

Tổng Quan Về Trisomy 18 (Hội Chứng Edwards)

Trisomy 18, còn được gọi là Hội Chứng Edwards, là một tình trạng hiếm gặp do lỗi di truyền trên nhiễm sắc thể số 18. Rối loạn này xảy ra ở khoảng 1 trong số 5.000 trẻ sinh ra sống và bé gái thường hay bị ảnh hưởng hơn bé trai. Rối loạn này thường gây ra các dị tật về thể chất, khiếm khuyết trong các cơ quan nội tạng, và các khuyết tật nghiêm trọng về trí tuệ và phát triển.

Tác Động Đến Sự Phát Triển

Mức độ nghiêm trọng do tác động của Trisomy 18 đối với sự phát triển sẽ phụ thuộc vào số lượng tế bào bị ảnh hưởng. Một số trẻ sẽ có ba bản sao của nhiễm sắc thể số 18 trong tất cả các tế bào của trẻ (trisomy 18 toàn phần) trong khi những trẻ khác có ba bản sao chỉ trong một số tế bào của trẻ (trisomy 18 dạng thể khảm) hoặc các phần nhiễm sắc thể thêm của nhiễm sắc thể số 18 gắn vào một nhiễm sắc thể khác (trisomy 18 một phần).

Hầu hết trẻ sinh ra mắc phải Trisomy 18 sẽ bị dị tật tim. Các mối quan ngại nghiêm trọng khác về sức khỏe có thể bao gồm các khiếm khuyết trong cấu trúc và chức năng hoạt động của các cơ quan nội tạng khác nhau, bao gồm phổi, thận, dạ dày và ruột. Một số trẻ sẽ bị dị tật ở đầu, cổ, mặt, mắt, tai, tay, chân và cột sống.

Ngoài ra, trẻ mắc phải Trisomy 18 có sự tăng trưởng chậm, chậm phát triển thần kinh đáng kể, đặc biệt là các khó khăn về vận động làm ảnh hưởng đến sinh hoạt hàng ngày, chẳng hạn như bú mẹ hoặc quấy khóc, khuyết tật trí tuệ thể nặng và chậm nói. Một số trẻ cũng có thể bị khiếm thị hoặc khiếm thính.

Diễn Biến Lâm Sàng và Kỳ Vọng Sống

Trẻ mắc phải Trisomy 18 thường bị hạn chế phát triển trước khi sinh và tiếp tục phát triển chậm sau khi sinh. Một số lo ngại ban đầu có thể tiếp diễn tương tự trong suốt cuộc sống, cải thiện hoặc trở nên xấu đi, hoặc thay đổi về hình thức. Ví dụ: một số trẻ sinh ra có cơ bắp yếu ớt, sau đó thì trở nên cứng rắn.

Thật khó để biết được một đứa trẻ mắc phải Trisomy 18 sẽ sống được bao lâu. Hầu hết trẻ mắc phải Trisomy 18 không sống quá hai tuần đầu tiên sau khi sinh và dưới 10% sống quá năm đầu tiên thường do các dị tật nghiêm trọng về tim hoặc phổi. Một số ít trẻ sống được đến tuổi thiếu niên nhưng thường cần đến sự chăm sóc liên tục và hỗ trợ nhiều cho sinh hoạt hàng ngày.

Để Biết Thêm Thông Tin

- Thư Viện Y Học Quốc Gia - Medline Plus: Trisomy 18 (<https://medlineplus.gov/genetics/condition/trisomy-18/>)
- Kênh Thông Tin Trực Tuyến MedicineNet về Trisomy 18 (Hội Chứng Edwards) (https://www.medicinenet.com/trisomy_18_edwards_syndrome/article.htm)
- Tổ Chức Quốc Gia về Rối Loạn Hiếm Gặp Trisomy 18 (<https://rarediseases.org/rare-diseases/trisomy-18-syndrome/>)

Các Lựa Chọn Điều Trị

Mặc dù không có cách chữa khỏi Trisomy 18 nhưng trẻ có thể được điều trị để kiểm soát các triệu chứng cụ thể và tình trạng sức khỏe của mình dựa trên quyết định của đội ngũ y khoa và gia đình. Điều trị ban đầu tập trung vào sự ổn định và sự sống của trẻ. Một số gia đình có thể lựa chọn tập trung vào chăm sóc giảm nhẹ hoặc chăm sóc cuối đời. Điều trị có thể bao gồm phẫu thuật sửa chữa hoặc các phương pháp ít xâm lấn hơn để thúc đẩy chức năng hoạt động. Ví dụ: điều trị để giải quyết tình trạng ăn khó khăn có thể bao gồm phẫu thuật sửa hở hàm ếch hoặc cung cấp dinh dưỡng bằng ống dẫn thức ăn, tùy thuộc vào nhu cầu cụ thể của từng trẻ và quyết định chung của gia đình và các chuyên gia y khoa. Trẻ mắc phải Trisomy 18 bị các triệu

chúng ít hơn về mặt y khoa có thể nhận nhiều dịch vụ về phát triển hơn để tăng cường chức năng hoạt động của trẻ và mang đến chất lượng cuộc sống tốt nhất có thể.

