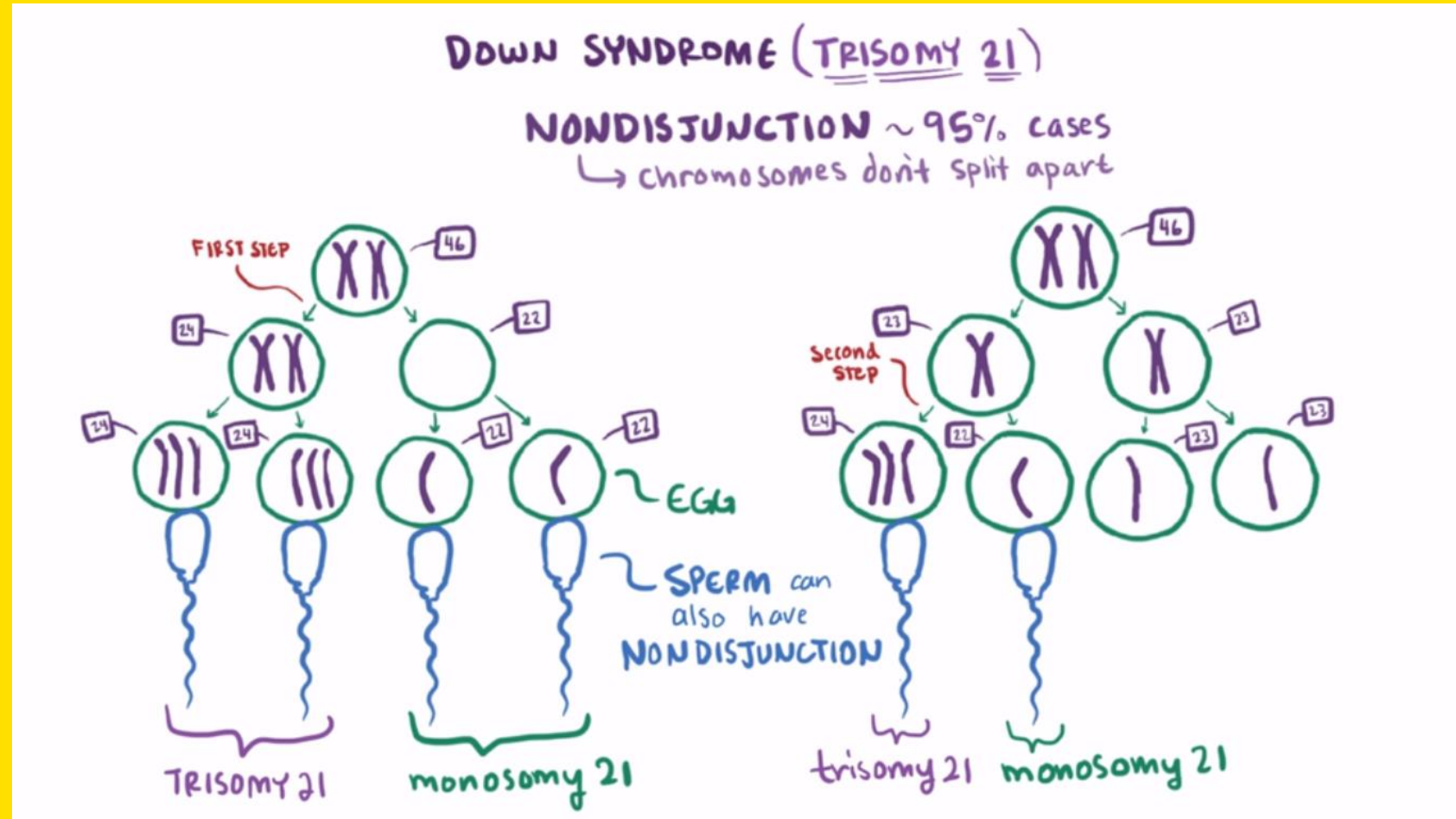


3 biến thể di truyền có thể gây ra hội chứng Down:

