



# CURE SMA

TẬP SÁCH TRONG CHUỖI CHĂM SÓC

HƯỚNG DẪN CHO CHA MẸ VÀ NGƯỜI CHĂM SÓC

ĐIỀU QUÝ VỊ CẦN BIẾT VÀ LÀM  
KHI CÓ KẾT QUẢ CHẨN ĐOÁN SMA

**cure**  
**SMA**

Make today a  
breakthrough.

## Quý cha mẹ và người chăm sóc thân mến,

Có nhiều khả năng quý vị nhận được hướng dẫn này vì quý vị đã biết bé con của mình mắc bệnh teo cơ tủy (spinal muscular atrophy), hay SMA. Đây là bệnh trạng di truyền hiếm gặp mà mọi người thường không biết nhiều cho đến khi một thành viên trong gia đình hoặc bạn bè có con được chẩn đoán mắc bệnh.

**Mục đích của hướng dẫn này là để cung cấp cho quý vị thông tin cơ bản về SMA. Sau đây là những điều quan trọng nhất cần biết:**

- Hiện đã có cách điều trị.
- Quý vị cần hành động nhanh chóng.

Đừng chờ đến khi có các dấu hiệu mắc SMA. Thời điểm tốt nhất để điều trị là trước khi quý vị thấy các triệu chứng. Nếu chờ đến khi phát hiện dấu hiệu đặc trưng của SMA là yếu cơ thì con của quý vị đã mất chức năng nào đó mà có thể không bao giờ hồi phục lại được.

Quý vị cần liên hệ ngay với bác sĩ của mình hoặc nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe khác, tìm hiểu các tùy chọn của quý vị và quyết định liệu con quý vị cần bắt đầu dùng thuốc ngay hay có thể được theo dõi một thời gian.

Chúng tôi hiểu rằng quý vị có thể khó hành động nhanh chóng, có lẽ là trước khi quý vị hiểu được đầy đủ về bệnh của con mình. Nhưng quý vị có thể làm được. Sức khỏe của trẻ phụ thuộc vào điều đó.

Và chúng tôi có thể trợ giúp quý vị. Chúng tôi là một nhóm vận động ủng hộ phi lợi nhuận tập trung vào SMA. Liên hệ với chúng tôi để biết thông tin, được hướng dẫn và hỗ trợ.



**Điện thoại: 800.886.1762**

**Email: [info@curesma.org](mailto:info@curesma.org)**

# NỘI DUNG TRONG TẬP SÁCH NÀY

1. SMA là gì?
2. Nguyên nhân gây ra SMA?
3. SMA được di truyền như thế nào
4. Chẩn đoán SMA
5. Dự đoán độ nặng của SMA
6. Điều trị SMA
7. Sống cùng SMA
8. Tài nguyên

## BÂY GIỜ QUÝ VỊ CẦN LÀM GÌ



Nếu con quý vị được chẩn đoán thông qua xét nghiệm sàng lọc sơ sinh, hãy liên hệ với bác sĩ nhi khoa hoặc nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe khác và báo cho họ biết kết quả xét nghiệm nếu quý vị chưa báo. Cho họ biết bé cần có cuộc hẹn thăm khám khẩn cấp.



Quý vị có thể đã xác nhận con mình mắc SMA hoặc đang chờ xét nghiệm máu để xác nhận chẩn đoán. Nếu đang chờ xét nghiệm máu, quý vị có thể phải chờ một đến hai tuần để nhận được kết quả. Trong khi chờ đợi, hãy tiếp tục chăm sóc cho bé như trước khi quý vị biết bé có khả năng mắc SMA. Quý vị không nên thực hiện bất kỳ thay đổi nào để chăm sóc con trong suốt khoảng thời gian này, trừ khi bé thể hiện bất kỳ dấu hiệu bất thường hay triệu chứng nào.



Yêu cầu nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của quý vị cấp giấy giới thiệu để thăm khám với bác sĩ chuyên khoa. Thông thường (nhưng không phải mọi lúc), quý vị sẽ được giới thiệu đến thăm khám với bác sĩ chuyên khoa nhi thần kinh, là bác sĩ chuyên khoa về các bệnh của hệ thần kinh ở trẻ nhỏ.