Nguồn Lực Hỗ Trợ Dành Cho Các Gia Đình

Đường Dây Nóng về Chương Trình Cuộc Gọi Đầu Tiên và Trisomy 18

- Trung Tâm Thông Tin về Bệnh Di Truyền và Bệnh Hiếm Gặp (GARD) được tài trợ bởi Viện Y Tế Quốc Gia (NIH) và cung cấp quyền tiếp cận các thông tin hiện có, đáng tin cậy và dễ hiểu về các bệnh hiếm gặp hoặc di truyền bằng tiếng Anh hoặc tiếng Tây Ban Nha. (<https://rarediseases.info.nih.gov/>). Gọi đến số 1-888-205-2311 để biết thông tin.
- Chromosome Disorder Outreach Inc. (<https://chromodisorder.org/>) là một tổ chức do các cha mẹ thành lập dành cho các gia đình có con bị rối loạn nhiễm sắc thể hiếm gặp. CDO cung cấp hỗ trợ và thông tin, thúc đẩy nghiên cứu, cung cấp một thư viện rộng lớn gồm các bài báo cập nhật có sẵn cho các thành viên, điều phối chương trình Hỏi Bác Sĩ (Ask the Doctor) và duy trì một sổ đăng ký cơ sở dữ liệu chi tiết. CDO cũng tạo cơ hội cho các gia đình liên lạc 24 giờ một ngày qua Twitter, Facebook, YouTube, Pinterest và các trang mạng xã hội khác.

Các Dịch Vụ Hỗ Trợ

- Quỹ E.WE (<https://theewefoundation.org/>) là một tổ chức vận động chăm sóc sức khỏe có trụ sở tại Alabama do cha mẹ có con mắc phải Hội Chứng Edwards thành lập. Quỹ có các chương trình cung cấp dịch vụ chăm sóc thoải mái cho các gia đình, chương trình hỗ trợ kinh tế để giúp đỡ gánh nặng tài chính liên quan đến các phức tạp về y tế hiếm gặp và chăm sóc y tế chuyên biệt, và các nguồn lực hướng dẫn về kiến thức sức khỏe, giáo dục cộng đồng, vận động bệnh nhân và chính sách công.
- Hy Vọng cho Những Trẻ Mắc Phải Trisomy (Hope for Trisomy) (<https://www.hopefortrisomy13and18.org/>) được thành lập bởi các gia đình có trẻ mắc phải Trisomy 13, 18 và các tình trạng liên quan để tài trợ cho nghiên cứu và thúc đẩy giáo dục. Hope for Trisomy cũng cung cấp hỗ trợ và dịch vụ cho các gia đình và tổ chức các sự kiện để nâng cao nhận thức
- 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 Quốc Gia về Rối Loạn Hiếm Gặp Trisomy 18 (<https://rarediseases.org/rare-diseases/trisomy-18-syndrome/>)
- Hiệp Hội Nghiên Cứu và Đăng Kiểm Nhiễm Sắc Thể 18 (<https://www.chromosome18.org/>) là một tổ chức vận động do gia đình điều hành tập trung vào một loạt những rối loạn liên quan đến Nhiễm Sắc Thể Số 18, bao gồm cả Trisomy 18.

Các Tổ Chức Quốc Gia và Địa Phương

- Quỹ Tài Trợ Trisomy 18 (<https://www.trisomy18.org/>) cung cấp một cộng đồng chăm sóc cho các gia đình, giáo dục và hỗ trợ các chuyên gia y tế, đồng thời khuyến khích nghiên cứu các phương pháp điều trị và phòng ngừa Trisomy 18.
- SOFT - Tổ Chức Hỗ Trợ cho Trisomy 13, 18 và Các Rối Loạn Liên Quan (<https://trisomy.org/>) là một mạng lưới các gia đình và chuyên gia thúc đẩy mối quan hệ giữa cha mẹ và chuyên gia và cung cấp hỗ trợ cho các gia đình trong việc chẩn đoán và chăm sóc những trẻ mắc phải Trisomy 13, 18, và các rối loạn nhiễm sắc thể liên quan khác.

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.

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 18

- TỜ THÔNG TIN – Trisomy 18 của Hiệp Hội Di Truyền Y Học Hoa Kỳ: Xét Nghiệm ADN Không Có Tế Bào Dương Tính. (<https://www.acmq.net/PDFLibrary/Trisomy-18.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>)
- Trang Medscape Trisomy 18 (<https://emedicine.medscape.com/article/943463-print>)

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

- Cereda, A., & Carey, J.C. (2012). Hội chứng trisomy 18. Tạp Chí Orphanet về Các Bệnh Hiếm Gặp, 7(81). (<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-7-81>)
- Dotters-Katz SK, Kuller JA, Grace MR, Laifer SA, Strauss RA. Những Câu Nhắc về Quản Lý Khi Đang Mang Thai Phức Tạp do Trisomy 13 và 18. Khảo Sát về Sản Phụ Khoa Tháng 5 năm 2016;71(5):295-300. doi: 10.1097/OGX.0000000000000304. PMID: 27182826
- 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>
- Goel N, Morris JK, Tucker D, et al. Trisomy 13 và 18-Tỷ lệ hiện mắc và tử vong-Một phân tích dựa trên những dân số đăng ký đa dạng. Am J Med Genet A. 2019;179(12):2382-2392. doi:10.1002/ajmg.a.61365 <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6848757/>

- 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>
- Leuthner SR, Acharya K. Tư Vấn Theo Dõi Chẩn Đoán Trisomy 13 hoặc 18 Trước Khi Sinh: Kết Hợp Những Thực Tế, Tầm Quan Trọng của Cha Mẹ và Các Lựa Chọn Duy Trì. Những Tiến Bộ Trong Chăm Sóc Trẻ Sơ Sinh Tháng 6 năm 2020;20(3):204-215. doi: 10.1097/ANC.0000000000000704. PMID: 31996562.
- 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>
- UpToDate: Hỗ Trợ Quyết Định Lâm Sàng Dựa Trên Bằng Chứng cung cấp bằng chứng mới nhất và các thực hành tối ưu cho các bác sĩ lâm sàng (<https://www.wolterskluwer.com/en/solutions/uptodate>).



MISSISSIPPI STATE DEPARTMENT OF HEALTH