

Tên bệnh	Gen bị đột biến	Đặc điểm	Dấu hiệu và triệu chứng
Tình trạng rối loạn nội tiết/ huyết sắc tố			
<i>Alpha thalassemia</i>	<i>HBA1</i> <i>HBA2</i>	Alpha thalassemia là rối loạn máu làm giảm việc sản xuất hồng cầu.	<p>Rối loạn này gây ra sự thiếu hụt hồng cầu (thiếu máu), có thể gây ra da nhợt nhạt, yếu ớt, mệt mỏi, cùng với các biến chứng khác.</p> <p>Có hai loại đã được tìm thấy:</p> <p>(I) Hb Bart: đặc trưng bởi thiếu máu trầm trọng, gan và lách to, khiếm khuyết tim, bất thường của hệ tiết niệu hay cơ quan sinh dục.</p> <p>(II) HbH: Đặc trưng bởi thiếu máu nhẹ đến trung bình, vàng da, hàm và trán phát triển bất thường.</p>

<p>Tăng sản thượng thận bẩm sinh (Congenital adrenal hyperplasia - CAH)</p>	<p><i>CYP21A2</i></p>	<p>Tăng sản thượng thận bẩm sinh là bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường, đặc trưng bởi thiếu hụt hoạt động của một số enzyme cần thiết để tổng hợp cortisol từ cholesterol của vỏ thượng thận như: <i>21-hydroxylase (21-OH)</i>, <i>11β-hydroxylase (11-OH)</i>, <i>17-hydroxylase (17-OH)</i>, <i>3β-hydroxysteroid dehydrogenase (3β-HSD)</i> và <i>20/22 Desmolase</i>.</p>	<p>Các dấu hiệu và triệu chứng cho loại thải muối này bao gồm sản xuất hoóc môn thấp, mất muối trong nước tiểu, kén ăn, giảm cân, mất nước, và nôn. Bé gái có thải loại muối và thể nam hóa bởi bộ phận sinh dục phát triển bên ngoài mà không phân biệt được là nam hay nữ. người mắc bệnh có thể bị suy giảm khả năng sinh sản và các triệu chứng liên quan đến hoóc môn khác.</p>
<p>Suy giáp bẩm sinh nguyên phát (primary congenital hypothyroidism - CH)</p>	<p><i>DUOX2</i></p>	<p>Suy giáp bẩm sinh là một tình trạng ảnh hưởng đến trẻ sơ sinh từ khi sinh ra (bẩm sinh) và nguyên nhân là do một phần hoặc toàn bộ tuyến giáp mất chức năng.</p>	<p>Nếu không được điều trị, chứng suy giáp bẩm sinh có thể dẫn thiếu năng trí tuệ và tăng trưởng bất thường.</p>
<p>(1) Bệnh hồng cầu liềm (sickle cell anemia) (2) Methoglobinemia (3) Bệnh thalassemia</p>	<p><i>HBB</i></p>	<p>Tất cả ba rối loạn ảnh hưởng đến sản xuất hoặc chức năng của</p>	<p>Các triệu chứng của các rối loạn khác nhau như sau:</p>

(beta thalasemia)

hemoglobin

(1) Thiếu máu, nhiễm trùng lặp lại, đau theo cơn

(2) Xanh xao, nhợt nhạt ở da, niêm mạc hoặc vùng dưới móng tay.

(3) Thiếu máu, da nhợt nhạt, yếu ớt, mệt mỏi, nguy cơ hình thành huyết khối bất thường, lách, gan và tim to.

Tình trạng rối loạn axit amin

Thiếu hụt Arginase (ARG)	<i>ARG1</i>	Thiếu arginase (ARG) là một rối loạn di truyền gây ra axit amino arginine và amoniac tích tụ dần trong máu.	Sự thiếu arginase thường biểu hiện rõ ràng lúc 3 tuổi. Nó xuất hiện thường nhất là bị cứng, bị gây ra bởi sự căng cơ bất thường, tăng trưởng chậm, chậm phát triển, khuyết tật trí tuệ, động kinh, run và khó khăn trong phối hợp hoạt động.
Bệnh Argininosuccinic aciduria (ASA)	<i>ASL</i>	Argininosuccinic aciduria là bệnh rối loạn di truyền gây ra do amoniac tích tụ trong máu.	Bệnh này thường biểu hiện rõ trong những ngày đầu sau sinh. Các triệu chứng bao gồm thiếu năng lượng, biếng ăn, tốc độ hô hấp hoặc nhiệt độ cơ thể bị kiểm soát kém, động kinh và hôn mê.
Bệnh rối loạn chuyển hoá Citrulin (CIT-I)	<i>ASS1</i>	Bệnh rối loạn chuyển hoá Citrulin (CIT-I) là rối loạn di truyền gây tích tụ ammoniac và các chất độc trong	Loại I (cổ điển): Bệnh biểu hiện rõ ràng trong vài ngày sau khi sinh. Các triệu chứng bao gồm thiếu năng lượng, ăn kém, ói mửa, động kinh, mất ý thức lúc nhỏ

