**Phạm Thị Thu Thủy**

Hội chứng Alagille

Chào mừng các bạn đón đọc đầu sách từ dự án sách cho thiết bị di động

*Nguồn:* [*http://vnthuquan.net/*](http://vnthuquan.net/)
Tạo ebook: Nguyễn Kim Vỹ.

**MỤC LỤC**

[Hội chứng Alagille](%22%20%5Cl%20%22bm2)

**Phạm Thị Thu Thủy**

Hội chứng Alagille

**Hội chứng Alagille là gì?**
Hội chứng Alagille là một rối loạn di truyền giống như các thể bệnh gan kéo dài khác xảy ra ở trẻ nhũ nhi và trẻ em. Tuy nhiên có một nhóm các đặc điểm bất thường ở các hệ thống cơ quan giúp phân biệt hội chứng Alagille với các bệnh gan và ống mật chủ khác ở trẻ em.
Những trẻ bị hội chứng Alagille thường có một bệnh gan thể hiện tổn thương tiến triển ống mật chủ trong gan trong những năm đầu của cuộc sống và hẹp ống mật chủ ngoài gan. Điều này dẫn đến sự tích luỹ của mật ở trong gan, làm tổn thường tế bào gan. Hóa sẹo có thể xuất hiện và dẫn đến xơ gan khoảng 20 đến 30% trong số những trẻ bị bệnh.

**Có các triệu chứng gì?**
Các triệu chứng của bệnh là vàng da, xanh xao, tiêu phân lỏng và chậm phát triển trong 3 tháng đầu của cuộc đời. Sau đó, xuất hiện vàng da kéo dài, ngứa, ú mỡ ở da và trưởng thành và phát triển một cách còi cọc trong suốt những năm đầu thời kỳ thơ ấu. Thường thì bệnh ổn định giữa lứa tuổi 4 tuổi và 10 tuổi với sự cải thiện các triệu chứng.

**Các đặc điểm khác của hội chứng Alagille?**
Các đặc điểm khác của hội chứng giúp cho việc chẩn đoán bao gồm những bất thường ở hệ thống tim mạch, cột sống, mắt và thận.

Sự thu hẹp các mạch máu nối liền giữa tim và phổi (động mạch phổi) dẫn đến tiếng tim to quá mức (âm thổi) nhưng hiếm khi gây ảnh hưởng xấu đến chức năng tim. Hình dạng của các đốt xương sống có thể trông giống như những chiếc cánh bướm trên phim X quang nhưng phần lớn không bao giờ gây ra bất kỳ vấn đề nào về thần kinh của tuỷ sống.

Hơn 90% trẻ em bị hội chứng Alagille có một sự bất thường ở mắt. Đường vòng trên bề mặt của mắt đòi hỏi một cuộc kiểm tra mắt đặc biệt để phatù hiện và không dẫn đến bất kỳ một bất thường nào về thị giác. Thêm vào đó, một vài trẻ có những bất thường khác nhau ở thận có thể dẫn đến những thay đổi nhỏ về chức năng thận.

Nhiều bác sĩ tin rằng ơ những trẻ bị hội chứng Alagille cùng có một biểu hiện vẻ mặt đặc biệt giúp họ có thể dễ dàng chẩn đoán. Các đặc điểm bao gồm trán lồi và rộng, mắt sâu hoắm, mũi thẳng và cằm nhọn.

Hội chứng Alagille thường được truyền chỉ từ bố hoặc mẹ và mỗi trẻ có 50% khả năng phát thành hội chứng. Cơ sở vềø di truyền mới đây đã được xác định và “gen Alagille” đã được tìm thấy. Mỗi người trưởng thành hay trẻ em bị ảnh hưởng có thể có tất cả hay chỉ có rất ít các đặc điểm của hội chứng.

Thường thì một người cha hoặc mẹ, anh hoặc chị của trẻ bi ảnh hưởng sẽ có cùng vẻ mặt, âm thổi ở tim hoặc đốt sống hình cánh bướm, nhưng gan và ống thận hoàn toàn bình thường.

