

truyền tĩnh mạch cho người mắc bệnh hai lần một tháng. Khi trẻ mắc bệnh Pompe có các triệu chứng, cần phải bắt đầu ERT càng sớm càng tốt. ERT đã thành công trong việc làm chậm quá trình phát triển của bệnh và trong nhiều trường hợp liệu pháp này còn giúp cải thiện các triệu chứng hoặc các triệu chứng không còn xuất hiện nữa. Những trẻ được xác định là mắc bệnh Pompe nhưng chưa có triệu chứng không cần phải bắt đầu phép điều trị ngay. Nhà di truyền học trao đổi chất sẽ trao đổi với quý vị để xác định khi nào là thời điểm thích hợp để bắt đầu ERT.

Không có ai trong gia đình tôi mắc bệnh Pompe. Con tôi vẫn có khả năng mắc bệnh này?

Đúng. Bệnh Pompe là bệnh di truyền lặn, do vậy thường không có tiền sử gia đình đối với bệnh này.

Con tôi đã được phát hiện là có đột biến khuyết đoạn giả. Điều này nghĩa là gì?

Đột biến khuyết đoạn giả là sự thay đổi trong chuỗi gen làm cho khả năng hoạt động của enzym GAA thấp hơn, nhưng vẫn không đủ thấp để gây ra bệnh Pompe. Những trẻ chỉ có đột biến khuyết đoạn giả sẽ không mắc bệnh Pompe. Những trẻ có đột biến khuyết đoạn giả và đột biến gen GAA hầu như không mắc bệnh Pompe, nhưng vẫn cần được kiểm tra thêm bởi Nhà Di Truyền Học Trao Đổi Chất để chắc chắn.

Tôi có thể gọi cho ai nếu tôi có thắc mắc khác về sàng lọc trẻ sơ sinh cho bệnh Pompe?

Bác sĩ của con quý vị hoặc Chương Trình Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh NYS (NYS Newborn Screening Program) là những nguồn cung cấp thêm thông tin về sàng lọc trẻ sơ sinh cho bệnh Pompe. Có thể liên hệ với nhân viên của Chương Trình Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh theo số 518-473-7552, thứ Hai đến thứ Sáu, từ 8:00 sáng đến 4:45 chiều hoặc tại nbsinfo@health.ny.gov.



4527

Department
of Health

8/14

Sàng lọc sơ
sinh
Đối với trẻ
thơ
Sức khỏe



Thông tin cho phụ huynh về
bệnh Pompe



Department
of Health

Wadsworth
Center

Sàng lọc Trẻ sơ sinh là gì?

Mỗi tiểu bang đều có chương trình sàng lọc trẻ sơ sinh để phát hiện những trẻ sơ sinh mắc các chứng rối loạn hiếm gặp, mà thường sẽ không được phát hiện ra khi sinh. Việc chẩn đoán và điều trị sớm các chứng rối loạn này thường sẽ ngăn chặn được các vấn đề nghiêm trọng về sức khỏe.

Bệnh Pompe là bệnh gì?

Bệnh Pompe là một trong hơn 40 chứng rối loạn được đưa vào khi sàng lọc trẻ sơ sinh tại Tiểu bang New York. Đây là một tình trạng di truyền hiếm gặp do tích tụ một loại đường phức tạp có tên gọi là glucogen trong các tế bào của cơ thể. Glucogen thường bị phá hủy bởi một enzym có tên gọi là alpha-glucosidase (GAA); khi GAA hoạt động, enzym này giúp ngăn cản việc tích tụ glucogen. Ở những người mắc bệnh Pompe, enzym GAA này bị thiếu rất nhiều hoặc hoạt động kém. Điều này dẫn đến việc tích tụ glucogen và những glucogen xuất hiện thêm này sẽ làm cho các cơ quan và mô nhất định, như cơ, hoạt động bất thường.

Các triệu chứng của bệnh Pompe là gì?

Các triệu chứng của bệnh Pompe khác nhau ở từng người, một phần dựa trên độ tuổi của người bị bệnh khi lần đầu tiên các triệu chứng của họ xuất hiện. Độ tuổi khởi phát các triệu chứng thường liên quan mật thiết tới việc có bao nhiêu enzym GAA đang hoạt động (tức là các enzym càng hoạt động ít thì các triệu chứng sẽ xuất hiện càng sớm và càng trầm trọng). Kết quả là có hai dạng bệnh

Pompe chính:

- **Khởi phát sớm:** Enzim GAA thiếu rất nhiều hoặc hoàn toàn không có. Ở những trẻ này, các triệu chứng xuất hiện ngay sau sinh và bao gồm trương độ cơ yếu, tim yếu và bị giãn nở, ăn uống và phát triển kém cũng như khó thở.
- **Khởi phát muộn:** Enzim GAA chỉ thiếu một phần. Ở những người này, độ tuổi khởi phát triệu chứng là khác nhau; các triệu chứng có thể sẽ xuất hiện

sớm vào những tháng đầu đời hoặc cũng có thể sẽ xuất hiện muộn ở tuổi trưởng thành. Triệu chứng chính là yếu cơ và ngày càng trầm trọng theo thời gian, và trẻ nhỏ cũng như trẻ sơ sinh có thể sẽ phải trải qua những mốc phát triển chậm. Tim thường ít có khả năng liên quan đến dạng bệnh Pompe này.

