

HỘI CHỨNG GIÀ TRƯỚC TUỔI



(Progeria syndrome)

1. ĐẠI CƯƠNG

Già trước tuổi (progeria) với tên đầy đủ là Hutchinson-Gilford progeria syndrome - HGPS, là một hội chứng rất hiếm gặp do hiện tượng đột biến gen, ảnh hưởng đến cấu trúc và chức năng tế bào, làm cho cơ thể bị lão hóa sớm, già trước tuổi.

Hội chứng này do J. Hutchinson mô tả lần đầu vào năm 1886 và H. Gilford báo cáo chi tiết vào năm 1897. Theo số liệu mới nhất vào tháng 12 năm 2020 của Hiệp hội nghiên cứu Progeria, hiện nay trên thế giới có 131 trường hợp bị hội chứng này, bao gồm 20 "ca" đang sống tại Mỹ.

2. DỊCH TỄ

Tỷ lệ mắc bệnh này là 1/20.000.000. Tuy nhiên với những gia đình đã có một con bị progeria thì tỷ lệ này rất cao, lên đến 2 - 3%.

Tỷ lệ bị bệnh giữa hai giới là tương đương nhau và bất cứ chủng tộc nào cũng có thể bị progeria.

Việt Nam đã phát hiện hai trường hợp hội chứng này từ năm 2010 - 2015: một trường hợp ở Cà Mau và một trường hợp ở Bệnh viện Da liễu Trung ương.

3. CĂN NGUYÊN

Cho đến nay, căn nguyên chính xác của progeria vẫn chưa được sáng tỏ. Tuy nhiên đột biến gen LMNA đã được cho là nguyên nhân chính dẫn đến lão hóa sớm. Gen LMNA chịu trách nhiệm mã hóa Lamin A. Đột biến gen này làm rối loạn cấu trúc và chức năng của tế bào, làm tế bào phân chia, thoái triển và chết nhanh hơn bình thường, quá trình "già" sẽ đến rất sớm.



4. BIỂU HIỆN LÂM SÀNG

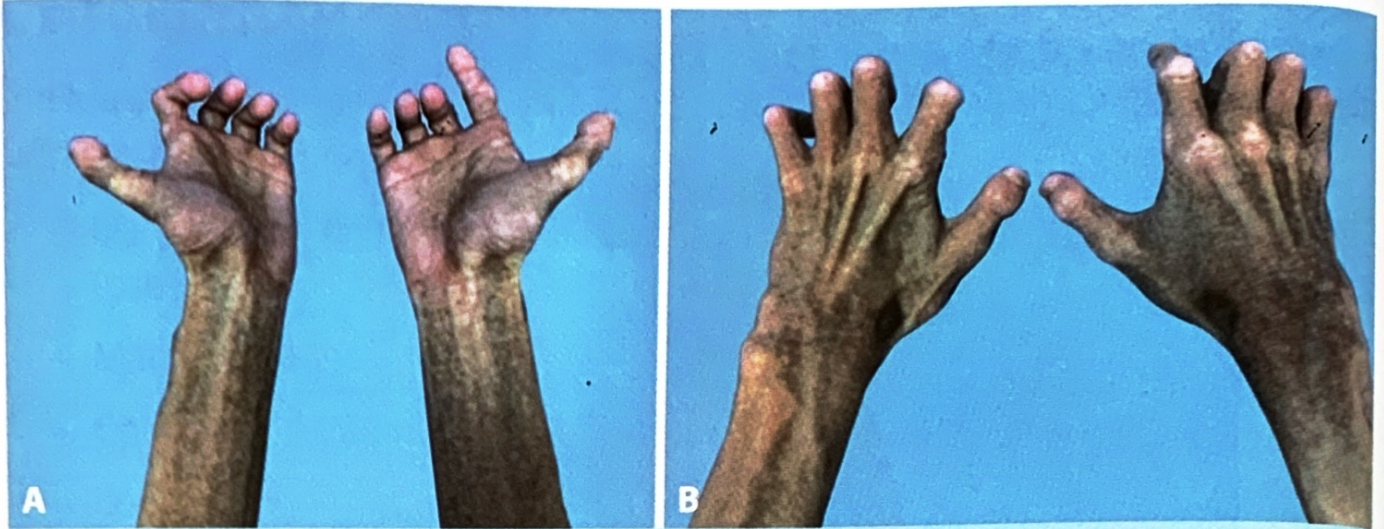
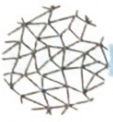
Đứa trẻ sinh ra bình thường tuy nhiên bắt đầu từ tháng thứ 9 đến 2 tuổi xuất hiện các biểu hiện ngừng phát triển và "già" hóa sớm:

