

Nửa triệu người Việt bị tăng cholesterol do di truyền

Từ một ca bệnh chỉ điểm, nhóm các nhà nghiên cứu của Viện Tim mạch sàng lọc 55 người trong một gia đình và phát hiện 28 người bị tăng cholesterol máu do di truyền.

Phó giáo sư Trương Thanh Hương, Viện Tim mạch, Bệnh viện Bạch Mai, cho biết khác với bệnh tăng cholesterol máu thông thường, bệnh tăng cholesterol máu gia đình di truyền là hệ quả của đột biến gene ảnh hưởng đến quá trình đào thải cholesterol xấu (LDL-C) ra khỏi huyết tương. Trẻ em mang đột biến này dù thể nặng hay nhẹ thì nồng độ LDL-C cũng tăng cao đáng kể từ khi mới sinh ra, âm thầm diễn tiến và gây xơ vữa động mạch theo thời gian.

Phần lớn trường hợp bệnh di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường, nếu cha hoặc mẹ mang đột biến gây bệnh thì 50% con có nguy cơ mắc bệnh. Người bệnh phần lớn không có triệu chứng lâm sàng rõ ràng. Chỉ khi có những biến chứng nặng nề, người bệnh mới đi khám, phát hiện có thể đã quá muộn.

"Người mắc bệnh FH nếu không được điều trị thì sẽ bị biến chứng sớm và rất nặng, thậm chí có thể chết ở độ tuổi thanh thiếu niên", phó giáo sư Hương nói.

Bà Hương cho biết bệnh FH không chỉ là vấn đề quan ngại ở Việt Nam mà còn là bệnh cảnh đáng lưu ý trên toàn cầu. Báo cáo nghiên cứu của Hội Tim mạch châu Âu 2019 và Hội Tim Mạch Mỹ 2018, cho biết FH là bệnh lý phổ biến trong các rối loạn lipid máu đơn gene với tỷ lệ mắc là 1/200 - 1/250 trường hợp. Ước tính Việt Nam có gần 500.000 người mắc bệnh FH.

Các biến chứng của bệnh bao gồm bệnh mạch vành, đột quỵ, hẹp van động mạch chủ và bệnh động mạch ngoại vi. Người bệnh FH có nguy cơ mắc bệnh động mạch vành cao gấp 13 lần so với người bình thường.

Tỷ lệ mắc cao và biến chứng nguy hiểm như vậy, nhưng bệnh FH vẫn chưa được nhiều người biết để chủ động đăng ký khám sàng lọc và có kế hoạch điều trị phòng ngừa sớm các biến chứng. Đây lại là một bệnh lý di truyền trội nên gen đột biến có thể gây bệnh cho các thế hệ liên tiếp, rất cần có các phương pháp ngăn chặn.

Nhóm các nhà nghiên cứu của Viện Tim mạch đã chủ động khám sàng lọc cho một số gia đình tại cộng đồng ở Tuyên Quang, Ninh Bình... Kết quả, 128 người được làm xét nghiệm gene thì phát hiện 63 người có đột biến gene gây bệnh FH. Đáng chú ý, trong nhóm này có gia đình sàng lọc 55 người thì phát hiện 28 người mắc FH.

Bà Hương cho biết, trong quá trình nghiên cứu, bà nhớ mãi bệnh nhi ở Ninh Bình, mới 9 tuổi, đã phải đặt stent mạch vành. Bệnh nhi này bị mắc bệnh FH thể đồng hợp tử. Bố mẹ và người chị ruột của bệnh nhi đều bị mắc rối loạn tăng cholesterol máu FH. Bé bị nặng nhất, các bác sĩ đã áp dụng thêm biện pháp lọc mỡ máu.

Một số dấu hiệu nhận biết bệnh tăng cholesterol máu gia đình di truyền là ban vàng quanh mí mắt và ở các nếp gấp trong lòng bàn tay, u vàng quanh gân gót, gân khuỷu tay, vùng ụ ngồi, vòng lắng đọng cholesterol quanh giác mạc... Thậm chí u vàng thâm nhiễm cả vào xương thái dương. Đó là biểu hiện ở giai đoạn trễ và xuất hiện ở nhóm nhỏ bệnh nhân.

Nếu trong gia đình có người bị bệnh mạch vành hoặc bệnh lý động mạch sớm (nam <55 tuổi, nữ <65 tuổi) thì nguy cơ cao là do di truyền. Khi đó, để sàng lọc và xác định bệnh, những người trong gia đình nên làm xét nghiệm máu để xác định nồng độ cholesterol.

Khi xác định đúng bệnh, xác lập đúng mục tiêu điều trị, ngưỡng an toàn phù hợp, bệnh nhân mới giảm được các biến chứng "oan" về sau, như bệnh động mạch vành, nhồi máu cơ tim, đột quỵ...

Bệnh có thể được chẩn đoán xác định bằng xét nghiệm gene phát hiện đột biến gây bệnh. Nên tầm soát khi có một thành viên trong gia đình mắc bệnh, giúp phát hiện bệnh sớm và can thiệp hiệu quả.

