



CÁC BỆNH CÓ TẦN SUẤT CAO TRONG XÉT NGHIỆM ‘NGƯỜI MANG’

1. THIẾU MEN G6PD (Glucose-6-phosphate Dehydrogenase Deficiency)

Thiếu men G6PD là bệnh thiếu men thường gặp nhất trên thế giới. Đây là bệnh di truyền liên quan đến nhiễm sắc thể X nên nam giới có khả năng mắc bệnh cao hơn nữ giới. Khi thiếu men G6PD, tế bào hồng cầu trở nên dễ vỡ, dẫn đến tình trạng thiếu máu tán huyết. Khi đó, lượng hồng cầu giảm khiến oxy không đủ cung cấp cho các hoạt động sống của cơ thể; người bệnh cảm thấy mệt mỏi, thở gấp, tim đập không đều và nước tiểu có màu vàng sẫm. Thiếu men G6PD cũng là một nguyên nhân chủ yếu gây vàng da từ nhẹ đến nặng ở trẻ sơ sinh.

2. ALPHA-THALASSEMIA

Alpha-thalassemia là rối loạn di truyền về máu ảnh hưởng đến việc sản sinh huyết sắc tố (hemoglobin). Huyết sắc tố là protein trong máu có vai trò vận chuyển oxy đi khắp cơ thể. Alpha-thalassemia được phân thành nhiều loại từ nhẹ đến nặng. Tình trạng bệnh nhẹ nhất là “người mang”, không có biểu hiện đặc biệt gì về mặt lâm sàng hoặc có thể bị thiếu máu nhẹ. Nặng nhất là dạng Hemoglobin Bart (Hb Bart), ảnh hưởng đến cả sản phụ và thai nhi, khiến thai chết non hoặc chết ngay sau sinh. Tùy vào tình trạng bệnh mà mức độ biểu hiện bệnh sẽ khác nhau, từ các biểu hiện dễ nhận thấy là da xanh, mệt mỏi cho đến các vấn đề nghiêm trọng hơn như lách lớn, dị dạng xương. Đối với sản phụ, bệnh có thể gây ra các biến chứng như tiền sản giật, huyết áp cao, phù nề, xuất huyết.

3. THIẾU HỤT HORMONE TUYẾN YÊN KẾT HỢP (Combined Pituitary Hormone Deficiency – CPHD)

Thiếu hụt hormone tuyến yên kết hợp hay còn gọi là bệnh lùn tuyến yên loại 3 (Pituitary dwarfism III) là một rối loạn nội tiết phổ biến, người bệnh bị thiếu hụt một số hormone do tuyến yên sản xuất. Việc thiếu hụt các hormone này ảnh hưởng đến sự phát triển của nhiều bộ phận trong cơ thể. Dấu hiệu đầu tiên của tình trạng này là sự phát triển chiều cao của trẻ chậm hơn so với bình thường. Bệnh cũng ảnh hưởng tới quá trình dậy thì và có thể gây vô sinh. Những người bị thiếu hụt hormone tuyến yên kết hợp có thể kèm theo suy giáp. Một số trường hợp bệnh làm cho các dây thần kinh thị giác kém phát triển và trẻ có thể bị thiếu năng trí tuệ.

4. KHIẾM THÍNH (Hearing Loss)

Khiếm thính (điếc) hay suy giảm thính lực là tình trạng bị suy giảm một phần hoặc mất hẳn toàn bộ khả năng nghe và là một trong bốn dạng khiếm khuyết phổ biến ở người. Khiếm thính có thể do nguyên nhân di truyền hoặc do ảnh hưởng của các yếu tố môi trường như biến chứng khi sinh, mắc bệnh truyền nhiễm, phơi nhiễm với âm thanh tần số lớn... Trong các nguyên nhân trên, yếu tố di truyền đóng vai trò quan trọng, chiếm khoảng 80 % các trường hợp khiếm thính bẩm sinh. Khiếm thính có hội chứng là khi bệnh có kèm với các bất thường ở các cơ quan khác trong cơ thể. Khiếm thính không hội chứng là khi bệnh không đi kèm với các bất thường khác; loại này chiếm tỷ lệ khoảng 70 % các trường hợp khiếm thính. Tùy thuộc vào loại khiếm thính mà thời điểm bệnh khởi phát sẽ khác nhau, có thể vào sơ sinh hoặc cho đến khi đã lớn tuổi.