Lấy thêm thông tin cho quý vị và các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của con quý vị. Cure SMA sẽ cung cấp một phần thông tin kèm theo tập sách này cho các chuyên gia y tế. Để nhận bản sao hoặc đặt bất kỳ câu hỏi nào khác, hãy gọi cho Cure SMA theo số 800.886.1762 hoặc gửi email tới địa chỉ [info@curesma.org](mailto:info@curesma.org).



# SMA LÀ GÌ?

SMA ảnh hưởng đến các tế bào trong tủy sống có chức năng gửi tín hiệu đến các cơ để hoạt động. Khi những tế bào đặc biệt được gọi là nơ-ron vận động này không hoạt động bình thường, các cơ sẽ trở nên rất yếu. Người mắc SMA có thể khó đi lại, ăn uống và thậm chí hít thở do yếu cơ.

Mặc dù trẻ mắc SMA có chức năng cơ thể hạn chế nhưng không bị thiếu năng trí tuệ. Trẻ mắc SMA có thể suy nghĩ, học tập và phát triển các mối quan hệ với người khác.

## CÁC LOẠI SMA

Quý vị có thể nghe thấy mọi người nhắc đến “các loại” SMA. Trước khi có dịch vụ khám sàng lọc SMA cho trẻ sơ sinh, bệnh nhân thường chỉ được chẩn đoán sau khi xuất hiện triệu chứng và khi đó, được phân loại thành bốn loại chính tùy theo độ tuổi khi các triệu chứng xuất hiện lần đầu và các mốc phát triển thể chất cao nhất đã đạt được. Giờ đây, trẻ sơ sinh có thể được chẩn đoán trước khi có triệu chứng nên không phải lúc nào các loại nêu trên cũng có thể được sử dụng trong chẩn đoán SMA. Tuy nhiên, quý vị vẫn nên biết các loại này.

### LOẠI 1

Hình thức nghiêm trọng và thường gặp nhất của SMA, trong đó các triệu chứng (ví dụ như “cơ thể mềm nhũn” hoặc có trương lực cơ thấp) xuất hiện trong vòng sáu tháng sau khi sinh. Các bé mắc Loại 1 không thể thực hiện các động tác như lẫy hoặc tự ngồi và nếu không được điều trị thì thường qua đời trước khi tròn 2 tuổi.

### LOẠI 2

Khởi phát triệu chứng (ví dụ như chậm phát triển kỹ năng vận động và yếu cơ) trong khoảng thời gian từ 6 đến 18 tháng tuổi. Trẻ mắc SMA loại 2 thường có thể tự ngồi nhưng không thể đứng và phải ngồi xe lăn.

### LOẠI 3

Chẩn đoán sau 18 tháng tuổi nhưng thường khi trẻ còn nhỏ. Trẻ mắc SMA loại 3 có thể tự đi bộ nhưng có thể mất khả năng đó.

### LOẠI 4

Dạng SMA ở người lớn và là loại hiếm gặp nhất. Các triệu chứng (ví dụ như yếu cơ, run hoặc co giật) tương đối nhẹ. Người mắc SMA loại 4 thường có cuộc sống trọn vẹn với một vài sự hỗ trợ.

# NGUYÊN NHÂN GÂY RA

## SMA?

SMA là bệnh di truyền, truyền từ cha mẹ sang con. Nguyên nhân gây bệnh là do một gen bị thiếu hoặc bị lỗi, đó là gen nơ-ron vận động sinh tồn 1 (survival motor neuron), hay SMN1. Ở người khỏe mạnh, gen SMN1 tạo ra một loại protein được gọi là protein SMN, có vai trò quan trọng đối với các nơ-ron vận động (các tế bào thần kinh đặc biệt giao tiếp với cơ). Nếu không có protein này, các nơ-ron vận động không hoạt động bình thường và cuối cùng chết đi, khiến cơ yếu dần và chết đi.

