CHƯƠNG II

BỆNH LÝ

Các bệnh của hội chứng Down xẩy ra thường là do việc phát triển bất toàn của những cơ quan trong người, hay là do lão hóa sớm, hệ miễn nhiễm bị rối loạn. Trong số này bệnh tim là nguyên nhân thông thường nhất khiến người DS có sức khỏe kém, phần này dành để nói về những vấn đề sức khỏe đặc biệt hay thấy ở hội chứng Down. Ta ghi các biến chứng dễ xẩy ra nhưng cha mẹ không nên quá lo, những chứng này gặp ở tất cả trẻ con mà không phải chỉ mình trẻ DS mới có, lại nữa không phải trẻ DS nào cũng sẽ mắc phải vài chứng này. Chúng được ghi để cha mẹ có thông tin đầy đủ còn thì nhiều em bé DS mạnh khỏe không có trục trặc nào, khi con lớn lên cha mẹ bực bội rằng chi tiết bất lợi đã làm họ không yên lòng khi con còn nhỏ !

Cơ Mềm.

Đây là tật rất thông thường ở trẻ DS, bắp thịt của chúng không săn cứng như trẻ khác. Mức độ cơ mềm thay đổi theo trẻ nhưng nói chung nó ảnh hưởng tất cả mọi cơ trong người. Cơ mềm có thể làm trẻ chậm phát triển cử động như chạy nhẩy và gặp khó khăn với cử động cần sự khéo léo như bốc lượm vật nhỏ, cắt bằng kéo v.v. , cho em tập cơ năng trị liệu sẽ giúp gia tăng và cải thiện kỹ năng cử động. Trị liệu cho cơ mềm nên bắt đầu vài tuần ngay sau khi sinh ra, chuyên viên sẽ chỉ dẫn cho bạn kỹ thuật như cách bế trẻ, cho bú, có lợi cho sự phát triển của em bé. Ngoài việc trục trặc khi bú, những tháng sau cơ mềm còn khiến trẻ khó tập nói nên bạn cũng cần chuyên viên chỉnh ngôn chỉ dẫn.

Khớp Dễ Xoay.

Có tật này một phần vì cơ mềm và một phần vì dây gân lỏng. Em bé khi biết ngồi có thể ngồi theo hình chữ W, bạn cần tránh đừng cho em có thói quen này. Khớp dễ xoay khiến trẻ có thể gặp khó khăn khi tập đứng vững trước khi tập đi, nếu ghi tên cho con học được chương trình can thiệp sớm (early intervention program) thì rất hay, để chuyên viên chỉ dẫn bạn và giúp trẻ tập nhằm giảm bớt những khó khăn này. Bạn nên hỏi bệnh viện hay cơ quan liên hệ trong vùng về chương trình này, cha mẹ đã sử dụng nói rằng nó là chìa khóa cho sự phát triển của trẻ DS.

Da.

◗ Da khô:

Trục trặc về da không là đe dọa cho sức khỏe nhưng cha mẹ của trẻ DS hay lo ngại về da của con. So với trẻ bình thường thì da của trẻ DS có khuynh hướng rất khô, nhất là dễ bị tróc hay bị đóng vẩy ở da đầu. Mùa đông gió lạnh da ở gò má, cánh tay, chân hay thân có thể khô nhám, đỏ, da tróc vẩy và đau. Đây là tình trạng thấy ở 10% trẻ con nói chung nhưng thường hơn ở trẻ DS. Không có thuốc nào chữa khỏi hẳn mà cách tốt nhất là thoa dầu dành riêng cho em bé lên khắp người con, xoa bóp để cùng lúc kích thích trẻ, nếu muốn bạn cũng có thể bỏ dầu vào nước tắm cho con để kiểm soát tình trạng. Không muốn dùng dầu thì dùng kem thoa cũng được, dùng kem không mùi xoa khắp người con mỗi ngày. Kem giữ cho da không bị khô hay nứt nẻ, hiếm thấy có trường hợp trẻ bị dị ứng với kem, nếu bị nặng thì cần gặp bác sĩ chuyên khoa về da. Mặt khác có cha mẹ cho hay trị dứt bệnh cho con bằng cách dinh dưỡng đặc biệt, kiêng ăn sữa và chất gluten. Họ cho con uống sữa đậu nành thay cho sữa bò, ăn cốm gạo thay cốm làm bằng bột mì, và thấy tình trạng cải thiện trong thời gian ngắn. Vài chỗ trên thân có thể bị khô hơn chỗ khác khiến da dầy hơn. Có tới 75% người DS bị như vậy với chỗ thường nhất là da ở phía sau phần trên cánh tay lan xuống luôn cả cùi chỏ.

◗ Mụn.

Khoảng phân nửa người DS có da hay nổi mụn đỏ nhất là trên thân, nách, háng, đùi trên và mông. Đôi khi da chung quanh mụn bị sưng, có thể nhiễm trùng thành mụn nhọt đau. Bạn có thể tránh được bằng việc giữ gìn vệ sinh và lau rửa thích hợp tuy nhiên mụn nhọt xuất hiện tới lui là vấn đề hay thấy cho người trưởng thành, bác sĩ đề nghị là:

- Rửa nhẹ mà kỹ mỗi ngày nơi có mụn bằng xà phòng trừ mụn hay trừ trùng (antibacterial), lau bằng miếng bông xốp thì rất hay.
- Dội nước sạch chỗ này và lau khô kỹ lưỡng, nhẹ nhàng.
- Thoa phấn trẻ em để giữ chỗ này khô nhất là lúc thời tiết ẩm thấp, nóng bức.
- Khi có mụn nhọt phát ra thì thoa kem trụ sinh.
- Nếu mụn nhọt tiếp tục là vấn đề thì có người giải quyết bằng cách dùng xà phòng thuốc (Hibiclens) theo toa bác sĩ, hay dùng thuốc trụ sinh mỗi ngày tương tự như cách trị mụn trên mặt.

Với người khác thì uống sinh tố C và Zinc cũng đỡ được phần nào, phân lượng là 1000 mg sinh tố C và Zinc sulfate 100 mg mỗi ngày.

Hói.

Người trẻ DS cũng có khuynh hướng bị hói một đôi chỗ, những chỗ hói này hiện ra rồi mất đi trong vòng một năm không cần chữa trị, và sau đó tái lại. Đây là bệnh tự miễn nhiễm liên quan đến da và tóc và thường hiếm nhưng hay gặp ở người DS, bệnh xẩy ra khi cơ thể tấn công chính mầm tóc của mình. Ta có thể dùng thuốc chữa trị nhưng với trẻ nhỏ thì cách chữa này không thực tế.

Mặt khác do hệ thần kinh trung ương bị xáo trộn. việc cung cấp máu cho da không được kiểm soát tốt đẹp làm da hay có đốm xanh nhất là lúc trẻ mới sinh. Tình trạng này kéo dài và ở bất cứ lứa tuổi nào tay chân nhất là bàn tay và bàn chân có thể bị rất lạnh. Trẻ thường tỏ ra không bị khó chịu gì nhưng cha mẹ có thể cho con mang vớ dầy hơn và đeo bao tay, giữ cho trẻ đừng tháo bỏ bao tay.

Hệ Thần Kinh.

Tế bào thần kinh (neuron) phát triển không trọn vẹn, bình thường neuron có một đuôi dài và nhiều nhánh tiếp xúc với neuron khác trong não tạo nên màng lưới rộng và chằng chịt, nhưng neuron nơi người DS có đuôi ngắn và ít nhánh nên các chỗ tiếp xúc không nhiều, khiến cho đường thần kinh trong bắp thịt có ít hơn sinh ra cơ mềm, đặc biệt là cơ ở đầu và thân, trong khi cơ ở tay chân tương đối bình thường và có sức mạnh tốt. Cơ mềm sẽ cải thiện theo với thời gian nhưng một số người lớn DS cũng vẫn bị cơ mềm ít nhiều.

