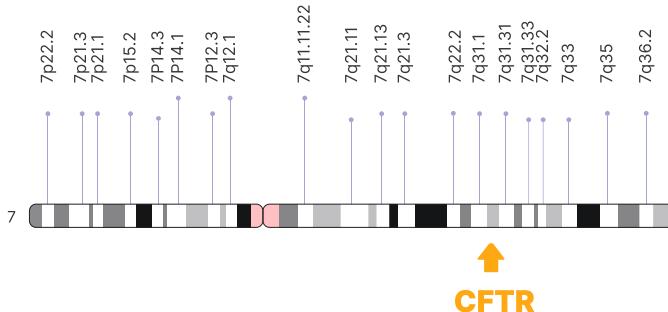


BỆNH XƠ NANG



- ▶ **Gen khảo sát:** Tất cả các đột biến điểm trên gen CFTR
- ▶ **Tần suất người lành mang gen:** 1/94
- ▶ **Biểu hiện**

• Bệnh đa hệ thống ảnh hưởng đến biểu mô của đường hô hấp, tuyến tụy ngoại tiết, ruột, hệ thống gan mật và tuyến mồ hôi ngoại tiết. Bệnh phổi là nguyên nhân chính gây tử vong.
 • Các triệu chứng bao gồm:
 - Nhiễm trùng ngực tái phát.
 - Khó thở, thở khò khè, ho và tổn thương đường thở (giãn phế quản).
 - Khó tăng cân và phát triển.
 - Vàng da và mắt (vàng da).
 - Tiêu chảy, táo bón hoặc phân lỏng, có mùi hôi.
 - Tắc ruột ở trẻ sơ sinh (phân su tắc nghẽn), có thể cần phẫu thuật.
 • Người mắc xơ nang cũng có thể gặp các vấn đề liên quan như: tiểu đường, loãng xương, vô sinh ở nam giới, và các vấn đề về gan.

- ▶ **Điều trị**
 Hiện chưa có cách chữa khỏi xơ nang, nhưng nhiều phương pháp điều trị có thể giúp kiểm soát triệu chứng, ngăn ngừa hoặc giảm biến chứng và cải thiện chất lượng cuộc sống.
- ▶ **Tiên lượng**
 Trước đây, bệnh xơ nang thường gây tử vong ở trẻ nhỏ. Tuy nhiên, nhờ những tiến bộ trong việc sàng lọc chẩn đoán sớm và điều trị toàn diện, tỷ lệ sống sót đã được cải thiện.

Theo khuyến cáo chuyên môn (ACOG, ACMG), đây là bệnh nên sàng lọc tiền hôn nhân, trước sinh cho mọi thai kỳ để phát hiện sớm và phòng ngừa bệnh

Tần suất mang gen theo nguồn:

1. Tran Ngoc Hieu, et al. "Genetic landscape of recessive diseases in the Vietnamese population from large-scale clinical exome sequencing." Human Mutation 42.10 (2021): i229-i238.
 2. Verhaert, IEC, Robertson, A., Wilson, I.J. et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy – a literature review. Orphanet J Rare Dis 12, 124 (2017).
 3. Gregg, Anthony R, et al. "Screening for autosomal recessive and X-linked conditions during pregnancy and preconception: a practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)." Genetics in Medicine 23.10 (2021): 1793-1806.