

Thế nào là thiếu men G6PD?

Thiếu men G6PD (Glucose-6-phosphatase dehydrogenase) là một **bệnh di truyền về men** rất phổ biến ở người. Trên thế giới có trên 400 triệu người mắc bệnh này. Người bị thiếu men G6PD sẽ bị dị ứng rất nặng khi ăn **đậu tằm** hoặc **sử dụng một số dược phẩm, hóa chất**.



Điều gì sẽ xảy ra nếu con bạn bị thiếu men G6PD?

Men G6PD được hồng cầu trong máu sản xuất, bình thường men này giúp bảo vệ hồng cầu khỏi bị tấn công bởi **các chất oxy hóa**. Khi trẻ bị thiếu men này, hồng cầu sẽ bị phá hủy do các chất oxy hóa có trong thức ăn (trong hạt đậu tằm, đặc biệt khi chưa nấu chín, có chứa nhiều chất oxy hóa như vicine, isouramil và convicine, là những chất oxy hóa) hoặc một số thuốc gây ra tình trạng thiếu máu do tan huyết (do vỡ hồng cầu) tình trạng này sẽ làm **tăng lượng bilirubin** trong máu làm trẻ bị thiếu máu kèm theo vàng da, vàng mắt. Nếu **trẻ bị vàng da nặng**, nhất là trong 2 tuần đầu trong thời kỳ sơ sinh, trẻ sẽ có thể bị **tổn thương não gây ra bại não**, chậm phát triển tâm thần.



Trẻ bị bại não

Tình trạng tan huyết chỉ xảy ra ở người bị thiếu men G6PD khi sử dụng hoặc tiếp xúc với một số loại thức ăn, hóa chất hoặc dược phẩm nhất định, còn không thì người này **hoàn toàn có cuộc sống bình thường**.

Hậu quả của tình trạng thiếu máu tan huyết sẽ như thế nào?

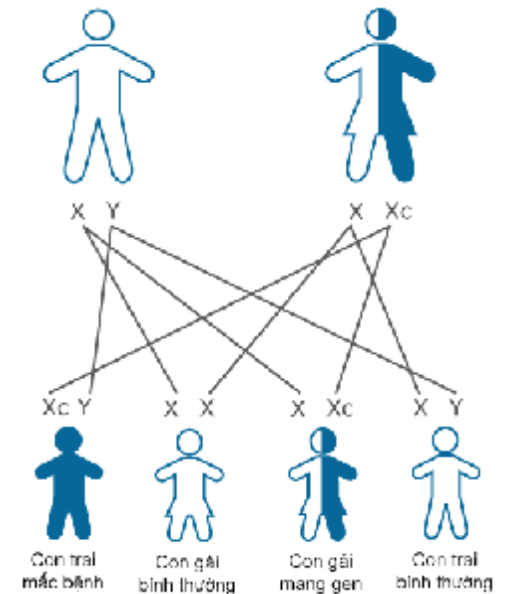
Ở người bị thiếu men G6PD, khi ăn đậu tằm, sử dụng một số loại thuốc oxy hóa, bị nhiễm trùng sẽ làm cho huyết cầu tố (hêmôglôbin) trong hồng cầu bị biến tính làm mất chức năng do huyết cầu tố là thành phần chính vận chuyển oxy trong cơ thể. Khi xảy ra tình trạng thiếu máu tan huyết hồng cầu sẽ bị **giảm khả năng vận chuyển oxy** để cung cấp oxy cho hoạt động sống của cơ thể do đó người bị thiếu men G6PD sẽ cảm thấy rất mệt mỏi, thở gấp, tim đập không đều và có thể có nước tiểu màu vàng sẫm.

Khi bị thiếu máu tan huyết tùy theo tình trạng bệnh mà bác sĩ điều trị sẽ cho bạn thở oxy, nghỉ ngơi, truyền máu, uống các thuốc có tác dụng kích thích sản sinh hồng cầu

Nguyên nhân gây ra thiếu men G6PD?

