

BỆNH RỐI LOẠN CHUYỂN HÓA BẨM SINH (RLCHBS)

Thực trạng & Kiến nghị

BS. NGUYỄN TRỌNG AN, Phó Giám đốc RTCCD
Chuyên gia Dinh dưỡng Bà mẹ - Trẻ em



Thực trạng bệnh rối loạn chuyển hóa bẩm sinh của trẻ em Việt Nam

Ngay từ năm 2005, Bệnh viện Nhi Trung ương là nơi đầu tiên chẩn đoán và điều trị cho các trường hợp RLCHBS, đây là một trong số các loại bệnh bẩm sinh thường gặp ở trẻ em. Đứng đầu là bệnh Tan máu bẩm sinh, di truyền phổ biến nhất ở trẻ em, ở một vài cộng đồng dân tộc thiểu số Tây Nguyên, Hòa Bình và các tỉnh miền núi phía Bắc, bệnh có tỷ lệ mắc cao đến 12-30%. Tiếp đến là RLCHBS, các bệnh dẫn độn do suy giáp bẩm sinh, suy thượng thận bẩm sinh, tim bẩm sinh...

Theo số liệu tổng kết của Bệnh viện Nhi Trung ương, từ tháng 11/2004 đến tháng 10/2013, tại bệnh viện đã phát hiện được 160

trẻ (chiếm 9,4%) mắc RLCHBS trong số 1.709 ca chưa có triệu chứng lâm sàng nhưng có nguy cơ cao được xét nghiệm sàng lọc, hoặc đã có các biểu hiện lâm sàng nghi ngờ mắc RLCHBS. Đặc biệt RLCHBS chiếm đến 20-30% số trẻ sơ sinh được chẩn đoán nhiễm khuẩn huyết do các triệu chứng không đặc hiệu (bỏ bú, co giật, hôn mê, suy hô hấp...), dễ nhầm với các bệnh lý thông thường khác. Nếu được chẩn đoán và điều trị sớm bằng chế độ ăn đặc biệt, các trẻ RLCHBS có thể được cứu sống và phát triển bình thường, nếu không được chẩn đoán và điều trị kịp thời bệnh nhân sẽ tử vong hoặc sẽ có di chứng thần kinh vĩnh viễn, tàn tật, là gánh nặng cho gia đình và xã hội.

Nguyên nhân gây bệnh

Tại sao trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ khi ăn sữa hoặc thức ăn bổ sung vào là có biểu hiện bệnh, lên cơn co giật hoặc bị các triệu chứng suy hô hấp, hôn mê và tử vong? Bản chất của các RLCHBS là bị thiếu hụt các men (enzyme) đặc hiệu, hoặc các yếu tố đồng vận (co-enzyme) của quá trình chuyển hóa các chất dinh dưỡng trong sữa và thức ăn như chất đạm (protein), chất béo (lipid) hay chất đường bột (carbohydrate). Hậu quả của sự thiếu hụt này là cơ thể thiếu hụt các chất chuyển hóa cuối cùng cần thiết cho hoạt động của cơ thể như năng lượng; ứ đọng các chất chuyển hóa trung gian. Thông thường các chất chuyển hóa trung gian này có độc tính cao với các cơ quan của cơ thể đặc biệt là hệ thần kinh trung ương; ứ đọng các chất nền (các chất dinh dưỡng đưa vào cơ thể), mà các chất này ở nồng độ cao sẽ gây tổn thương thần kinh trung ương dẫn đến co giật, hôn mê và tử vong.

Nguyên tắc cứu chữa

Điều trị các RLCHBS sẽ dựa trên cơ chế bệnh sinh của bệnh đã được trình bày trên đây, bao gồm: (1) Giảm các cơ chất đưa vào cơ thể (các chất dinh dưỡng mà cơ thể không thể chuyển hóa được) nhằm làm giảm các độc chất đối với các cơ quan và tế bào; (2) Tăng cường loại bỏ các chất chuyển hóa trung gian gây độc (như lọc máu); (3) Tăng cường hoạt động của các enzyme bị thiếu (bổ sung các co-enzyme như vitamin B1, B12, biotin...; liệu pháp enzyme thay thế; liệu pháp gene; ghép tạng; tế bào mầm trị liệu...); và (4) Cung cấp các sản phẩm thiếu hụt.

Như vậy, **dinh dưỡng trị liệu chiếm vai trò quan trọng, là khâu then chốt và được coi là thuốc để điều trị** các RLCHBS không chỉ ngay khi bệnh nhân được chẩn đoán và chưa xuất hiện triệu chứng lâm sàng, hay trong giai đoạn cấp cứu khi tính mạng bệnh nhân đang nguy kịch mà còn cần thiết trong suốt cuộc đời của bệnh nhân. Đặc biệt trong giai đoạn cấp cứu cơn mất bù của rối loạn chuyển hóa cấp thì nguyên tắc điều trị giai đoạn này là tạm ngừng tất cả các thức ăn có thể gây độc cho bệnh nhân, nhưng lại phải cung cấp



Ảnh: Thùy Dương

năng lượng cho cơ thể cao gấp 150 hay 200% so với nhu cầu bình thường, **do vậy cần thiết phải có loại thức ăn đặc biệt để điều trị với mục tiêu nhằm cứu sống trẻ.**