Trisomy 21

95% các trường hợp

Do sự phân chia tế bào bất thường trong quá trình phát triển của tế bào tinh trùng hoặc tế bào trứng





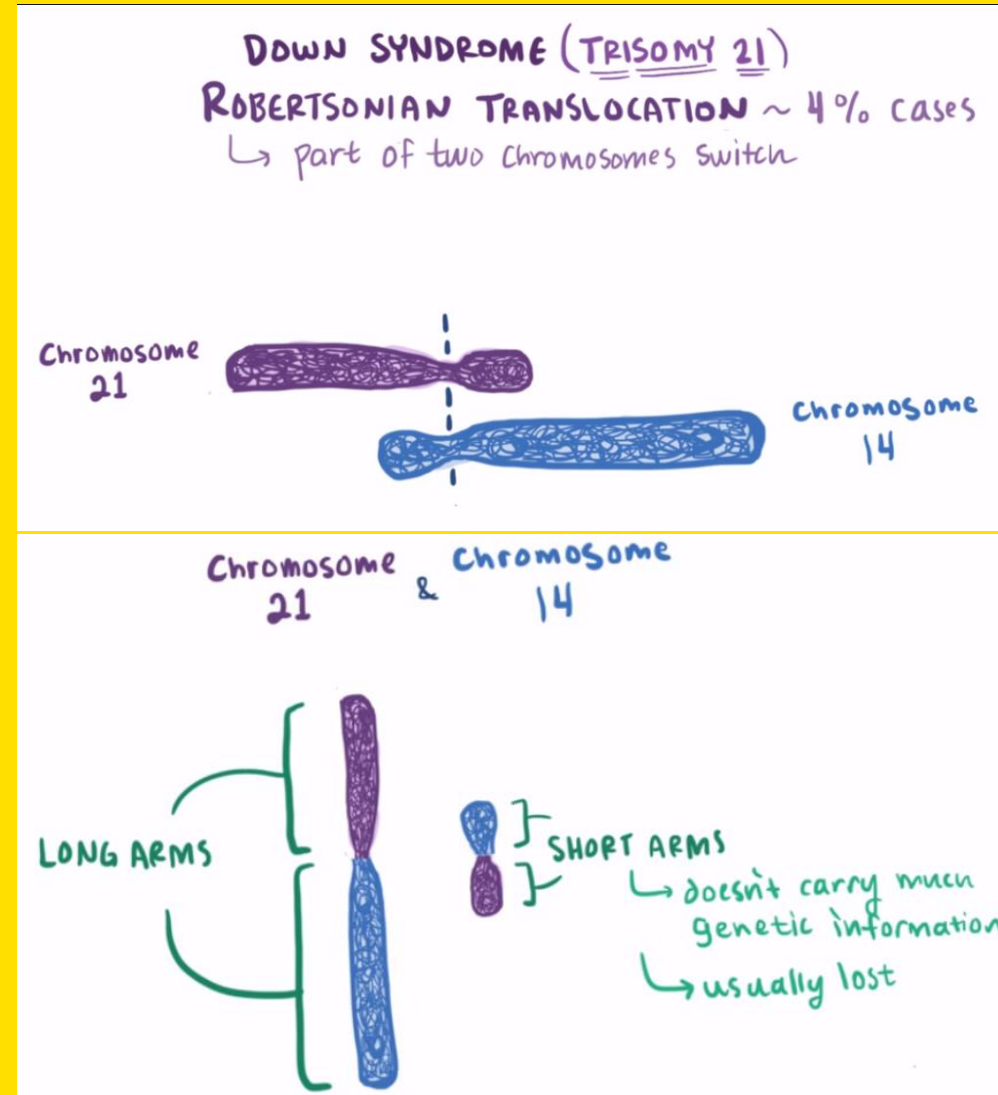
**3 biến thể di truyền
có thể gây ra
hội chứng Down:**

Hội chứng Down thể khảm (Mosaic Down Syndrome)
Người bệnh thường không có các đặc điểm điển hình
của Down



3 biến thể di truyền có thể gây ra hội chứng Down:

Hội chứng Down chuyển đoạn (Translocation Down syndrome)
4% các trường hợp
Một đoạn của nhiễm sắc thể 21 dính vào một nhiễm sắc thể khác
(chuyển đoạn) trước hoặc sau thụ tinh.

