

## **Tổng Quan Về Trisomy 13 (Hội Chứng Patau)**

Trisomy 13, còn được gọi là Hội Chứng Patau, là một tình trạng hiếm gặp do lỗi di truyền trên nhiễm sắc thể số 13. Rối loạn này xảy ra ở khoảng 1/16.000 trẻ sinh ra sống và bé gái thường hay bị ảnh hưởng hơn bé trai. Rối loạn này gây ra các vấn đề nghiêm trọng về trí tuệ và thể chất trên hầu hết các trẻ sơ sinh.

## **Tác Động Đến Sự Phát Triển**

Trisomy 13 xảy ra khi trẻ có ba bản sao của nhiễm sắc thể số 13 thay vì có hai bản sao như thông thường. Mức độ nghiêm trọng do tác động của Trisomy 13 đối với sự phát triển là khác nhau.

Trẻ mắc phải Trisomy 13 thường có các dị tật về sọ mặt như sứt môi và hở hàm ếch, dị tật tim bẩm sinh, và các bất thường về não và tủy sống. Trẻ sinh ra cũng có thể bị dị tật về mắt, dẫn đến mắt nhỏ bất thường, thừa ngón tay và/hoặc thừa ngón chân, dị tật thận và giảm trương lực cơ.

Ngoài ra, trẻ mắc phải Trisomy 13 bị khuyết tật về phát triển và trí tuệ đáng kể. Một số trẻ còn có thể bị khiếm thị hoặc khiếm thính.

## **Diễn Biến Lâm Sàng và Kỳ Vọng Sống**

Trẻ sinh ra mắc phải Trisomy 13 thường nhẹ cân một cách bất thường và gặp khó khăn khi bú mẹ, điều này ảnh hưởng đến sự tăng trưởng và phát triển. Trẻ sinh ra thường gặp các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng khi thở và bú mẹ.

Thật khó để biết được một đứa trẻ mắc phải Trisomy 13 sẽ sống được bao lâu. Một nửa số trẻ sinh ra mắc phải Trisomy 13 sống được hơn hai tuần sau sinh và dưới 10% sống được năm đầu tiên. Khoảng 13% trẻ sống đến khi 10 tuổi.

### ***Để Biết Thêm Thông Tin***

- Thư Viện Y Học Quốc Gia – MedlinePlus: Trisomy 13 (<https://medlineplus.gov/genetics/condition/trisomy-13/#resources>)
- Bệnh Di Truyền và Bệnh Hiếm Gặp – Trisomy 13 (<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7341/trisomy-13>)
- Tổ Chức Quốc Gia về Rối Loạn Hiếm Gặp (NORD) - Trisomy 13 (<https://rarediseases.org/rare-diseases/trisomy-13-syndrome/>)

## **Các Lựa Chọn Điều Trị**

Mặc dù không có cách chữa khỏi Trisomy 13 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 các thủ thuật phẫu thuật, tùy thuộc vào bản chất và mức độ nghiêm trọng của các bất thường và các triệu chứng liên quan cũng như quyết định chung của gia đình và các chuyên gia y khoa. Phẫu thuật có thể bị hoãn lại cho đến vài tháng đầu sau sinh do nguy cơ tử vong sớm cao liên quan đến Trisomy 13. Trẻ mắc phải Trisomy 13 bị các triệu chứng ít hơn về mặt y khoa có thể nhận nhiều dịch vụ điều trị về phát triển hơn bao gồm vật lý trị liệu, dịch vụ y tế và xã hội để tăng cường chức năng hoạt động của trẻ và mang đến chất lượng cuộc sống tốt nhất có thể. Các gia đình có trẻ được chẩn đoán mắc Trisomy 13 cũng có thể nhận được lợi ích khi nghe tư vấn di truyền.

## **Nguồn Lực Hỗ Trợ Dành Cho Các Gia Đình**

### ***Đường Dây Nóng về Chương Trình Cuộc Gọi Đầu Tiên và Trisomy 13***

- 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***

- 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 13 (<https://rarediseases.org/rare-diseases/trisomy-13-syndrome/>)

### ***Các Tổ Chức Quốc Gia và Địa Phương***

- 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](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](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](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.
- Trung Tâm PACER <https://www.pacer.org/about/howpacerhelps.asp> cung cấp hỗ trợ cá nhân, hội thảo, ấn phẩm và các nguồn lực hỗ trợ khác để giúp các gia đình đưa ra quyết định về giáo dục và các dịch vụ khác cho con họ hoặc thanh niên khuyết tật.

## **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 13**

- TỜ THÔNG TIN - Trisomy 13 của Hiệp Hội Di Truyền Y Học Hoa Kỳ: Xét Nghiệm ADN Không Có Tế Bào Dương Tính (<https://www.acmg.net/PDFLibrary/Trisomy-13.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 13 (<https://emedicine.medscape.com/article/947706-overview>)

### **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**

- Daniel Satgé, Motoi Nishi, Nicolas Sirvent, Michel Vekemans, Marie-Pierre Chenard, et al.. Xét nghiệm khối u trong hội chứng Patau (trisomy 13). Tạp Chí Di Truyền Y Học Hoa Kỳ Phần A, Wiley, 2017, 173 (8), pp.2088--2096. <10.1002/ajmg.a.38294>. <hal-01761514>
- Dotters-Katz SK, Kuller JA, Grace MR, Laifer SA, Strauss RA. Những Cân 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

Revised June 2021