5. PHENYLKETON NIỆU (Phenylketonuria)

Phenylketon niệu là một rối loạn di truyền có thể gây ra sự phát triển bất thường về tinh thần và thể chất. Ở người bình thường, phenylalanine hấp thụ từ thức ăn được chuyển hóa thành tyrosine nhờ một loại enzyme chuyên biệt. Tyrosine là tiền chất quan trọng để sản xuất các loại hormone cho cơ thể. Ở người mắc bệnh, enzyme này bị khiếm khuyết. Trẻ sơ sinh ban đầu không có triệu chứng. Dấu hiệu chậm phát triển xuất hiện sớm nhất khi trẻ được 3 tháng tuổi. Nếu không được phát hiện và điều trị kịp thời, trẻ sẽ bị các vấn đề nghiêm trọng như co giật, chậm phát triển, rối loạn tâm thần hay thiếu năng trí tuệ vĩnh viễn. Ở thai phụ mắc bệnh, nếu không kiểm soát lượng phenylalanine sẽ gây ra nhiều biến chứng cho thai nhi như nhẹ cân, kích thước đầu nhỏ bất thường, bị các vấn đề về tim và cả nguy cơ sảy thai.

6. TEO CƠ TỦY (Spinal Muscular Atrophy)

Teo cơ tủy là bệnh thần kinh cơ di truyền. Bệnh gây tổn thương tế bào thần kinh vận động tủy sống, gây thoái hóa cơ và diễn tiến xấu dần theo tuổi tác. Bệnh được chia làm 4 thể lâm sàng dựa vào thời gian khởi phát và độ nặng của bệnh. Trong đó, nặng nhất là SMA thể I (bệnh Werdnig-Hoffman), khởi phát ngay sau sinh với lực cơ yếu, trẻ không kiểm soát được cử động đầu, bú và thở khó khăn. Trẻ mắc SMA I thường chết sớm do suy hô hấp. SMA thể II (bệnh Dubowitz) khởi phát khi trẻ 6 - 12 tháng tuổi, trẻ mắc bệnh có thể ngồi được nhưng không đứng và đi được, các cơ hô hấp cũng bị ảnh hưởng. SMA thể III (Kugelberg-Welander) xuất hiện sau 2 tuổi. Trẻ chậm phát triển vận động, tự đi được, có thể sống đến khi trưởng thành nhưng vận động yếu dần và tàn phế. Hiếm gặp hơn là SMA thể IV, khởi phát ở tuổi trưởng thành và biến chứng nhẹ hơn các thể trên.

7. BỆNH BETA HEMOGLOBIN (Beta Hemoglobinopathies)

Bệnh beta hemoglobin là nhóm bệnh rối loạn máu do quá trình sản xuất chuỗi beta-globin của huyết sắc tố bị sai hỏng. Huyết sắc tố là một protein trong máu có chức năng vận chuyển oxy đi khắp cơ thể. Nếu cấu trúc hoặc số lượng huyết sắc tố bất thường thì các mô, cơ quan trong cơ thể không được cung cấp đủ oxy và có thể dẫn đến nhiều tình trạng bệnh lý bao gồm: Beta-thalassemia, hồng cầu hình liềm, methemoglobinemia loại beta-globin và một số bệnh lý khác như HbC, HbE. Bệnh beta-thalassemia do sự tổng hợp beta-globin bị giảm hoặc mất hoàn toàn. Bệnh beta-thalassemia có nhiều mức độ bệnh với nhiều biểu hiện như da xanh, mệt mỏi, thở nông và các biến chứng như bất thường cấu trúc xương, tổn thương tim... Bệnh hồng cầu hình liềm phát sinh từ bất thường trong cấu trúc huyết sắc tố. Hồng cầu ở người bệnh không có cấu trúc hình đĩa bình thường mà có hình khuyết như trăng lưỡi liềm. Với cấu trúc bất thường như vậy, hồng cầu khó di chuyển trong các vi mạch nhỏ, dễ gây tắc nghẽn và giảm khả năng vận chuyển oxy tới các mô. Người mắc bệnh bị thiếu máu mạn tính, vàng da và có các triệu chứng như sưng tấy ở tay và chân do mạch máu bị nghẽn, đau đầu, đau ngực...

