

THIẾU MÁU FANCONI (Fanconi Anaemia)

Thiếu máu Fanconi là gì?

Thiếu máu Fanconi (FA) là một rối loạn gây suy tủy xương (một chất giống như bột biển bên trong xương có vai trò tạo ra tế bào máu). Rối loạn này có biểu hiện là giảm số lượng các tế bào máu vận chuyển oxy (erythrocytes hay hồng cầu – thiếu máu), các tế bào chống nhiễm trùng (leucocytes hay bạch cầu), và các tế bào đông máu (tiểu cầu).

Rối loạn này cũng có thể gây ra dị tật bẩm sinh ở nhiều cơ quan và bộ phận khác nhau của cơ thể. Ngoài ra còn làm tăng nguy cơ phát triển ung thư máu (bệnh bạch cầu, hội chứng rối loạn sinh tủy) và các khối u đặc (phổ biến nhất là ở da, gan, não và thận).

Thiếu máu Fanconi xảy ra như thế nào?

FA là một bệnh lý di truyền hiếm gặp ảnh hưởng đến 3 trong số 1.000.000 người. Bệnh chủ yếu được di truyền từ bố mẹ theo kiểu lặn trên nhiễm sắc thể thường (gen đột biến cần được thừa hưởng từ cả bố và mẹ), nhưng kiểu di truyền lặn liên kết X cũng đã được báo cáo (gen đột biến được truyền từ mẹ và con trai bị mắc bệnh trong khi con gái không mắc bệnh). Có nhiều gen khác nhau có liên quan đến bệnh FA.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm không?

Nếu nghi ngờ FA trước khi sinh, có ba xét nghiệm để xác định chẩn đoán:

- **Sinh thiết gai nhau** – lấy mẫu nhau thai bằng cách đưa một cây kim mỏng xuyên qua bụng và tử cung vào nhau thai.
- **Chọc ối** – lấy một lượng nhỏ nước ối bằng cách đưa một cây kim mỏng xuyên qua bụng vào tử cung và chất dịch lỏng bao quanh thai nhi. Nước ối có chứa các tế bào da của thai nhi sẽ được dùng để xét nghiệm.
- **Lấy mẫu máu cuống rốn** – lấy mẫu máu của thai nhi từ dây rốn bằng cách đâm một cây kim mỏng xuyên qua bụng và tử cung vào dây rốn.

Bất kỳ mẫu nào chúng tôi lấy được từ các quy trình trên đều có thể được sử dụng để thực hiện xét nghiệm đứt gãy nhiễm sắc thể, xét nghiệm chu kỳ tế bào bằng phương pháp đo lưu lượng tế bào hoặc xét nghiệm di truyền. Xét nghiệm đứt gãy nhiễm sắc thể và xét nghiệm chu kỳ tế bào bằng phương pháp đo lưu lượng tế bào là những xét nghiệm được sử dụng nhiều nhất để chẩn đoán FA. Xét nghiệm di truyền sẽ tìm kiếm các gen liên kết với FA.

Những điều cần lưu ý trong thai kỳ?

Nên siêu âm thường xuyên để loại trừ mọi bất thường liên quan và theo dõi sự phát triển cũng như sức khỏe của thai nhi. Hiện nay không có biện pháp điều trị nào có thể áp dụng trong thai kỳ.

Bệnh này ảnh hưởng như thế nào đến con tôi sau khi sinh?

Do bị suy tủy nên trẻ sẽ dễ bị nhiễm trùng, mệt mỏi do thiếu máu, bị bầm tím và chảy máu nướu. Những vấn đề này có thể điều trị được bằng truyền máu và dùng thuốc để cải thiện triệu chứng. Tuy nhiên, phương pháp điều trị triệt để tình trạng suy tủy xương là ghép tế bào gốc, phương pháp này giúp cải thiện đáng kể khả năng sống sót cho bệnh nhân.

Dị tật bẩm sinh có thể bao gồm nhiều vùng khác nhau trên cơ thể. Thường gặp là sự thay đổi màu da (vết bớt cà phê sữa) và các bất thường ở chi (chủ yếu là ở cánh tay và bàn tay). Trẻ cũng có thể có vóc dáng thấp bé, đầu hoặc mắt nhỏ, khuôn mặt và tai dị dạng, và các khiếm khuyết ở cơ quan sinh sản, thận và tim. Một số trẻ có thể bị chậm phát triển.

Phẫu thuật có thể được chỉ định sau sinh hoặc sau này tùy thuộc vào dị tật bẩm sinh. Mối quan tâm chính trong tiên lượng lâu dài là tăng nguy cơ phát triển bệnh ung thư.

Do đó, tuổi thọ của những người mắc FA thường bị rút ngắn đáng kể.

Liệu bệnh này có xảy ra lần nữa không?

Trong trường hợp di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường mà cả bố và mẹ đều mang gen đột biến thì nguy cơ mắc FA cho mỗi đứa con của họ là $\frac{1}{4}$. Trong trường hợp di truyền liên kết X mà mẹ là người mang gen bệnh thì khả năng sinh con trai mắc bệnh là $\frac{1}{2}$. Con gái sẽ không mắc bệnh nhưng có thể mang gen bệnh giống mẹ. Tư vấn di truyền được khuyến cáo sau khi chẩn đoán bệnh thiếu máu Fanconi trong gia đình.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- Bao lâu tôi sẽ được siêu âm một lần?
- Tôi có những lựa chọn nào trước khi em bé chào đời?
- Tôi có thể gặp trước đội ngũ bác sĩ sẽ hỗ trợ con tôi khi sinh không?
- Có thể làm được gì cho em bé trước khi sinh không?
- Tôi nên sinh bé như thế nào và ở đâu?
- Con tôi có cần phẫu thuật sau khi sinh không?
- Tôi có thể nhận thêm hỗ trợ trong quá trình mang thai ở đâu?
- Tôi có thể tìm thêm thông tin về bệnh thiếu máu Fanconi ở đâu?

Cập nhật lần cuối vào tháng 8 năm 2022