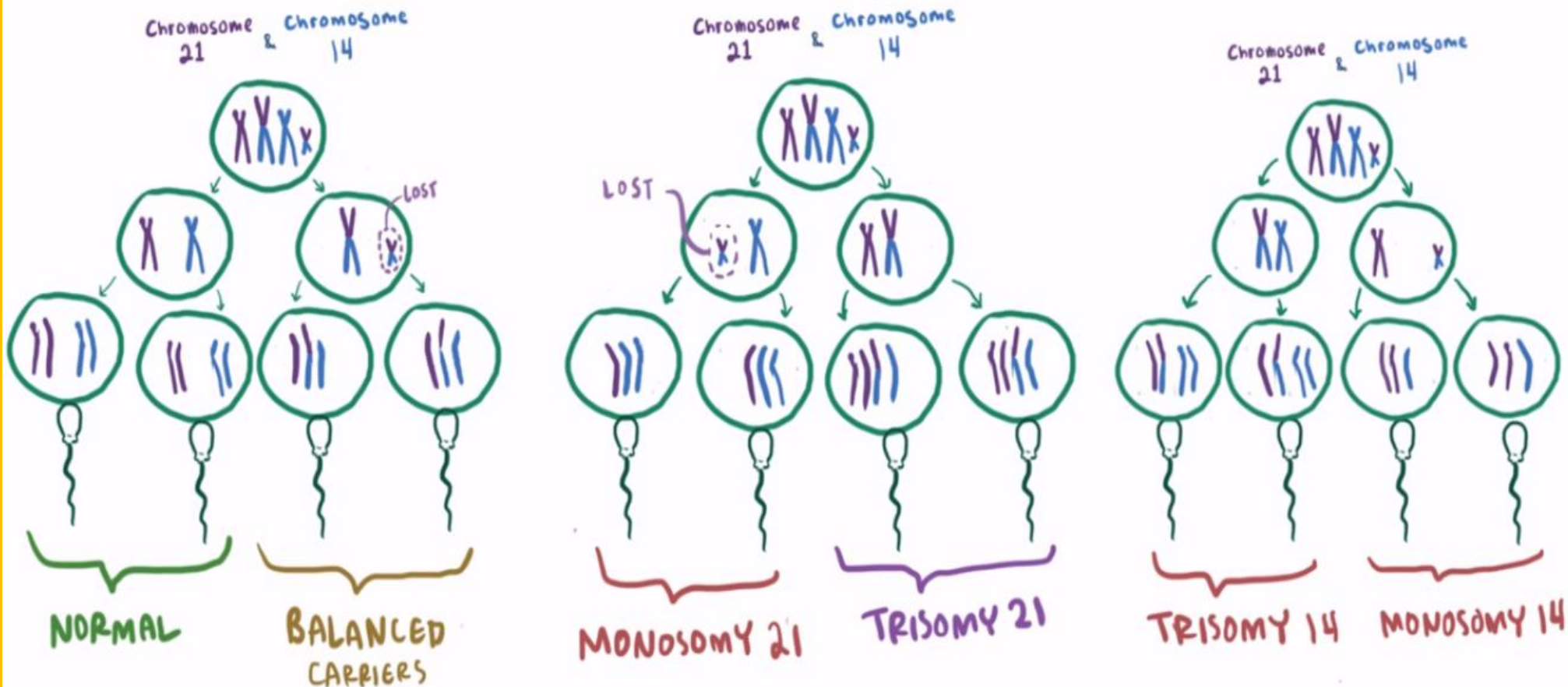


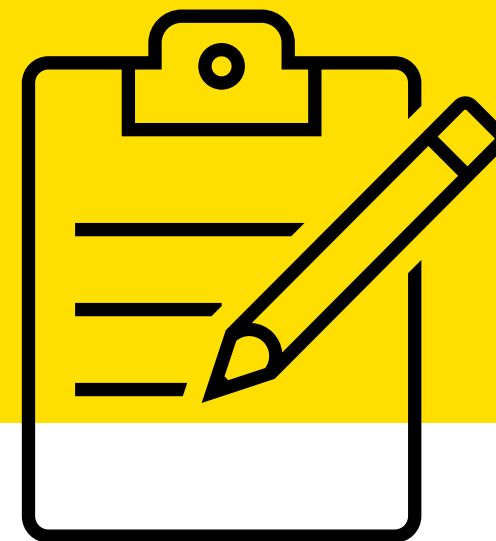
Hội chứng Down chuyển đoạn (Translocation Down syndrome)

DOWN SYNDROME (TRISOMY 21)

ROBERTSONIAN TRANSLOCATION ~ 4% cases

↳ part of two chromosomes switch





