Bệnh Nhiễm Sắc Tố Sắt Mô

Tác giả: Phạm Thị Thu Thủy

http://www.timsach.com.vn

http://www.booksearch.vn

Thực hiện ebooks : vietv4h8

BỆNH NHIỄM SẮC TỐ SẮT MÔ

Tác giả: **Phạm Thị Thu Thủy**

Bệnh nhiễm sắc tố sắt mô là rối loạn di truyền thường gặp nhất ảnh hưởng đến hơn một triệu người Mỹ do mang trong người cả hai gen bất thường. Người ta ước tính có khoảng 10% dân số mang một gen của bệnh nhiễm sắc tố sắt mô. Nhiều trong hợp không chẩn đoán ra vì cả cha mẹ và thầy thuốc không biết về bệnh này. Yếu tố quyết định để giúp cho việc chẩn đoán được thực hiện dễ dàng là nâng cao kiểu biết về bệnh cho thầy thuốc và cha mẹ. Đó là một vấn đề vô cùng quan trọng vì việc chẩn đoán dễ dàng và việc điều trị sớm có thể ngăn ngừa tất cả các biến chứng lâu dài của bệnh.

Ai là người có nhiều khả năng bị bệnh nhiễm sắc tố sắt mô nhất?

Gen qui định bệnh nhiễm sắc tố sắt mô , được gọi là HFE, đã được phát hiện từ năm 1996 và được truyền từ cả bố lẫn mẹ. Bệnh phần lớn thường được chẩn đoán ở những người có thể hiện triệu chứng và ở lứa tuổi 40-50. Ở những phụ nữ bị mất sắt do kinh nguyệt, thai nghén và cho con bú thường thể hiện ở tuổi lớn hơn nam giới. Bất cứ ai có quan hệ huyết thống với người mang bệnh nhiễm sắc tố sắt mô cần phải được kiểm tra, thậm chí khi không có triệu chứng.

Triệu chứng như thế nào? Nhiều người không có triệu chứng, ngay cả trong các trường hợp nặng. Những người mắc bệnh bệnh nhiễm sắc tố sắt mô thường có các triệu chứng như sau:

Mệt mỏi Yếu Đau bụng Đau các khớp Tăng các men gan nhẹ Da sạm màu đồng hoặc xám Liệt dương Có xét nghiệm đặc biệt nào đển nhận biết sự quá tải sắt không?

Các xét nghiệm về sắt huyết thanh và lượng sắt kết hợp toàn phần (total iron binding capacity-TIBC) hoặc transferrin là các xét nghiệm sàng lọc tốt nhất. Tỉ lệ sắt huyết thanh hoặc transferrin hoặc TIBC bình thường vào khoảng 0,3 (30%). Con số trên vượt vượt quá 50% (cho thấy quá tải sắt) hoặc dưới 15% (thiếu hụt sắt) cần phải theo dõi. Ngoài ra có một xét nghiệm có giá trị là chỉ số ferritin huyết thanh, chỉ số này tăng lên khi bị bệnh nhiễm sắc tố sắt mô. Nếu chỉ số này tăng cao dai dẳng thì cần phải làm thêm một số xét nghiệm về di truyền học để phát hiện những đột biến của gen HFE. Xét nghiệm di truyền học là một xét nghiệm thương mại có bán saün, giá khoảng 175 USD. Tuỳ vào có tổn thương gan hay không mà nên thực hiện sinh thiết gan để đánh giá mức độ tổn thương gan. Ở những bệnh nhân bị bệnh về gan do rượu viêm gan siêu vi mãn tính cũng thường bị

dư sắt. Với những bệnh nhân này thì kết quả sinh thiết gan là quyết định sau cùng để chẩn đoán.

Bệnh nhiễm sắc tố sắt mô có thể điều trị như thế nào? Điều trị bằng phương pháp trích huyết tĩnh mạch (phlebotomy): trích bỏ từ 1 đến 3 pint máu (1 pint = 0,56 lít) mỗi tuần cho đến khi chỉ số sắt dự trữ trở về mức bình thường (trong henmoglobin của hồng cầu có chứa sắt). Với phương pháp này mất chừng vài tháng đến vài năm để loại bỏ tất cả lượng sắt dư thừa. Sau khi lượng sắt dự trữ trở về mức bình thường, thủ thuật trích huyết tĩnh mạch vẫn phải duy trì mỗi 2 đến 4 tháng cho đến cuối đời để ngăn ngừa tái ứ đọng sắt.