8. SỐT ĐỊA TRUNG HẢI GIA ĐÌNH (Familial Mediterranean Fever)

Sốt Địa Trung Hải gia đình là một rối loạn di truyền đặc trưng bởi các cơn viêm, đau ở bụng, ngực hoặc khớp. Những cơn đau này thường đi kèm với sốt, đôi khi phát ban hoặc đau đầu... Viêm còn có thể xảy ra ở các bộ phận khác của cơ thể như tim, màng não, tủy sống, tinh hoàn ở nam giới. Các đợt sốt đầu tiên của

bệnh thường xảy ra ở giai đoạn thiếu niên hoặc thanh niên, nhưng vẫn có một số trường hợp khởi phát trễ hơn. Sốt có thể kéo dài 12 đến 72 giờ với mức độ nghiêm trọng khác nhau; khoảng cách giữa các cơn sốt có thể dao động từ vài ngày đến vài năm. Người mắc bệnh nếu không điều trị để ngăn ngừa các đợt sốt và những biến chứng dẫn đến sự tích tụ amyloid trong các cơ quan và mô của cơ thể, đặc biệt là ở thận sẽ bị suy thận.

9. THIẾU HỤT acyl-CoA dehydrogenase CHUỖI TRUNG BÌNH (Medium-chain acyl-Coa Dehydrogenase-Deficiency)

Thiếu hụt acyl-CoA dehydrogenase chuỗi trung bình (MCAD) là một rối loạn di truyền khiến cơ thể không thể chuyển đổi một số chất béo thành năng lượng, đặc biệt là khi đói hoặc nhịn ăn. Triệu chứng thiếu MCAD thường xuất hiện ngay ở giai đoạn trẻ vài tháng tuổi như nôn mửa, hôn mê và hạ đường huyết. Người bị thiếu MCAD có nguy cơ bị các biến chứng nghiêm trọng như co giật, khó thở, các vấn đề về gan, tổn thương não, hôn mê và đột tử. Biểu hiện thiếu hụt MCAD có thể được kích hoạt khi nhịn ăn hoặc khi bị nhiễm virus. Bệnh này đôi khi bị nhầm lẫn với hội chứng Reye, một dạng rối loạn nghiêm trọng ở trẻ em trong giai đoạn hồi phục sau khi bị nhiễm virus như thủy đậu hoặc cúm.

10. BỆNH THẬN ĐA NANG (Polycystic Kidney Disease)

Bệnh thận đa nang (PKD) là một rối loạn di truyền đặc trưng bởi sự tăng trưởng của nhiều u nang trong thận. Thận có chức năng lọc các chất thải từ máu. U nang sẽ làm tăng kích thước và thay đổi cấu trúc của thận, làm giảm chức năng và gây suy thận. PKD cũng có thể gây ra u nang ở gan và các cơ quan khác như mạch máu trong não và tim. PKD di truyền theo cả kiểu trội và lặn nhưng kiểu di truyền lặn (ARPKD) hiếm hơn nhiều so với kiểu di truyền trội (ADPKD). Bệnh có thể khởi phát trước khi sinh hoặc vài tháng đầu sau sinh. Trẻ em bị ARPKD thường có huyết áp cao, nhiễm trùng đường niệu, gan và lách cũng bị ảnh hưởng. Trong trường hợp xấu nhất trẻ mắc bệnh có thể chết sau vài giờ hoặc vài ngày sau sinh do các vấn đề về hô hấp.

11. HỘI CHỨNG SMITH-LEMLI-OPITZ (Smith-Lemli-Opitz Syndrome)

Hội chứng Smith-Lemli-Opitz là một rối loạn di truyền lặn xuất phát từ bất thường trong chuyển hóa cholesterol do thiếu hụt enzyme 7-dehydrocholesterol reductase. Thiếu hụt enzyme này làm giảm lượng cholesterol cần thiết, đồng thời tích lũy các chất độc từ quá trình sinh tổng hợp cholesterol khiến sự tăng trưởng và phát triển các cơ quan trong cơ thể bị rối loạn. Bệnh đặc trưng bởi các bất thường trên khuôn mặt, đầu nhỏ, chậm phát triển trí tuệ. Ngoài ra, trẻ còn có thể bị dị tật ở các cơ quan như tim, phổi, thận, đường tiêu hóa.

