

# HỘI CHỨNG THỰC BÀO MÁU

## Hội chứng thực bào máu là gì

Hội chứng thực bào máu (HCTBM) là một bệnh hiếm, thường gặp ở trẻ sơ sinh và trẻ em, vẫn có thể xuất hiện ở người lớn. Đối với trẻ em, HCTBM thường do di truyền. Ở người lớn, các tác nhân như viêm nhiễm hoặc ung thư, có thể dẫn đến HCTBM.

Khi mắc HCTBM, hệ miễn dịch của người bệnh không hoạt động bình thường. Các tế bào bạch cầu – bao gồm đại thực bào và tế bào lympho – tấn công các tế bào máu khác của cơ thể. Những tế bào bất thường này được thu gom ở lách và gan, dẫn đến tăng kích thước các cơ quan này.

## Triệu chứng

Sốt kéo dài và lách to là hai triệu chứng thường gặp nhất, ngoài ra còn có các triệu chứng:

- Gan to
- Nổi hạch
- Nổi ban ở da
- Vàng da, vàng mắt
- Triệu chứng ở phổi: ho, khó thở
- Triệu chứng đường tiêu hóa: đau bụng, nôn ói, tiêu chảy
- Triệu chứng thần kinh: đau đầu, khó khăn đi lại, rối loạn thị giác, yếu liệt

Đối với trẻ nhỏ có thể có thêm các triệu chứng khác như dễ kích động, kém phát triển tâm thần, vận động.

## Nguyên nhân

HCTBM là một bệnh lý hiếm, cơ chế bệnh sinh và các nguyên nhân vẫn đang được nghiên cứu. Có 2 loại HCTBM: có yếu tố gia đình và mắc phải.

HCTBM có yếu tố gia đình, chiếm 25% tổng số ca, có khả năng di truyền sang đời con. Nếu cả bố và mẹ đều mang gen bệnh, đứa bé sinh ra có 25% nguy cơ mắc bệnh, 25% bình thường và 50% mang gen bệnh.

HCTBM mắc phải có thể do nhiều nguyên nhân, trong đó:

- Nhiễm vi – rút, đặc biệt là vi - rút Epstein – Barr (EBV)
- Các nguyên nhân nhiễm trùng khác
- Suy giảm miễn dịch hoặc các bệnh lý khác liên quan đến hệ miễn dịch
- Ung thư

## Chẩn đoán

Việc chẩn đoán dựa vào thăm khám các triệu chứng lâm sàng và các xét nghiệm máu.

Triệu chứng sốt kéo dài thường gặp. Thăm khám có thể phát hiện lách to (nằm ở vùng bụng trên, bên trái)

Ngoài ra, các xét nghiệm máu cho thấy:

- Giảm tế bào bạch cầu có tên là tế bào giết tự nhiên (một thành phần quan trọng trong hệ miễn dịch)
- Giảm hồng cầu, bạch cầu và tiểu cầu trong máu
- Tăng triglyceride máu
- Giảm fibrinogen
- Tăng ferritin
- Giảm lượng CD25 hòa tan trong máu

Bên cạnh đó có các xét nghiệm quan trọng khác: tủy đồ và sinh thiết tủy tìm hình ảnh thực bào máu. Xét nghiệm tìm các đột biến gen. Xét nghiệm tìm nguyên nhân viêm nhiễm như cấy máu, PCR máu và dịch (dịch tiết, dịch não tủy).

## Điều trị

Việc điều trị phụ thuộc vào nguyên nhân HCTBM, tuổi khởi phát bệnh, mức độ nặng của bệnh.

Dựa vào nguyên nhân HCTBM, các phương pháp điều trị có thể bao gồm:

- Hóa trị liệu
- Ức chế miễn dịch
- Steroids
- Kháng sinh
- Kháng vi – rút
- Ghép tế bào gốc tạo máu

Hiện tại không có các biện pháp phòng ngừa đối với HCTBM. Các nghiên cứu vẫn đang được thực hiện để tìm hiểu cơ chế, nguyên nhân cũng như cải thiện hiệu quả điều trị.

Xét nghiệm tầm soát đột biến HCTBM đối với trẻ sơ sinh hiện không được thực hiện thường quy vì đây là bệnh cảnh hiếm gặp. Tuy nhiên đối với những trẻ mới sinh có anh/chị được chẩn đoán HCTBM có yếu tố gia đình, nên được tiến hành tầm soát đột biến gen gây bệnh.