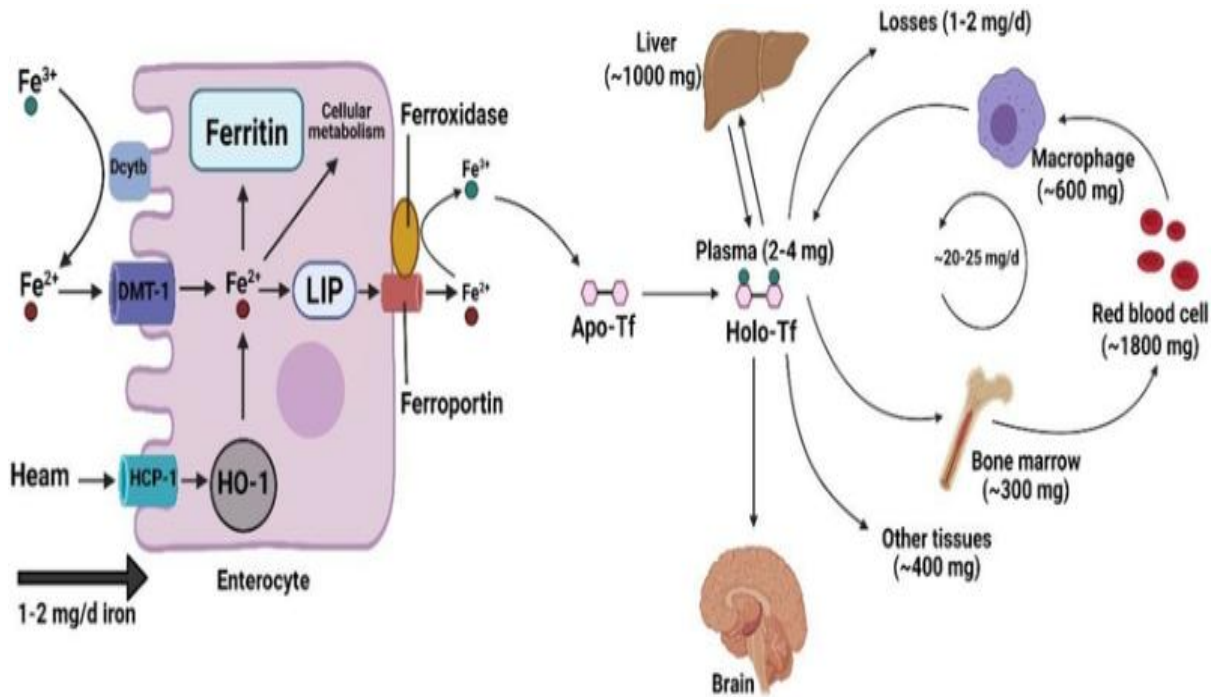


## BỆNH Ứ SẮT DI TRUYỀN (HEMOCHROMATOSIS) – “SẮT THỦ THÀM LẶNG” CÓ THỂ PHÒNG NGỪA



**Hemochromatosis** là một bệnh lý khiến cơ thể **hấp thu và tích tụ quá nhiều sắt** theo thời gian. Sắt dư thừa sẽ lắng đọng ở các cơ quan như gan, tim, tụy... và gây tổn thương nghiêm trọng nếu không được phát hiện sớm.

### Vì sao bệnh nguy hiểm?

Khác với thiếu sắt – vốn dễ nhận biết, **ứ sắt thường diễn tiến âm thầm** trong nhiều năm. Khi có triệu chứng rõ ràng, cơ thể có thể đã bị tổn thương:

- Gan: xơ gan, nguy cơ ung thư gan
- Tụy: gây đái tháo đường
- Tim: suy tim, rối loạn nhịp
- Nội tiết: giảm sinh dục

Hemochromatosis: Genes Involved in Iron Overload

**Causes of Hemochromatosis**

- Genetic Mutations
- Excessive blood transfusions

**HFE Mutations**

HFE Gene  
Chromosome 6

Higher risk ↑

C282Y/C282Y  
C282Y/H63D  
C282Y/-  
H63D/H63D  
H63D/S65C  
H63D/-

Lower Risk ↓

HFE Gene

Controls iron absorption in the intestines  
Mutations lead to excessive iron absorption

**Building Up Iron**

Iron is essential for oxygen transport and needed at the right level.  
**Excess iron** gets stored in organs and can cause **inflammation and cell death.**

Health Effects

Liver damage

Joint pain

Fatigue and depression

Cardiac failure

Diabetes

Stomach pain

Irregular heartbeat

Hypothyroidism

Bronzed skin

Genetic Lifehacks  
Learn. Experiment. Optimize.

## **Dấu hiệu nhận biết sớm**

Ở giai đoạn đầu, bệnh thường không có biểu hiện rõ. Một số dấu hiệu có thể gặp:

- Mệt mỏi kéo dài
- Đau khớp
- Da sạm màu bất thường
- Đau vùng gan (hạ sườn phải)

Nếu các triệu chứng này kéo dài, nên đi kiểm tra sức khỏe.

## **Nguyên nhân từ đâu?**

- Phổ biến nhất là **di truyền** (liên quan gen HFE)
- Ngoài ra có thể do:
  - Truyền máu nhiều lần
  - Bệnh gan mạn tính
  - Lạm dụng thuốc hoặc thực phẩm bổ sung sắt

## **Phát hiện bệnh như thế nào?**

Theo khuyến cáo của các hiệp hội gan mật:

- Xét nghiệm máu:
  - Độ bão hòa transferrin (TS)  $\geq 45\%$
  - Ferritin tăng
- Nếu nghi ngờ  $\rightarrow$  làm xét nghiệm gen

Nên kiểm tra nếu:

- Có người thân mắc bệnh
- Xét nghiệm sắt bất thường
- Gan nhiễm mỡ hoặc men gan tăng không rõ nguyên nhân

## **Điều trị đơn giản nhưng hiệu quả**

Tin tốt là bệnh này **điều trị được nếu phát hiện sớm**.

Phương pháp chính:

- **Trích máu định kỳ (giống hiến máu)** để giảm lượng sắt

Mục tiêu điều trị:

- Đưa lượng sắt về mức an toàn và duy trì lâu dài

Ngoài ra:

- Hạn chế bổ sung sắt không cần thiết
- Tránh rượu bia để bảo vệ gan

## **Làm sao để phòng ngừa?**

- Khám sức khỏe định kỳ
- Không tự ý dùng thuốc bổ sung sắt
- Tầm soát nếu có yếu tố gia đình

## **Thông điệp quan trọng**

- Hemochromatosis là **bệnh nguy hiểm nhưng có thể kiểm soát tốt**
- Phát hiện càng sớm  $\rightarrow$  tiên lượng càng tốt
- Một xét nghiệm máu đơn giản có thể giúp **ngăn ngừa biến chứng nặng nề**

*Bs Trần Thị Xuân Hương, Khoa Nội Tiêu hoá Huyết học*