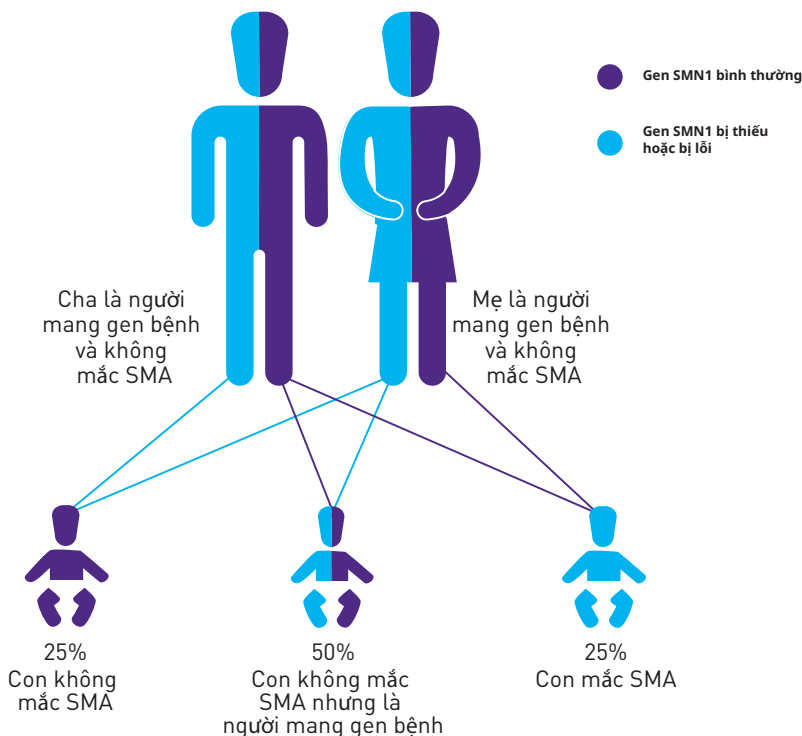
## SMA ĐƯỢC DI TRUYỀN NHƯ THẾ NÀO

SMA ảnh hưởng đến khoảng 1/11,000 trẻ. Cứ 50 người Mỹ thì có một người mang gen bệnh, nghĩa là họ có thể truyền bệnh lại cho con, ngay cả khi bản thân họ không bị bệnh. SMA có thể ảnh hưởng đến bất kỳ chủng tộc hoặc giới tính nào.

Trẻ nhỏ thường được di truyền hai bản sao gen SMN1, một bản từ cha và một bản từ mẹ. Trẻ mắc SMA là trẻ được di truyền các bản sao gen SMN1 bị thiếu hoặc bị lỗi từ cả cha và mẹ.

Cha mẹ của hầu hết trẻ mắc SMA đều không mắc bệnh nhưng mang gen bệnh. Những cha mẹ này có một gen SMN1 hoạt động bình thường nhưng bản sao gen thứ hai của họ bị thiếu hoặc trục trặc.

Việc sinh một con mắc SMA sẽ không làm giảm xác suất con khác cũng mắc bệnh. Cha mẹ đều mang gen bệnh sẽ có xác suất sinh con mắc SMA trong mỗi lần mang thai là 1/4. Hình minh họa cho thấy các tổ hợp gen có thể xảy ra mà cha mẹ đều mang gen bệnh có thể di truyền cho con trong mỗi lần sinh.



# CHẨN ĐOÁN

## SMA

Một số tiểu bang đã bắt đầu xét nghiệm trẻ sơ sinh để phát hiện SMA từ năm 2018 bằng cách xét nghiệm một lượng máu nhỏ khi sinh xem có gen SMN1 xuất hiện hay không. Nếu trẻ bị thiếu hai gen SMN1, cha mẹ trẻ sẽ nhận được thông báo cho biết con của họ có nhiều khả năng mắc SMA. Sau khi nhận diện SMA trong xét nghiệm sàng lọc sơ sinh, bác sĩ có thể chỉ định tiến hành xét nghiệm máu để xác nhận chẩn đoán. Thời gian chờ kết quả của xét nghiệm này có thể kéo dài một đến hai tuần.

## TẦM QUAN TRỌNG CỦA VIỆC ĐIỀU TRỊ SỚM

Liliana Grace là trẻ sơ sinh mắc SMA. Bé bắt đầu được điều trị bằng SPINRAZA thông qua một nghiên cứu thuốc khi mới 12 ngày tuổi. Giờ đây, khi lên 2 tuổi, bé đã đạt được mọi mốc phát triển quan trọng theo dự kiến cho trẻ ở độ tuổi của mình. “Đừng chần chừ trong việc điều trị. Tôi phải đặc biệt nhấn mạnh vấn đề này.”