12. THIẾU HỤT ĐA ENZYME Acyl-CoA DEHYDROGENASE (Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)

Thiếu hụt đa enzyme Acyl-CoA dehydrogenase là một rối loạn bẩm sinh, cản trở sự phân hủy protein và chất béo để tạo ra năng lượng cho cơ thể. Sự phân hủy không hoàn toàn của protein và chất béo có thể khiến máu và các mô bị nhiễm axit (nhiễm toan). Tùy thuộc vào loại bệnh mà triệu chứng và mức độ

nghiệm trọng khác nhau. Loại I là dạng nặng nhất, có thể xuất hiện trong thời kỳ sơ sinh và thường gây tử vong. Bên cạnh đó, bệnh nhân có thể có các bất thường về thể chất bao gồm dị dạng khuôn mặt, dị dạng não và bất thường bộ phận sinh dục, ... Loại II biểu hiện các triệu chứng tương tự nhưng không có bất thường về thể chất. Loại III khởi phát bệnh muộn hơn, với các đợt hạ đường huyết không liên tục, nhiễm toan chuyển hóa, yếu cơ và đau cơ.

13. RỐI LOẠN CHUYỂN HÓA GLUTARIC ACID TYP I (Glutaric acidemia type I)

Người mắc bệnh bị rối loạn chuyển hóa do thiếu enzyme glutaryl-CoA dehydrogenase (GCD). Enzyme GCD có vai trò phân giải các amino acid như lysine, hydrolysine, tryptophan. Các amino acid này nếu không được phân giải và tích tụ quá mức sẽ gây tổn thương não, đặc biệt là hạch nền, vùng giúp kiểm soát vận động. Biểu hiện bệnh đa dạng, phần lớn xuất hiện ở trẻ sơ sinh hoặc trẻ từ 3 - 8 tuổi, một số ít trường hợp bệnh khởi phát ở độ tuổi thiếu niên. Trẻ mắc bệnh có thể sinh ra với kích thước đầu to bất thường. Người mắc bệnh thường gặp khó khăn khi di chuyển và có thể bị co thắt, co giật, cứng hoặc giảm trương lực cơ.

14. BỆNH LOẠN DƯỠNG CƠ BẨM SINH DO THIẾU Merosin (Muscular Dystrophy, Congenital Merosin-Deficient, 1A)

Bệnh loạn dưỡng cơ bẩm sinh do thiếu merosin là một bệnh di truyền theo dạng lặn. Phần lớn bệnh nhân bị hoại tử chất trắng quanh não thất. Trẻ mắc bệnh biểu hiện các dấu hiệu yếu cơ rõ ngay sau khi sinh hoặc trong 6 tháng đầu đời. Ở trẻ xuất hiện các triệu chứng như hạ huyết áp, bú kém, chậm phát triển vận động, không thể tự đi lại, hiếm khi xảy ra tình trạng chậm phát triển tâm thần hoặc co giật.

15. BỆNH U XƠ NANG (Cystic Fibrosis)

Bệnh u xơ nang là một rối loạn di truyền ảnh hưởng đến nhiều mặt của sức khỏe con người bao gồm các tổn thương ở hệ hô hấp và các vấn đề về tiêu hóa. Bệnh đặc trưng bởi sự tích tụ chất nhầy bất thường làm tổn thương nhiều cơ quan của cơ thể. Trẻ bị bệnh có những triệu chứng như ho, thở khò khè hoặc khó thở. Trẻ ăn khỏe nhưng lại chậm phát triển và bị béo phì. Trước đây, bệnh thường gây tử vong ở trẻ nhỏ, nhưng hiện nay việc phát hiện sớm bệnh cho phép điều trị hiệu quả giúp những người mắc bệnh có thể sống và làm việc như người bình thường đến tuổi trưởng thành.