4. CHẶN ĐOÁN

TRƯỚC SINH

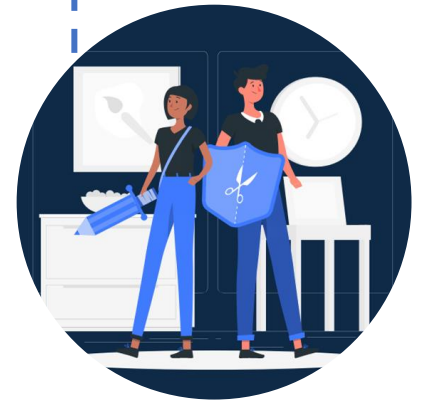
SAU SINH



TRƯỚC SINH

Screening tests

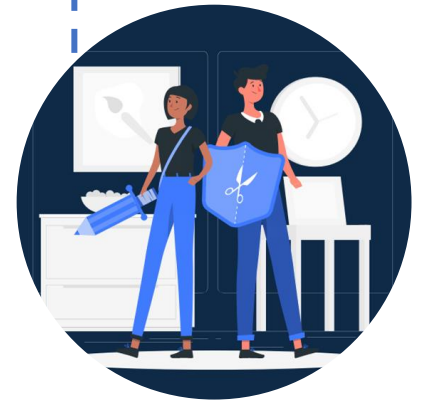
Diagnostics tests: cho ra kết quả chính xác là **CÓ / KHÔNG**