Giải pháp điều trị

Mục tiêu này chỉ có thể đạt được khi sử dụng các sản phẩm dinh dưỡng đặc biệt được sản xuất cho từng nhóm bệnh khác nhau (ở tuổi bú mẹ là các sản phẩm dinh dưỡng công thức có mục đích đặc biệt; ở trẻ lớn là các sản phẩm bột...). Các sản phẩm dinh dưỡng chuyên biệt được sản xuất trên nguyên lý là loại bỏ các thành phần (axit amin, axit béo...) mà cơ thể không thể chuyển hóa được, do thiếu các enzyme hoặc co-enzyme như đã nói ở trên. Khi cơ thể đã ổn định và qua cơn nguy kịch, tùy theo lứa tuổi và cân nặng, có thể sử dụng sữa mẹ, thức ăn thông thường (cho trẻ lớn), hay các sản phẩm dinh dưỡng khác với tỷ lệ hợp lý giữa sản phẩm dinh dưỡng điều trị và sản phẩm dinh dưỡng tự nhiên, sao cho cơ thể vẫn phát triển bình thường được mà không bị nhiễm độc bởi các sản phẩm không được chuyển hóa:

- Giải pháp điều trị bằng sản phẩm dinh dưỡng công thức có mục đích y tế đặc biệt sẽ tiếp tục giúp tăng cường hiệu quả can thiệp các RLCBBS ở trẻ em trên toàn quốc =>

cung cấp miễn phí sản phẩm dinh dưỡng công thức đặc biệt (sữa) cho các bệnh nhân mắc các RLCBBS.

- Chế phẩm sữa đặc biệt hoặc sản phẩm dinh dưỡng đặc biệt trong đó hạn chế hoặc loại bỏ các chất nền gây độc do không được chuyển hóa khi cơ thể tiêu thụ (protein, chất béo...); cùng với liệu pháp tăng cường hoạt động của enzyme bị thiếu hụt hoặc thay thế enzyme thiếu hụt; bổ sung các co-enzyme (các vitamin); cung cấp các sản phẩm thiếu hụt và loại bỏ các chất chuyển hóa trung gian gây độc.

Từ những phân tích

nêu trên, tác giả xin kiến nghị một số nội dung sau:

1. BHYT cần nghiên cứu chi trả cho loại chế phẩm sữa điều trị trẻ em RLCBBS và trẻ em bị suy dinh dưỡng nặng. Đó là một dạng "**Thức ăn thuốc**" với mục đích y tế đặc biệt cho trẻ đến 12 tháng tuổi theo QCVN 11-2/12/BYT, đã được Bộ Y tế ban hành.

2. Ban soạn thảo sửa đổi Luật BHYT cần nghiên cứu để bổ sung cụm từ "**Sản phẩm dinh dưỡng công thức với mục đích y tế đặc biệt chữa bệnh nguy hiểm đến tính mạng trẻ**" vào Điều 21 của Luật BHYT sửa đổi lần này.

3. Nếu các điều khoản của Luật chỉ quy định khuôn khổ chung, đề nghị trong Nghị định hướng dẫn chi tiết thực hiện Luật BHYT sẽ bổ sung cụm từ "**Hỗ trợ chi trả cho điều trị RLCBBS ở trẻ em**".

Việc sử dụng các sản phẩm dinh dưỡng chuyên biệt với mục đích điều trị là thiết yếu trong điều trị các RLCBBS, nhằm tránh tử vong và di chứng do các RLCBBS ở trẻ nhỏ. Việc điều trị bằng các sản phẩm dinh dưỡng này không ảnh hưởng đến chiến lược nuôi con bằng sữa mẹ và không thay thế hoàn toàn sữa mẹ mà có vai trò phối hợp trong quá trình điều trị./



Tiếp trang 15

luật pháp quốc tế trong công tác bảo vệ, chăm sóc trẻ em nói chung và vấn đề lao động trẻ em nói riêng. Tăng cường chế tài xử lý các trường hợp vi phạm sử dụng lao động trẻ em trái với quy định của pháp luật. Lồng ghép giải quyết vấn đề lao động trẻ em với các chính sách phát triển kinh tế và xã hội (phát triển nông thôn, hiện đại hóa nông nghiệp, phát triển kinh tế hàng hóa, giáo dục, đào tạo nghề, giảm nghèo) trong khu vực nông thôn để thực hiện xóa bỏ lao động trẻ em trên diện rộng.

Nâng cao ý thức của hộ gia đình về huy động trẻ em trong hoạt động sản xuất kinh doanh; Đồng thời xây dựng các gói hỗ trợ về giáo dục có điều kiện để hộ gia đình cho con em đến trường mà vẫn có nguồn thu nhập thay thế lao động trẻ em; xóa bỏ hình thức trẻ em làm việc nặng nhọc độc hại nguy hiểm, làm việc nhiều thời gian, đồng thời vẫn bảo đảm trẻ em có thể tham gia giúp đỡ gia đình trong một thời gian nhất định.

Xây dựng chương trình quốc gia về xóa bỏ lao động trẻ em với mục tiêu từng bước giảm dần số lao động trẻ em và xóa bỏ các hình thức lao động trẻ em tồi tệ nhất giai đoạn 2014-2020; giải quyết kịp thời các trường hợp trẻ em làm những công việc mà luật pháp cấm và làm việc quá thời gian theo quy định của pháp luật về lao động, bố trí nguồn lực hợp lý cho chương trình.

Đẩy mạnh công tác lãnh đạo, chỉ đạo, truyền thông vận động phòng chống sử dụng lao động trẻ em; huy động được sự tham gia mạnh mẽ của các cơ quan nhà nước, các tổ chức chính trị xã hội, cộng đồng và cá nhân có liên quan vào việc ngăn ngừa và xóa bỏ lao động trẻ em./