



Sàng lọc gen bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh

Thượng thận là một tuyến nội tiết nhỏ nằm phía trên của 2 thận, mỗi tuyến có cấu tạo gồm 2 phần: phần tủy tiết ra các hormone catechamin nhằm duy trì huyết áp và nhịp tim; phần vỏ tiết ra hormone corticosteroid. Đây đều là những hormone rất quan trọng để duy trì sự sống của con người.

[Suy tuyến thượng thận](#) là tình trạng mà tuyến thượng thận sản sinh ra quá ít cortison làm rối loạn các quá trình chuyển hóa trong cơ thể, ảnh hưởng nghiêm trọng đến sức khỏe của con người. Suy tuyến thượng thận có thể xảy ra ở trẻ em hoặc người lớn.

Nguyên nhân tăng sản, suy tuyến thượng thận

- Sử dụng glucocorticoid trong thời gian dài;
- Bị nhiễm trùng nặng (nhiễm nấm và nhiễm virus);
- Bị khối u;
- Bị chảy máu ở tuyến thượng thận do sử dụng thuốc ngăn ngừa cục máu đông;
- Có tiền sử từng phẫu thuật ở tuyến thượng thận.
- Khi người có tuyến thượng thận hoạt động không bình thường, các tuyến thượng thận ở trên thận bị tổn thương qua một tình huống rất căng thẳng, khiến chúng không thể sản xuất đủ các hormone quan trọng cho cơ thể
- Đối với những trường hợp bị suy tuyến thượng thận bẩm sinh thường do di truyền lặn nhiễm sắc thể thường, tuyến thận bị thiếu các enzym đặc hiệu.



Dấu hiệu cảnh báo tăng sản thượng thận bẩm sinh

Tùy thuộc mức độ thiếu hụt enzyme mà bệnh sẽ có các biểu hiện khác nhau. Tuy nhiên, **dấu hiệu** phổ biến giúp bạn nhận biết có thể bao gồm:



Ở trẻ sơ sinh gái

Âm vật to bất thường, thậm chí trông giống dương vật của trẻ trai.



Ở trẻ sơ sinh trai

- Dương vật to hơn bình thường so với lứa tuổi.
- Trẻ thường hay quấy khóc, biếng ăn, nôn trớ, giảm cân đột ngột.
- Tình trạng mất nước nhiều do rối loạn cân bằng điện giải, gây suy kiệt, đi ngoài phân lỏng liên tục.
- Khi lớn hơn: Dậy thì sớm với các dấu hiệu như lông mu, kinh nguyệt sớm ở bé gái.

Bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh xảy ra khi tuyến thượng thận của trẻ thiếu hụt một số enzyme quan trọng. Điều này khiến cơ thể không thể sản xuất ra lượng hormone cortisol và aldosterone cần thiết, đồng thời làm tăng sản xuất hormone nam testosterone một cách bất thường.

Triệu chứng tăng sản, suy tuyến thượng thận

Có rất nhiều các triệu chứng để chẩn đoán bệnh nhân bị suy tuyến thượng thận, thông thường có các triệu chứng sau:



Cơ thể cảm thấy mệt mỏi, cảm giác chán ăn, rất yếu



Bị rối loạn tâm thần, thường xuyên chóng mặt, buồn nôn, ói mửa



Những cơn sốt xuất hiện thường xuyên gây ảnh hưởng đến sinh hoạt và sức khỏe



Có cơn đau đột ngột ở lưng hoặc ở dưới chân



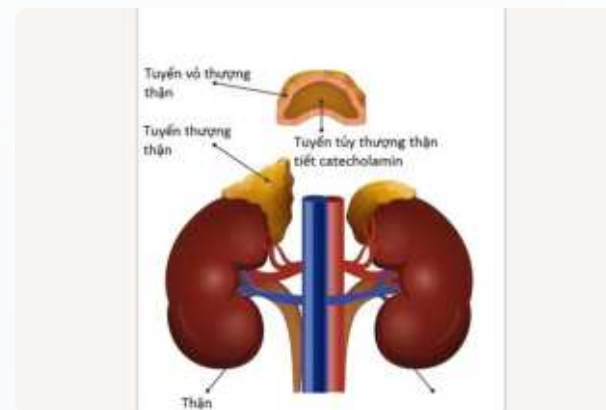
Huyết áp rất thấp, nhịp tim cao



Cảm giác đồ mồ hôi, cơ thể bị lạnh

Đối tượng nguy cơ tăng sản, suy tuyến thượng thận

- Những đối tượng sau có nguy cơ cao bị bệnh suy tuyến thượng thận:
- Đã được chẩn đoán bị mắc bệnh Addison;
- Có tiền sử tổn thương tuyến yên;
- Đã từng phẫu thuật tuyến thượng thận;
- Đã trải qua những chấn thương về thể chất hoặc căng thẳng;
- Cơ thể bị mất nước nghiêm trọng.