16. BỆNH WILSON (Wilson disease)

Bệnh Wilson là một bệnh di truyền, xuất hiện do sự tích tụ quá mức đồng trong cơ thể. Người mắc bệnh bị tổn thương não, gan, mắt, thận, khớp, xương... và có một số vấn đề về thần kinh và tâm thần. Wilson thể gan biểu hiện dưới dạng viêm gan mạn tính, bệnh nhân được chẩn đoán muộn thường có biểu hiện xơ gan, suy gan. Bệnh nhân Wilson thể não có các biểu hiện lâm sàng như khó nói, nói chậm, vận động khó khăn. Nhiều trường hợp rối loạn cảm xúc, có khuynh hướng tiến tới lo âu, tâm thần sa sút, thay đổi nhân cách.

17. BỆNH Ứ MẬT TRONG GAN CÓ TÍNH GIA ĐÌNH (Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis)

Bệnh ứ mật trong gan có tính gia đình là một rối loạn di truyền dạng lặn, đặc trưng bởi tình trạng tế bào gan mất khả năng tiết ra dịch mật. Dịch mật không được gan tiết ra mà bị giữ lại sẽ trở thành chất độc đối với

gan. Các biểu hiện lâm sàng chính bao gồm ngứa, vàng da, vàng trông trắng mắt, tốc độ tăng trưởng chậm, gan và lách to. Bệnh được chia thành ba loại, với loại 1 và 2 bệnh thường xuất hiện ngay từ những tháng đầu đời. Ở loại 3, bệnh xảy ra muộn hơn, từ 1 tuổi hoặc cho đến khi trưởng thành. Bệnh loại 2 phổ biến nhất. Những người mắc bệnh loại 2 thường bị suy gan trong vài năm đầu đời và có nguy cơ phát triển ung thư biểu mô tế bào gan.

18. THIẾU HỤT Acyl-CoA dehydrogenase CHUỖI DÀI (Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)

Sự thiếu hụt chuỗi dài của Acyl-CoA dehydrogenase khiến cơ thể mất khả năng chuyển hóa axit béo chuỗi dài thành năng lượng. Các dấu hiệu của bệnh bao gồm lượng đường trong máu thấp, thiếu hụt năng lượng và nhược cơ. Ở người mắc bệnh, axit béo chuỗi dài và các axit béo chỉ được chuyển hóa một phần; phần còn lại tích tụ trong các mô làm tổn thương tim và gan, thậm chí gây tử vong. Ở cả trẻ em và người lớn, các vấn đề liên quan đến thiếu hụt VLCAD có thể được kích hoạt bởi việc nhịn ăn, bệnh tật.

19. LOẠN DƯỠNG CHẤT TRẮNG NHƯỢC SẮC (Metachromatic leukodystrophy)

Loạn dưỡng chất trắng nhược sắc là một bệnh di truyền được đặc trưng bởi sự tích tụ chất béo có tên là sulfatide trong tế bào do thiếu hụt enzyme arylsulfatase A có vai trò phân giải sulfatide. Sự tích tụ của sulfatide trong tế bào, đặc biệt là trong các tế bào của hệ thần kinh, sẽ gây ra hiện tượng phá hủy chất trắng trong toàn bộ hệ thần kinh trung ương và ngoại biên. Biểu hiện rõ nhất của bệnh là suy giảm khả năng vận động, người bệnh mất dần các chức năng trí não và cuối cùng có thể mất nhận thức và không còn khả năng đáp ứng với môi trường xung quanh.

20. CHỨNG THẤT ĐIỀU - GIÃN MẠCH (Ataxia-Telangiectasia)

Chứng thất điều - giãn mạch (Ataxia-telangiectasia) là bệnh di truyền hiếm ảnh hưởng đến hệ thần kinh, hệ miễn dịch và các cơ quan khác trong cơ thể. Bệnh được đặc trưng bởi khả năng vận động kém (thất điều - mất khả năng điều khiển) và sự giãn các mạch máu nhỏ ở mặt (giãn mạch). Người mắc chứng thất điều - giãn mạch thường có hệ thống miễn dịch yếu và dễ bị nhiễm trùng phổi mãn tính. Họ cũng có nguy cơ phát triển ung thư, đặc biệt là ung thư máu leukemia và lymphoma. Đồng thời người mắc bệnh rất nhạy cảm với bức xạ, bao gồm cả tia X sử dụng trong y tế.