	<i>SLC25A13</i>	máu.	hoặc khi trưởng thành. Phát bệnh muộn của dạng này thường đi kèm với đau đầu dữ dội, giảm thị lực, mất thăng bằng, phối hợp cơ (Ataxia) và hôn mê. Loại II gây ra bởi đột biến gen <i>SLC25A13</i> .
Bệnh si-rô niệu (Maple Syrup Urine Disease – MSUD)	<i>BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD</i>	Bệnh si-rô niệu là một rối loạn di truyền, trong đó cơ thể không thể xử lý các amino acid cấu trúc nên protein thích hợp.	Các triệu chứng thường khởi phát vào giai đoạn sớm của trẻ sơ sinh và bao gồm nước tiểu có mùi ngọt đặc biệt, kém ăn, nôn mửa, thiếu năng lượng và chậm phát triển. Nếu không được điều trị, bệnh này có thể dẫn đến động kinh, hôn mê và tử vong.
Bệnh rối loạn chuyển hoá Hypermethionin (MET)	<i>GNMT</i>	Bệnh rối loạn chuyển hoá methionin là dư thừa các khối vật liệu protein (axit amin), gọi là methionin trong máu	Tình trạng dư thừa axit amin methionin trong máu
Bệnh rối loạn chuyển hoá Homocystin niệu (HCY)	Phần lớn các đột biến ở gen <i>CBS</i> gây ra rối loạn này, ngoài ra còn có đột biến ở các gen <i>MTHFR, MTR,</i>	Bệnh rối loạn chuyển hoá Homocystin niệu (HCY) là rối loạn di truyền mà cơ thể không thể xử lý được một số loại axit amin nhất định	Có nhiều dạng của rối loạn này nhưng những triệu chứng phổ biến nhất là cận thị, lệch thủy tinh thể, tăng nguy cơ tụ máu bất thường và xương thủy tinh.

*MTRR, MMADHC,
OTC*

Phenylketon niệu
(Phenylketonuria -
PKU)

PAH

Phenylketon niệu là một rối loạn di truyền làm tăng nồng độ chất phenylalanine trong máu

Phenylketon niệu biểu hiện bình thường cho đến khi đứa trẻ được một vài tháng tuổi. Nếu không điều trị, những đứa trẻ này sẽ bị khuyết tật về trí tuệ vĩnh viễn. Động kinh, chậm phát triển, các vấn đề về hành vi và rối loạn tâm thần cũng thường xảy ra ở những trẻ này. Các dạng khác, ít nặng hơn có nguy cơ tổn thương não nhẹ hơn. Những người không được điều trị có thể có mùi mốc hoặc mùi giống mùi chuột như là một phản ứng phụ của phenylalanine thừa trong cơ thể.

Bệnh rối loạn chuyển
hoá Tyrosin loại I, II, III

FAH

Đột biến ở gen
HPD, TAT cũng gây
ra bệnh rối loạn
chuyển hoá Tyrosin

Bệnh rối loạn chuyển hoá Tyrosin là rối loạn di truyền đặc trưng bởi sự gia tăng axit amin tyrosin trong máu.

Loại I: Triệu chứng bao gồm kém phát triển, tiêu chảy, ói, vàng da, mồ hôi mùi bắp cải, và chảy máu mũi, bệnh này dẫn đến suy gan, thận và tổn thương hệ thần kinh.

Loại II: Các triệu chứng bao gồm chảy nước mắt liên tục, nhạy cảm với ánh sáng, đau mắt, đỏ mắt và thiếu năng trí tuệ.

Loại III: Triệu chứng bao gồm thiếu năng trí tuệ, động kinh và mất thăng bằng.

Rối loạn tái tạo bioppterin	<i>PTS,</i> <i>QDPR</i>	Thiếu hụt tetrahydrobiopterin là chứng bệnh hiếm gặp gây ra bởi sự thiếu tetrahydrobiopterin, dẫn tới tăng nồng độ phenylalanine trong cơ thể.	Trẻ mang chứng rối loạn này biểu hiện bình thường khi sinh nhưng dần xuất hiện các dấu hiệu và triệu chứng từ nhẹ đến nghiêm trọng như thiếu năng trí tuệ, các vấn đề phát triển, rối loạn khả năng vận động, khó nuốt, co giật (động kinh), rối loạn hành vi và không có khả năng tự điều hòa thân nhiệt
-----------------------------	--------------------------------	--	---

Tình trạng rối loạn oxy hóa axit béo

Bệnh thiếu hụt chuỗi ngắn của enzyme acyl-CoA dehydrogenase (SCAD)	<i>ACADS</i>	Sự thiếu hụt chuỗi ngắn của enzyme acyl-CoA dehydrogenase (SCAD) là một tình trạng ngăn cơ thể chuyển hóa chất béo thành năng lượng	Các dấu hiệu và triệu chứng có thể bao gồm nôn mửa, lượng đường trong máu thấp (hạ đường huyết), thiếu năng lượng, biếng ăn, không tăng cân và phát triển với tốc độ mong đợi, nhược cơ, co giật, chậm phát triển và kích thước đầu nhỏ.
Bệnh thiếu hụt enzyme acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) chuỗi dài	<i>ACADVL</i>	Sự thiếu hụt chuỗi dài của acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) là một rối loạn, trong đó cơ thể không thể chuyển hóa axit béo chuỗi dài thành năng lượng.	Dấu hiệu và triệu chứng đặc trưng của rối loạn này bao gồm thiếu năng lượng, và lượng đường trong máu thấp. Axit béo chuỗi dài hoặc axit béo được chuyển hóa một phần cũng có thể tích tụ trong các mô và làm tổn thương tim, gan và cơ.
Bệnh thiếu hụt enzyme Carnitine	<i>CPT1A</i>	Bệnh thiếu hụt enzyme Carnitine Palmitoyl Transferase loại I là bệnh	Dấu hiệu và triệu chứng của bệnh thiếu hụt CPT I thường xuất hiện từ lúc nhỏ. Những dấu hiệu và triệu