- Da bóng, mỏng, không mềm mại, trông giống như "giả xơ cứng" (pseudoscleroderma).
- Mặt nhỏ, đầu to.
- Chiều cao và cân nặng không cân xứng với tuổi.
- Lông, tóc rụng, màu hung, vàng hay bạc.
- Xương hàm nhỏ.
- Mũi nhỏ, đỉnh mũi nhọn.
- Tai nhỏ, có thể dính vào da.
- Xương nhỏ, mảnh, cứng khớp.
- Mất lớp mỡ dưới da.
- Xơ cứng mạch.
- Tăng huyết áp, suy tim.

Tiến triển: đa số tử vong do suy tim, nhồi máu cơ tim. Ít có trường hợp sống qua tuổi vị thành niên. Tuy nhiên ở Việt Nam đã có hai trường hợp sống đến tuổi trung niên: một trường hợp ở Cà Mau và một bệnh nhân điều trị tại Bệnh viện Da liễu Trung ương.



Hình 4.1. Bệnh nhân nam 13 tuổi có đặc điểm già sớm, vóc dáng thấp bé, cằm nhỏ, rụng tóc toàn bộ và tai vĩnh. Những phát hiện trên da của bệnh nhân này cho thấy những thay đổi ở da giống như xơ cứng bì và mất lớp mỡ dưới da (Nguồn: Natnicha Pongbangli và cộng sự)



Hình 4.2. Bàn tay có biểu hiện da trông cứng khớp, giảm khả năng vận động và mất lớp mỡ dưới da (A: tư thế ngửa) (B: tư thế sấp) (Nguồn: Natnicha Pongbangli và cộng sự)

5. CHẨN ĐOÁN

5.1. Chẩn đoán xác định

Dựa vào các biểu hiện đặc trưng “lão hóa sớm”.

5.2. Chẩn đoán phân biệt

Cần phân biệt với một số hội chứng giống hội chứng progeria (progeroid syndrome) sau đây:

- Hội chứng Hallermann - Streiff: bất thường xương mặt, răng do đột biến gen LMNA, ZMPSTE24 và ICMT.
- Hội chứng Gottron (acrogeria): da mỏng, khô, teo, bàn tay, bàn chân nhỏ, ngắn bất thường. Hiện tượng già trước tuổi từ khi lọt lòng.
- Hội chứng Weidemann - Rautenstrauch: ngay sau đẻ, trẻ không phát triển. Da mỏng, teo, khô, nhiều nếp nhăn, teo lớp mỡ dưới da. Xương đòn và mặt nhỏ bất thường. Đây là hội chứng hiếm gặp do di truyền lặn.
- Hội chứng De Barsy: hội chứng nhão da (cutis laxa) type 3 (ARCL3) đồng thời chậm phát triển về thể chất và trí tuệ. Nguyên nhân: đột biến gen PYCR1 và ALDH18A1.

- Hội chứng Ehlers - Danlos: bất thường tổ chức liên kết: da, xương, khớp, mạch máu do di truyền. Biểu hiện lâm sàng: da mỏng, khô, nhăn, khớp lỏng, cử động bất thường, mạch dễ vỡ.

6. ĐIỀU TRỊ

Không có phương pháp điều trị đặc hiệu cho hội chứng này. Tuy nhiên để làm chậm hiện tượng lão hóa có thể sử dụng một số biện pháp sau:

- Thuốc:
 - + Farnesyltransferase inhibitor (FTI) làm chậm quá trình lão hóa.
 - + Điều trị các triệu chứng tim mạch.
- Tăng cường hợp lý, khoa học chế độ ăn uống, thể dục, vận động.
- Phẫu thuật thẩm mỹ: trường hợp mặt phụ nữ trung niên được phẫu thuật thẩm mỹ và tiêm tế bào gốc tại Bệnh viện Da liễu Trung ương đã cho kết quả khả quan.