TRƯỚC SINH

Screening tests

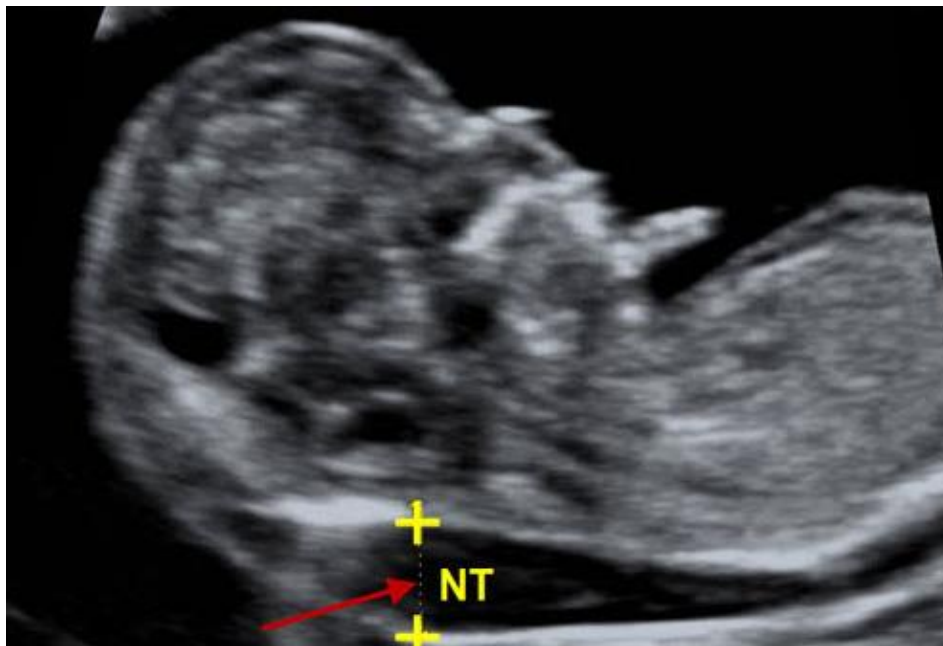
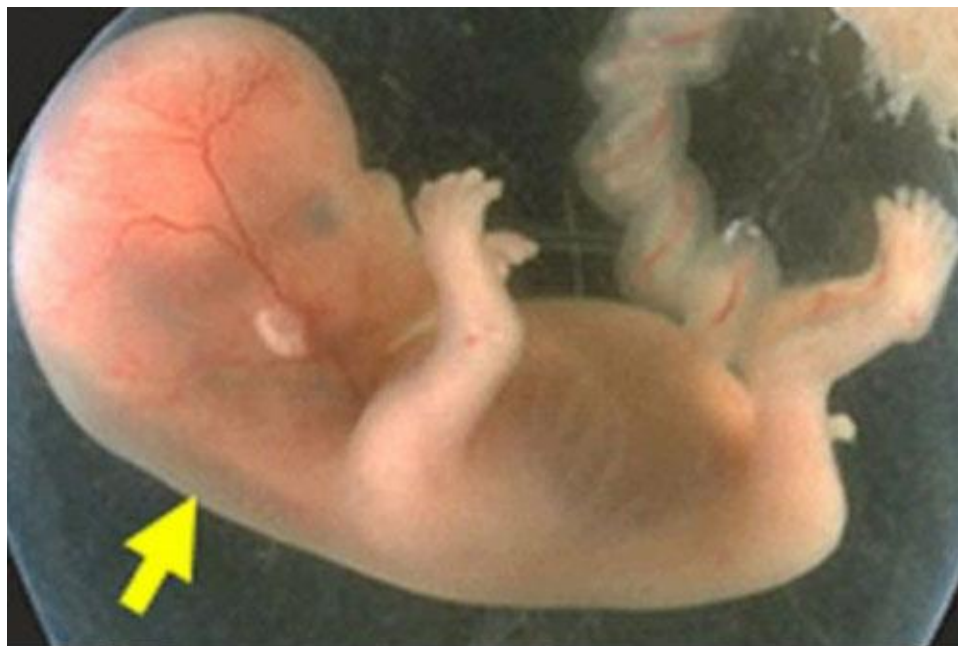
- **Tam cá nguyệt 1:** được thực hiện ở tuần 9 – tuần 13
Siêu âm độ mờ da gáy, Xét nghiệm máu: đo hCG
và PAPP-A (pregnancy-associated plasma protein)
Trong hội chứng Down: định lượng nồng độ PAPP- A có xu hướng giảm, beta hCG tự do tăng cao và độ mờ da gáy tăng
- NIPT (Non-invasive prenatal test): tuần 10, độ tin cậy 99%
- **Tam cá nguyệt 2:** được thực hiện ở tuần 14 – tuần 18
Triple test: đo 3 marker **hCG**, **uE3** và **AFP**



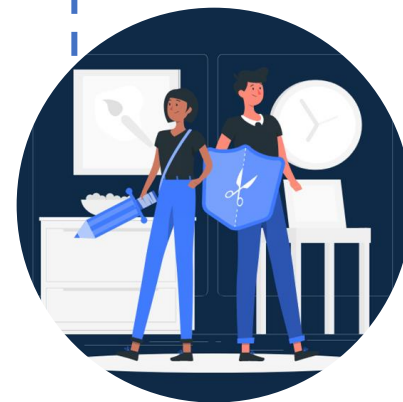
Diagnostics tests: cho ra kết quả chính xác là **CÓ / KHÔNG**