Đường lây truyền tăng sản, suy tuyến thượng thận

Bệnh suy tuyến thượng thận không thể lây từ người này sang người khác.

Phòng ngừa tăng sản, suy tuyến thượng thận



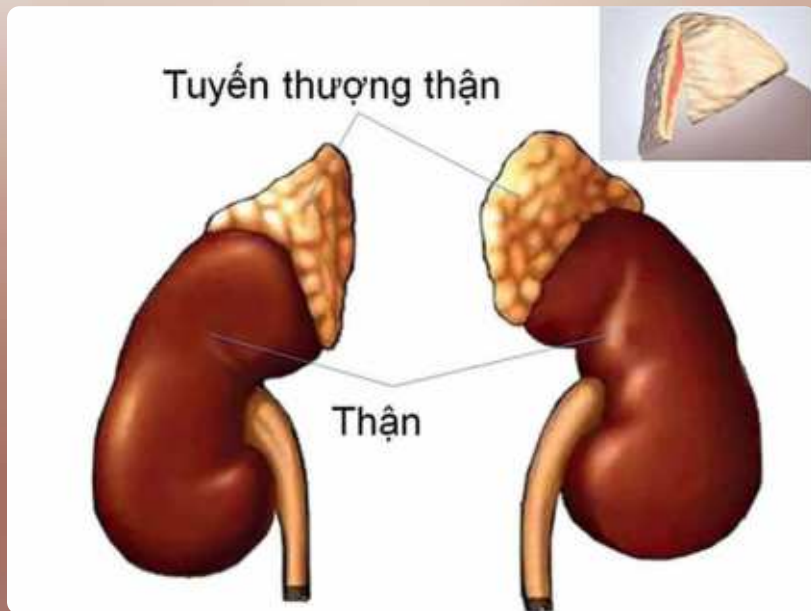
Không hút thuốc và lạm dụng các chất có cồn



Đảm bảo chế độ sinh hoạt khoa học, tập luyện thể dục hàng ngày



Thăm khám bác sĩ thường xuyên để kịp thời phát hiện bệnh và có phác đồ điều trị kịp thời



Sàng lọc gen bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh

Sàng lọc người lành mang gen bệnh được thực hiện bằng xét nghiệm gen để xác định bạn có mang gen bệnh hay không. Xét nghiệm gen đặc biệt quan trọng đối với các cặp vợ chồng chuẩn bị kết hôn, có ý định sinh con, người có tiền sử gia đình mắc bệnh và trẻ sơ sinh có biểu hiện nghi ngờ mắc bệnh.

Tham khảo: [Nhóm hội bệnh nhân](#) chia sẻ kinh nghiệm chữa bệnh suy tuyến thượng thận

Các biện pháp điều trị tăng sản, suy tuyến thượng thận

- Bệnh suy tuyến thượng thận không chữa trị kịp thời rất nguy hiểm (các bệnh như sốc, co giật, hôn mê), có thể dẫn đến tử vong. Ngược lại nếu được chữa trị kịp thời người bị suy tuyến thượng thận có thể sống bình thường, tương đối khỏe mạnh.
- Để điều trị bệnh, Bệnh nhân có thể sử dụng Hydrocortison 25-30 mg/ngày qua đường uống.
- Đối với bệnh nhân suy tuyến thượng thận tiên phát cần sử dụng **Fludrocortison** liều 0,05 – 0,2 mg đường uống hàng ngày và có sự thay đổi tăng giảm tùy thuộc vào các triệu chứng bệnh.
- Việc **chữa trị suy tuyến thượng thận** thường được căn cứ vào các triệu chứng của bệnh, với các liều dùng thấp nhất bệnh nhân có thể tránh được mệt mỏi, giảm cân, xạm da.