Palmitoyltransferase
loại I (Bệnh thiếu hụt
CPT I)

mà cơ thể không thể sử dụng một
số loại chất béo để chuyển hoá
thành năng lượng và đặc biệt là
trong những thời điểm không có
thức ăn. (nhịn đói)

chứng này bao gồm đường huyết thấp, mức ketone
thấp, gan to, suy giảm chức năng gan, tăng lượng
caritine trong máu. Người mắc bệnh thiếu hụt enzyme
CPT I thường có nguy cơ tổn thương hệ thần kinh
nghiêm trọng, suy gan, động kinh, hôn mê và đột tử.

Bệnh thiếu hụt
enzyme Carnitine
Palmitoyltransferase
loại II (Bệnh thiếu hụt
CPT II)

CPT2

Bệnh thiếu hụt enzyme Carnitine
Palmitoyl Transferase loại II (Bệnh
thiếu hụt CPT II) là bệnh mà cơ thể
không thể sử dụng một số loại chất
béo để chuyển hoá thành năng
lượng và đặc biệt là trong những
thời điểm không có thức ăn. (nhịn
đói)

Loại I (Tử vong sau khi sinh): Xuất hiện sớm sau khi sinh
với những triệu chứng bao gồm suy hô hấp, động kinh,
suy gan, nhiều bệnh lý tim bất thường và hạ đường
huyết giảm năng vận động

Loại II (Bệnh cơ tim dẫn đến suy gan nặng ở trẻ sơ
sinh): Xuất hiện trong những năm đầu đời với những
triệu chứng như hạ đường huyết giảm năng vận động,
động kinh, gan to và nhiều bệnh lý tim bất thường.

Loại III (Bệnh về cơ): Đặc trưng bởi đau và nhược cơ dai
dẳng, nước tiểu đổi màu.

Bệnh thiếu hụt
tetrahydrobioterin

GCH1

Thiếu hụt tetrahydrobioterin là một
rối loạn hiếm đặc trưng bởi việc
thiếu phân tử gọi là
tetrahydrobioterin, dẫn đến tăng
nồng độ phenylalanine

Trẻ sơ sinh với sự thiếu hụt này thường sinh ra bình
thường nhưng qua thời gian thì bắt đầu có những triệu
chứng từ nhẹ tới nặng và những triệu chứng như thiếu
năng trí tuệ, chậm phát triển, khó nuốt, động kinh, rối
loạn quây phá và không kiểm soát được nhiệt độ cơ
thể.

Bệnh thiếu hụt 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (M/SCHAD)	<i>HADH</i>	Thiếu 3- hydroxyacyl-CoA dehydrogenase là một rối loạn di truyền ngấn cơ thể chuyển hóa chất béo thành năng lượng, đặc biệt là trong những giai đoạn giai ăn kiêng kéo dài).	Đặc điểm của rối loạn này thường phát sinh ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ. Các dấu hiệu và triệu chứng bao gồm nhược cơ, biếng ăn, nôn mửa, tiêu chảy, kiệt sức, vấn đề về gan, lượng đường trong máu thấp, động kinh, vấn đề về tim đe dọa đến tính mạng và các vấn đề về tắc, hôn mê, và đột tử (SIDS).
Bệnh thiếu protein đảm nhận ba chức năng (TFP)	<i>HADHA</i>	I) Sự thiếu hụt enzyme 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (LCHAD) kéo dài ngấn cơ thể chuyển chất béo thành năng lượng.	(I) Triệu chứng bao gồm khó ăn, kiệt sức, lượng đường trong máu thấp, yếu cơ, bất thường võng mạc. Có thể gặp cơn đau cơ hoặc nhược cơ và mất cảm giác ở cánh tay và chân.
	<i>HADHB</i>	(II) Sự thiếu hụt protein ba chức năng trong ty thể ngấn cơ thể chuyển chất béo thành năng lượng	(II) Triệu chứng bao gồm khó ăn, kiệt sức, lượng đường trong máu thấp, và các vấn đề về gan. Nguy cơ cao về các vấn đề tim, khó thở, hôn mê và đột tử.
Bệnh thiếu hụt carnitine cơ bản	<i>SLC22A5</i>	Bệnh thiếu hụt carnitine cơ bản là bệnh mà cơ thể không thể chuyển hoá một số chất béo.	Dấu hiệu và triệu chứng thường xuất hiện trong lúc sơ sinh và lúc nhỏ và có thể bao gồm loạn năng não nặng, tim phì đại và yếu, choáng, nôn mửa, nhược cơ và đường huyết thấp, suy tim, gan bất thường và đột tử.