Sự phát triển bình thường trong năm đầu đời cho ra tư thế thẳng đứng, trẻ biết cử động miệng, tay, mắt, tai, được tự do khám phá thế giới thú vị chung quanh và học hỏi kinh nghiệm. Tuy nhiên những điều này phát triển chậm khi trẻ có DS, em thường cử động khó nhọc và vụng về, có vẻ như có trục trặc trong việc hòa hợp cảm giác và cử động phát ra. Ta có thể cử động vì biết cử động làm ta cảm thấy gì, mới đầu ta làm cử chỉ khi được khi không như trẻ đút muỗng vào miệng và bị hụt, dần dần làm được chính xác hơn khi não hòa hợp cảm giác từ tay, mắt, miệng, tai đưa về cho biết vị trí đích xác của thân hình trong không gian, và biết chắc mình muốn làm gì. Với trẻ DS em biết mình muốn làm gì và có tay chân để làm điều ấy, nhưng không thể cử động xuôi thuận nhịp nhàng. Việc ghi nhận cảm giác và hòa hợp chúng bị yếu kém, thời gian phản ứng lâu, khó mà hai tay làm hai việc riêng rẽ thí dụ như chơi đàn dương cầm, thiếu kỹ năng tiên đoán khi vật di động như biết trước đá trái banh thì nó sẽ lăn về đâu.

Phản ứng chậm có thể còn khiến trẻ DS tránh bị đau một cách chậm chạp, như tay đụng lò sưởi nóng một lát mới biết đau để rút ra, tay bị cửa đóng kẹp một lúc mới biết. Nó có nghĩa người chung quanh cần chú ý và cẩn thận trong chuyện làm hằng ngày. Việc tổng hợp thông tin nhận về từ các giác quan, phải điều chỉnh, sửa đổi không ngừng các cử động, đặc biệt thấy rõ trong cách nói và tướng đi hay chạy vụng về, lóng cóng là chuyện thấy rõ trong hội chứng Down. Người bị nặng nhất thường đi cứng ngắc, nhiều người đi ngả nghiêng ra hai bên, bàn chân đâm ngang. Trong đa số trường hợp đó chỉ là chứng cớ cho thấy não hoạt động bất thường, tướng đi rồi sẽ được cải thiện khi dùng giầy đóng đặc biệt.

Tai.

Khả năng nói được phát triển tùy thuộc vào thính giác, hơn thế nữa trẻ DS thường chậm nói vì vậy chuyện quan trọng là trẻ có thử tai để xác định xem em có trục trặc gì về tai, không làm việc chậm nói hóa trầm trọng hơn. Khi được chữa sớm trẻ DS sẽ nghe được bình thường. Cha mẹ cần để ý là bất cứ trẻ nào bị chậm phát triển, cơ mềm, chậm nói thì cần có thử nghiệm cẩn thận để tìm ra nguyên nhân của việc chậm nói, cho em được hưởng dịch vụ cần thiết. Người ta có thể cho rằng hội chứng Down gây ra những vấn đề trên và thử nghiệm không cần thiết nhưng ít nhất phân nửa trẻ DS có trục trặc đáng kể về thính giác, sinh ra liên lạc và giao tiếp kém. Lãng tai chắc chắn gây hại cho việc học nói lúc trẻ còn nhỏ và những năm đầu đời, nó ảnh hưởng đến khả năng lắng nghe trong lớp học hay ở chỗ ồn ào. Chuyện quan trọng là cha mẹ, thầy cô cần biết tai trẻ có trục trặc hay không để có chữa trị thích hợp, chẳng những vậy rủi ro bị lãng tai vẫn tiếp tục có khi trưởng thành nên người DS cần đi khám tai đều đặn suốt cả đời.

Tai được chia làm ba phần, tai ngoài, tai giữa và tai trong. Ta phân biệt hai tật:

- lãng tai sinh ra do trục trặc ở tai ngoài hay tai giữa thường chữa được và cải thiện nhờ trợ cụ thính giác,
- bệnh điếc là do trục trặc ở tai trong thường khó chữa hơn và bị cả đời, tuy nhiên ghép bộ phận tai trong (cochlea implant) giải quyết được tật này.

Có tới 50% người DS bị lãng tai và 20% bị điếc. Lãng tai ở đây thường là do cấu tạo bất thường của tai giữa, và một phần do hệ miễn nhiễm rối loạn khiến tai giữa hay bị nhiễm trùng. Tai ngoài của trẻ DS cũng tiết ra quá nhiều chất sáp so với bình thường. Vì vậy tất cả trẻ DS cần có khám tai trong giai đoạn ấu nhi, và sau đó khám đều đặn suốt tuổi thơ, khoảng cách giữa hai lần khám tùy thuộc vào mức độ nặng nhẹ của kết quả khám ban đầu. Nếu không có chữa trị trẻ bị lãng tai có thể sinh ra vấn đề thứ cấp là não không xếp đặt cho có ý nghĩa tín hiệu mà tai gửi về, vì não diễn giải âm thanh nó nhận được và nếu nó có quá ít kinh nghiệm về âm thanh sẽ không hiểu âm thanh muốn nói gì. Chuyện dẫn tới ngôn ngữ và việc học bị ảnh hưởng.

Một trong những nguyên do gây lãng tai là tai giữa đọng

nước và cách chữa là gắn một vành nhỏ gọi là grommet bằng plastic vào tai giữa để tháo nước ứ khiến trẻ được nghe trở lại mau chóng. Dầu vậy ta chưa biết cách chữa trị tốt nhất cho chứng lãng tai nơi trẻ DS là gì. Bởi tai ngoài thường nhỏ, hẹp, việc đặt vành grommet có thể là chuyện khó làm.

Vào mùa đông trẻ DS thường hay bị chảy mũi, bị cảm lạnh. Cha mẹ không nên dùng trụ sinh mà chỉ dùng thuốc này khi có triệu chứng rõ rệt là bị nhiễm trùng tai trong, sưng cuống phổi hay khi chảy mũi kéo dài hơn một tuần không dứt. Bình thường bạn chỉ cần mang con đi khám khi thấy rõ là con đau, thân nhiệt cao, uể oải không muốn làm gì, hay khi trẻ thường kéo một tai.

Mắt.

Bất thường về mắt có vẻ nhiều hơn về tai trong chứng DS với tỉ lệ trẻ DS có trục trặc về mắt là gần 70%, nhưng tất cả bệnh có thể chữa được nếu phát giác sớm. Tất cả trẻ không riêng gì trẻ DS nên có thử mắt. Đa số trẻ DS bị viễn thị tuy không tới mức cần được chữa trị, có tới 20% bị cận thị và một số nhỏ hơn bị loạn thị. Trẻ nên được thử mắt lúc nhỏ và có theo dõi thích hợp. Khi trẻ phải mang kính hay đeo kính sát tròng thì em cần được chỉ dẫn và hỗ trợ. Mắt cũng có thể bị lé và cần được giải phẫu chữa lại. Có tới 5% trường hợp bị mắt có màng bẩm sinh, đòi hỏi có giải phẫu loại bỏ thủy tinh thể bị hư hại và đeo kính, nhưng thường thì tật này sinh ra khi trẻ lớn dần.

Trẻ sơ sinh hay có tật mắt nháy (nystagmus), khi em lớn dần thì tật giảm đi nhưng thường là không hết hoàn toàn, nó có thể ảnh hưởng đến việc nhìn rõ. Mắt lệch (stabismus, lazy eye) là do cơ mắt có sức mạnh không đều khiến mắt bị lệch và cần được chữa trị sớm để tránh việc mất thị giác ở mắt bị lệch. Trong những tuần đầu tiên khi mới sinh mắt có thể tự điều chỉnh lại giải quyết được vấn đề, nhưng nếu mắt tiếp tục lệch sau đó thì cần có bác sĩ nhãn khoa (ophthalmologist, không phải optometrist là chuyên viên thị kính) xem xét. Chữa trị gồm có che mắt mạnh để bắt mắt kia làm việc, đeo kính đặc biệt hay giải phẫu.

Tật khác là sưng viền mắt kinh niên, với viền mi mắt dầy lên và đỏ do nhiễm trùng nhẹ nhưng có hoài và có khuynh hướng dẫn tới việc sưng màng mắt (conjuntivitis). Dùng thuốc nhỏ mắt hay dầu thoa mắt giúp kiểm soát được tình trạng nhưng nó có khuynh hướng tái đi tái lại. Mắt có ống lệ dẫn nước mắt vào mũi, đó là lý do ta phải xỉ mũi sau khi khóc; ống này không toàn hảo trong hội chứng Down nên nước mắt thường chảy xuống mặt thay vì chảy vào mũi, thấy rõ nhất lúc trời lạnh hay trời gió. Mắt có thể bị khô và nếu có nhiễm trùng thì quanh mắt đóng một chất mầu xanh. Cách tốt nhất là dùng bông gòn thấm nước muối quẹt mắt, còn nếu mắt sưng đỏ thì có thể phải dùng thuốc nhỏ mắt.

Tim.

