

## HỘI CHỨNG BA NHIỄM SẮC THỂ 14, DẠNG KHẨM GIỚI THIỆU CHUNG VỀ HỘI CHỨNG

Hội chứng 3 nhiễm sắc thể số 14 dạng khảm là một rối loạn nhiễm sắc thể (NST) hiếm gặp, trong đó bệnh nhân có 3 chiếc NST trong cặp NST số 14. Hội chứng này ở dạng “khảm” có nghĩa là chỉ một số tế bào trong cơ thể chứa thêm một NST số 14, trong khi các tế bào khác có bộ NST bình thường.

### CÁC TRIỆU CHỨNG THƯỜNG GẶP

Các triệu chứng và đặc điểm hình dáng liên quan đến hội chứng 3 NST số 14 dạng khảm phụ thuộc vào số lượng tế bào có thêm một NST 14, thường đặc trưng bởi sự chậm sinh trưởng và phát triển, chậm phát triển tâm thần, các đặc điểm hình dáng riêng biệt hoặc một vài bất thường về hình dáng khác.

- Trước khi sinh: dịch ối nhiều bất thường, sinh non trước 37 tuần (trẻ bình thường thường được sinh trong thời gian từ 37 đến 42 tuần thai). Thai thường sinh trưởng chậm.
- Giai đoạn thơ ấu: chậm lớn, tăng cân chậm hơn bình thường; trẻ chậm đạt được các kỹ năng đòi hỏi sự liên kết giữa tâm thần và thể chất, chậm phát triển tâm thần.
- Một số bất thường đặc trưng về hình dáng: trán cao, mũi rộng, có rãnh dọc bất thường ở trung tâm của môi trên, hàm trên rộng, hàm dưới nhỏ. Mắt cũng thường bị bất thường, khoảng cách hai mắt cách xa nhau, mắt nhỏ, nếp gấp mí mắt hẹp, mí mắt trên hơi rủ xuống hoặc có màng mờ quanh mắt. Trẻ cũng thường có tai nhỏ, thấp, cuộn bất thường; miệng rộng, môi dày; có thể có hàm hở hoặc có khe hở hàm ếch; cổ ngắn và rộng. Trong một số trường hợp, mặt phát triển bất đối xứng (hai nửa không tương đồng với nhau)
- Có thể có các bất thường về cấu trúc tim bẩm sinh, đặc biệt là mắc tứ chứng Fallot. Dạng khuyết tật bẩm sinh này đặc trưng bởi một tập hợp các dị tật tim, gồm: thông liên thất, hẹp van ĐM phổi, ĐM chủ nằm sai vị trí, làm cho máu nghèo oxy chảy từ tâm thất phải vào ĐM chủ, và phì đại tâm thất phải. Các triệu chứng liên quan bao gồm: không đủ oxy cung cấp cho các mô của cơ thể, da và màng nhày tím tái, hơi thở ngắn và gấp, khó cho ăn, chậm lớn và các bất thường khác. Trong một số trường hợp, các dị tật tim bẩm sinh trầm trọng có thể đe dọa đến tính mạng của người bệnh.
- Một số bất thường về thể chất khác. Ví dụ, một số trẻ mắc hội chứng 3 NST 14 dạng khảm có những vùng da tập trung nhiều sắc tố một cách bất thường, phân bố theo dạng thẳng, xoắn ốc, mảng hoặc lưới. Các đặc điểm liên quan khác bao gồm các rối loạn về đường sinh dục ở nam giới: tinh hoàn bất thường, dương vật nhỏ; cơ thể bất đối xứng, 2 tay và 2 chân không có độ dài tương xứng; cùng với các bất thường về xương khác như: hông ở sai vị trí, các ngón tay và ngón chân đè lên nhau,...

### NGUYÊN NHÂN

Ở người mắc hội chứng ba NST số 14 dạng khảm, một số tế bào có chứa 3 thay vì 2 NST của cặp NST số 14, trong khi các tế bào còn lại có kiểu nhân bình thường.

Hội chứng này xuất hiện là kết quả của sự sai sót về phân ly NST diễn ra trong quá trình phân chia tế bào của hợp tử sau khi thụ tinh (nguyên phân). Hợp tử sẽ nhận NST của cặp NST 14 đều từ bố hoặc từ mẹ, hoặc có một NST bất thường dạng iso (14q isochromosome), tức là NST có hai vai giống hệt nhau ở hai bên tâm động.

## NHÓM NGƯỜI BỊ ẢNH HƯỞNG

Theo những trường hợp quan sát được, hội chứng này ảnh hưởng đến nữ giới nhiều hơn nam giới. Trong y văn, chỉ mới có gần 20 trường hợp mắc hội chứng này được báo cáo.

