

Các tật bệnh di truyền

Các tật bệnh di truyền là gì?

Một số các tật bệnh di truyền là do di truyền, trong khi những tật bệnh di truyền khác là do lỗi ngẫu nhiên xảy ở một hoặc nhiều gen trong cơ thể người đó.

Gen là một phần của tế bào trong cơ thể, cung cấp các chỉ thị cho sự sống. Trước khi quý vị được sinh ra, gen cho các tế bào của quý vị biết màu mắt quý vị, tóc quý vị thẳng hay xoắn, và tim quý vị nên phát triển như thế nào.

Khi quý vị được sinh ra, gen tiếp tục cung cấp các chỉ thị trong suốt cuộc đời quý vị. Nhưng bây giờ gen phải cạnh tranh với tất cả những tác động khác xung quanh quý vị, chẳng hạn như những gì quý vị ăn, những gì quý vị uống, nền giáo dục quý vị nhận được và hơn thế nữa.

Các loại tật bệnh di truyền

Có nhiều tật bệnh di truyền khác nhau, hầu hết đều hiếm xảy ra, như Hội chứng Down, Hội chứng Angelman, chứng loạn dưỡng cơ và hội chứng Rett. Chúng ta có thể phân loại các rối loạn di truyền như sau:

Các tật bệnh di truyền gen đơn, là khi cá nhân đó thừa hưởng gen bất thường hoặc đột biến. Ví dụ như chứng loạn dưỡng cơ, bệnh Huntington và bệnh phenylketon niệu.

Các tật bệnh di truyền gen phức tạp, là khi cá nhân thừa hưởng hai hoặc nhiều gen đột biến đổi khi kết hợp với các yếu tố môi trường hoặc lối sống để gây ra bệnh. Những bệnh này có xu hướng xảy ra trong gia đình. Ví dụ như một số dạng tật nứt đốt sống và các dị tật ống thần kinh khác, một số dạng bại não và một số dạng não úng thủy.

Các tật bệnh di truyền nhiễm sắc thể, là khi cá nhân đó có nhiễm sắc thể bị hư hại, thiếu hoặc thừa. Ví dụ như hội chứng Turner, hội chứng cri-du-chat và hội chứng Down Klinefelter.

Nguyên nhân

Một số các tật bệnh là do di truyền từ cha/mẹ hoặc cả hai. Cha/mẹ có thể biết hoặc không biết rằng họ có gen hoặc nhiễm sắc thể bị lỗi.

Các tật bệnh di truyền khác xảy ra do vấn đề xảy ra với một hoặc nhiều gen hay nhiễm sắc thể trong khi thụ thai và thụ tinh.

Các triệu chứng

Một số trẻ em sinh ra có các dấu hiệu rõ ràng bị các tật bệnh di truyền, chẳng hạn như dị tật thân thể hoặc có vấn đề về thần kinh. Đối với nhiều trẻ em khác, các tật bệnh di truyền chỉ bắt đầu biểu hiện khi đứa trẻ lớn lên, hoặc ở tuổi thiếu niên hoặc trưởng thành.

Khi tật bệnh di truyền bắt đầu ở giai đoạn sơ sinh, cha mẹ em bé thường là người đầu tiên nhận thấy các dấu hiệu cho thấy có điều gì đó không ổn. Nỗi lo sợ của họ có thể được xác nhận trong quy trình khám sức khỏe định kỳ xem đứa trẻ có đáp ứng các mốc phát triển bình thường hay không. Với các rối loạn di truyền khác, các dấu hiệu đầu tiên có thể xuất hiện ở bất cứ lúc nào từ thời thơ ấu đến tuổi trung niên.



Tại CPA, chúng tôi giúp trẻ sơ sinh, trẻ em, thiếu niên và người lớn bị khuyết tật về thần kinh và thể chất có cuộc sống thoải mái và độc lập nhất có thể. Nhóm trị liệu của chúng tôi hợp tác với các cá nhân và gia đình theo nhiều cách. Hãy liên lạc để tìm hiểu cách chúng tôi có thể giúp đỡ quý vị và cải thiện sự phát triển của con quý vị.