Tim có phận sự nhận máu từ khắp nơi trong cơ thể về, đưa qua phổi để nhận dưỡng khí và bơm máu này ra trở lại. Tim chia làm hai bên riêng biệt trái và phải, mỗi bên có tâm nhĩ nhận máu về (hoặc từ thân thể hoặc từ phổi) và tâm thất bơm máu đi (hoặc qua phổi hoặc đi ra khắp thân). Máu từ tâm nhĩ qua đường kinh nối liền tâm thất-tâm nhĩ để xuống tâm thất, đường thông thương này có van khi đóng lại sẽ ngăn không cho máu trong tâm thất chảy ngược lên trên vào tâm nhĩ. Hai bên phải trái của tim có vách ngăn để máu qua phổi (có ít dưỡng khí và áp suất thấp, bên phải tim) không thông thương với máu bơm đi khắp thân (nhiều dưỡng khí hơn và áp suất cao, bên trái tim). ASD (Atrial Septal Defect) là tật vách ngăn hai tâm nhĩ có lỗ hở do cấu tạo bất toàn. Đây là tật thông thường ở trẻ DS và thường không cho ảnh hưởng cả đời đối với trẻ hay ảnh hưởng đến tuổi thọ. Nếu may mắn thì lỗ hở sẽ tự nhiên lành lại theo với thời gian và có thể không cần phải giải phẫu. Khi vách này bị hở, máu có khuynh hướng chảy từ nơi có áp suất cao là bên trái sang nơi có áp suất thấp là bên phải. Nếu máu chảy ngược nhiều quá tới một lúc nào đó nó thành khối lượng lớn có áp suất đủ mạnh cho nó chảy trở lại bên trái, bởi đây là máu có ít dưỡng khí nên kết quả là trẻ có vẻ xanh xao.

Khoảng 40% trẻ DS bị bệnh tim bẩm sinh và hình thức thông thường nhất là đường kinh tâm thất-tâm nhĩ bị bất toàn. Vách ngăn giữa tâm nhĩ và tâm thất không được tạo hoàn toàn khiến nó không đóng kín mà có lỗ hở cũng như van thiếu hiệu quả. Bệnh tim cho ra nhiều triệu chứng, như việc khám tim theo lệ khi trẻ sinh ra nghe thấy có tiếng, trẻ ho thành tràng dài, hay tỏ ra nghẹt thở nhất là lúc bú trong những tháng đầu tiên hay về sau khi có hoạt động mạnh. Em bé có nước da nhợt nhạt, chảy mồ hôi thường là dấu hiệu ban đầu của bệnh tim. Nếu lỗ hở nhỏ thì nó không gây khó chịu đáng kể cho em bé và thường khi tự hàn kín lại sau một thời gian do tế bào tăng trưởng, lỗ hổng lớn thì có khi phải cần giải phẫu.

Khoảng 5% trẻ DS có bệnh tim bẩm sinh ban đầu khám tim không nghe có tiếng, bệnh diễn ra không có triệu chứng đáng chú ý nào cho tới khi em sinh ra xanh xao nhợt nhạt. Đến lúc này thì giải phẫu để chữa trị có khi là quá trễ. Vì lý do ấy tất cả trẻ sơ sinh có DS nên được thử nghiệm tâm điện đồ, nó là việc khám tim bằng dụng cụ siêu âm giống như khi khám thai. Khi phác giác có bất toàn thì có thử nghiệm thêm để xác định khi nào cần có can thiệp như giải phẫu. Bệnh tim bẩm sinh gây 30-35% số tử vong trong hội chứng Down, và con số lên cao nhất trong hai năm đầu đời. Triệu chứng có thể thấy qua việc trẻ có trục trặc với việc bú sữa, nước da thay đổi trong lúc bú,

chậm lớn và thở mệt nhọc.
Nhiễm trùng ở ngực cũng cho ra số tử vong tương tự. Một số trẻ DS sinh ra có phổi phát triển không toàn vẹn, tình trạng này nếu đi kèm với vách tim hở nói ở trên và hệ miễn nhiễm yếu có thể tăng mức rủi ro cho việc phổi nhiễm trùng và cần có quyết định giữa cha mẹ và nhân viên y tế để xem nên có giải phẫu hay không. Cha mẹ cần cân nhắc lợi hại của những cách chữa trị, biết rõ chi tiết để có quyết định thích đáng. Giải phẫu cho ra số tử vong cao hơn là chỉ dùng thuốc, tỉ lệ tử vong thay đổi từ 20-30%, và sau khi giải phẫu có thể vẫn còn tồn đọng tình trạng bất thường, tuy nhiên giải phẫu vẫn là cách duy nhất để tránh bệnh hóa nặng hơn. Nếu không giải phẫu mà chỉ dùng thuốc thì tỉ lệ sống sót cao hơn, người có chứng này có thể sống đến 40 tuổi rồi qua đời do bệnh tim hay phổi.

Bệnh về Tuyến Giáp Trạng.

Nhiều nước thử kích thích tố tuyến giáp trạng ngay khi sinh hay không lâu sau đó, và có đề nghị là người DS nên có thử nghiệm này hằng năm, vì chứng yếu tuyến giáp trạng thường thấy ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ DS, và lại càng thường hơn nữa ở người lớn DS.
Tuyến giáp trạng (thyroid) nằm ở ngay dưới sụn Adam (sụn trái khế) ở cổ. Đây là một tuyến nội tiết cho ra kích thích tố ảnh hưởng mức biến dưỡng trong cơ thể. Khi tuyến hoạt động quá mức và tiết ra nhiều kích thích tố, cơ thể tiêu thụ nhiều năng lượng và ta sụt cân; ngược lại khi tuyến hoạt động yếu cơ thể sinh ra chậm chạp sử dụng ít năng lượng và có việc lên cân, da khô, bón hơn, chậm lớn.
Loại bệnh thường nhất về tuyến giáp trạng nơi người DS là suy giáp trạng, có nghĩa tuyến không tiết ra đủ kích thích tố. Tình trạng này có thể trở thành vấn đề nghiêm trọng nếu không được chữa trị, có ước lượng là 25% người lớn DS bị chứng này ít nhiều, mà nó cũng có thể xảy ra lúc nhỏ, thế nên trẻ DS cần có thử nghiệm lúc mới sinh và sau đó hằng năm về tuyến để xem chắc là tuyến hoạt động tốt đẹp. Những triệu chứng lộ ra khi thiếu kích thích tố tuyến giáp trạng là:

* chậm lớn,
* bệnh về da,
* bệnh về máu
* khó ngủ,
* học khó,
* bú khó.

Bệnh có thể chữa được dễ dàng bằng thuốc uống L-thyroxine không đắt tiền. Đây là hóa chất bù đắp cho việc cơ thể không đủ kích thích tố.
Khi tuyến giáp trạng tiết ra quá nhiều kích thích tố thì ta có tình trạng ngược lại và một bệnh loại này gọi là bệnh Graves. Triệu chứng là:

* nóng nẩy,
* bực bội,
* hay đói, ăn nhiều,
* ra nhiều mồ hôi,
* khó ngủ
* tuyến giáp trạng sưng lớn.

Bệnh chữa được với thuốc ngăn chặn sự sinh ra kích thích tố, trong vài trường hợp người ta có thể phải cắt bỏ tuyến hay dùng chất phóng xạ iodine để phá hủy nó. Khi đó chất L-thyroxine được dùng để thay cho kích thích tố tuyến giáp trạng như ở trên.
Bệnh khác về kích thích tố có liên quan đến kích thích tố tăng trưởng do tuyến não thùy (pitituary gland) trên não tiết ra, nếu không có đủ kích thích tố này cơ thể sẽ chậm phát triển. Trẻ DS có thể thiếu kích thích tố này nhưng dễ dàng được chữa trị bằng cách uống thuốc. Mặt khác người DS trưởng thành thường thấp hơn người bình thường cùng tuổi nên có ý kiến cho trẻ DS dùng kích thích tố tăng trưởng để cải thiện chiều cao khi trẻ lớn. Thực tế thấy rằng kích thích tố có hiệu quả cho trẻ bình thường nhiều hơn là cho trẻ DS, và tuy trẻ có thể lớn nhanh trong một lúc nhưng không chắc là chiều cao cuối cùng có thay đổi đáng kể.

Bệnh về Ruột.

Chứng DS sinh ra một số bệnh về ruột nhiều hơn so với người bình thường, trục trặc thuộc về hai loại chính:
- cơ cấu của ruột bất thường.
- các bộ phận hoạt động không đúng cách.

Cơ cấu ruột bất thường cho ra những tật sau thường thấy hơn cả:

Nghẽn ruột non.