Tương lai của những bệnh nhân này ra sao? Với những bệnh nhân được điều trị sớm có thể có một cuộc sống hoàn toàn bình thường. Khi bệnh đã tiến triển đến giai đoạn xơ gan thì rất ít khả năng điều trị, 30% trong số những bệnh nhân này có thể bị ung thư gan. Tổn thương của tuyến tụy do dư thừa sắt có thể dẫn đến bệnh đái tháo đường. Tổn thương ở các cơ quan khác có thể gây viêm khớp, rụng tóc, bệnh tim, giảm ham muốn tình dục (ở nam) và liệt dương. Vào giai đoạn sau của bệnh, bệnh nhân có thể bị gan to (hepatomegaly), xơ gan (gan bị hóa sẹo) và lách to (splenomegaly).

Có phải bệnh nhân bị thiếu máu thì không bị quá tải sắt?

Không. Có nhiều dạng thiếu máu, và một bệnh nhân có thể bị cả thiếu máu lẫn thừa sắt.

Rượu có tác động gì đến bệnh nhiễm sắc tố sắt mô?

Nên tránh uống những thức uống có cồn. Rượu có thể làm tăng tổn thương gan ở những bệnh nhân bị bệnh nhiễm sắc tố sắt mô.

Có mối liên hệ gì giữa chế độ ăn với thừa sắt không? Bệnh nhiễm sắc tố sắt mô không có liên quan tới chế độ ăn. Hiếm người có vấn đề về dự trữ sắt sau khi uống một lượng lớn thuốc hoặc thuốc bổ chứa sắt trong một thời gian dài. Tuy nhiên không nên uống thuốc bổ sung sắt mà không có chỉ định của thầy thuốc. Bất cứ người nào bị quá tải sắt cũng nên tránh dùng các thuốc hoặc thuốc bổ có chứa sắt.

Chế độ ăn có giúp đỡ gì không?

Người ta khuyến cáo nên có một chế độ ăn cân đối với các thực phẩm ít sắt nếu bị bệnh nhiễm sắc tố sắt mô. Nên giới hạn dùng các thức ăn có nhiều sắt, ví dụ như c1c thực phẩm có màu đỏ. Tránh ăn gan, một thực phẩm có chứa nhiều chất sắt, vì nó có thể làm tăng hấp thụ sắt từ máu. Cần đọc kỹ nhãn của các loại thực phẩm vì có nhiều thực phẩm, ví dụ như các loại ngũ cốc, thường được thêm sắt vào.

Những bệnh nhân bệnh nhiễm sắc tố sắt mô được xem như là có nguy cơ cao với vi khuẩn vibrio vulnificus, có trong sò hến, tôm cua. Do vậy, nên tránh ăn sò sống và trai sò. Nếu có tổn thương ở các cơ quan khác thì nên thực hiện các khuyến cáo về chế độ dinh dưỡng như:

Tổn thương tụy chủ yếu nên tránh thức ăn có nhiều chất ngọt. Nên có chế độ ăn có nhiều chất xơ để có thể kiểm soát mức độ đường trong máu.

Nếu có vấn đề về tim mạch thì nên hạn chế muối.

Nếu bị bệnh đái tháo đường và bệnh tim mạch có liên quan đến béo phì thì cần phải giảm cân, chế độ ăn ít chất béo.

Bệnh nhân bị xơ gan cần thiết phải hạn chế muối.

Ghép gan và bệnh nhiễm sắc tố sắt mô. Những bệnh nhân phải ghép gan do bị bệnh nhiễm sắc tố sắt mô thường có tỉ lệ còn sống trung bình sau 1 năm phẫu thuật là 50%, thấp hơn 30% so với các bệnh nhân ghép gan do các nguyên nhân khác. Tỉ lệ thấp hơn này

là do biến chứng nhiễm trùng và tim mạch. Tỉ lệ sống sót cũng rất thấp đối với những bệnh nhân bệnh nhiễm sắc tố sắt mô được ghép gan do những nguyên nhân khác trong khi bệnh nhiễm sắc tố sắt mô không được chẩn đoán trước khi ghép gan.