Tình trạng rối loạn axit hữu cơ

Bệnh 3-methylglutaconic aciduria (3MGA)	<i>AUH, DNAJC19, OPA3 và TAZ.</i>	Tên 3-methylglutaconic aciduria được sử dụng để mô tả năm rối loạn khác nhau làm suy yếu hoạt động chức năng của các khu trung tâm sản xuất năng lượng bên trong tế bào (ty thể).	Bệnh 3-methylglutaconic aciduria gồm 5 loại và được đánh số I, II, III, IV và V. Loại I: Các đột biến trên gen <i>AUH</i> gây ra 3-methylglutaconic aciduria loại I. Triệu chứng bao gồm chậm nói, chậm phát triển các kỹ năng thần kinh và vận động, nồng độ axit trong máu cao, cơ bắp bất thường, tay và chân co dãn cơ yếu. Loại V: Đột biến trên gen <i>DNAJC19</i> gây ra 3MGA loại V. Triệu chứng bao gồm tim phình to và suy yếu, mất khả năng điều hòa vận động, chậm lớn, thiếu năng trí tuệ nhẹ và teo thần kinh thị giác Các loại II, III, IV và IV là do đột biến gen <i>DNAJC19, OPA3 và TAZ.</i>
Bệnh thiếu hụt 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase	<i>ACADSB</i>	Thiếu hụt 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase là một rối loạn axit hữu cơ, trong đó cơ thể không thể xử lý các protein đúng cách.	Các triệu chứng ban đầu thường bao gồm ăn kém, thiếu năng lượng, nôn, và tâm trạng bực bội. Những triệu chứng này đôi khi tiến triển thành các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng như khó thở, động kinh và hôn mê. Các vấn đề khác có thể bao gồm sự tăng trưởng kém, các vấn đề về thị lực, khuyết tật về học tập, nhược cơ, và chậm phát triển các kỹ năng vận động như đứng và

đi bộ.

Bệnh thiếu hụt Beta-ketothiolase (β KT)	<i>ACAT1</i>	Thiếu hụt beta-ketothiolase là một rối loạn di truyền, trong đó cơ thể không thể xử lý hiệu quả hình thành protein (amino acid) gọi là isoleucine.	Các dấu hiệu và triệu chứng thường xuất hiện trong độ tuổi từ 6 đến 24 tháng. Các giai đoạn gọi là cơn ketoacidotic có thể xảy ra gây ra các triệu chứng như nôn mửa, mất nước, khó thở, hôn mê và đôi khi co giật. Nhiễm trùng, ăn kiêng, hoặc tăng lượng thực phẩm giàu chất đạm thường gây ra các cơn ketoacidotic. Các cơn này cũng có thể dẫn tới tình trạng hôn mê.
Bệnh nhiễm axit methylmalonyl trong máu do thiếu hụt transcobalamin	<i>CD320</i>	Bệnh nhiễm axit methylmalonic là một dạng rối loạn di truyền, trong đó cơ thể không thể xử lý được một số protein và chất béo nhất định.	Những trẻ bị bệnh này thường bị nôn mửa, mất nước, nhược cơ, chậm phát triển, mệt mỏi quá độ (tử vong), gan to và không tăng cân và phát triển được.
Bệnh thiếu hụt Isobutyryl-CoA dehydrogenase (IBD)	<i>ACAD8</i>	Sự thiếu hụt Isobutyryl-CoA dehydrogenase (IBD) là một tình trạng làm gián đoạn quá trình phân hủy của một số protein nhất định.	Hầu hết những người bị ảnh hưởng không có triệu chứng. Một số trẻ bị IBD phát triển các đặc điểm như tim yếu và lớn ra, cơ yếu, chậm phát triển và thiếu máu.
Thiếu acyl-CoA dehydrogenase chuỗi	<i>ACADM</i>	Thiếu acyl-CoA dehydrogenase chuỗi trung bình (MCAD) là một tình trạng ngăn cơ thể chuyển hóa	Các dấu hiệu và triệu chứng thường xuất hiện ở trong giai đoạn sơ sinh hoặc lúc nhỏ và có thể bao gồm nôn mửa, thiếu năng lượng, và lượng đường trong máu

trung bình (MCAD)		một số chất béo nhất định thành năng lượng.	thấp, động kinh, khó thở, vấn đề về gan, tổn thương não, hôn mê và tử vong đột ngột.
Bệnh thiếu hụt 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase (HMG)	<i>HMGCL</i>	Thiếu 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase (còn gọi là thiếu HMG-CoA lyase) là một rối loạn di truyền hiếm gặp, trong đó cơ thể không thể phân cắt amino axit đặc biệt, gọi là leucine.	Đặc điểm của rối loạn này thường khởi phát trong năm đầu tiên của cuộc đời. Các dấu hiệu và triệu chứng bao gồm nôn mửa, tiêu chảy, mất nước, suy nhược, nhược cơ, hạ đường huyết. Có thể dẫn đến các vấn đề về hô hấp, co giật, hôn mê và tử vong. Thường bị nhầm lẫn với hội chứng Reye.
3-hydroxy-2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency (2M3HBA)	<i>HSD17B10</i>	Một tên khác của 2M3HBA là thiếu 17 β -hydroxysteroid dehydrogenase loại 10 (HSD10)	Rối loạn này nghiêm trọng hơn ở nam giới. Giai đoạn sớm sau khi sinh phát triển bình thường, nhưng sau đó lại suy giảm phát triển khoảng 5 tuổi, dẫn đến khuyết tật về trí tuệ và mất kỹ năng vận động. Có thể xảy ra mất thính giác và thị giác.
Multiple Carboxylase Deficiency (MCD)	<i>HLCS</i>	Tên gọi khác của MCD là thiếu hụt enzyme tổng hợp holocarboxylase, khiến cơ thể không có hoặc suy yếu khả năng tổng hợp vitamin biotin (vitamin B7)	Dấu hiệu và triệu chứng của MCD thường xuất hiện trong vài tháng đầu của trẻ, bao gồm các vấn đề về hô hấp, ngứa, rụng tóc, hôn mê. Bổ sung Biotin có thể ngăn ngừa các biến chứng.
Bệnh thiếu hụt 3-methylcrotonyl-CoA	<i>MCCC1</i>	Thiếu 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase là một rối loạn di	Trẻ bị ảnh hưởng thường xuất hiện bình thường khi sinh nhưng phát triển các dấu hiệu và triệu chứng ở trẻ