21. BỆNH GALACTOSEMIA

Galactosemia là một rối loạn di truyền ảnh hưởng đến quá trình chuyển hóa đường galactose có trong các sản phẩm từ sữa. Bệnh galactosemia gồm 3 týp, trong đó týp I là dạng phổ biến và nghiêm trọng nhất, với biến chứng có thể gây tử vong ở trẻ trong vòng vài ngày sau sinh. Dạng này cần được phát hiện và điều trị ngay với khẩu phần ăn ít galactose. Trẻ bị bệnh có biểu hiện khó ăn, thiếu năng lượng, nói khó, thiếu năng trí tuệ, vàng da, đục thủy tinh thể, tổn thương gan và xuất huyết bụng. Các biến chứng nguy hiểm khác bao gồm nhiễm trùng và sốc. Nữ mắc bệnh có thể gặp các vấn đề về sinh sản. Galactosemia týp II (thiếu hụt galactokinase) gây ít vấn đề về sức khỏe hơn so với galactosemia týp I. Trẻ vài tháng tuổi mắc bệnh týp II có biểu hiện đục thủy tinh thể nhưng ít xảy ra các biến chứng lâu dài. Bệnh týp III (thiếu galactose epimerase)

rất hiếm xảy ra. Triệu chứng bệnh có thể bao gồm đục thủy tinh thể, chậm tăng trưởng và phát triển, thiếu năng trí tuệ, mắc các vấn đề về gan và thận.

22. BỆNH POMPE HAY BỆNH DỰ TRỮ GLYCOGEN II (Pompe Disease)

Là một rối loạn di truyền khiến glycogen tích tụ trong cơ thể làm ảnh hưởng đến chức năng của các cơ quan, đặc biệt là cơ. Có 3 dạng bệnh Pompe, khác nhau về mức độ nghiêm trọng và tuổi phát bệnh. Pompe dạng kinh điển phát bệnh ở trẻ vài tháng tuổi, có thể dẫn đến tử vong do suy tim trong năm đầu tiên nên cần được chữa trị ngay. Pompe dạng không kinh điển phát bệnh ở giai đoạn 1 tuổi, có thể dẫn đến biến chứng tim to, yếu cơ, trẻ chỉ sống được vài năm. Bệnh khởi phát khi trẻ từ 3 tuổi trở lên là Pompe dạng khởi phát muộn, mức độ nhẹ hơn và ít ảnh hưởng đến tim, chỉ biểu hiện yếu cơ tiến triển, dần dần có biểu hiện khó thở.

23. BỆNH U VÀNG GÂN-NĂO (Cerebrotendinous Xanthomatosis)

Là một rối loạn trong đó người bệnh không có khả năng chuyển hóa một số chất béo khiến chất béo tích lũy ở nhiều vị trí trong cơ thể theo dạng u vàng (xanthoma). Những u xanthoma này xuất hiện nhiều ở não, gân và mô liên kết. Người bệnh thường gặp những vấn đề về thần kinh như động kinh, rối loạn vận động, nói khó, mất cảm giác tay chân, giảm chức năng trí tuệ, ... vào đầu giai đoạn trưởng thành. Từ 20 – 35 tuổi, u xanthoma gân sẽ xuất hiện ở tay, khuỷu tay, cổ và gót chân. Ngoài ra, người bệnh bị đục thủy tinh thể và tiêu chảy mạn tính khi còn nhỏ, có nguy cơ cao phát triển các bệnh lý tim mạch và phổi. Nếu không chữa trị, các biểu hiện và triệu chứng sẽ ngày càng trầm trọng theo thời gian.

