

BỆNH DI TRUYỀN TRỘI ĐƠN GEN (BỆNH ĐƠN GEN TRỘI)

CÁC BỆNH ĐƯỢC LỰA CHỌN THỎA CÁC TIÊU CHÍ SAU

Bệnh phổ biến nhất

(có tần suất cộng gộp phổ biến hơn hỏi
chứng Down - không được tầm soát bởi
NIPT truyền thống và sàng lọc gen bệnh
thể ẩn)

Bệnh nghiêm trọng

(suy giảm nhận thức, cần chăm sóc tích
cực, ảnh hưởng đến chất lượng cuộc sống)

Gen khảo sát có độ thẩm cao (>90%)

(thai mang đột biến gây bệnh thì khả năng
mắc bệnh sẽ cao)

Có tính hữu dụng lâm sàng

(tầm soát sớm để chủ động quản lý
tiền sinh, chuyển dạ và sau sinh)

BỆNH/ HỘI CHỨNG	GEN	BIỂU HIỆN	QUẢN LÝ ĐIỀU TRỊ LÂM SÀNG
Loạn sản xương - Achondroplasia	FGFR3	Dạng phổ biến nhất của loạn sản xương; có thể gây ra não úng thủy, chậm phát triển vận động, và hẹp ống sống	Quản lý chuyển dạ sinh con, theo dõi hẹp ống sống, theo dõi giấc ngủ để phòng ngừa SIDS
Loạn sản xương- Hypochondroplasia	FGFR3	Một dạng lùn tương đối nhẹ; có thể gây co giật với chậm phát triển thứ phát	Theo dõi và điều trị cơ động kinh
Loạn sản xương gây tử vong - Thanatophoric dysplasia	FGFR3	Một chứng rối loạn xương nghiêm trọng thường dẫn đến thai chết lưu hoặc tử vong ở trẻ sơ sinh do suy hô hấp	Quản lý chuyển dạ sinh con
Hội chứng Muenke	FGFR3	Một dạng của dị tật dính sọ khớp sọ; có thể gây mất thính giác, chậm phát triển và sút mồi và/hoặc chè vòm.	MRI thai nhi, phẫu thuật chỉnh hình, áp dụng sớm điều trị ngôn ngữ ký hiệu và hành vi
Hội chứng Crouzon	FGFR2, FGFR3	Một dạng của dị tật dính khớp sọ sún, cũng gây ra mất thính lực và vấn đề về răng ở một số trường hợp	MRI thai, tránh sinh bằng dụng cụ, phẫu thuật chỉnh hình, theo dõi não úng thủy, áp dụng sớm điều trị ngôn ngữ ký hiệu
Bệnh xương thủy tinh, loại I, II, III, IV - Osteogenesis imperfecta	COL1A1, COL1A2	Là viết tắt của Camptodactyly (co rút gấp ngón tay), Tall stature (thân hình cao), sotosiss (vẹo cột sống) và hearing loss (mất thính giác), có thể làm tăng nguy cơ thiếu năng trí tuệ	Áp dụng sớm điều trị ngôn ngữ và điều trị hành vi
Hội chứng CATSHL	FGFR3	Khiến xương dễ gãy, thường không xác định được nguyên nhân	Quản lý chuyển dạ sinh con, chăm sóc sơ sinh, nhận biết sớm và điều trị gãy xương
Hội chứng Ehlers-Danlos	COL1A1, COL1A2	Dị tật ở các mô liên kết, từ lỏng các khớp đến các tình trạng gây nguy hiểm đến tính mạng như bóc tách động mạch chủ	Điều trị chỉnh hình, theo dõi các biến chứng hệ tim mạch
Hội chứng Antley Bixler	FGFR2	Một loại bệnh của dị tật dính khớp sọ sún (craniosynostosis); gây ra tình trạng dính các xương ở tay, tắc nghẽn mũi và tình trạng mở rộng các khớp	Chụp MRI thai nhi, tránh sinh bằng dụng cụ, phẫu thuật chỉnh hình, theo dõi não úng thủy
Hội chứng Apert	FGFR2	Một loại bệnh của dị tật dính khớp sọ sún (craniosynostosis); cũng gây ra các bất thường ở ngón tay, ngón chân, đốt sống, và các cơ quan khác	Chụp MRI thai nhi, tránh sinh bằng dụng cụ, phẫu thuật chỉnh hình, theo dõi não úng thủy