Bệnh về ruột trong hội chứng Down hay xảy ra lúc trẻ mới sinh với chứng thường thấy nhất là thập nhị chỉ tràng bị nghẽn hoàn toàn, lòng ruột có cấu tạo không thông. Đây là phần tiếp liền với bao tử và là phần đầu của ruột non, thức ăn từ bao tử đi tiếp qua thập nhị chỉ tràng nhưng rồi nghẽn lại ở đó, sinh ra triệu chứng là nôn mửa và bón. Giải phẫu chữa lại được tật này và được làm ngay tức thì lúc phát giác ra bệnh, cắt bỏ phần ruột bị nghẽn. Thường thường tật này được khám phá lúc rà siêu âm khám thai, cho phép có giải phẫu sớm ngay sau khi sinh.
Trường hợp khác là lòng ruột non hẹp lại, nên cũng khiến thức ăn bị khó khăn đi từ bao tử xuống ruột. Tình trạng này có thể chỉ được khám phá sau một lúc lâu, nhất là khi triệu chứng lộ ra không thường, việc trẻ hay đau bụng và ói là dấu hiệu để khám phá việc ruột bị nghẽn một phần.
Tùy mức độ hẹp mà có khi phải giải phẫu, nếu đó là trường hợp nhẹ thì tình trạng có thể được giải quyết ổn thỏa bằng phương pháp dinh dưỡng.

• Cuống dưới bao tử hẹp lại, đây là nơi thông thương giữa bao tử và ruột non, thực phẩm đi từ bao tử qua nơi đây đổ vào thập nhị chỉ tràng. Bệnh được chữa bằng một giải phẫu giản dị và thường thành công tốt đẹp.

• Bệnh Hirschsprung: là tình trạng một phần của ruột không có tế bào thần kinh do đó không có nhu động, co bóp để đẩy chất trong ruột xuống hậu môn. Trẻ có thể rất bón, ruột căng lớn và trường hợp nặng nếu để lâu không chữa trị có thể nguy đến tính mạng. Cách chữa hay gặp là cắt bỏ phần ruột không hoạt động bình thường.

• Hậu môn không thông . Thường thường chứng này được chữa bằng cách giải phẫu trong vòng vài ngày sau khi trẻ sinh ra.

• Hốc ở chỗ giao tiếp thanh quản và thực quản. Một số trẻ có tình trạng này mà không gặp trục trặc gì trong khi trẻ khác cần phải có giải phẫu để đóng hốc lại, ngăn không cho chất lỏng từ thực quản đi vào thanh quản.

◗ Các bộ phận hoạt động không đúng cách.

• Hay ọc, ói.

Trẻ DS thường bị ọc, nó không có nghĩa là em bé ụa ra trong lúc hay sau khi bú xong mà trong đa số trường hợp nó chỉ muốn nói là em nuốt hơi. Ọc có thể xẩy ra vì thực quản gặp trục trặc trong việc đẩy thức ăn xuống bao tử, do cơ vòng ở cuối thực quản không đóng chặt đủ để ngăn thực phẩm trong bao tử đi ngược trở vào thực quản, hay vì bao tử đẩy thức ăn xuống ruột non quá chậm. Trẻ ọc thường xuyên có thể sinh ra bệnh nặng vì chất trong bao tử có tính acid mạnh, khi ọc và đi lên trên nó thể gây hư hại cho thực quản, thanh quản. Nếu trẻ hít chất acid này vào thì có thể bị sặc hay ho ngay sau khi bú xong. Bệnh ọc thường được chữa bằng thuốc để làm giảm bớt tính acid của bao tử, và giúp thức ăn đi qua bao tử mau hơn. Trong nhiều trường hợp trẻ lớn dần và tự động hết tật này khi ăn thực phẩm đặc hơn, và ăn khi đứng hơn là ngồi hay nằm. Trường hợp nặng có thể khiến trẻ chậm lớn và có thể cần giải phẫu.

Bón.

Là vấn đề thông thường và là triệu chứng của việc thiếu kích thích tố tuyến giáp trạng, do đó cần có thử nghiệm để xác định việc này. Ta nên biết bón không phải là việc đi cầu không đều mà nó muốn nói đến tính chất của phân và cách đi ngoài. Em bé vài ngày mới đi cầu không có gì khó khăn và phân cứng vừa phải thì không bị bón, mà bón là khi phân cứng và em phải đẩy ra một cách khó nhọc hay đau đớn. Sự việc có thể là do một số yếu tố hợp lại như bắp thịt bụng mềm, ít cử động và ăn ít chất lỏng, nhất là ở trẻ nhỏ. Nó cần được chữa trị kỹ lưỡng, bởi nó gây đau đớn, bụng căng.

Giống như mọi điều khác tình trạng khả quan hơn khi em lớn, tuy nhiên cha mẹ cần chú ý cho em uống đủ lượng chất lỏng cần thiết và thức ăn có chất sợi. Bạn có thể giúp em bé đi cầu bằng cách dùng bông gòn có thấm vaseline xoa nhẹ trên da cách hậu môn một chút, với trẻ lớn hơn nếu ba ngày chưa đi cầu thì cho thuốc glycerine nhét hậu môn.

• Bệnh coeliac.

Nghiên cứu thấy rằng tỉ lệ người DS có bệnh coeliac hiện nay là khoảng 4-16%, trong khi tỉ lệ nơi người bình thường là 0.4%. Trẻ và người lớn DS than là đau bụng, đau ở vùng xương chậu và thấy uể oải luôn. Cha mẹ có thể cho là con rên rỉ để được chú ý, tuy nhiên người DS mà có bệnh về tuyến giáp trạng thì dễ mắc bệnh coeliac. Họ không chịu được chất gluten có trong lúa mì, lúa mạch (rye), barley, triticale và lúa kiều mạch (oats). Ruột non bị hư, dẹp xuống và sưng khiến cho mức hấp thu chất bổ dưỡng và khoáng chất trong thực phẩm bị thiếu hụt nặng nề, dẫn tới việc thiếu sinh tố, sắt, calcium, đường, chất đạm (protein), chất béo.

Khi cho kiêng ăn gluten có trong bột mì thì có thay đổi ngay là người ta không còn đau bụng, và phải mất vài tháng họ mới trở lại bình thường. Trục trặc khác là trẻ có thể khó hấp thu một số sinh tố. Nếu em không lớn bình thường hay có nhiều bệnh nhiễm trùng hay gặp mà khó chữa thì điều ấy có thể nói em có trục trặc này, và thử máu có thể giúp tìm ra bệnh.

Bệnh về Đường Hô Hấp.

Trẻ DS dễ bị nhiễm trùng đường hô hấp, có khi nhiễm trùng sinh ra từ bệnh ho nhẹ, khi khác là do trục trặc về tim dẫn tới việc chất lỏng tụ ở phổi, hay thức ăn từ bao tử đi ngược lên vào phổi, hay là do hệ miễn nhiễm bị yếu đi. Bệnh khác là thỉnh thoảng ngưng thở trong lúc ngủ cũng đôi khi thấy, nó thường sinh ra do hạch bạch huyết ở cổ (thường gọi là thịt dư) quá lớn so với kích thước của miệng, cho ra triệu chứng là bứt rứt trong người, thở ồn ào và ngáy. Nó có thể là bệnh đáng ngại vì không chừng lượng dưỡng khí lên não bị giảm đi. Chữa trị có thể là cắt bỏ thịt dư tuy nhiên chỉ nên làm sau khi có cân nhắc kỹ, vì một số trẻ thay đổi giọng nói sau khi giải phẫu do vòm khẩu cái bị thay đổi.

Nghẹt mũi sẽ khiến trẻ hả miệng để thở và thè lưỡi ra vì vậy nên xem chừng để giữ cho mũi được thông. Tập về mặt và lưỡi không những để giúp trẻ kiểm soát lưỡi mà còn giúp việc phát âm và tập nói về sau.

• Thân Nhiệt:

Trong mấy tuần đầu mới sinh, cơ chế điều hòa thân nhiệt của em bé DS chưa hoàn chỉnh nên em có thể bị lạnh và từ đó dẫn tới việc dễ bị cảm rồi nhiễm trùng cuống phổi. Chuyện quan trọng là giữ cho bé được ấm nhưng đừng ấm quá, nếu em ngủ trong túi ngủ hay một bộ áo liền quần đủ ấm thì tốt vì mền có khi bị đạp tung ra. Mặt khác mặc hai lớp quần áo mỏng thì tốt hơn là một lớp dầy, vì bạn có thể cởi bớt một lớp nếu em bé thấy nóng. Trời lạnh thì nên cho bé đội nón dù là trong nhà nếu nhà lạnh, vì đầu là nơi mất rất nhiều nhiệt.