–Denise, mẹ của Liliana Grace



Việc thêm SMA vào danh sách xét nghiệm sàng lọc sơ sinh đã cải thiện đáng kể khả năng chẩn đoán sớm cho trẻ mắc bệnh này. Các xét nghiệm sàng lọc cho phép cha mẹ trao đổi với nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của họ về việc điều trị SMA trước khi trẻ có triệu chứng. Đây là cách tốt nhất để ngăn ngừa các vấn đề nghiêm trọng và thậm chí đe dọa tính mạng.

Một số triệu chứng của SMA như chậm phát triển thể chất cũng tương tự như triệu chứng của các bệnh trạng khác. Nếu không xét nghiệm sàng lọc sơ sinh, các bác sĩ và nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe khác có thể cần tiến hành nhiều xét nghiệm để loại trừ các nguyên nhân khả thi khác gây ra những triệu chứng đó trước khi xác định được nguyên nhân gây ra triệu chứng là SMA. Do các nguyên nhân gây chậm phát triển thể chất phổ biến hơn thường được cân nhắc trước nên không phải lúc nào SMA cũng được chẩn đoán nhanh chóng khi xuất hiện triệu chứng.

Ngoài các xét nghiệm sàng lọc sơ sinh và xét nghiệm xác nhận để xác định là trẻ mắc SMA, các xét nghiệm khác cũng có thể được tiến hành để đánh giá độ nặng của SMA mà trẻ mắc phải và để xác định phác đồ điều trị phù hợp nhất.

Có một vài yếu tố tác động đến độ nặng của SMA. Một yếu tố có thể xét nghiệm được là sự xuất hiện của gen nơ-ron vận động sinh tồn thứ hai, gen SMN2. Gen này tương tự như SMN1 và có vai trò dự phòng một phần cho SMN1. SMN2 không tạo ra lượng protein giống như SMN1. Lượng protein do gen SMN2 tạo ra không đủ để duy trì các nơ-ron vận động khỏe mạnh. Vì vậy, ngay cả khi có gen SMN2 tạo ra một lượng protein SMN thì các nơ-ron vận động vẫn có thể chết đi và cơ có thể bị yếu.

## DỰ ĐOÁN ĐỘ NẶNG CỦA SMA



Số bản sao của gen dự phòng SMN2 sẽ khác nhau ở mỗi người. Ở những người mắc SMA, số bản sao của SMN2 tương ứng với độ nặng của bệnh. Nói chung, càng có nhiều bản sao SMN2 càng tốt, vì càng có nhiều protein SMN thì các nơ-ron vận động sẽ nhận được càng nhiều nguyên liệu cần thiết để gửi tín hiệu đến các cơ. Một số phương pháp điều trị hiện có dành cho SMA tập trung vào việc giúp SMN2 tạo ra nhiều protein hơn.

Số bản sao SMN2 mà trẻ có sẽ góp phần xác định liệu bác sĩ sẽ khuyến nghị điều trị ngay lập tức hay theo dõi một thời gian. Nếu trẻ có hơn bốn bản sao SMN2, bác sĩ có thể khuyến nghị theo dõi sát sao bệnh trạng của trẻ trước khi bắt đầu điều trị. Tuy nhiên, những trường hợp này rất hiếm gặp. Bác sĩ thường sẽ khuyến nghị bắt đầu điều trị càng sớm càng tốt ngay sau khi sinh.

# ĐIỀU TRỊ SMA

Có hai cách điều trị SMA mà các nhà nghiên cứu đang xem xét. Một cách để điều trị SMA là giải quyết nguyên nhân cơ sở gây bệnh bằng cách nhắm mục tiêu đến gen và gia tăng lượng protein SMN trong cơ thể. Cách tiếp cận này được gọi là cách tiếp cận “dựa trên SMN” hay “tăng cường SMN”.