**Điều trị như thế nào?**
Việc điều trị của hội chứng Alagille được dựa trên việc cố gắng làm tăng dòng chảy của mật từ gan, duy trì sự hình thành và phát triển bình thường, và ngăn chặn hoặc điều chỉnh bất kỳ một sự thiếu hụt đặc biệt về dinh dưỡng mà sự thiếu hụt đó thường tăng lên. Bởi vì trong hội chứng Alagille dòng mật chảy từ trong gan vào ruột chậm, những thuốc dùng để tăng dòng chảy của mật thường được kê toa, kể cả ursodeoxycholic acid.
Cũng như vậy, triệu chứng ngứa do ứ đọng mật trong máu và da có thể làm giảm bớt. Các thuốc khác cũng thường được dùng để giảm triệu chứng ngứa (Benadryl, Atarax). Cholesterol trong máu tăng cao cũng đáp ứng với thuốc sử dụng để làm tăng dòng chảy của mật. Mức độ cholesterol tăng cao có thể dẫn đến những ứ đọng nhỏ màu vàng của cholesterol trên da đầu gối, khuỷu tay, gan bàn tay, mí mắt và những bề mặt khác thường bị cọ xát. Hạ thấp mức độ cholesterol trong máu thường giúp cải thiện những ứ đọng cholesterol ở da. Mặc dù không đẹp mắt nhưng chúng không có liên quan đến bất kỳ triệu chứng nguy hiểm nào.

Trong khi việc giảm dòng chảy của mật vào trong ruột dẫn đến kém tiêu hóa thức ăn béo và vì vậy những công thức có mức độ chuỗi triglycerides trung bình cao (medium-chain triglycerides-MCT) ở trẻ em thừơng được dùng thay thế cho các công thức thông thường. Một vài trẻ có thể trưởng thành một cách đầy đủ bằng sữa mẻ nếu thêm dầu MCT vào. Thức ăn có chứa mỡ có thể gây ra tiêu phân lỏng lẫn mỡ về sau trong thời niên thiếu của trẻ. Tuy nhiên, vì chất béo cung cấp cung cấp nhiều năng lượng và các vitamin nên có khuyến cáo rằng không nên cho trẻ ăn chế độ ăn kiêng có ít mỡ. Không có chế độ ăn kiêng nào khác. Thỉnh thoảng, MCT được coi như là một chất dinh dưỡng bổ sung.

**Những vấn đề về tiêu hóa**
Khó khăn trong tiêu hóa và hấp thụ mỡ có thể dẫn đến sự thiếu hụt các vitamin hòa tan trong mỡ (A, D, E và K). Thiếu vitamin A gây mù và mắt đỏ; thiếu vitamin D gây nên mềm và nứt xương và răng (bệnh còi xương); thiếu vitamin E gây ra bệnh của hệ thống thần kinh và cơ; và sự thiếu hụt vitamin K gây nên những bất thường về chảy máu. Những thiếu hụt của các vitamin này có thể chẩn đoán bằng các xét nghiệm máu và có thể điều trị bằng liều cao qua đường uống. Nếu như cơ thể của trẻ không thể hấp thu vitamin qua đường uống thì cần phải tiêm vào cơ.

Một vài phẩu thuật cần thiết trong suốt thời kỳ thơ ấu để giúp cho việc chẩn đoán hội chứng Alagille qua những kiểm tra trực tiếp hệ thống ống mật chủ. Tuy nhiên, phẩu thuật tái tạo ống mật chủ không được khuyến cáo vì mật vẫn có thể chảy từ gan ra và hiện tại không có phương pháp nào có thể sữa chữa những tổn hại ở trong gan. Thỉnh thoảng khi xơ gan tiến triển đến giai đoạn gan không còn khả năng thực hiện các chức năng của nó nữa thì việc ghép gan sẽ được xem xét tới.

**Tuổi thọ dự tính của trẻ ra sao?**
Tuổi thọ dự tính của trẻ bị hội chứng Alagille không thể đoán được, nhưng phụ thuộc vào một vài yếu tố: mức độ nghiêm trọng của sự hóa sẹo ở gan, liệu các vấn đề ở tim và phổi có tăng lên do hẹp động mạch phổi hay không, và sự có mặt của các vấn đề có liên quan đến chế độ dinh dưỡng kém. Nhiều người trưởng thành bị hội chứng Alagille vẫn có một cuộc sống bình thường.

**Chẩn đoán như thế nào?**Chẩn đoán có thể dựa trên kết quả sinh thiết gan, kiểm tra tim và phổi bằng ống nghe, kiểm tra mắt đặc biệt (slip-lamp exam), chụp phim X quang cột sống, siêu âm kiểm tra ổ bụng.

Lời cuối: Cám ơn bạn đã theo dõi hết cuốn truyện.
Nguồn: http://vnthuquan.net
Phát hành: Nguyễn Kim Vỹ.

Nguồn: www.drthuthuy.com
Được bạn: mickey đưa lên
vào ngày: 28 tháng 11 năm 2004