# 1. Hội chứng Down

* Phòng ngừa bệnh Down
* Khuyến khích không sinh con quá muộn (mẹ trên 35 tuổi)
* Tầm soát bệnh Down cho thai nhi khi đang mang thai từ tuần thứ 12 để phát hiện sớm các trẻ mắc bệnh Down
* Các biện pháp chẩn đoán bệnh Down
* Khi thai được 11 – 14 tuần tuổi:

Xét nghiệm máu: Double test

Siêu âm đo độ mờ da gáy: phương pháp này giúp phát hiện thai nhi mắc hội chứng Down lên đến trên 80%.

* Khi thai được 15-22 tuần:

Xét nghiệm máu: Triple test, xét nghiệm này có thể phát hiện bệnh với độ chính xác lên đến 80%.

Sau khi xem xét các kết quả xét nghiệm, nếu thai nhi có nguy cơ mắc bệnh cao (tỷ lệ là 1/250), bác sĩ sẽ chỉ định kỹ thuật sinh thiết gai nhau và chọc ối, các xét nghiệm này cho kết quả chính xác đến 99%. Tuy nhiên, các xét nghiệm chuyên sâu này thường có giá thành đắt, mang tính xâm lấn cơ thể và có thể gây hại cho thai nhi.

* Bệnh Down chưa có biện pháp điều trị, trẻ bị bệnh phải sống chung với bệnh suốt đời và phải phụ thuộc nhiều vào người khác. Tuy nhiên, nhờ những tiến bộ vượt bậc của y học, ngày nay hầu hết các vấn đề này đã giải quyết được. Việc chăm sóc sớm và toàn diện người bệnh Down, tạo điều kiện và môi trường sống tốt hơn giúp người bệnh có tuổi thọ tăng đáng kể, một số người mắc bệnh này đã trở thành những người bình thường hoặc gần như bình thường, trở thành nghệ sĩ, họa sĩ, giáo viên, tốt nghiệp đại học, nhà hoạt động xã hội.

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

# 2. Hội chứng Klinefelter

* Các xét nghiệm chính được sử dụng để chẩn đoán hội chứng Klinefelter là:

Xét nghiệm nội tiết. Các mẫu máu hoặc nước tiểu có thể tiết lộ nồng độ hormone bất thường là dấu hiệu của hội chứng Klinefelter.

Phân tích nhiễm sắc thể. Cũng được gọi là phân tích karyotype, xét nghiệm này được sử dụng để xác nhận chẩn đoán hội chứng Klinefelter. Một mẫu máu được gửi đến phòng thí nghiệm để kiểm tra hình dạng và số lượng nhiễm sắc thể.

* Điều trị hội chứng Klinefelter có thể bao gồm:

Liệu pháp thay thế testosterone.

Cắt bỏ mô vú.

Nói và vật lý trị liệu.

Đánh giá và hỗ trợ giáo dục.

Điều trị vô sinh. Hầu hết đàn ông mắc hội chứng Klinefelter không thể làm cha vì không có hoặc không có tinh trùng được sản xuất trong tinh hoàn. Đối với một số nam giới có khả năng sản xuất tinh trùng tối thiểu, một quy trình gọi là tiêm tinh trùng vào ống nghiệm ( ICSI ) có thể giúp ích. Trong quá trình ICSI , tinh trùng được lấy ra khỏi tinh hoàn bằng kim sinh thiết và tiêm trực tiếp vào trứng.

Tư vấn tâm lý.

# 3. Bệnh Thalassemia

* Điều trị thiếu máu:

Chỉ định: Bệnh nhân có chỉ định truyền máu khi 2 lần kiểm tra đều cho thấy Hb<7g/dl, hay Hb>7g/dl nhưng có biến dạng xương.

Truyền máu: Bệnh nhân được truyền hồng cầu lắng, máu mới, lượng 10ml/kg trong 2-3h. Tần suất truyền máu có thể mỗi 4-6 tuần một lần tùy mức độ. Bệnh nhân cần được theo dõi chặt chẽ trong quá trình truyền máu tại bệnh viện.

Mục đích: duy trì Hb>10g/dl, giúp trẻ phát triển bình thường, tránh biến dạng xương.

* Điều trị ứ sắt:

Chỉ định thải sắt được đặt ra ở trẻ trên 3 tuổi, khi mà ferritin huyết thanh >1000ng/ml

Mục đích: ngăn ngừa tổn thương các cơ quan do ứ sắt, đặc biệt là tim và nội tiết.

Desferoxamin tiêm dưới da 30-50mg/kg trong 8-12h × 5-7 ngày/tuần, hoặc tiêm tĩnh mạch lúc truyền máu.

Chú ý theo dõi thị lực, thính lực hàng năm.

* Cắt lách:

Chỉ định: Thalassemia thể nặng, cường lách (lách to, giảm 3 dòng tế bào máu, lượng hồng cầu lắng truyền >250ml/kg/năm).

Biến chứng sau cắt lách: Nhiễm trùng, tắc mạch.

* Điều trị hỗ trợ:

Vitamin C

Vitamin E

Acid folic

* Ghép tủy xương:

Là phương pháp hiện đại cho kết quả tốt trong điều trị Thalassemia. Tuy nhiên, ghép tủy xương có hạn chế là khó tìm được người cho tế bào gốc phù hợp.

# 4. Bệnh hồng cầu hình liềm

* Các loại thuốc dùng để điều trị thiếu máu hồng cầu hình liềm bao gồm:

Thuốc kháng sinh. Trẻ bị thiếu máu hồng cầu hình lưỡi liềm có thể bắt đầu dùng penicillin kháng sinh khi 2 tháng tuổi và tiếp tục dùng thuốc cho đến khi ít nhất 5 tuổi. Làm như vậy giúp ngăn ngừa nhiễm trùng, như viêm phổi, có thể đe dọa tính mạng đối với trẻ sơ sinh hoặc trẻ bị thiếu máu hồng cầu hình lưỡi liềm.

Khi trưởng thành, nếu người bệnh đã cắt bỏ lá lách hoặc bị viêm phổi thì có thể sẽ cần dùng penicillin trong suốt cuộc đời.

Thuốc giảm đau. Để giảm đau trong các đợt đau của bệnh hồng cầu hình lưỡi liềm, bác sĩ có thể kê toa thuốc giảm đau.

Hydroxyurea. Khi dùng hàng ngày, hydroxyurea làm giảm tần suất các cơn đau đớn và có thể làm giảm nhu cầu truyền máu và nhập viện. Hydroxyurea hoạt động bằng cách kích thích sản xuất huyết sắc tố bào thai - một loại huyết sắc tố được tìm thấy ở trẻ sơ sinh giúp ngăn ngừa sự hình thành các tế bào hình lưỡi liềm. Tuy nhiên Hydroxyurea làm tăng nguy cơ nhiễm trùng và có một số lo ngại rằng việc sử dụng lâu dài loại thuốc này có thể gây ra vấn đề sau này trong cuộc sống cho những người dùng thuốc trong nhiều năm. Bác sĩ có thể giúp người bệnh xác định xem loại thuốc này có thể có lợi cho từng trường hợp cụ thể hay không. Không dùng thuốc này nếu người bệnh đang mang thai.

* Đánh giá nguy cơ đột quỵ
* Tiêm vắc xin phòng ngừa nhiễm trùng
* Truyền máu
* Cấy ghép tủy xương