carboxylase (3-MCC)	<i>MCCC2</i>	truyền, trong đó cơ thể không thể xử lý các protein đúng cách	sơ sinh hoặc trẻ nhỏ. Triệu chứng bao gồm nôn mửa và tiêu chảy, suy nhược, yếu cơ, chậm phát triển, động kinh và hôn mê. Nhiều vấn đề có thể được ngăn ngừa khi phát hiện sớm.
Malonyl-CoA decarboxylase deficiency (MAL)	<i>MLYCD</i>	Thiếu hụt Malonyl-CoA decarboxylase là chứng rối loạn ngăn cản cơ thể chuyển hóa chất béo thành năng lượng	Các triệu chứng xuất hiện sớm ở trẻ nhỏ, dẫn đến chậm phát triển, suy yếu cơ bắp, động kinh (co giật), tiêu chảy, nôn, đường huyết thấp và các bệnh về cơ tim.
Bệnh cường toan Isovaleric acidemia (IVA)	<i>IVD</i>	Bệnh isometric acidemia là một rối loạn hiếm trong đó cơ thể không thể xử lý được một số protein nhất định.	Các trường hợp khác nhau từ nhẹ đến đe dọa tính mạng và trong các trường hợp nghiêm trọng, các đặc điểm của bệnh trở nên rõ ràng trong vài ngày sau khi sinh. Các triệu chứng bao gồm kém ăn, nôn mửa, động kinh, hôn mê, suy nhược và có thể là tử vong. Mùi mồ hôi xuất hiện cùng với bệnh cấp tính.
(I) Methylmalonic acidemia (cbIC)	<i>MMACHC</i> (I) <i>MMADHC</i> , <i>MCEE</i> , <i>MUTA</i> , <i>MMAA</i> và	(I) Máu axit methylmalonic là một rối loạn di truyền, trong đó cơ thể không thể xử lý được một số protein và chất béo nhất định.	(I) Ảnh hưởng của rối loạn, thường phát sinh trong thời kỳ sơ sinh, dao động từ nhẹ đến đe dọa đến tính mạng. Các triệu chứng bao gồm nôn mửa, mất nước, cơ yếu, chậm phát triển, uế oải, phình gan, chậm lớn. Các biến chứng lâu dài có thể dẫn đến khuyết tật trí tuệ, bệnh thận và viêm tụy và có thể dẫn đến hôn mê hoặc tử vong. Rối loạn này cũng có thể phát sinh do đột biến

	<i>MMAB.</i>		<i>gen MMADHC, MCEE, MUTA, MMAA và MMAB.</i>
(II) Homocystinuria (HCY)	(II) <i>MMADHC, CBS, MTHFR, MTR và MTRR.</i>	(II) Homocystin niệu là một rối loạn di truyền, trong đó cơ thể không thể xử lý các khối cấu tạo nhất định của protein (axit amin) đúng cách.	(II) Nhiều dạng rối loạn này tồn tại những triệu chứng thông thường nhất bao gồm cận thị, sự lệch hướng của ống kính ở phía trước mắt, tăng nguy cơ bị đông máu bất thường, và xương giòn. Mặc dù hầu hết các đột biến trong gen CBS gây rối loạn này, nó cũng có thể phát sinh từ các đột biến trong <i>MMADHC, CBS, MTHFR, MTR</i> và <i>MTRR</i> .

Các rối loạn khác

Bệnh suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID)	<i>ADA</i>	Thiếu hụt Adenosine deaminase là rối loạn di truyền phá hủy hệ miễn dịch và gây suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID)	Những triệu chứng chính thường phát sinh do hệ miễn dịch suy yếu và thường gồm sưng phổi, tiêu chảy kinh niên và phát ban đỏ rộng khắp. Trẻ bị bệnh thường có xu hướng chậm lớn hơn trẻ khỏe mạnh và cũng chậm phát triển hơn.
Axit malonic và methylmalonic có nồng độ cao trong nước tiểu (CMAMMA)	<i>ACSF3</i>	Axit malonic và methylmalonic có nồng độ cao trong nước tiểu (CMAMMA) là một tình trạng đặc trưng bởi nồng độ cao của một số chất nhất định, được gọi là axit	Các dấu hiệu và triệu chứng của CMAMMA có thể khởi phát từ thời thơ ấu. Ở một số trẻ em, sự tích tụ axit làm cho máu trở nên cường axit, có thể gây hỏng các mô và cơ quan của cơ thể. Các dấu hiệu và triệu chứng khác có thể bao gồm căng cơ cơ không tự chủ (dystonia),

malonic và axit methylmalonic trong cơ thể.

giảm trương lực cơ (hypotonia), chậm phát triển, không có khả năng phát triển và tăng cân theo tốc độ mong muốn (không phát triển), lượng đường trong máu thấp (hạ đường huyết) và hôn mê.