**Các phương pháp khác để điều trị SMA đang được kiểm tra trong các thử nghiệm lâm sàng. Thông tin về các phương pháp điều trị sẵn có và các thử nghiệm lâm sàng đang diễn ra sẽ thường xuyên thay đổi, vì vậy, quý vị nên kiểm tra trang web của Cure SMA tại địa chỉ:**

<https://www.curesma.org/clinical-trials/>

**Hoặc trao đổi với nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của quý vị về các tùy chọn hiện tại trước khi đưa ra quyết định cuối cùng về việc điều trị.**

Hiện tại, ba phương pháp điều trị SMA thông qua tăng cường SMN đều đã được Cục Quản lý Thực phẩm và Dược phẩm (Food and Drug Administration, FDA) Hoa Kỳ phê duyệt. Evrysdi (risdiplam) là một loại thuốc trọng lượng phân tử nhỏ được cho dùng hàng ngày qua đường uống hoặc qua ống thông dạ dày, có tác dụng thúc đẩy gen SMN2 tạo ra nhiều protein SMN hoàn chỉnh hơn. Spinraza (nusinersen) là thuốc tiêm, nhắm đến mục tiêu là gen SMN2, có tác dụng thúc đẩy gen này tạo ra nhiều protein hoàn chỉnh hơn. Zolgensma (Onasemnogene abeparvovec-xioi) là liệu pháp gen, thay thế chức năng của gen SMN1 bị thiếu hoặc đột biến.

Các loại liệu pháp khác được thực hiện trong các thử nghiệm lâm sàng hoặc thậm chí ở các giai đoạn nghiên cứu sớm hơn và các loại liệu pháp này có thể được cung cấp trong tương lai. Một vài trong số những cách tiếp cận này nhằm mục tiêu đến các cách tiếp cận “phi SMN”, tập trung vào các hệ thống, đường dẫn và quy trình khác trong cơ thể chịu ảnh hưởng từ protein SMN. Ví dụ về cách tiếp cận này là các loại thuốc tăng cường sức khỏe cơ hoặc chức năng của nơ-ron vận động.

## Càng sớm càng tốt

Điều trị sớm giúp trẻ có khả năng duy trì khỏe mạnh cao nhất.

Nếu không có đủ protein từ gen SMN1 bị thiếu hoặc bị lỗi hoặc gen SMN2 dự phòng, nơ-ron vận động sẽ chết đi nhanh chóng. Nếu không được điều trị, trẻ trong các ca mắc SMA nặng nhất bị mất 90% nơ-ron vận động vào thời điểm 6 tháng tuổi.

Nơ-ron vận động không thể thay thế sau khi đã mất đi. Cơ thể không tạo ra nơ-ron vận động mới và không có phương pháp điều trị nào đang được cung cấp hoặc được nghiên cứu sẽ tạo ra nơ-ron vận động mới.

Điều này có nghĩa là cách điều trị tốt nhất có thể là trước khi trẻ thể hiện các dấu hiệu bệnh. Mục tiêu là để giữ số nơ-ron vận động cao nhất có thể để các cơ của trẻ phát triển bình thường.



# SỐNG CÙNG SMA

Nhờ sàng lọc sơ sinh, chẩn đoán sớm và điều trị sớm, nhiều trẻ mắc SMA có thể sống khỏe mạnh hơn. Tuy nhiên, đôi khi trẻ có thể cần được trợ giúp với các nhu cầu thể chất và hoạt động hàng ngày.

## Thực phẩm và dinh dưỡng

Việc hấp thụ dinh dưỡng phù hợp có thể là điều khó khăn đối với một số trẻ mắc SMA do trẻ khó nhai, nuốt và tiêu hóa thức ăn do yếu cơ.

Nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe có thể giới thiệu quý vị đến gặp chuyên gia dinh dưỡng để họ có thể khuyến nghị những thay đổi đối với chế độ ăn của con quý vị, tùy thuộc vào nhu cầu của từng trẻ. Những thay đổi này có thể bao gồm đồ ăn mềm để nuốt hoặc đồ ăn ít béo không làm trầm trọng hơn tình trạng trào ngược dạ dày do yếu cơ quanh dạ dày hoặc thực quản gây ra.

## Thiết bị thích nghi

Có sẵn một loạt các thiết bị hỗ trợ và trợ giúp để giúp giảm bớt khó khăn hàng ngày do yếu cơ gây ra. Hãy hỏi bác sĩ của quý vị hoặc xem trang web của Cure SMA để biết các tùy chọn.