Bệnh về Xương.

Trẻ DS gặp một số trục trặc về xương do dây gân lỏng và cơ mềm như:

* xương sống bị cong qua một bên.
* khớp dễ trật.
* hông và đầu gối không vững.
* mắt cá yếu.
* bàn chân phẳng.

Vài tật này không lộ ra triệu chứng nào trong khi những tật khác có thể cần phải giải phẫu tùy mức nặng nhẹ.

◗ Xương Sống Cổ.

Khớp không vững của hai đốt xương cổ đầu tiên C1 (gọi là xương atlas) và C2 (axis) là cái có tiềm năng nguy hại đáng kể nhất, vì nó có thể dẫn tới việc trật xương sống, đốt xương đầu trượt ra phía trước của trục xương sống và xương bị ép lại. Có tới 20% trẻ DS có thể gặp trục trặc với xương sống cổ. Xương sống gồm nhiều đốt chồng lên nhau, ở giữa mỗi đốt có lỗ trống là chỗ của cột tủy sống đi từ não xuống cuối xương sống. Hai đốt C1 và C2 có hình dạng khác với những đốt khác, đốt xương atlas nâng đỡ đáy của xương sọ nằm ngay trên nó, cho phép xương sọ gật đầu tới lui. Mặt khác xương atlas có một vòng ở giữa cho phép mấu của đốt xương thứ hai ló ra, khiến đốt axis xoay bên này sang bên kia được làm ta xoay đầu. Các đốt xương sống được nối lại bằng dây chằng và bắp thịt, nhưng trong hội chứng Down dây chằng có khuynh hướng lỏng và cơ mềm khiến hai đốt thứ nhất và thứ hai có thể có chuyển động bất thường. Kết quả là phần ló ra của đốt thứ hai có thể đè bẹp tủy sống nằm ngay sau nó và tình trạng gọi là trật khớp atlas-axis. Chứng xương cổ lệch cũng có thể gây ra tướng đi ngả nghiêng, đầu cứng ngắc, nó hay kèm với trục trặc về bàng quang (bọng đái) và ruột; tỉ lệ người DS có xương sống bị tổn hại loại này là khoảng 2%.

Trục trặc do cột xương sống bị ép có thể ngừa được khi có khám phá sớm và chữa trị mau lẹ. Bình thường trẻ DS nên có chụp hình xương sống trong khoảng tuổi 3 tuổi và đo khoảng cách giữa vòng của C1 và mấu xương C2. Nếu khoảng cách là 5mm hay nhiều hơn thì bị xem là bất bình thường, khớp atlantoaxial không vững cho dù không có triệu chứng lộ ra. Việc chữa trị tùy thuộc vào mức không vững của khớp và khoảng cách giữa hai đốt xương, nếu bệnh nặng thì có thể cần giải phẫu.

Ai khi chụp tia X thấy có khoảng cách này là 5 mm hay hơn mà không lộ triệu chứng là xương bị ép được khuyên nên có khám thường xuyên về những triệu chứng thần kinh bị hư hại, và chụp tia X vùng cổ hằng năm. Ngoài ra cũng nên tránh những hoạt động như nhào lặn, bơi bướm, nhào lộn, nhẩy cao, đá banh và bất cứ tập luyện nào tạo áp suất lên bắp thịt ở đầu, cổ. Ai lộ dấu hiệu xương sống bị ép thì nên giải phẫu để gắn cứng phía sau của xương atlas vào phía sau của trục xương sống. Làm vậy sẽ giảm mức chuyển động của cổ, ngăn cản cử động khiến dây thần kinh có thể bị đè, nhưng không khiến người ta phải ngưng các sinh hoạt và ngồi một chỗ.

Cha mẹ được khuyên nên sửa đổi lại hoạt động của con để tránh có cử động quá mức của đầu ra đằng trước và đằng sau, cũng như tránh có lực áp dụng trực tiếp vào đầu. Ở trẻ nhỏ, trật khớp có thể xẩy ra khi em có hoạt động thể dục mạnh mẽ như nhẩy bàn nhún, nhào lặn từ trên cao, và ngay cả trong lúc gây mê khi thông ống vào khí quản, nhưng sự việc cải thiện khi em lớn lên. Mặt khác nếu có tật này mà không được khám phá để chữa trị thì trật khớp có thể gây hư hại cho cột xương xống, trong trường hợp nặng gây ra tê liệt và cả cái chết.

Trẻ mà chụp quang tuyến cho thấy có tật này cần được theo dõi kỹ để xem có triệu chứng hay dấu hiệu đặc biệt của tật, như thay đổi tư thế, tướng đi (thí dụ đầu bị lệch), triệu chứng về ruột và bàng quang, thay đổi phản xạ, thay đổi cảm giác hay than phiền là bị đau. Nếu hình chụp bình thường thì không cần có ngăn cấm hoạt động gì nhưng nên đi chụp mỗi mười năm.

Hệ Miễn Nhiễm và Ung Thư Máu (leukemia).

Người DS có hệ miễn nhiễm yếu kém, họ phản ứng yếu khi bị nhiễm trùng và khuynh hướng bất lợi là tự tấn công các bộ phận trong cơ thể. Hệ miễn nhiễm có loại bạch huyết cầu gọi là tế bào T, sinh ra từ tuyến thymus nằm ở phần trên của ngực. Tế bào T này có phận sự là nhận diện chất lạ từ ngoài vào cơ thể và tấn công tiêu diệt các chất này, đó có thể là vi trùng hay là bộ phận người khác ghép vào cơ thể. Có ý kiến nói rằng rối loạn hệ miễn nhiễm làm người DS dễ bị nhiễm trùng, bệnh về tự miễn nhiễm, sinh bướu độc; tuy nhiên sau giai đoạn ấu nhi thì việc dễ bị nhiễm trùng xem ra không quan trọng lắm cho dù việc nhiễm trùng ở da và tai giữa gia tăng. Trẻ DS có rủi ro bị ung thư máu cao hơn trẻ bình thường 14 lần.

Động Kinh.

Nói chung tật động kinh hiếm ở người DS, gặp ở 1-5% tuy so ra thì nhiều hơn mức bình thường. Trẻ DS bị động kinh thường có khiếm khuyết trí tuệ nặng và hay xẩy ra trong năm đầu tiên. Loại này bị xem là rất có hại cho trẻ, nhiều em bị chậm phát triển và mức tiến triển không bằng được như trước. Giống như mọi trẻ nào khác có động kinh, người ta cần xác định tính chất của động kinh bằng thử nghiệm và đo não điện đồ (electroencephalograph EEG), để khám phá hoạt động điện của não và loại động kinh. Dựa vào đây bác sĩ cho lời khuyên cùng loại trị liệu nào thích hợp nhất.

Mất Trí Nhớ (Alzheimer).

Người DS dễ bị tật lãng trí (dementia) ở tuổi sớm hơn người bình thường. Có ước tính là từ 15 - 25% người DS sẽ có triệu chứng của bệnh Alzheimer. Viễn ảnh người DS bị bệnh Alzheimer là một trong những điều gây sầu não rất nhiều cho cha mẹ. Đại đa số người DS có dấu hiệu về bệnh như Alzheimer trong não khi họ ở lứa tuổi 40. Tuy nhiên có vẻ như triệu chứng của bệnh không tỏ ra nặng cho lắm nơi người DS và cho tới nay sự việc vẫn chưa có gì rõ ràng. Có ba cách định bệnh:

— Rà hình CT (computerised tomographic scanning) tỏ ra hữu ích trong việc loại trừ các nguyên nhân khác cũng gây ra bệnh. Cách này chụp hình não ba chiều cho thấy não có cấu tạo bình thường hay bất thường và phần nào trong não bị ảnh hưởng.
— Chụp hình cộng hưởng từ (MRI magnetic resonance imaging) cần nhiều thì giờ hơn CT, với người khiếm khuyết trí tuệ đôi khi cần phải chụp thuốc mê.
— Chụp hình PET (position emission tomography).
Điểm chính yếu trong việc định bệnh là có bác sĩ thông cảm với người khiếm khuyết trí tuệ bị lãng trí và có liên hệ chặt chẽ giữa dịch vụ hỗ trợ với gia đình bệnh nhân.

DS và chứng tự kỷ.