Bệnh xơ nang
(Cystic Fibrosis)

CFTR

Xơ nang là một bệnh di truyền được đặc trưng bởi sự tích tụ của chất nhầy dính dày, có thể gây hại cho nhiều cơ quan trong cơ thể.

Các dấu hiệu và triệu chứng thông thường nhất của rối loạn bao gồm sự tổn thương nghiêm trọng đến hệ hô hấp và các vấn đề về hệ tiêu hóa mạn tính. Các vấn đề về tiêu hóa có thể dẫn đến tiêu chảy, suy dinh dưỡng, tăng trưởng kém và giảm cân. Ở thanh thiếu niên hoặc ở tuổi trưởng thành, sự thiếu hụt insulin có thể gây ra bệnh tiểu đường được biết đến như là bệnh đái tháo đường do xơ nang (CFRDM).

Thiếu hụt enzyme
Biotinidase

BTB

Sự thiếu hụt biotinidase là một rối loạn di truyền, trong đó cơ thể không thể tái sử dụng và tái chế vitamin biotin.

Các dấu hiệu và triệu chứng thiếu hụt biotinidase thường xuất hiện trong vài tháng đầu đời, nhưng tuổi phát bệnh không cố định. Triệu chứng thường bao gồm động kinh, yếu cơ, khó thở, và chậm phát triển. Nếu không được điều trị, rối loạn có thể dẫn đến mất thính giác, dị dạng mắt và mất thị lực, các vấn đề về vận động và cân bằng, phát ban da, rụng tóc, và nhiễm nấm gọi là candidiasis. Điều trị ngay lập tức và can thiệp bằng sử dụng thực phẩm bổ sung biotin cả đời có thể ngăn

ngừa nhiều biến chứng của bệnh.

nhưng nếu không thì sẽ gặp ít biến chứng.

Loại III: Các triệu chứng bao gồm đục thủy tinh thể, tăng trưởng và phát triển chậm, thiếu năng trí tuệ, bệnh gan và gặp các vấn đề về thận.

Loại II và III là do đột biến gen *GALE* và *GALT*

Bệnh Glutaric acidemia loại I (GA1)

GCDH

Bệnh Glutaric acidemia loại I là một rối loạn di truyền, trong đó cơ thể không thể xử lý được một số protein nhất định.

Hầu hết các dấu hiệu và triệu chứng đầu tiên xảy ra ở trẻ sơ sinh và thời thơ ấu. Các triệu chứng thay đổi từ nhẹ đến nặng và có thể dẫn đến việc kiểm và soát vận động kém và khuyết tật về trí tuệ. Một số cá nhân phát triển xuất huyết trong não hoặc mắt.

Thiếu hụt G6PD
(Glucose-6 Phosphopate Dehydrogenase Deficiency)

G6PD

Thiếu hụt glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) là một tình trạng bệnh về máu được di truyền. Những người bị thiếu G6PD thường không có dấu hiệu hoặc triệu chứng của tình trạng này cho đến khi họ tiếp xúc với một số loại thuốc, thực phẩm hoặc nhiễm trùng nhất định. Sự phơi nhiễm này có thể kích hoạt các tế bào hồng cầu có vai trò mang oxy trong cơ thể bị phá vỡ sớm.

Dấu hiệu thiếu hụt G6PD có thể biểu hiện bất cứ lúc nào từ mới sinh ra cho đến khi trưởng thành và thay đổi mức độ nghiêm trọng.

Các dấu hiệu thiếu hụt G6PD bao gồm: nổi mẩn đỏ, Vàng da, nước tiểu đậm, mệt mỏi, hơi thở ngắn và nhịp tim nhanh.

<p>Bệnh rối loạn hệ thần kinh Addison liên quan nhiễm sắc thể X (X-linked adrenoleukodystrophy Adrenomyeloneuropathy Addison (X-ALD))</p>	<p><i>ABCD1</i></p>	<p>X-ALD là một rối loạn di truyền, ảnh hưởng chủ yếu đến nam giới làm ảnh hưởng xấu đến hệ thần kinh và tuyến thượng thận.</p>	<p>Hình thái não (trẻ em): Vấn đề về học tập và hành vi, hành vi hung hăng, các vấn đề về thị giác, khó nuốt, sắp xếp kém, và chức năng thượng thận bị suy giảm.</p> <p>Hình thái não tủy thận (Adrenomyeloneuropathy) (trước tuổi thành niên đến trung niên): Chân cứng và yếu, rối loạn niệu đạo và bộ phận sinh dục và thay đổi trong khi hành vi và khả năng tư duy.</p> <p>Bệnh Addison: chỉ thiếu vỏ tuyến thượng thận.</p>
<p>Nhiễm axit methylmalonyl với homocystin trong máu</p>	<p><i>ABCD4</i></p>	<p>Nhiễm axit methylmalonyl là một rối loạn di truyền, trong đó cơ thể không thể phá vỡ protein (axit amin), một số chất béo nhất định (lipid) và chất giống như chất béo của sáp gọi là cholesterol.</p>	<p>Khi phát bệnh sớm, những người bị ảnh hưởng thường không có khả năng tăng trưởng và tăng cân theo tốc độ mong muốn (không phát triển), đôi khi tình trạng này được nhận thấy trước khi sinh (chậm phát triển tử cung). Các vấn đề về thần kinh cũng phổ biến ở bệnh này, bao gồm giảm trương lực cơ (hypotonia) và động kinh. Hầu hết trẻ sơ sinh và trẻ em mắc tình trạng đầu nhỏ bất thường, chậm phát triển và khuyết tật về trí tuệ.</p>
<p>Bệnh khiếm thính (Điếc không hội)</p>	<p><i>GJB2</i> <i>GJB3</i></p>	<p>Một số rối loạn có thể gây tổn thương hoặc mất thính giác ở trẻ sơ sinh.</p>	<p>Gây tổn thương cấu trúc tai bên trong dẫn đến mất thính giác vĩnh viễn.</p>

