

Chứng suy giảm miễn dịch nguyên phát

Căn bệnh mà khi vừa mới sinh ra đã có sự bất thường ở hệ miễn dịch đề kháng với các bệnh truyền nhiễm dẫn đến việc trẻ thường xuyên bị tái phát bệnh truyền nhiễm và tình trạng bệnh ngày càng nghiêm trọng. Tiêu biểu đó là chứng suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng và tổn thương tế bào lympho B. Do đó việc chẩn đoán và tiến hành điều trị kịp thời trước khi các bệnh nhiễm trùng xảy ra là rất quan trọng (nếu không điều trị mà chích ngay vắc xin sống vào thì có khả năng dẫn đến tình trạng nguy hiểm)

Suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng (SCID)

Dấu hiệu chính

- Tiêu chảy, ho kéo dài
- Cân nặng không tăng hoặc giảm sút.
- Bị nhiễm virus trầm trọng
- Bị nhiễm nấm candida ở vùng miệng

Tổn thương tế bào lympho B(BCD)

Dấu hiệu chính

- Viêm tai giữa, bệnh viêm xoang tái phát
- Viêm phổi, viêm màng não, nhiễm trùng máu.
- Giãn phế quản

Phương pháp điều trị

Việc chẩn đoán ở giai đoạn sớm, có biện pháp phòng chống bệnh truyền nhiễm kịp thời sẽ rất có ích trong việc điều trị bệnh nhanh chóng. Có thể dùng phương pháp cấy ghép tế bào gốc để khôi phục lại chức năng của hệ miễn dịch hoặc điều trị bằng liệu pháp tiêm globulin miễn dịch để bổ sung các kháng thể còn thiếu.

Bệnh teo cơ tủy sống (SMA)

Chứng năng vận động cơ của toàn bộ cơ thể bị suy yếu, nếu không chữa trị sẽ dẫn đến tử vong sớm ở trẻ sơ sinh. Đây là căn bệnh xảy ra chủ yếu ở giai đoạn còn là trẻ sơ sinh. Trung bình cứ 20.000 trẻ được sinh ra thì có khoảng 1 trẻ bị mắc bệnh SMA

Dấu hiệu chính

- Gặp trục trặc trong việc bú sữa mẹ
- Tiếng khóc yếu ớt, hơi thở không sâu.
- Suy giảm cơ (không thể ngồi, cử động cổ bất hờng)

Phương pháp điều trị

Tiến hành phương pháp điều trị gen di truyền hoặc điều trị bằng thuốc sinh hóa thì có khả năng chữa trị được bệnh. Việc phát hiện bệnh ở giai đoạn còn sớm và điều trị kịp thời là rất quan trọng. Thời gian truyền thuốc càng sớm thì càng phát huy hiệu quả của thuốc.

Khi phát hiện ra bệnh hãy nhanh chóng liên lạc đến các cơ quan dưới đây để được hỗ trợ nhanh chóng về cách điều trị thích hợp.

Hiệp hội xúc tiến xét nghiệm dị tật sàng lọc sơ sinh diện rộng Okayama.

Bệnh viện đại học Okayama (cơ sở chẩn đoán và điều trị)
Hội y khoa phụ sản tỉnh Okayama
tỉnh Okayama/ thành phố Okayama
Pháp nhân vì lợi ích cộng đồng Okayama
Cơ quan chăm sóc sức khỏe tỉnh Okayama (Ban thư ký)

Giải đáp thắc mắc

Cơ quan chăm sóc sức khỏe tỉnh Okayama

Tel:086-246-6260

Điểm lưu ý

Theo tính chất của xét nghiệm sàng lọc, trong trường hợp kết quả không có ghi nhận về sự bất thường nào đi chăng nữa thì cũng không thể phủ nhận hoàn toàn khả năng tiềm ẩn của bệnh. Và thậm chí trong trường hợp xấu nhất phát hiện ra bất thường trong kết quả xét nghiệm cũng có khả năng là bệnh tình ở mức độ nhẹ không cần điều trị hoặc thực tế là không hề có bệnh. Ngoài ra cũng có các trường hợp bệnh nghiêm trọng dù đã phát hiện ra và bắt đầu tiến hành điều trị từ sớm nhưng tình trạng bệnh vẫn tiến triển. Việc chẩn đoán bệnh rất khó cho nên từ trước đến nay hầu hết là khi thấy có các dấu hiệu triệu chứng bệnh rồi mới bắt đầu tiến hành điều trị. Nhưng với sự phát triển của y học hiện nay thì việc làm xét nghiệm sẽ giúp phát hiện ra sớm các bệnh tiềm ẩn và có biện pháp đối ứng kịp thời.

Nếu quan tâm xin hãy theo dõi video dưới đây để hiểu rõ hơn về xét nghiệm này.



Người phụ trách :

Dr. Hirokazu Tsukahara (Trưởng khoa nhi bệnh viện đại học Okayama)
Dr. Tomoyuki Akiyama (Khoa thần kinh nhi bệnh viện đại học Okayama)
Dr. Kana Washio (Khoa nhi bệnh viện đại học Okayama)
Dr. Hisashi Ishida (Khoa nhi bệnh viện đại học Okayama)
Dr. Junko Yoshimoto (Khoa nhi bệnh viện đại học Okayama)