Trong một số rất ít trường hợp, trẻ sinh ra có DS lẫn tự kỷ (autism) và thường là không biết nói. Trẻ có cả hai chứng này thường có tánh lập đi lập lại, hỏi hoài một câu cả trăm lần, lần cũng muốn được trả lời mới chịu nhưng vài phút sau hỏi y như cũ làm như chưa được trả lời. Em cũng muốn biết chương trình cả nhà vào buổi sáng hay buổi trưa là gì, nhắc tới nhắc lui các chi tiết hoài không thôi. Đặc tính khác là ưa thích giữ y một trật tự hay lề lối sinh hoạt, cách chơi:

Khi con trai tôi còn nhỏ, nó lấy xe hơi xếp thành hàng. Nếu bạn đi ngang làm một cái xe nhích ra khỏi hàng chỉ vài mm là nó phát điên. Nó muốn cái hàng thật thẳng, đúng thứ tự đã có. Nó cũng không hề chơi cất nhà bằng mấy khối gỗ mà chỉ xếp chúng thành hàng. Ngay cả khi đi định bệnh và tâm lý gia muốn nó chồng gỗ xây nhà, nó cũng xếp thành một dọc như các toa xe lửa, nhất định không làm nhà... Cái gì cũng phải theo một thứ tự, cách thức nào đó mà nếu bạn làm khác là nó không chịu được. Nó không thích thay đổi một chút nào hết...
Cha mẹ nên nhận biết các triệu chứng của tự kỷ để giúp con sớm, xin đọc thêm các sách viết về chứng tự kỷ do Nhóm Tương Trợ xuất bản.

Dinh Dưỡng

Lúc nhỏ trẻ bị khó bú, khó nuốt hay có bệnh tim khiến em không lớn mạnh như bình thường, nhất là khi trẻ có bệnh tim bẩm sinh. Tuy nhiên khi bệnh tim được chữa lành thì thường là em lên đủ cân. Chuyện ngược lại khi trẻ vào tuổi thiếu niên và trưởng thành. Người DS có khuynh hướng nặng cân, một phần vì ít hoạt động thể dục, ăn nhiều và ít tiêu hao năng lực nói chung, nghiên cứu còn thấy là người DS có mức biến dưỡng thấp. Điểm sau hàm ý trẻ DS cần ít năng lượng hơn trẻ bình thường có cùng chiều cao và sức nặng, khoảng 10-20% ít calories hơn. Vài người lớn DS bị nặng cân đáng kể dù họ hấp thu năng lượng ở mức bình thường.
Bởi việc mập phì có thể gây một số bệnh tật, chuyện quan trọng là ngăn ngừa việc lên cân. Trẻ DS cần được tập ăn uống đúng cách từ lúc nhỏ, cha mẹ nên tìm hiểu về phép dinh dưỡng quân bằng, trông nom cho trẻ đừng hấp thu quá nhiều năng lượng và khuyến khích con có hoạt động thể dục. Một khi trẻ bị mập phì đáng kể thì thường khó mà giảm cân. Trong trường hợp đó muốn bớt trọng lượng phải áp dụng ba việc: có thay đổi về hành vi, giới hạn lượng thức ăn và tăng vận động.
Liên quan đến việc ăn uống thì hốc miệng phát triển bất toàn dẫn tới cấu tạo răng không đều, răng thiếu hay có hình dạng và vị trí bất thường. Trẻ DS có mức sâu răng thấp hơn bình thường nhưng có bệnh về nướu răng cao hơn nên chuyện quan trọng là em cần học giữ gìn vệ sinh răng miệng, nhất là chà răng cho sạch.Vì vậy cha mẹ nên tập cho con có thói quen tốt về vệ sinh răng miệng từ lúc nhỏ, đi khám răng theo kỳ hạn, dùng nước hay kem đánh răng có thêm chất fluorine để ngăn ngừa bệnh sưng nướu răng lẫn sâu răng.

Ta liệt kê ở trên những bệnh mà hội chứng Down gây ra và người DS dễ mắc phải, tuy nhiên cha mẹ không nên quá lo lắng về mặt này tới mức quên rằng con cũng là đứa trẻ dễ yêu, hồn nhiên, mang lại nỗi vui cho gia đình, ông bà,

cô chú như tất cả trẻ khác.

Các Loại Chữa Trị.

Cha mẹ cần cảnh giác với những quảng cáo về trị liệu cho hội chứng Down. Căn bản của hội chứng như đã trình bầy là cấu tạo bất toàn của hệ thần kinh và cơ quan trong người dẫn tới các triệu chứng. Tế bào thần kinh có trục ngắn, có ít nhánh tiếp xúc với tế bào thần kinh khác sinh ra yếu kém về tri thức, xáo trộn về nhiễm sắc thể gây nên những trục trặc khác. Hai yếu tố này, não bộ và dư nhiễm sắc thể, bẩm sinh và không có cách nào thay đổi, chỉ có trị liệu cải thiện hoạt động cho người DS và phát triển tiềm năng mà thôi.

Hiểu được căn bản đó thì ta thấy ý tưởng nói rằng dùng vitamin, chích thuốc tiên, phép tập luyện đặc biệt có thể làm tế bào não tăng trưởng là chuyện đáng ngờ, dùng vitamin quá liều có thể làm tình trạng của trẻ tệ thêm, ít nhất tài liệu nói rằng chữa trị bằng vitamin không mang lại lợi ích đáng kể nào. Cách khác là trị liệu tế bào, theo đó người ta chích tế bào phôi thai khô của thú vật vào người DS từ 5-6 tháng một lần. Trị liệu này ít khi đi một mình mà thường kèm theo những thuốc, vitamin, khoáng chất khác gây hao tốn. Kết quả thấy là không có khác biệt gì giữa người được chữa trị và người không được.

Cha mẹ do bối rối vì tình trạng của con, tuyệt vọng nên bám víu vào bất cứ hy vọng nào dù là rất mong manh, sẵn lòng tin có thần dược chữa được bệnh của con. Nếu những phương pháp này do các chuyên viên y tế đề xướng thì càng làm người khác dễ xiêu lòng, thỉnh thoảng ta đọc thấy dưỡng dường hay bác sĩ có lối trị bệnh mới mà kết quả rất khả quan, hứa hẹn này lôi cuốn được một số gia đình mang con đến. Ngay cả khi họ biết cách thức này không được khoa học công nhận, cha mẹ vẫn theo đuổi vì họ muốn cảm thấy là mình không đầu hàng trước bệnh tật mà nỗ lực làm một cái gì đó chống lại nó. Thái độ này bắt nguồn từ điểm chính yếu là trong thâm tâm cha mẹ không chấp nhận tình trạng của con, vẫn mong muốn làm nó bình thường trở lại. Cảm giác có lỗi có thể khiến họ bắt lấy bất cứ trị liệu nào dù đáng ngờ thế mấy, và thường khi rất tốn kém. Họ không thể nhìn nhận là con có mức tiến triển riêng của trẻ.

Quảng cáo khác thì nhắm vào tập luyện ráo riết, nói rằng kích thích nhiều và lâu dài thì não sẽ nẩy nở mạnh. Đúng là người DS cần một số kích thích để giúp họ phát triển hết tiềm năng, nhưng kết quả của kích thích có được lâu dài hay không còn tùy thuộc nhiều yếu tố như khung cảnh gia đình, sự khuyến khích nâng đỡ của người chung quanh v.v. Nếu tập luyện đòi hỏi gia đình quá nhiều, như cả nhà phải hy sinh tài chính và thì giờ cho trẻ học, mẹ bỏ công việc nhà vì phải đưa đón con và trông nom cho con tập luyện, thì có thể gây hại nhiều hơn lợi cho cả gia đình. Tài chính trong nhà dồn nhiều vào trẻ cũng như việc tập luyện lấy mất giờ của cha mẹ khiến anh chị em bực bội, ghen tị, không khí bất hòa trong nhà. Khi khuyết tật trở thành quan trọng như vậy cho mọi người, là trọng tâm cho sinh hoạt trong gia đình thì nó thực sự thành gánh nặng, làm ngăn trở sự an vui cho cả gia đình.

Cha mẹ nên để ý rằng trong bất cứ cách tập luyện nào, sẽ tới một lúc tình trạng bão hòa có nghĩa không có kết quả thêm nữa dù có luyện tập thêm, đây là lúc trẻ ngưng để củng cố điều đã học. Trong giai đoạn này trẻ cho kết quả trồi sụt, thí dụ như đã biết đi toilet một mình nhưng thỉnh thoảng trẻ vẫn làm ướt quần hay tè dầm. Người ta thấy rằng việc tập luyện ráo riết thay đổi được hành vi của trẻ trong thời gian ngắn nhưng nó không đẩy mạnh sự phát triển nhờ giảm bớt ảnh hưởng của khuyết tật, và do đó không có lợi ích lâu dài.