chứng)

GJB6

Các rối loạn Baby Genes bổ sung

Bệnh Gaucher

GBA

Bệnh Gaucher là một rối loạn di truyền ảnh hưởng đến nhiều cơ quan và mô trong cơ thể.

Loại I (Không tác động đến thần kinh): Đặc điểm bao gồm gan to và lách to, thiếu máu, dễ bị bầm tím do giảm tiểu cầu, bệnh phổi và bất thường ở xương.

Các loại II và III (Gây ảnh hưởng thần kinh): Cả hai dạng đều có các triệu chứng tương tự như kiểu I nhưng ảnh hưởng đến hệ thần kinh trung ương. Các rối loạn thêm có thể bao gồm chuyển động mắt bất thường, động kinh và tổn thương não.

Tử vong trong thời kỳ sinh con: Dạng nghiêm trọng nhất gây ra các biến chứng nguy hiểm đến tính mạng, bao gồm sưng phồng, bất thường da, và biến chứng thần kinh.

Tim mạch: Nguyên nhân gây cứng van tim, dị dạng mắt và các bệnh về xương.

Bệnh Fabry

GLA

Bệnh Fabry là một rối loạn di truyền do sự tích tụ của một loại chất béo cụ thể, được gọi là

Với các đặc điểm rối loạn bắt đầu từ thời thơ ấu, các biến chứng có thể bao gồm tổn thương thận có thể đe dọa đến tính mạng, đau tim và đột quỵ. Các triệu chứng

		globotriaosylceramide trong tế bào.	bao gồm đau chân tay, các đốm màu đỏ đậm trên da, giảm khả năng mồ hôi, độ mờ giác mạc, độ rung của tai, các vấn đề về đường tiêu hóa.
Bệnh cường toan methylmalonic acidemia với homocystinuria	<i>HCFC1</i>	Bệnh methylmalonic acidemia với homocystinuria là một rối loạn di truyền, trong đó cơ thể không thể xử lý amino axit, chất béo nhất định và cholesterol	Khi tình trạng bắt đầu sớm trong cuộc đời, những người bị ảnh hưởng thường không có khả năng tăng trưởng và tăng cân theo tốc độ mong đợi (không phát triển), đôi khi bệnh được nhận biết trước khi sinh (chậm phát triển tử cung). Các vấn đề về thần kinh cũng phổ biến ở bệnh methylmalonic acidemia với homocystinuria, bao gồm giảm trương lực cơ (hypotonia) và động kinh. Hầu hết trẻ sơ sinh và trẻ em có tình trạng này có kích thước đầu nhỏ khác thường (microcephaly), chậm phát triển và khuyết tật về trí tuệ.
Thiếu hụt đa Carboxylase (MCD)	<i>HLCS</i>	Một tên khác của bệnh MCD là bệnh thiếu holocarboxylase synthetase, một rối loạn mà cơ thể không thể sử dụng vitamin biotin một cách hiệu quả.	Các dấu hiệu và triệu chứng của rối loạn này thường xuất hiện trong vòng vài tháng đầu đời. Chúng bao gồm các vấn đề về hô hấp, phát ban, rụng tóc, suy nhược. Việc bổ sung biotin có thể ngăn ngừa biến chứng.
Bệnh Krabbe	<i>GALC</i>	Bệnh Krabbe (còn gọi là Bệnh loạn dưỡng não chất trắng tế bào hình cầu) là một rối loạn thoái hóa ảnh	Triệu chứng thường xuất hiện trước một tuổi và các dấu hiệu và triệu chứng bao gồm khó chịu, nhược cơ, vấn đề ăn uống, sốt, chậm phát triển trí tuệ và thể chất,