TRƯỚC SINH

Screening tests



Siêu âm đo độ mờ da gáy

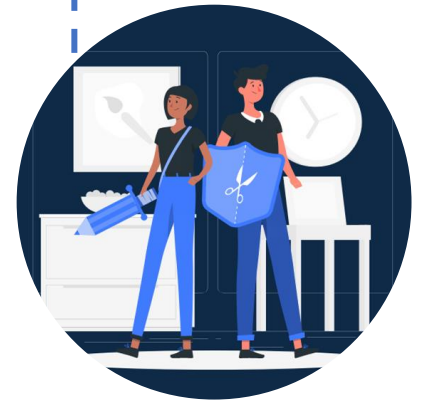


Diagnosics tests: cho ra kết quả chính xác là **CÓ / KHÔNG**

TRƯỚC SINH

Diagnostics tests: cho ra kết quả chính xác là **CÓ / KHÔNG**

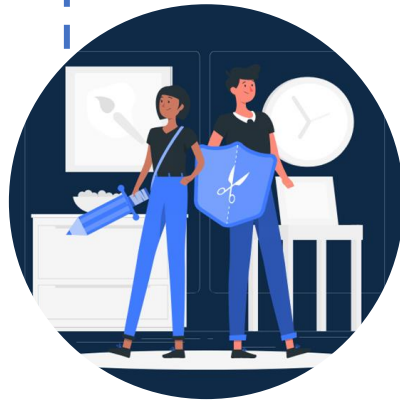
- **Chorionic villus sampling (CVS):** sinh thiết gai nhau
- **Amniocentesis:** chọc dò dịch ối



TRƯỚC SINH

SAU SINH

Xét nghiệm máu
→ karyotype



5. ĐIỀU TRỊ



Nguyên tắc điều trị:

- Điều trị bệnh ở nhiều cơ quan khác nhau cùng lúc
- Hỗ trợ phát triển, đặc biệt là phát triển nhận thức, trí nhớ, khả năng học tập
 - Cho trẻ theo học tại những trường lớp chuyên biệt
 - Giáo dục và dạy trẻ về ngôn ngữ để có thể hòa nhập với cộng đồng giúp kích thích tiềm năng phát triển của trẻ mắc bệnh
 - Xây dựng mạng lưới gồm những gia đình có trẻ mắc bệnh Down để hỗ trợ lẫn nhau



Người mẫu Madeline Stuart “21 reasons why”

Điều trị Down bằng cách dùng tế bào gốc



Điều trị Down bằng cách dùng tế bào gốc

Điều trị người bệnh Down bằng tế bào gốc tại bệnh viện Nutech Mediworld ở New Delhi, Ấn Độ.

Dùng tế bào gốc từ phôi hiến tặng để điều trị cho 14 người bệnh Down bằng cách tiêm tĩnh mạch, tiêm bắp và tiêm dưới da.

Kết quả: các bệnh nhân điều trị đã có những cải thiện đáng kể về tâm vận động, ngôn ngữ,...

Phương pháp điều trị dùng tế bào gốc là khởi đầu cho tia hy vọng để chữa bệnh Down

5. DỊCH TỄ HỌC

Nếu như tần suất HCD là $1/1500$ ở bà mẹ dưới 25 tuổi thì tần suất này có thể tăng lên tới $1/1000$ khi bà mẹ 30 tuổi và $1/100$ khi bà mẹ 40 tuổi.

7. NGHIÊN CỨU MỚI



7. NGHIÊN CỨU MỚI



gen XIST, một đoạn DNA nằm trong nhiễm sắc thể X.
XIST giống như một “**công tắc**”.

ức chế và ngăn chặn sự sao chép bản sao của **bộ nhiễm sắc thể thứ 21**

XIST gây ra việc **RNA không được mã hóa, tích tụ trong nhân tế bào** của nhiễm sắc thể

⇒ làm thay đổi cách thức hoạt động bình thường của một nhiễm sắc thể, ngăn chặn DNA sản xuất protein.

GS Jeanne Lawrence, “Chúng tôi sử dụng biểu sinh học để thay đổi các DNA gây ra biểu hiện của bệnh và không thay đổi các DNA gốc. Hoạt động này không chỉ có ý nghĩa tích cực với bệnh nhân Down nói riêng, mà còn với các bệnh về rối loạn nói chung”.

Thanks!