Tiểu bang New York sàng lọc bệnh Pompe như thế nào?

NYS sàng lọc bệnh Pompe bằng cách đo mức độ hoạt động của enzym GAA trong mẫu máu của trẻ sơ sinh. Nếu như mức độ hoạt động của enzym thấp thì sẽ thực hiện xét nghiệm di truyền để tìm kiếm đột biến trong gen GAA. Những đột biến trong gen này sẽ dẫn đến hoạt động của enzym GAA thấp hơn. Mỗi người đều có hai bản sao của gen này. Bệnh Pompe là một tình trạng di truyền dạng lặn của nhiễm sắc thể thường, điều đó có nghĩa là người đó mắc tình trạng có một đột biến gen trong cả hai bản sao gen GAA của họ.

Người mang mầm bệnh Pompe nghĩa là gì?

Người mang mầm bệnh Pompe là những người có một đột biến ở một trong hai gen GAA của họ. Những người này vẫn còn có một gen GAA không bị đột biến ở bên trong gen đó. Người mang mầm bệnh Pompe không hề có bất kỳ dấu hiệu hay triệu chứng nào của tình trạng bệnh lý nhưng có 1/4 (25%) khả năng có con bị bệnh Pompe nếu như vợ/chồng của họ cũng là người mang mầm bệnh. Thông thường, cả cha và mẹ của trẻ bị bệnh Pompe đều là người mang mầm bệnh.

Con tôi đã được sàng lọc trẻ sơ sinh dương tính đối với bệnh Pompe. Con tôi có chắc chắn mắc tình trạng bệnh lý này không?

Nếu phát hiện ra hai đột biến trong gen GAA ở con quý vị rất có khả năng bé đã mắc bệnh Pompe. Con quý vị sẽ được khám sức khỏe toàn diện với một chuyên gia về di truyền, cũng như làm xét nghiệm bổ sung để xác định xem có bao nhiêu hoạt động của enzym GAA

và để xem có bất kỳ triệu chứng nào của bệnh không. Nếu phát hiện ra một đột biến trong gen GAA của con quý vị thì rất khả năng là con quý vị mắc bệnh Pompe hoặc có thể con quý vị là người mang mầm bệnh của căn bệnh này.

Con quý vị sẽ trải qua các đợt kiểm tra và xét nghiệm với một chuyên gia để xác định xem con quý vị có mắc bệnh Pompe không.

Trong gen GAA, chúng tôi biết có ít nhất một thay đổi trong chuỗi gen dẫn đến hoạt động của enzym GAA thấp hơn nhưng không đủ thấp để gây ra các triệu chứng của bệnh Pompe. Sự thay đổi gen này có tên gọi là “đột biến khuyết đoạn giả” và sự thay đổi này sẽ được phát hiện trong quá trình sàng lọc trẻ sơ sinh của NYS.

Làm thế nào để phát hiện con tôi mắc bệnh Pompe?

Bác sĩ của con quý vị sẽ yêu cầu quý vị đưa con đến gặp bác sĩ chuyên khoa, được gọi là Nhà Di Truyền Học Trao Đổi Chất vì họ là chuyên gia về chẩn đoán và điều trị bệnh Pompe. Nhà di truyền học sẽ yêu cầu là thêm xét nghiệm máu để xác định liệu con quý vị có mắc bệnh Pompe không. Con quý vị cũng cần những kiểm tra đặc biệt về tim và cũng có thể được giới thiệu đến gặp Bác Sĩ Tim Mạch Nhi Khoa. Những xét nghiệm và kiểm tra này rất quan trọng. Nếu việc chẩn đoán và điều trị bệnh Pompe bị trì hoãn, điều này có thể dẫn đến những biến chứng sức khỏe nghiêm trọng cho con quý vị. Trong một số trường hợp, những biến chứng này có thể đe dọa tính mạng.

Điều trị bệnh Pompe bằng cách nào?

Người mắc bệnh Pompe sẽ được điều trị bằng liệu pháp thay thế enzym (enzyme replacement therapy, ERT). Liệu pháp này yêu cầu thay thế enzym không hoạt động GAA bằng enzym nhân tạo có tên là alglucosidase alfa. Liệu pháp này được thực hiện bằng cách