Thông tin cơ bản về thuốc Florinef 0.1mg

1

▼ Thành Phần

Thành phần chính: **Fludrocortisone**

Nhà đăng ký: Bristol Myers Squibb - Úc

Quy cách: Lọ 100 viên

Dạng bào chế: Viên nén

2

▼ Dược lực học

Qua nhiều nghiên cứu lâm sàng, **thuốc Florinef** với thành phần hoạt chất chính là Fludrocortisone – một dẫn xuất của Hydrocortison (9 alpha fluoro Hydrocortison) được tổng hợp có tác dụng lên quá trình chuyển hóa muối (tăng giữ Na⁺ và tăng đào thải K⁺) rất mạnh, hơn khoảng 100 lần so với Hydrocortison ngoài ra nó còn tác dụng gấp khoảng 10 lần so với Hydrocortison trên quá trình chuyển hóa glucid (liên quan đến quá trình chống viêm). **Vai trò chính của Florinef** là thay thế và bổ sung các hormone bị thiếu hụt do suy giảm chức năng của tuyến thượng thận

3

▼ Liều dùng

- Mỗi bệnh nhân ngày dùng 0,05 – 0,1mg/24 giờ cho mỗi ngày
- Đối với trẻ sơ sinh: 0,1-0,2 mg/24 giờ.
- Đối với trẻ em: 0,05-0,1mg/24 giờ
- Theo chỉ định của Bác sĩ

Tác dụng phụ khi sử dụng thuốc Florinef

- Các tác dụng phụ thường gặp: Hạ K⁺, tăng Na⁺ máu Phù Tăng huyết áp. Yếu cơ.
- Khác: Các phản ứng ngoài ý muốn còn tùy thuộc vào cơ địa từng bệnh nhân, vì vậy liên hệ ngay cho bác sĩ của bạn nếu xảy ra các dấu hiệu bất thường.

Thận trọng khi sử dụng thuốc Florinef

- **Thuốc Florinef** không được sử dụng cho những bệnh nhân mẫn cảm với những thành phần của thuốc là Fludrocortisone hay bất kì thành phần tá dược nào của thuốc.
- *Phụ nữ mang thai:* Chỉ dùng khi thật cần thiết do đã có trường hợp nghiên cứu ghi nhận được ảnh hưởng của thuốc đến tuyến thượng thận của thai nhi (thiếu năng tuyến thượng thận).
- *Phụ nữ đang cho con bú:* Các corticoid qua được sữa mẹ. Thận trọng khi dùng thuốc cho người phụ nữ đang cho con bú.



Biến chứng của bệnh suy tuyến thượng thận

- Cơn suy tuyến thượng thận cấp
- Nguy cơ luôn bị tụt huyết áp “chóng mặt”
- Nguy cơ trở nên mệt mỏi, suy kiệt sức lực
- Nguy cơ tiêu chảy, nôn ói, chướng bụng khó chịu
- Nguy cơ da đen sạm
- Nguy cơ rối loạn sinh dục bất thường
- Các nguy cơ **biến chứng** khác



Suy Tuyến Thượng Thận Có Nguy Hiểm Không?

Những điều cần biết về suy vỏ thượng thận

Vai trò của thuốc Florinef trong điều trị suy tuyến thượng thận



Cách dùng thuốc hiệu quả

1. Dùng thuốc chính xác theo chỉ dẫn của bác sĩ hoặc dược sĩ.
2. Không tự ý dừng thuốc đột ngột khi chưa có chỉ định của bác sĩ.
3. Khi bệnh nhân quên một liều, ngay khi nhớ ra, hãy uống liền 1viên. Khi bệnh nhân quên thuốc tính tới thời điểm dùng liều kế tiếp dưới 12 giờ, bệnh nhân cần bỏ qua liều thuốc của ngày hôm đó, và tiếp tục sử dụng thuốc đúng thời gian bác sĩ chỉ định vào ngày tiếp theo.
4. Lưu ý không uống cùng lúc 2 liều (gấp đôi liều hàng ngày) để bù cho liều thuốc đã bỏ qua khi quên uống.

Liên hệ tư vấn điều trị tăng sản, suy võ thượng thận bẩm sinh

Nhà thuốc 354

Địa chỉ: 18 Tam Trinh P. Mai Động Q. Hai Bà Trưng Hà Nội

Hotline: **08 6906 5492 (zalo)**

Hotline: **08 6919 1080 (zalo)**

Website: Nhathuoc354.com

Email: Nhathuoc354@gmail.com