## CHẨN ĐOÁN

Chẩn đoán hội chứng ba NST số 14 dạng khảm có thể được tiến hành trước sinh bằng các phương pháp đặc biệt như siêu âm, chọc dò dịch ối hoặc sinh thiết mẩu lông nhung màng đệm. Siêu âm có thể phát hiện các đặc điểm ở thai nhi mà chỉ ra nguy cơ mắc hội chứng ba NST số 14 dạng khảm, ví dụ như lượng nước ối nhiều bất thường, sinh trưởng chậm hoặc một vài dị tật về hình dạng và thể chất (VD hở hàm ếch). Mẩu nước ối hoặc mẫu lông nhung màng đệm lấy từ thai nhi có thể được phân tích để phát hiện hội chứng ba NST số 14 dạng khảm.

Có thể tiến hành chẩn đoán sau sinh dựa trên đánh giá lâm sàng toàn diện, phát hiện các đặc điểm về thể chất, và phân tích NST. Các xét nghiệm đặc biệt có thể được thực hiện để phát hiện và xác định các bất thường liên quan đến rối loạn (VD: dị tật tim bẩm sinh). Đánh giá về tim mạch có thể bao gồm khám lâm sàng bằng ống nghe để đánh giá tiếng tim và phổi, chụp X-quang, làm điện tâm đồ, siêu âm tim và các phép thăm khám khác.

## ĐIỀU TRỊ

Điều trị hội chứng 3 NST số 14 dạng khảm là điều trị trực tiếp các triệu chứng biểu hiện rõ rệt ở từng cá thể. Các chỉ định điều trị như vậy đòi hỏi sự hợp tác của các nhóm chuyên gia y học khác nhau, như nhi khoa, phẫu thuật, nhà trị liệu tim mạch và các chuyên gia y tế khác.

Nếu trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ mắc tứ chứng Fallot có các giai đoạn mà da đột nhiên trở nên tím tái, thì cần điều trị bằng cách can thiệp bằng oxy, morphine, sodium bicarbonate và các các liệu pháp cần thiết khác để tăng lượng oxy trong máu. Bên cạnh đó, ở những trẻ mắc bệnh này, có thể cần phải phẫu thuật để làm giảm các triệu chứng và khắc phục các dị tật tim. Vì những bệnh nhân mắc tứ chứng Fallot rất dễ bị nhiễm trùng màng tim, cần kê các thuốc kháng sinh trước và sau khi phẫu thuật, Các nhiễm trùng đường hô hấp cũng cần phải được điều trị sớm và triệt để.

Một số trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ mắc hội chứng 3 NST số 14 dạng khảm cần phải được điều trị bằng phẫu thuật để khắc phục các bất thường ở khuôn mặt, cơ quan sinh dục và các bất thường khác liên quan, tùy theo mức độ nghiêm trọng của các dị tật và một số yếu tố khác.

Việc can thiệp sớm là quan trọng để đảm bảo rằng trẻ mắc hội chứng 3 NST số 14 dạng khảm có thể đạt được sự phát triển tốt nhất có thể. Trẻ cũng cần có các phương pháp giáo dục đặc biệt, các liệu pháp vật lý và các dịch vụ y tế xã hội khác. Trẻ mắc bệnh và gia đình nên được tư vấn di truyền đầy đủ.

*CHÚ Ý: Các thông tin được cung cấp trong tài liệu này chỉ mang tính tham khảo. Tất cả các quyết định điều trị phải được chỉ định và theo dõi bởi bác sĩ lâm sàng.*

### TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. The National Organization for Rare Disorders (NORD), Chromosome 14, Trisomy mosaic. Last updated 26/5/2008 00:00:00 GMT+0 ; Cited 26/11/2014 23:00 GMT+7. URL <https://www.rarediseases.org/rare-disease-information/rare-diseases/byID/999/viewFullReport>
2. Lynch M.F., Fernandes C.J., Shaffer L.G., Potocki L. (2004). **Trisomy 14 Mosaicism : A Case Report and Review of the Literature**. Perinatal/Neonatal Case Presentation. *Journal of Perinatology* (24), 121-123.
3. Johnso V.P., Aceto T. (Jr.), Likness C., (1979). **Trisomy 14 Mosaicism : Case report and Review**. *American Journal of Medical Genetics* (3), 331-339.
4. Salas-Labadía C., Lieberman E., Cruz-Alcívar R., Navarret-Meneses P., Gómez S., Cantú-Reyna C., Buiting K., Durán-McKinster C., Pérez-Vera P., (2014). **Partial and complete Trisomy 14 mosaicism: clinical follow-up, cytogenetic and molecular analysis**. *Molecular Cytogenetic* (7), 65.