24. CHỨNG LOẠN SẢN NGOẠI BÌ GIẢM TIẾT MỒ HÔI (Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia)

Còn gọi là hội chứng “ma cà rồng”, là một trong hơn 100 dạng của bệnh loạn sản ngoại bì. Bệnh biểu hiện từ trước khi sinh với sự phát triển bất thường của các mô ngoại bì như da, tóc, móng, răng và tuyến mồ hôi. Người bệnh thường có ít tóc và lông; tóc có màu nhạt, dễ gãy và mọc chậm. Răng có thể thiếu hoặc dị dạng như nhỏ và nhọn. Một số người có khuôn mặt bất thường với trán rất to, môi dày và sống mũi dẹt. Đa số người bệnh bị giảm khả năng tiết mồ hôi vì họ có ít tuyến mồ hôi hơn bình thường hoặc tuyến mồ hôi hoạt động bất thường. Điều này làm tăng nhiệt độ cơ thể; đây là một tình trạng nguy hiểm và có thể đe dọa tính mạng, nhất là trong thời tiết nóng. Người mắc bệnh không bị ảnh hưởng đến việc phát triển thể chất và trí tuệ.

25. BỆNH CITRULLINEMIA TÝP I (Type I Citrullinemia)

Bệnh citrullinemia là một rối loạn di truyền gây tích tụ ammonia và nhiều chất độc khác trong máu. Bệnh citrullinemia có hai dạng với các dấu hiệu và triệu chứng khác nhau gây ra bởi những đột biến khác nhau. Citrullinemia týp I ít gặp và tình trạng bệnh nhẹ hơn týp I. Citrullinemia týp II thường phát bệnh trong vòng vài ngày sau khi sinh, khi ammonia bắt đầu tích tụ trong cơ thể. Trẻ bị bệnh thường có biểu hiện thiếu năng lượng, nôn ói, động kinh và mất ý thức. Một số trẻ gặp những vấn đề nghiêm trọng về gan. Bệnh có thể gây tử vong. Trong một số trường hợp ít gặp hơn, bệnh khởi phát ở độ tuổi trẻ (từ 9 – 12 tuổi) hoặc khi đã

trưởng thành. Bệnh dạng này nhẹ hơn, người bệnh thường có biểu hiện đau đầu nặng, xuất hiện vùng mờ trước mắt (scotoma), có những vấn đề về thăng bằng, mất điều hòa vận động và thiếu năng lượng.

26. BỆNH KHÔNG DUNG NẠP FRUCTOSE DI TRUYỀN (Hereditary Fructose Intolerance)

Đây là một bệnh rối loạn chuyển hóa khiến người bệnh không có khả năng tiêu hóa đường fructose, một loại đường thường gặp trong trái cây. Bệnh có thể biểu hiện ngay từ lúc vài tháng tuổi nếu khẩu phần ăn chứa các loại thực phẩm có fructose như trái cây, nước ép. Sau khi hấp thụ fructose, trẻ có thể bị buồn nôn, đầy hơi, đau bụng, tiêu chảy, ói và hạ đường huyết. Nếu trẻ liên tục tiêu thụ thức ăn có chứa fructose có thể dẫn đến tổn thương gan và thận. Ngoài ra, bệnh có thể có các triệu chứng như động kinh, hôn mê, và tử vong do suy gan và thận. Trẻ mắc bệnh có tốc độ tăng trưởng kém.

27. BỆNH METHYLMALONIC ACIDEMIA (HAY ACIDURIA) VỚI HOMOCYSTINURIA (Methylmalonic Acidemia With Homocystinuria)

Bệnh là một rối loạn di truyền trong đó cơ thể không có khả năng chuyển hóa các amino acid, một số lipid và cholesterol. Người bệnh có biểu hiện của cả hai tình trạng là methylmalonic acidemia (nhiễm acid methylmalonic trong máu) và homocystinuria (homocystin niệu). Triệu chứng kết hợp của hai tình trạng này thường bắt đầu ngay từ lúc sơ sinh; một số trường hợp xuất hiện trễ hơn, bệnh đôi khi có thể phát hiện trong thai kỳ (thai chậm tăng trưởng trong tử cung). Trẻ mắc bệnh sẽ khó ăn, nhợt nhạt, yếu cơ và thường gặp các vấn đề về thần kinh. Đa số trẻ bị bệnh có kích thước đầu nhỏ, chậm phát triển cơ thể và thiếu năng trí tuệ. Biểu hiện và triệu chứng bệnh ngày càng trầm trọng theo thời gian và có thể gây tử vong nếu không điều trị.