# HÍT THỞ VÀ HO

Những người mắc SMA có thể khó hít thở hết hơi hoặc ho đủ mạnh để làm sạch đường hô hấp. Nguyên nhân là vì các cơ ở giữa các xương sườn rất yếu. Các cơ này được gọi là cơ liên sườn. Đây có thể là vấn đề, đặc biệt là khi trẻ nhiễm vi-rút ảnh hưởng đến phổi hoặc đường hô hấp trên, bao gồm mũi và họng.

## Các khuyến nghị phổ biến bao gồm:

- Giới thiệu đến thăm khám với bác sĩ chuyên khoa phổi (bác sĩ chuyên khoa điều trị các vấn đề về phổi), bác sĩ này có thể giám sát khả năng hít thở của con quý vị.
- Thiết bị trợ ho để giúp trẻ làm sạch màng nhầy, đờm và các chất bài tiết khác từ đường hô hấp.
- Thiết bị hỗ trợ hít thở, có thể là vào ban đêm hoặc khi trẻ bị ốm. Thiết bị thông khí với hai ngưỡng áp lực dương (Bi-level positive airway pressure), hay BiPAP là một cách để hỗ trợ không xâm nhập thông qua mặt nạ.

# SỔ ĐĂNG KÝ SÀNG LỌC SƠ SINH

## Sổ đăng ký sàng lọc sơ sinh (Newborn Screening Registry, NBSR) của Cure SMA

là một Sổ đăng ký trực tuyến, được thiết lập để giúp cộng đồng SMA của chúng ta (bao gồm cả các cá nhân, gia đình, phòng khám và nhà nghiên cứu bị ảnh hưởng) tìm hiểu thêm về SMA, kiểm soát triệu chứng hiệu quả hơn theo thời gian và phát triển những phương pháp điều trị mới.

**Chúng tôi hân hạnh mời quý vị  
tham gia bằng cách truy cập trang web  
của NBSR tại địa chỉ [www.curesma.org/nbsr](http://www.curesma.org/nbsr) và làm theo  
hướng dẫn để cung cấp cho Cure SMA thông tin về con quý vị.**

NBSR là một chương trình của Cure SMA. Cure SMA là người giám hộ duy nhất của NBSR và tư liệu của NBSR. Thông tin trong NBSR có thể được sử dụng để cải thiện dịch vụ chăm sóc lâm sàng và hỗ trợ phát triển liệu pháp mới. Sổ đăng ký về các bệnh khác cũng có lịch sử thành công lâu dài trong mục tiêu phát triển nghiên cứu và chăm sóc lâm sàng.

Truy cập cổng thông tin NBSR tại địa chỉ [www.curesma.org/nbsr](http://www.curesma.org/nbsr) để nhận thêm thông tin hoặc đăng ký cho con quý vị.



# LƯU Ý

Dưới đây là khoảng trống để quý vị ghi lại các câu hỏi, cũng như các lưu ý từ cuộc hẹn thăm khám của quý vị

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

Chúng tôi khuyên quý vị mang theo hướng dẫn này khi đến thăm khám với nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe cho con quý vị. Quý vị cũng có thể lấy văn bản hướng dẫn riêng tương ứng cho bác sĩ và các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe khác tại địa chỉ [www.curesma.org/care-series-booklets/](http://www.curesma.org/care-series-booklets/). Hoặc gọi cho Cure SMA theo số 800.886.1762 hoặc gửi email tới địa chỉ [info@curesma.org](mailto:info@curesma.org).



[twitter.com/cureSMA](https://twitter.com/cureSMA)



[@curesmaorg](https://www.instagram.com/curesmaorg)



[facebook.com/cureSMA](https://facebook.com/cureSMA)



[youtube.com/user/FamiliesofSMA1](https://youtube.com/user/FamiliesofSMA1)



[www.linkedin.com/company/families-of-sma](https://www.linkedin.com/company/families-of-sma)



925 Busse Road, Elk Grove Village, IL 60007

800.886.1762 · Fax 847.367.7623 · [info@cureSMA.org](mailto:info@cureSMA.org) • [cureSMA.org](http://cureSMA.org)

*Cập nhật gần nhất vào tháng 6 năm 2021*