Đây là một **bệnh di truyền** do trẻ nhận gen lặn bất thường nằm trên nhiễm sắc thể (NST) giới tính X từ bố (mang cặp NST giới tính XY) hoặc mẹ (mang cặp NST giới tính XX). Nếu là con trai, trẻ sẽ dễ mắc bệnh hơn do chỉ có 1 NST X. Nếu là con gái, do có 2 NST X, nên trẻ chỉ mắc bệnh khi nhận 2 gen bất thường, một từ bố và một từ mẹ vì vậy **con trai thường mắc bệnh phổ biến hơn con gái**.

Hình dưới đây mô tả hôn nhân giữa người bố bình thường, NST không mang gen bệnh (c) và mẹ bình thường nhưng mang một gen bệnh (XXc). Trong số con của họ sẽ có 1/4 là con trai mắc bệnh (XcY), 1/4 là con gái hoàn toàn bình thường không mang gen bệnh (XX), 1/4 là con gái bình thường nhưng mang gen bệnh (XXc) và 1/4 con trai hoàn toàn bình thường (XY)



Những trường hợp nào sẽ làm ảnh hưởng đến sức khỏe của người bị thiếu men G6PD?

Bình thường người bị thiếu men G6PD sẽ có cuộc sống hoàn toàn bình thường, tuy nhiên sức khỏe của họ sẽ bị ảnh hưởng nghiêm trọng khi sử dụng một số loại thức ăn, dược phẩm có khả năng oxy hóa. Thông thường tình trạng này xảy ra do những nguyên nhân sau:

- Bị bệnh, kể cả những bệnh do nhiễm trùng hoặc nhiễm virút.
- Uống một số loại thuốc giảm đau, hạ sốt có chứa aspirin hoặc phenacetin.
- Các loại kháng sinh thuộc nhóm sulfonamide và sulfone.
- Các thuốc kháng sốt rét như quinine, chloroquine, primaquine và các loại thuốc kháng sốt rét khác mà trong tên gọi có chữ "quine".
- Một số loại thuốc hay sử dụng như vitamin K, xanh mêtylen dùng trong điều trị nhiễm trùng đường tiểu.
- Ăn một số thức ăn làm từ đậu tằm.
- Tiếp xúc với băng phiến (viên long não)

Các bác sĩ sẽ cho bạn một **danh sách các thuốc cần tránh sử dụng**.

Cần phải làm gì khi con bạn bị thiếu men G6PD?

Khi con bạn bị thiếu men G6PD cần nhớ:

- Không sử dụng các loại dược phẩm, thức ăn hoặc những chất có thể gây tan huyết.

- Nhớ nhắc nhân viên y tế về tình trạng thiếu men G6PD của trẻ.

- Không sử dụng viên long não (băng phiến) để cho vào tủ quần áo, chăn mềm, giường gối do có chứa naphthalen là một chất oxy hóa.



Viên long não
(băng phiến)

- Cần cảnh giác với một số loại thuốc nam, thuốc đông y và các loại đậu vì có thể chứa chất oxy hóa.
- Các bà mẹ cho con bú không được sử dụng những thức ăn hoặc dược phẩm không được sử dụng ở người bị thiếu men G6PD vì những chất này có thể đi vào cơ thể trẻ qua sữa mẹ.
- Không nên tự ý mua thuốc cho trẻ mà phải hỏi ý kiến của bác sĩ.

Nếu tuân theo hướng dẫn này con bạn sẽ có một cuộc sống hoàn toàn bình thường.

Người bị thiếu men G6PD có thể hiện máu không?

Không! Người bị thiếu men G6PD không nên hiện máu.ⁿ

Để có thể có thêm thông tin mời bạn thăm trang web:

<http://www.ditatbamsinh.vn>

ĐẠI HỌC Y DƯỢC HUẾ
TRUNG TÂM
SÀNG LỌC - CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH & SƠ SINH

BỆNH THIẾU MEN G6PD



TÀI LIỆU DÀNH CHO GIA ĐÌNH

Nếu được phát hiện sớm trẻ sẽ có cuộc sống bình thường nếu biết tránh sử dụng hoặc tiếp xúc với các thức ăn, hóa chất, dược phẩm có khả năng oxy hóa.

