

Bệnh xương thủy tinh

(Bệnh tạo xương bất toàn)

Thế nào là bệnh xương thủy tinh?

Mắc bệnh xương thủy tinh làm cho xương của chúng ta yếu đi nên dễ bị gãy. Bệnh xương thủy tinh được biết đến là “bệnh giòn xương”. Đôi khi gãy xương một cách tự nhiên, không cần phải bị chấn thương. Bệnh xương thủy tinh còn gây ra những vấn đề khác như yếu cơ, giòn răng, và giảm thính lực. Ở nước Mỹ, có khoảng 20.000 đến 50.000 người mắc bệnh xương thủy tinh.

Nguyên nhân của bệnh xương thủy tinh?

Một trong số vài gen không làm việc hiệu quả gây ra bệnh xương thủy tinh. Gen mang thông tin di truyền (truyền từ thế hệ trước sang thế hệ sau trong một gia đình). Mỗi người chúng ta có 2 bản sao của hầu hết các gen, một bản từ bố và bản còn lại từ mẹ. Chúng ta có những đặc điểm sinh học giống bố mẹ là nhờ vào gen. Mỗi gen trong số các gen gây bệnh xương thủy tinh có nhiệm vụ giúp cơ thể tạo ra “collagen”. Collagen là chất giúp xương trở nên cứng cáp, vững chắc. Khi những gen tạo ra collagen ấy không làm việc tốt, cơ thể không đủ lượng collagen cần thiết, hoặc tạo collagen không có chất lượng. Sự bất thường về số lượng hoặc chất lượng collagen làm cho xương yếu đi nên dễ bị gãy. Hầu hết trẻ em nhận những gen bất thường từ chỉ từ bố hoặc từ mẹ. Một số trẻ nhận gen bệnh từ cả bố và mẹ. Trong vài trường hợp, bố mẹ không truyền cho con gen bệnh mà thay vào đó gen ngưng hoạt động một cách thích hợp sau khi đưa trẻ được thụ thai.

Những triệu chứng của bệnh xương thủy tinh?

Xương bị giòn, dễ gãy là đặc điểm cho của tất cả các người mắc bệnh xương thủy tinh. Tùy theo người, bệnh xương thủy tinh có thể biểu hiện nhẹ hoặc nghiêm trọng. Một vài triệu chứng mà người mắc bệnh xương thủy tinh có thể có như:

- Tạo xương bất thường
- Người bị thấp, nhỏ hơn người bình thường
- Khớp bị lỏng
- Yếu cơ, mỏi cơ

- Củng mạc mắt (tròng trắng) có màu xanh da trời, màu tím hoặc màu xám
- Khuôn mặt có hình tam giác
- Lồng ngực hình thùng
- Cong vẹo cột sống
- Răng bị giòn, dễ gãy
- Giảm thính lực (bắt đầu biểu hiện ở tuổi 20, 30)
- Có vấn đề về hít thở, bất thường ở đường hô hấp
- Collagen loại 1 làm việc không tốt
- Không tạo đủ collagen

Những kiểu khác nhau của bệnh xương thủy tinh?

Có 8 kiểu bệnh xương thủy tinh. Người bệnh xương thủy tinh xếp loại 2,3,7 và 8 thường có biểu hiện triệu chứng nghiêm trọng. Người bệnh với kiểu bệnh 4,5,6 không biểu hiện nhẹ hơn kiểu 2,3,7 và 8. Bệnh xương thủy tinh loại 1 thường nhẹ. Trước kia chỉ có 4 kiểu bệnh xương thủy tinh, nhưng sau đó các nhà khoa học nhận thấy rằng thậm chí với một nhóm bệnh nhân có triệu chứng tương tự nhau, họ có thể bị bệnh do những vấn đề của những gen khác nhau. Đó là lý do chúng ta có 8 kiểu bệnh thay vì 4.

Việc chẩn đoán bệnh xương thủy tinh ra sao?

Không có một xét nghiệm đơn thuần nào có thể xác định được bệnh xương thủy tinh. Để chẩn đoán bệnh xương thủy tinh, các bác sỹ dựa vào:

- Tiền sử bệnh của gia đình
- Tiền sử bệnh của bản thân người bệnh
- Những dấu hiệu phát hiện được khi thăm khám
- Phim X-quang

Các bác sỹ có thể xét nghiệm về collagen (lấy mẫu từ da) hoặc xét nghiệm gen (lấy mẫu máu). Để có kết quả xét nghiệm, chúng ta phải đợi vài tuần. Những xét nghiệm này phát hiện được 9 trong số 10 người mắc bệnh xương thủy tinh.

Bệnh xương thủy tinh được điều trị như thế nào?

Mặc dù không thể trị dứt khỏi bệnh xương thủy tinh, những triệu chứng của bệnh xương thủy tinh có thể được kiểm soát. Điều trị bệnh xương thủy tinh có thể bao gồm:

- Chăm sóc xương bị gãy
- Chăm sóc khi gãy răng
- Điều trị đau
- Vật lý trị liệu
- Hướng dẫn cách sử dụng xe lăn tay, vòng niềng răng hoặc những dụng cụ hỗ trợ khác
- Phẫu thuật

Một loại phẫu thuật được gọi là “xuyên đỉnh”. Bác sỹ phẫu thuật đặt một thanh kim loại bên trong xương dài để:

- Làm xương vững chắc
- Sửa chữa việc tạo xương bất thường
- Ngăn ngừa việc tạo xương bất thường

Lối sống khỏe mạnh rất có ích cho người bệnh xương thủy tinh. Bạn có thể phòng ngừa bị gãy xương và duy trì sức khỏe tốt bằng cách:

- Tập thể dục thường xuyên (như bơi lội, liệu pháp điều trị dưới nước, đi bộ)
- Giữ được cân nặng hợp lý
- Có chế độ dinh dưỡng cân đối
- Không hút thuốc
- Không uống rượu hoặc chất có cafein
- Không sử dụng thuốc có nguồn gốc steroid

Chăm sóc hiệu quả sẽ giúp trẻ em và người lớn mắc bệnh xương thủy tinh dễ họ

- Luôn có sự năng động trong cuộc sống
- Biết làm cho xương cứng cáp hơn
- Giữ cho cơ luôn chắc, khỏe

Những nghiên cứu về bệnh xương thủy tinh đang được tiến hành?

Chưa có thuốc được duyệt để điều trị bệnh xương thủy tinh. Tuy nhiên, các chuyên gia đang cố gắng tìm hiểu về

- Gien gây bệnh xương thủy tinh
- Thuốc giúp cho người bệnh xương thủy tinh lớn lên (hóc môn tăng trưởng)
- Thuốc làm cho xương cứng cáp hơn (bisphosphonates and teriparatide)
- Những dụng cụ hiệu quả hơn trong phẫu thuật cho người bệnh

Để có thêm thông tin về bệnh xương thủy tinh hoặc những bệnh lý liên quan đến cơ-xương-khớp, xin liên hệ với:

NIH Osteoporosis and Related Bone Diseases ~ National Resource Center
2 AMS Circle
Bethesda, MD 20892-3676
Phone: 202-223-0344
Toll free: 800-624-BONE (624-2663)
TTY: 202-466-4315
Fax: 202-293-2356
Email: NIAMSBoneInfo@mail.nih.gov
Web site: www.bones.nih.gov