28. BỆNH THIẾU HỤT BIOTINIDASE (Biotinidase Deficiency)

Đây là một rối loạn di truyền trong đó cơ thể không có khả năng tái sử dụng vitamin biotin. Biểu hiện bệnh thường xuất hiện trong vòng vài tháng đầu đời, nhưng cũng có các trường hợp phát bệnh ở giai đoạn trễ hơn. Thiếu hụt biotinidase có thể gây co giật, hạ huyết áp, khó thở, phát ban, giảm thị lực và thính lực. Trẻ mắc bệnh sẽ có biểu hiện vận động yếu và chậm phát triển. Việc chữa trị có thể ngăn chặn những biến chứng hoặc cải thiện tình trạng sức khỏe khi biến chứng đã phát triển. Ở dạng thiếu hụt nhẹ nếu không điều trị, trẻ bệnh có thể bị yếu cơ, phát ban, rụng tóc, nhưng những vấn đề này có thể chỉ xuất hiện khi bị nhiễm trùng hoặc căng thẳng.

29. BỆNH TYROSINE MÁU TÝP I (Tyrosinemia Type I)

Bệnh tyrosin máu là một rối loạn di truyền gây ảnh hưởng đến quá trình chuyển hóa tyrosine. Tyrosine và những sản phẩm phụ của nó sẽ tích tụ trong các mô và cơ quan, dẫn đến những vấn đề sức khỏe nghiêm trọng. Bệnh được chia thành 3 týp, trong đó týp I là dạng nghiêm trọng nhất. Biểu hiện bệnh của týp I xuất hiện trong vòng vài tháng đầu đời của trẻ. Trẻ bị bệnh chậm phát triển do dung nạp thức ăn kém, vàng da, tròng trắng của mắt có màu vàng, dễ chảy máu. Tyrosine máu týp I có thể gây suy gan và thận, yếu xương và nguy cơ mắc ung thư gan cao. Một số trẻ có thể có những cơn biến động thần kinh lặp đi lặp lại kéo dài

từ 1 – 7 ngày bao gồm những thay đổi trạng thái tinh thần, giảm cảm giác ở tay và chân, đau bụng và khó thở. Nếu không được chữa trị, trẻ mắc tyrosine máu tít I có thể không sống được đến 10 tuổi.

30. BỆNH TAY-SACHS

Tay-Sachs là một rối loạn di truyền khiến tế bào thần kinh trong não và tủy sống bị phá huỷ. Phổ biến nhất là dạng phát bệnh ở trẻ nhỏ, trẻ mắc bệnh thường không có biểu hiện cho đến khoảng 3 – 6 tháng tuổi. Lúc đó chúng bắt đầu chậm phát triển và yếu cơ, mất khả năng vận động như lật, ngồi và bò. Khi bệnh tiến triển, trẻ bị động kinh, mất thị giác và thính giác, thiếu năng trí tuệ và liệt. Đặc điểm nhận dạng của bệnh là các đốm đỏ trong mắt. Trẻ bị bệnh Tay-Sachs thường chỉ sống được vài năm. Các dạng hiếm của bệnh này có độ tuổi phát bệnh trễ hơn, mức độ bệnh nhẹ hơn. Người bệnh có thể bị yếu cơ, mất khả năng phối hợp vận động và mắc bệnh tâm thần. Những triệu chứng này rất khác nhau giữa những người mắc bệnh Tay-Sachs khởi phát muộn.

Tài liệu tham khảo

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition>

<https://www.omim.org>

<http://www.mhcs.health.nsw.gov.au/publicationsandresources/pdf/publication-pdfs/thalassaemia/9075/oth-9075-vie.pdf>

<https://www.labcorp.com/tests/related-documents/11592>

<https://bestpractice.bmj.com/topics/vi-vn/1163>

https://www.invitae.com/en/physician/tests/06197/#info-panel-clinical_description

<https://www.genedx.com/test-catalog/disorders/multiple-acyl-coa-dehydrogenase-deficiency-madd/>

https://www.wadsworth.org/sites/default/files/Pompe_Parents_Vietnamese.pdf

TRUNG TÂM XÉT NGHIỆM KỸ THUẬT CAO KTEST

Địa chỉ: D5/126 Quốc lộ 50, Ấp 4, Xã Phong Phú, H.Bình Chánh, Tp.HCM

Hotline: (028) 221 332 54 Web: www.ktest.vn Email: labo@ktest.vn