Nghiên cứu cho ra điều đáng nói là trẻ DS mà mẹ học hết trung học có thành đạt tốt đẹp hơn, nó hàm ý là yếu tố tâm lý, xã hội, ảnh hưởng mạnh mẽ tới kết quả. Trẻ DS cũng tỏ ra khá hơn khi gia đình thương yêu và quí chuộng em, và nếu cha mẹ trẻ DS gặp được thái độ tích cực của bác sĩ, của người chung quanh thì họ dễ có thái độ tích cực với chính mình, tin vào tiềm năng của con có thể được phát triển thay vì xuống tinh thần.

Khi xem xét các phương pháp, ta nên phân biệt giữa trị liệu cho phép người DS phát triển hết tiềm năng của họ, và gợi ý nói rằng trị liệu có thể gia tăng tiềm năng ấy đến mức như là chữa dứt bệnh, ý này rất đáng ngờ. Hiện nay phép trị liệu thường dựa phần nào vào những khám phá mới về di truyền học. Sự việc cho thấy có ba nhiễm sắc thể 21 trong người sinh ra hội chứng Down, tức có dư một nhiễm sắc thể so với bình thường. Bình thường mỗi nhiễm sắc thể trong một cặp sinh ra 50% hoạt động thuộc cặp đó, nay có thêm một nhiễm sắc thể nó có nghĩa hoạt động của các di truyền tử thuộc nhiễm sắc thể 21 tăng 50%. Vì vậy có suy luận là nếu dùng thuốc hay cách dinh dưỡng để thay đổi hoạt động của di truyền tử thì có thể cải thiện những trục trặc do hội chứng Down sinh ra.

Có ba phương pháp trị liệu được nói tới nhiều vào lúc này, ta mô tả sơ mỗi cách như sau.

◗ Chương trình Warner (The Warner Program).

Do bác sĩ nhi khoa Jack Warner đề xướng tại Fullerton, California. Trị liệu gồm có dinh dưỡng, trị liệu biến dưỡng (metabolic therapy, chữa những bất thường về sự biến dưỡng), trị liệu thể chất và mắt. Ông nói rằng phương pháp của ông thành công trong việc đảo ngược lại một số triệu chứng về tri thức và thể chất của hội chứng Down, như mức thông minh và kỹ năng cử động được cải thiện và trẻ nào bắt đầu chương trình rất sớm thì thân hình ít lộ ra đặc điểm DS . Cách này chưa được thử nghiệm kiểm chứng (double blind study) nên chưa được giới chuyên môn

công nhận, dù rằng nhiều cha mẹ cho con dùng thuốc do Warner House chế ra.

- TNI Targeted Nutritional Intervention (Chữa trị Dinh dưỡng).

Đây là cách dùng sinh tố, khoáng chất, amino acids và diếu tố tiêu hóa (digestive enzymes) để thay đổi những bất thường về dinh dưỡng cho hội chứng Down gây ra. Thí nghiệm kiểm chứng cho thấy không có khác biệt nào đáng kể về mức tăng thưởng, diện mạo hay sức khỏe giữa người được chữa trị và người không được. Ngoài ra, có chứng tỏ thấy là dùng lượng sinh tố quá liều sinh ra phản ứng phụ có hại như da nổi chấm đỏ, trục trặc về xương và động kinh. Mặc dầu có rủi ro như vậy và chưa có nghiên cứu hỗ trợ phép dinh dưỡng trị liệu, nhiều cha mẹ vẫn tiếp tục dùng thuốc cho TNI chế ra với hy vọng thuốc ngăn chặn được sự thoái hóa sớm các tế bào nhất là các tế bào thần kinh.

- Piracetam.

Thuốc này được cha mẹ dùng vì cho là nó có thể gia tăng mức thông minh của trẻ DS, tuy nhiên chưa nghiên cứu nào xác nhận điều ấy mà chỉ ghi nhận là thuốc có thể kích thích hệ thần kinh trung ương.

Trong tương lai rất có thể sẽ có những chữa trị khác xuất hiện trên thị trường, cha mẹ có thể hỏi ý kiến nhiều người về cách trị liệu cho con mà họ cũng nên tự hỏi mình một số điều để giúp có quyết định. Vài câu nên đặt ra là:

- Có phản ứng phụ nào có hại hay có nhiều rủi ro trong phép trị liệu này không ?
- Lợi ích quảng cáo nêu ra có được chứng nghiệm một cách khoa học ?
- Phí tổn là bao nhiêu ?
- Có gì thiếu đạo đức trong lối chữa trị này ?
- Con có muốn theo cách trị liệu này ?

Ta nhắc lại một cách mạnh mẽ là cho tới nay không có thuốc nào tỏ ra hữu hiệu cho trẻ DS mà trong tương lai, hy vọng là người ta hiểu được cách những di truyền tử của nhiễm sắc thể 21 can thiệp như thế nào vào cách phát triển bình thường, và rồi có thể đảo ngược những hoạt động riêng biệt của việc có nhiễm sắc thể phụ trội.

◆❖◆❖◆❖◆❖◆

Bài Đọc Thêm

Tật Khó Nuốt của Trẻ Down

Trẻ có hội chứng Down (Down Syndrome, DS) thường gặp trở ngại đáng kể về những gì liên quan đến miệng, khiến chúng khó bú, nuốt và bị yếu kém về dinh dưỡng. Trẻ thường có tật giống nhau về cử động của miệng, một phần do lưỡi to, cơ mềm, hốc miệng nhỏ và lưỡi lè ra. Em cũng dễ bị bệnh về đường hô hấp, tim và ruột. Tất cả ba yếu tố này có thể tạo ảnh hưởng bất lợi cho việc ăn uống khiến trẻ gặp rủi ro do việc nhai nuốt khó.

Sự kiện này càng ngày càng được nhận biết và có ghi nhận là cha mẹ của trẻ DS không tự động cho hay là con mình khó ăn, nuốt trừ phi được đặc biệt hỏi han về việc ấy. Dưới đây là những câu thường hỏi để thông tin cho cha mẹ trẻ DS về những biến chứng đặc biệt của việc ăn, nuốt mà trẻ có thể gặp, và cách thức giúp phát triển kỹ năng cử động miệng cần cho việc nuốt được an toàn cũng như là phát triển giọng nói.

H. Con gái tôi hồi nhỏ bú khó, ấy có phải là đặc tính của trẻ DS ?

Đ. Phải. Vì cơ mềm, lưỡi có kích thước to và cử động của lưỡi, trẻ nhỏ DS thường khó ngậm núm vú, khó bú mạnh, nhịp nhàng và hòa hợp tốt đẹp với hơi thở.

H. Con nhỏ của tôi lên cân nên có vẻ như không ai bận tâm với việc là cháu phải mất hơn một tiếng đồng hồ mới xong một lần bú. Tôi lo ngại như vậy có sai không ?

Đ. Chắc chắn không ! Lẽ ra cháu chỉ cần 30 phút để bú, dù bú mẹ hay bú bình. Trẻ phải thấy vui và không hết hơi hay tức bực trong lúc hay sau khi bú. Vì trẻ DS có thể bú và nuốt khó em sẽ bú lâu hơn mới xong. Nói chung nếu bú lâu hơn 30 phút thì trẻ mất nhiều năng lượng để bú hơn là năng lượng trong sữa mỗi lần bú được.

H. Tôi thấy bực khi đút sữa cho con bằng muỗng vì trẻ phun ra mỗi lần được đút. Tôi có thể làm gì đây ?

Đ. Cảnh đó làm trẻ bực mà bạn cũng bực, tuy nhiên việc phun sữa trở ra là chuyện thường thấy ở trẻ DS, chỉ thua có việc lè lưỡi trong lúc nuốt. Chuyên viên về cử động ăn uống của miệng có thể cho bạn lời khuyên chi tiết, nhưng bạn có thể bắt đầu với cách dùng muỗng đút sữa. Dùng muỗng đáy phẳng đặt vào giữa lưỡi của con, ấn mạnh xuống nhẹ nhàng khiến trẻ hớp khỏi muỗng. Ngoài việc làm giảm tật lè lưỡi trong lúc nuốt, cách này còn kích thích môi trên có cử động tích cực để quẹt sạch muỗng.

