



Thất Điều Friedrich

Thất điều Friedrich là căn bệnh di truyền gây tổn thương mang tính tiến triển cho hệ thần kinh, dẫn đến tình trạng yếu cơ, khó nói và bệnh tim.



Câu Hỏi: Thất điều Friedrich là gì?

Thất điều Friedrich là một căn bệnh thoái hóa do khiếm khuyết ở gen được gọi là FXN dẫn đến tình trạng thiếu hụt protein frataxin. Sự thiếu hụt này làm tổn thương các sợi thần kinh trong dây thần kinh ngoại biên và tủy sống.

Những cá nhân thường phát triển căn bệnh này sau khi thừa hưởng một bản sao gen khiếm khuyết từ cha và mẹ. (Cá nhân nào thừa hưởng một bản sao gen khiếm khuyết được là người mang bệnh và có thể truyền sự đột biến cho con cái của họ). Thất điều Friedreich ảnh hưởng khoảng 1 trên 50.000 người tại Hoa Kỳ.

Câu Hỏi: Các triệu chứng của thất điều Friedreich là gì?

Mức độ nghiêm trọng của triệu chứng và tốc độ tiến triển sẽ khác nhau nhưng có thể bao gồm chứng vẹo cột sống (cột sống bị cong), tình trạng co cứng, mất cảm giác, mất phản xạ (đặc biệt là ở đầu gối và mắt cá chân), đi lại khó khăn, mệt mỏi, suy giảm khả năng phối hợp và thăng bằng, suy giảm thính giác và mất thị lực cũng như gặp khó khăn trong việc nói và nuốt. Thất điều Friedreich cũng có thể gây ra bệnh tiểu đường và bệnh tim.

Các triệu chứng thường bắt đầu khi bệnh nhân từ 5 đến 15 tuổi nhưng cũng có thể xuất hiện vào giai đoạn sau này. Khi các triệu chứng phát triển sau 26 tuổi, căn bệnh này thường tiến triển chậm hơn.

Câu Hỏi: Thất điều Friedreich được chẩn đoán như thế nào?

Bác sĩ sẽ khám thể chất để đánh giá tình trạng mất cảm giác khớp, không có phản xạ, vấn đề giữ thăng bằng và vấn đề về thần kinh. Có thể cũng cần phải xét nghiệm máu, chụp cộng hưởng từ (MRI) và khám tim. Các xét nghiệm di truyền sẽ xác nhận kết quả chẩn đoán.

Câu Hỏi: Phương pháp điều trị thất điều Friedreich là gì?

Mặc dù không có cách chữa trị thất điều Friedreich, Cục Quản Lý Thực Phẩm và Dược Phẩm Hoa Kỳ (FDA) gần đây đã phê duyệt phương pháp điều trị đầu tiên cho căn bệnh này: Skyclarys, thuốc dạng uống dùng một lần mỗi ngày, có tác dụng cải thiện triệu chứng về hệ thần kinh và làm chậm tốc độ tiến triển của căn bệnh.

Nói chung, các triệu chứng này có thể được kiểm soát riêng. Bệnh tiểu đường và một số các vấn đề về tim liên quan có thể được điều trị bằng thuốc. Khuyến nghị phẫu thuật và dùng nẹp nâng đỡ cho tình trạng vẹo cột sống và dị tật bàn chân. Vật lý trị liệu có thể giúp duy trì chức năng và tính độc lập của cơ. Trị liệu âm ngữ có thể theo dõi và điều trị các vấn đề về nuốt và nói. Có thể sử dụng máy trợ thính nếu bị suy giảm thính lực.

Câu Hỏi: Có thử nghiệm lâm sàng dành cho thất điều Friedreich không?

Có. Để tìm các thử nghiệm cập nhật về thất điều Friedreich, hãy truy cập ClinicalTrials.gov (<https://clinicaltrials.gov>), một trang web có thể tìm kiếm được về các nghiên cứu lâm sàng do nhà nước và tư nhân hỗ trợ Thư Viện Y Khoa Quốc Gia tại Viện Y Tế Quốc Gia duy trì (<https://www.nih.gov>).

Nguồn: Viện Rối Loạn Thần Kinh và Đột Quy Quốc Gia, Johns Hopkins Medicine, MedlinePlus.

Bạn cần liên hệ?

Các Chuyên Gia Thông Tin của chúng tôi luôn sẵn sàng trả lời các câu hỏi của bạn.
Gọi số điện thoại miễn phí 1-800-539-7309, Thứ Hai-Thứ Sáu, 7 giờ sáng-8 giờ tối Giờ Chuẩn Miền Đông (EST).

Hoặc lên lịch gọi điện hoặc đặt câu hỏi trực tuyến tại

<https://connect.paralysis.org/vi/send-us-your-question>

Thông tin có trong bài viết này được trình bày với mục đích giáo dục và thông báo cho bạn về bệnh tê liệt và các tác động của bệnh này. Không có nội dung nào trong bài viết này được hiểu hoặc có ý định sử dụng để chẩn đoán hoặc điều trị y tế. Không nên sử dụng thay cho lời khuyên của bác sĩ hoặc nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe đủ điều kiện khác. Nếu bạn có bất kỳ câu hỏi nào liên quan đến chăm sóc sức khỏe, vui lòng gọi điện hoặc gặp bác sĩ hoặc nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe đủ điều kiện khác ngay lập tức. Luôn tham khảo ý kiến bác sĩ hoặc nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe đủ điều kiện khác trước khi bắt đầu một phương pháp điều trị, chế độ ăn hoặc chương trình thể dục mới. Bạn tuyệt đối không được bỏ qua lời khuyên y tế hoặc trì hoãn việc tìm kiếm lời khuyên y tế vì những nội dung bạn đã đọc trong bài viết này.

Ấn phẩm này được hỗ trợ bởi Cơ Quan Quản Lý Đời Sống Cộng Đồng (ACL), Bộ Y Tế và Dịch Vụ Nhân Sinh Hoa Kỳ (HHS) như một phần của khoản hỗ trợ tài chính trị giá tổng cộng \$10.000.000 với 100 phần trăm tài trợ của ACL/HHS. Nội dung là của (các) tác giả và không nhất thiết đại diện cho quan điểm chính thức hoặc sự chứng thực của ACL/HHS, hoặc Chính Phủ Hoa Kỳ.