BỆNH/ HỘI CHỨNG	GEN	BIỂU HIỆN	QUẢN LÝ ĐIỀU TRỊ LÂM SÀNG
Hội chứng Pfeiffer	FGFR2	Một dạng của dị tật dính sờm khớp sọ; cũng gây mất thính giác, thiểu năng trí tuệ, bất thường ở tay và có thể dẫn đến tử vong sớm	Chụp MRI cho thai nhi, tránh sinh bằng dụng cụ, phẫu thuật chỉnh sửa, theo dõi não úng thủy, áp dụng sờm điều trị ngôn ngữ ký hiệu và hành vi
Hội chứng Jackson Weiss	FGFR2	Một dạng của dị tật dính khớp sọ sorm; có thể gây ra bất thường ở chân	Chụp MRI thai nhi, tránh sinh bằng dụng cụ, phẫu thuật chỉnh hình, theo dõi cho não úng thủy
Hội chứng Noonan	PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, NRAS, SOS2, SHOC2, BRAF, MAP2K1, HRAS, CBL	Gây ra tâm vóc thấp, dị tật tim, các vấn đề về dòng máu và trong một số trường hợp gây thiểu năng trí tuệ nhẹ	Siêu âm tim thai, quản lý chuyển dạ sinh con, đánh giá sờm quá trình phát triển
Hội chứng LEOPARD	PTPN11, RAF1	Tương tự như hội chứng Noonan, với các nốt da tăng sắc tố; gây ra tâm vóc thấp, dị tật tim, các vấn đề về dòng máu, và trong một số trường hợp, thiểu năng trí tuệ mức độ nhẹ	Siêu âm tim thai
Hội chứng Cardiofaciocutaneous	BRAF, MAP2K1, MAP2K2	Gây ra các bất thường ở tim, mặt, da và tóc; có thể chậm phát triển và thiểu năng trí tuệ	Siêu âm tim thai
Hội chứng Alagille	JAG1	Ánh hưởng nhiều cơ quan và có thể gây ra các vấn đề về tăng trưởng, dị tật tim bẩm sinh và các bất thường về đất sống	Điều trị dựa theo triệu chứng
Hội chứng CHARGE	CDH7	Viết tắt của Coloboma (hội chứng mắt mèo), heart defects (dị tật tim), atresia of the choanae (tắc khoang mũi sau), retardation of growth and development (chậm phát triển tăng trưởng), genital abnormality (bất thường có quan sinh dục), ear abnormalities (bất thường tai); nguy cơ mất thính lực, chậm phát triển và sứt môi và/hoặc chẻ vòm	Khám nội tiết sớm Áp dụng sờm điều trị ngôn ngữ ký hiệu và hành vi
Hội chứng Cornelia de Lange	NIPBL, SMC1A, SMC3, RAD21, HDAC8	Gây ra các bất thường về hình thái, nhận thức và là thách thức với ngành y học	Theo dõi các bất thường tim mạch, tiêu hóa và chi
Hội chứng Costello	HRAS	Dị tật tim, thiểu năng trí tuệ, chậm phát triển tăng trưởng, và nguy cơ phát triển các khối u ác tính	Nuôi ăn qua sonde, điều trị hỗ trợ và điều trị hành vi
Bệnh động kinh ở trẻ em	CDKL5	Động kinh và chậm phát triển thứ phát	Theo dõi điều trị cơn động kinh
Thiểu năng trí tuệ	SYNGAP1	Thiểu năng trí tuệ và chậm phát triển	Áp dụng sờm các can thiệp hỗ trợ và điều trị hành vi sớm
Bệnh bạch cầu cấp nguyên bào tủy vị thành niên (Juvenile myelomonocytic leukemia)	PTPN11, CBL	Một bệnh ung thư máu ở trẻ em hiếm gặp; tỷ lệ sống sót sau năm năm là khoảng 50%	Theo dõi xét nghiệm máu và điều trị chuyên khoa
Hội chứng Rett	MECP2	Gây ra sự thụt lùi nhanh chóng về ngôn ngữ và kỹ năng vận động khi trẻ 6-18 tháng tuổi; tự kỷ, động kinh và hội chứng QT dài thường xuất hiện	Đánh giá nguy cơ tim mạch, theo dõi và điều trị co giật, hỗ trợ điều trị hành vi
Hội chứng Sotos	NSD1	Hội chứng phát triển quá mức; có thể gây chậm phát triển tâm thần và các vấn đề về hành vi	Siêu âm tim thai, siêu âm thận thai và can thiệp điều trị hành vi sớm
Bệnh xơ cứng cù - Tuberous sclerosis	TSC1, TSC2	Khối u lành tính phát triển ở nhiều hệ cơ quan trong cơ thể có thể nguy hiểm đến tính mạng; cũng có thể gây động kinh và chậm phát triển thứ phát	Siêu âm tim thai, MRI sau sinh, điều trị hỗ trợ hành vi