H. Con tôi thường hả miệng thè lưỡi ra luôn. Tôi biết đó là tật của trẻ DS nhưng có cách nào tập để giảm việc thè lưỡi không ?
Đ. Nếu không có tật về đường hô hấp như cuống họng, thanh quản và không có gì chận nghẹt hệ thống này, chuyên viên về cử động ăn uống của miệng có thể cho con bạn tập một số bài tập và sinh hoạt để làm môi mạnh hơn, và giúp lưỡi có vị trí nằm yên tốt hơn.

H. Con 18 tháng của tôi không chịu ăn gì ngoài thực phẩm trẻ nhỏ (baby food). Tôi nên làm gì đây ?
Đ. Chuyển từ thức ăn lỏng sang đặc, lộn nhộn là chuyện rất khó cho trẻ nhỏ DS. Cơ mềm và cử động của lưỡi ảnh hưởng đến khả năng của trẻ trong việc học cách dùng lưỡi hữu hiệu để đưa đẩy thức ăn cứng, khiến em bị nghẹn, ói và không chịu ăn thức ăn đặc. Đừng bắt con ăn thức ăn lúc miệng chưa đủ sức làm việc. Bạn nên tìm một chuyên viên chỉnh ngôn chuyên về trục trặc nhai nuốt của trẻ nhỏ, để tập cho con bạn phát triển sức mạnh và kỹ năng cần thiết cho việc nhai nuốt an toàn và hữu hiệu thức ăn đặc.
H. Mai mốt cháu có biết ăn món đặc không ? Ai cũng nói là rồi cháu sẽ chịu ăn thức ăn đặc.
Đ. Cái không may là đa số trẻ DS không chịu ăn món đặc thường không tự mình bỏ tật này. Nếu không tập cho cháu sửa đổi mau lẹ thì xảy ra hai chuyện. Một là trẻ khư khư giữ ý và bác bỏ hẳn mọi thức ăn đặc. Có trẻ sinh tật mắc nghẹn hay ói khi thấy đũa gắp thức ăn cho chúng hay thấy thức ăn đặc trong chén của mình. Trẻ khác có thể chịu ăn một hay vài món đặc biệt và không chịu ăn tất cả những món đặc khác. Tình trạng thứ hai thì nguy hiểm hơn là là nó có thể làm nghẹt đường hô hấp hay gây rủi ro cho đường ruột, do kỹ năng nhai chưa được phát triển. Trẻ chịu ăn thức ăn đặc, tuy ban đầu có hơi miễn cưỡng, rồi nuốt trọng hay nhai trệu trạo không kỹ trước khi nuốt.

H. Làm sao tôi biết là con tôi có thể bị nguy hại vì tật nuốt khó.
Đ. Khi trẻ có trục trặc về cử động miệng và ăn khó thì em có thể bị tật nuốt khó. Người ta dùng thử nghiệm barium swallowing study (MBS) là tiêu chuẩn để lượng định về bệnh. Thử nghiệm MBS dùng video quang tuyến X để lượng định cơ cấu và phận sự của môi và thực quản trong lúc ăn. Nó là cách lượng định duy nhất có thể loại bỏ nghi ngờ về việc thức ăn lọt vào thanh quản và cuống họng bị nghẽn. Khám phá thấy là trục trặc nơi trẻ DS:
- có liên hệ đến sức mạnh của hàm và phận sự của lưỡi
- Việc nuốt bị trì trệ nhẹ hay nặng.
- Trẻ khởi sự nuốt ở thực quản sau khi ngập ngừng hay ngậm thức ăn. Bình thường việc nuốt bắt đầu ở sau miệng.
- Trẻ có thể để thức ăn lọt vào thanh quản mà không ho để đẩy thức ăn ra ngoài bảo vệ đường hô hấp, và do đó nguy hiểm.

H. Tôi thấy lo. Làm sao tôi biết là con tôi có thức ăn lọt vào thanh quản hay dễ bị vậy ?
Đ. Một số nghiên cứu về việc nuốt khó thấy rằng rất khó mà xác định việc thức ăn lọt vào thanh quản. Dầu vậy bạn có thể nghi ngờ trẻ có chứng này nếu để ý thấy những tình trạng sau:
- Sặc hay ho.
- Có âm lúng búng trong lúc hay sau khi cho bú.
- Ho có nước.
- Nuốt ra tiếng lớn.
- Hay bị cảm hay nghẹt mũi, nhất là khi bệnh kéo dài.
- Sưng phổi.

H. Tôi phải làm gì nếu trẻ có một hay vài rủi ro về việc để thức ăn lọt vào thanh quản ?
Đ. Nếu nghi ngại điều này bạn hãy lập tức gặp bác sĩ gia đình. Bác sĩ sẽ hỏi ý chuyên viên về bệnh lý học trong vùng của bạn chuyên về tật nuốt khó ở trẻ nhỏ. Chuyện rất quan trọng là bạn được giới thiệu đến ai có huấn luyện kỹ về tật nuốt khó của trẻ (khác với người lớn). Trẻ sẽ được thử nghiệm Sensorimotor Feeding (cảm giác và cử động trong lúc ăn) và rất có thể MBS nói ở trên. Những lượng định này sẽ cho chi tiết cần thiết để soạn chương trình trị liệu riêng cho em, với mục tiêu và chương trình sinh hoạt ở nhà nhằm tập cảm giác và cử động miệng cùng kỹ năng thở cần thiết để ăn và nuốt an toàn.

◆❖◆❖◆❖◆❖◆

ĐAU

Có phải người có hội chứng Down (Down syndrome DS) chịu đau giỏi hơn người khác ?
Hay là người DS có mức chịu đau bình thường nhưng chúng ta không hiểu lời than phiền của họ ?
Câu trả lời cho cả hai thắc mắc trên đều là 'Đúng vậy'.
Nhiều gia đình và người chăm sóc cho người DS nói rằng người DS mà họ biết có mức chịu đau cao, nhiều thí dụ cũng hỗ trợ điều này như người DS có bệnh tật gây khó chịu mà không than hay chỉ than chút ít. Dầu vậy rất có thể việc giỏi chịu đau là do chúng ta không hiểu được lời than phiền của người DS, hoặc kỹ năng liên lạc của họ yếu kém hoặc vì không có người hiểu được cách nói của họ. Lý do khác còn có thể là một số người DS thiếu cảm nhận chính xác chỗ đau trong người, cộng thêm với việc không làm người khác hiểu là họ thấy đau đớn. Họ có thể bị đau nhưng chúng ta không hiểu. Thế thì làm sao để tránh điều ấy ?

Để ý những dấu hiệu tế nhị.

Nhăn mặt, chỉ tay, nói đứt quãng khác thường, đổ mồ hôi vô cớ, ôm tay hay ôm chân theo cách khác lạ, có thể là dấu hiệu đáng để ý. Không chừng còn những dấu hiệu khác mà bạn đã nhận xét thấy.

Để ý hành vi có thay đổi.

Thỉnh thoảng sự đau đớn có thể biểu lộ qua việc thay đổi hành vi, cái sau này luôn luôn là một hình thức tỏ ý cho bất cứ ai, kể cả người DS. Tuy nhiên khả năng tỏ ý bằng lời hay không lời của họ có thể bị giới hạn nên họ phải tỏ ý với ta bằng sự thay đổi hành vi. Nó có thể là bớt hoạt động, hoạt động nhiều hơn, muốn được quan tâm đến hơn, muốn được quan tâm bớt đi, có vẻ buồn, giận, lầm lì và những tâm tình khác.

Hãy giả dụ là họ có mức chịu đau cao.

Trong trường hợp ấy ta cần để mắt tới họ hơn, vì lời than phiền nhẹ của họ mà được để ý thì nó có thể giúp tránh được chuyện khác hệ trọng hơn. Nếu cơn đau kéo dài hơn ta tưởng hay có những triệu chứng khác muốn nói sự việc đáng ngại cho dù họ than phiền ít, thì cũng là lúc nên xem xét tình trạng kỹ hơn.

Cần lưu ý là việc họ không thể diễn tả đầy đủ triệu chứng có thể làm ta tưởng là họ có mức chịu đau cao, hay hiểu lầm triệu chứng. Chuyện quan trọng là khi thấy có thay đổi hành vi thì nên để ý tới sức khỏe cơ thể và giúp tăng cường nó. Ngoài ra ta có thể dùng hình chỉ sự thay đổi hành vi để giúp họ diễn tả cái đau hoặc thân xác hoặc tâm thần.

◆❖◆❖◆❖◆❖◆❖◆