		hưởng đến hệ thần kinh.	mất thị lực và động kinh.
Bệnh cường toan Methylmalonic acidemia	<i>MCEE, MUT, MMAA, MMAB, và MMADHC</i>	Bệnh cường toan Methylmalonic acidemia là một rối loạn di truyền, trong đó cơ thể không thể xử lý được một số protein và chất béo nhất định.	Những ảnh hưởng của rối loạn, thường xuất hiện trong thời kỳ sơ sinh, dao động từ nhẹ đến đe dọa tính mạng. Các triệu chứng bao gồm nôn, mất nước, cơ yếu, chậm phát triển, suy nhược, gan to, không phát triển. Các biến chứng lâu dài có thể dẫn đến khuyết tật trí tuệ, bệnh về thận và viêm tụy và có thể dẫn đến hôn mê hoặc tử vong.
Bệnh Niemann-Pick (Type C1)	<i>NPC1</i>	Bệnh Niemann-Pick là bệnh di truyền liên quan đến chuyển hóa chất béo, gồm các bước phân giải, vận chuyển và sử dụng mỡ và cholesterol trong cơ thể.	Bệnh Niemann-Pick chia làm 4 type: A, B, C1 và C2. Đột biến trên gen <i>NPC1</i> gây ra bệnh ở type C1. Triệu chứng của dạng này thường xuất hiện ở trẻ nhỏ và thường bao gồm bệnh gan cấp tính, khó thở, chậm phát triển, động kinh, nhược cơ, mất khả năng điều hòa vận động, ăn uống kém và không thể chuyển động mắt theo chiều ngang. Type A và B gây ra bởi đột biến trên gen <i>SMPD1</i> , trong khi do type C2 do đột biến trên gen <i>NPC2</i> .
Bệnh Canavan	<i>ASPA</i>	Bệnh Canavan là bệnh rối loạn di truyền hiếm gặp gây tổn hại đến khả năng của các tế bào thần kinh (neuron) trong não có vai trò gửi và nhận thông tin.	Trẻ sơ sinh bị ảnh hưởng xuất hiện bình thường trong vài tháng đầu đời, nhưng đến 3 đến 5 tháng tuổi sau sinh, các vấn đề phát triển trở nên đáng chú ý. Những trẻ sơ sinh này thường không phát triển các kỹ năng vận động như lật, điều khiển cử động đầu, và ngồi mà không cần sự hỗ trợ. Các đặc điểm chung khác của tình

				<p>trạng này bao gồm giảm trương lực cơ (hypotonia), kích thước đầu lớn bất thường và dễ bị kích thích. Khó khăn trong ăn uống và nuốt, động kinh và cũng có thể phát sinh rối loạn giấc ngủ.</p>
Bệnh cường toan methylmalonic acidemia với homocystinuria	<i>HCFC1</i>	Bệnh methylmalonic acidemia với homocystinuria là một rối loạn di truyền, trong đó cơ thể không thể xử lý amino axit, chất béo nhất định và cholesterol		<p>Khi tình trạng bắt đầu sớm trong cuộc đời, những người bị ảnh hưởng thường không có khả năng tăng trưởng và tăng cân theo tốc độ mong đợi (không phát triển), đôi khi bệnh được nhận biết trước khi sinh (chậm phát triển tử cung). Các vấn đề về thần kinh cũng phổ biến ở bệnh methylmalonic acidemia với homocystinuria, bao gồm giảm trương lực cơ (hypotonia) và động kinh. Hầu hết trẻ sơ sinh và trẻ em có tình trạng này có kích thước đầu nhỏ khác thường, chậm phát triển và khuyết tật về trí tuệ.</p>
Bệnh Tay-Sachs	<i>HEXA</i>	Bệnh Tay-Sachs là một chứng rối loạn di truyền hiếm mà dần dần tiêu diệt các tế bào thần kinh trong não và tủy sống.		<p>Dạng phổ biến nhất của bệnh Tay-Sachs trở nên rõ ràng trong giai đoạn sơ sinh. Trẻ bị ảnh hưởng mất các kỹ năng vận động như lật, ngồi, và bò. Chúng cũng phát triển một phản ứng kích động gây ra tiếng ồn lớn. Khi bệnh tiến triển, trẻ em bị bệnh Tay-Sachs trải qua cơn động kinh, khiếm thị và khiếm thính, khuyết tật về trí tuệ và tê liệt. Đặc điểm của rối loạn này là bất thường về mắt được gọi là điểm đỏ anh đào, có thể được xác định khi khám mắt.</p>
Hội chứng Bloom	<i>BLM</i>	Hội chứng Bloom là một rối loạn di truyền được đặc trưng bởi tầm vóc		<p>Những người bị ảnh hưởng có da nhạy cảm với ánh nắng mặt trời, và thường xuất hiện vết hình bướm màu</p>

ngắn, phát ban ở da phát triển sau khi tiếp xúc với ánh nắng, và tăng nguy cơ ung thư.

đỏ trên da qua mũi và má. Phát ban cũng có thể xuất hiện ở những vùng khác thường tiếp xúc với ánh nắng mặt trời, chẳng hạn như mặt sau của tay và cẳng tay. Xuất hiện các nhóm nhỏ của các mạch máu mở rộng (telangiectases) ở chỗ phát ban. Các đặc điểm khác có thể bao gồm mất khả năng học tập, tăng nguy cơ mắc bệnh tiểu đường, bệnh phổi tắc nghẽn mạn tính (COPD) và hệ miễn dịch bị bất thường nhẹ, dẫn đến nhiễm trùng tái phát ở đường hô hấp trên, tai và phổi trong thời kỳ sơ sinh.



**CÁC BỆNH ĐƯỢC SÀNG LỌC
TRONG XÉT NGHIỆM NGƯỜI MANG GEN
(CARRIER SCREENING)**

Phân phối chính thức bởi



Transforming Clinical Care through Genomics