Chẩn đoán các tật bệnh di truyền

Một đứa trẻ bị ảnh hưởng thường sẽ gặp Bác sĩ gia đình (GP), trước khi được giới thiệu đến bác sĩ chuyên khoa. Một số trẻ em cũng có thể gặp nhà di truyền học hoặc cố vấn di truyền. Các chuyên gia y tế sẽ ghi nhận tiền sử gia đình và bệnh sử và khám người đó. Họ cũng sẽ yêu cầu các xét nghiệm, có thể bao gồm:

- xét nghiệm di truyền
- thử máu
- chụp X-quang, rọi chụp cắt lớp (CT) và siêu âm
- sinh thiết, lấy mẫu mô nhỏ và xét nghiệm trong phòng thí nghiệm.

Một số các tật bệnh di truyền có thể phát hiện khá dễ dàng, nhưng các tật bệnh di truyền hiếm hơn có thể mất nhiều tháng hoặc thậm chí nhiều năm mới chẩn đoán được.

Chúng ta có thể xét nghiệm một số các tật bệnh di truyền và có thể cảm thấy yên tâm hơn khi biết điều gì đang xảy ra. Nhưng đối với các gia đình đang nghĩ đến xét nghiệm di truyền, điều rất quan trọng là trước tiên phải nói chuyện với người nào đó về chuyện này chẳng hạn như cố vấn di truyền, chuyên gia về di truyền.

Cuộc sống khi có các tật bệnh di truyền

Bị tật bệnh di truyền có thể tác động hoặc có thể không tác động đáng kể đến cuộc sống người bị ảnh hưởng và cuộc sống những người quanh họ.

Bị tật bệnh di truyền có thể có nghĩa là tương lai có vẻ bấp bênh hơn và có thể ảnh hưởng đến việc làm, mối quan hệ, gia đình và sinh hoạt độc lập.

Nói chuyện với bác sĩ và cố vấn di truyền có thể có ích để tìm hiểu thêm về các tật bệnh di truyền và các liệu pháp, dịch vụ và phương pháp điều trị hiện có. Các trang mạng đáng tin cậy bao gồm Healthdirect và Genetic Alliance Australia. Các trang mạng của Mỹ như Trung tâm Thông tin về Bệnh di truyền và Bệnh Hãn hữu (Genetic and Rare Diseases Information Center) (GARD) và Rare List cũng có rất nhiều thông tin về các tật bệnh di truyền hiếm thấy.

Nói chuyện với chuyên viên tâm lý học, cố vấn nhân viên xã hội cũng có thể có ích để được nâng đỡ về tâm lý và cảm xúc.

Điều trị và liệu pháp

Việc điều trị sẽ phụ thuộc vào các tật bệnh di truyền cụ thể và mức độ ảnh hưởng đến trẻ. Đứa trẻ nên được nhóm nhân viên, do Bác sĩ gia đình (GP) dẫn đầu. Những người khác bao gồm:

- bác sĩ chuyên khoa
- chuyên viên vật lý trị liệu giúp về mặt di chuyển và đi lại
- chuyên viên chức năng trị liệu có thể giúp hướng dẫn về đi lại và sinh hoạt độc lập
- nhân viên xã hội, chuyên viên tâm lý học hoặc cố vấn để giúp đối phó với cả khía cạnh thực tế lẫn cảm xúc liên quan đến tật bệnh di truyền này
- nhân viên y tế hỗ trợ khác như chuyên viên âm ngữ trị liệu, chuyên viên vật lý trị liệu hoặc chuyên viên chức năng trị liệu.

Không có cách chữa các tật bệnh di truyền. Nhưng chúng ta thường có thể thực hiện rất nhiều điều để kiểm soát các triệu chứng, giữ cho tình trạng khuyết tật ở mức tối thiểu, ngăn ngừa các biến chứng và cải thiện phẩm chất cuộc sống.

Các chương trình can thiệp sớm thường được khuyến khích cho trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ bị các tật bệnh di truyền.



Có thông dịch viên giúp đỡ quý vị trong tất cả các cuộc hẹn. Thông dịch viên do chính phủ đài thọ miễn phí và có thể được bao gồm kế hoạch Chương trình Bảo hiểm Người khuyết tật Toàn quốc (National Disability Insurance Scheme) (NDIS) của quý vị.

Liên lạc với chúng tôi:



Gọi điện cho chúng tôi qua số 1300 888 378



Gửi email cho chúng tôi theo địa chỉ ask@cerebralpalsy.org.au



Truy cập cerebralpalsy.org.au



Cerebral Palsy
ALLIANCE