



SUY GIẢM MIỄN DỊCH TIỀN PHÁT

ĐIỀU TRỊ SUY GIẢM MIỄN DỊCH TIỀN PHÁT: CẨM NANG DÀNH CHO BỆNH NHÂN VÀ GIA ĐÌNH



Suy giảm miễn dịch tiên phát - Điều trị suy giảm miễn dịch tiên phát: Cẩm nang dành cho bệnh nhân và gia đình
(Phiên bản 1), tháng 01/2012

© International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOP), 2012

Do IPOP xuất bản: www.ipopi.org

SUY GIẢM MIỄN DỊCH TIỀN PHÁT LÀ GÌ?

Cuốn sách nhỏ này giải thích bệnh suy giảm miễn dịch tiên phát (SGMDTP) là gì và cần điều trị chúng như thế nào.

SGMDTP là một nhóm nhiều rối loạn xuất hiện khi một số thành phần của hệ miễn dịch (chủ yếu là các tế bào và protein) hoạt động không bình thường. Ước tính cứ khoảng 2.000 người thì có 1 người được chẩn đoán SGMDTP, tuy nhiên một số thể SGMDTP ít gặp hơn nhiều so với một số thể khác. Một số thể tương đối nhẹ, trong khi một số thể khác lại nghiêm trọng. Bệnh thường được phát hiện trong thời thơ ấu, tuy nhiên cũng có thể được chẩn đoán khi đã trưởng thành. Điều trị SGMDTP tùy thuộc vào việc thành phần nào của hệ miễn dịch bị ảnh hưởng.

SGMDTP là do các khiếm khuyết di truyền hay khiếm khuyết gen của hệ miễn dịch gây ra. SGMDTP không liên quan tới AIDS ('hội chứng suy giảm miễn dịch mắc phải'), do nhiễm vi-rút (HIV). SGMDTP không lây lan - không thể 'nhiễm' SGMDTP hoặc truyền bệnh này cho người khác. Tuy nhiên, trẻ có thể thừa hưởng SGMDTP từ bố mẹ. Vì vậy người bệnh SGMDTP nên tìm kiếm lời khuyên di truyền về tình trạng bệnh của mình nếu muốn có con.

Bình thường hệ miễn dịch giúp cơ thể chống lại nhiễm khuẩn do các vi sinh vật như vi khuẩn, vi-rút, nấm và động vật đơn bào gây ra. Do hệ miễn dịch không hoạt động một cách phù hợp, người mắc SGMDTP dễ bị nhiễm trùng hơn những người khác. Các nhiễm trùng này có thể xảy ra thường xuyên hơn, chúng có thể đặc biệt nghiêm trọng hoặc khó điều trị khỏi, hoặc có thể do các vi trùng hiếm gặp gây nên. Bệnh có thể xảy ra vào bất kỳ mùa nào, kể cả vào mùa hè.

Việc điều trị SGMDTP giúp:

- Giảm số lượng và mức độ nặng của nhiễm trùng.
- Điều trị các triệu chứng khác.
- Giúp nhiều trẻ em và người lớn bị SGMDTP tận hưởng cuộc sống bình thường nhất có thể.

Bệnh nhân SGMDTP thường được điều trị bởi bác sĩ chuyên khoa miễn dịch. Bệnh nhân được điều trị như thế nào tùy thuộc vào thể bệnh SGMDTP mà họ mắc và nhiều yếu tố khác nữa. Phần còn lại của tập sách này giải thích về các biện pháp điều trị chính.

SGMDTP được chia làm tám nhóm: thiếu hụt kháng thể là chính; suy giảm kết hợp dòng tế bào T và B; các hội chứng đã được xác định rõ khác; bệnh do điều hoà miễn dịch; các khiếm khuyết bẩm sinh của đại thực bào về số lượng hoặc chức năng, hoặc cả hai; khiếm khuyết của miễn dịch bẩm sinh; các bệnh tự viêm; và thiếu hụt bổ thể.

- Tế bào lympho B sản xuất ra các immunoglobulin (globulin miễn dịch), hay còn gọi là kháng thể. Immunoglobulin là các protein có khả năng trung hoà các vi sinh vật gây bệnh và giúp cho đại thực bào nhận diện, thu nhận và tiêu diệt chúng.
- Tế bào lympho T tấn công những vi sinh vật gây bệnh nằm trong tế bào vật chủ, ví dụ các vi-rút. Tế bào T cũng sản xuất cytokine, giúp tuyển chọn và tổ chức các tế bào miễn dịch khác.
- Đại thực bào thu nhận (hay 'thực bào') và tiêu diệt các vi sinh vật gây bệnh.
- Bổ thể là những protein tiêu diệt vi sinh vật và hỗ trợ các tế bào khác của hệ miễn dịch.

LIỆU PHÁP IMMUNOGLOBULIN THAY THẾ

Immunoglobulin là protein có khả năng nhận diện các vi sinh vật và giúp tế bào miễn dịch trung hoà chúng. Hầu hết SGMĐTP khiến cơ thể sản xuất quá ít hoặc không sản xuất được immunoglobulin. Điều trị immunoglobulin thay thế là biện pháp quan trọng nhất ở những bệnh nhân này, giúp bảo vệ cơ thể chống lại một loạt nhiễm trùng và giảm triệu chứng tự miễn. Immunoglobulin được dùng để điều trị nhiều bệnh SGMĐTP, bao gồm suy giảm miễn dịch biến thiên phổ biến, bệnh vô gammaglobulin máu liên kết nhiễm sắc thể X, hội chứng tăng globulin miễn dịch liên kết nhiễm sắc thể X, hội chứng Wiskott-Aldrich và bệnh suy giảm miễn dịch kết hợp nguy kịch. Việc điều trị cần được duy trì đều đặn và thường là suốt đời vì chỉ mang lại hiệu quả bảo vệ tạm thời.

Immunoglobulin được đưa vào qua đường truyền (hoặc 'nhỏ giọt'). Có thể truyền qua 2 đường khác nhau. Cả 2 đường truyền đều hiệu quả và mỗi loại có ưu nhược điểm riêng.

Truyền tĩnh mạch: Immunoglobulin được đưa trực tiếp vào dòng máu thông qua tĩnh mạch. Mỗi lần truyền mất khoảng 2-4 giờ. Ưu điểm lớn nhất của truyền tĩnh mạch là cho phép truyền liều cao immunoglobulin khi cần, và chỉ cần truyền mỗi 3-4 tuần. Tuy nhiên, nhược điểm là cần truyền tại bệnh viện bởi bác sĩ hay y tá, hoặc truyền tại nhà bởi y tá hoặc người thân được đào tạo. Ngoài ra, một số bệnh nhân có thể cảm thấy khó chịu trong và sau khi truyền tĩnh mạch (xem phần dưới).

Truyền dưới da: Immunoglobulin được đưa vào vùng dưới da ở cẳng chân, bụng hoặc cánh tay bằng một cây kim và một máy truyền cầm tay (hay 'bơm tiêm điện') hoặc kỹ thuật 'đẩy'. Truyền dưới da chỉ mất 1-2 giờ nhưng thường cần thực hiện một hay nhiều lần mỗi tuần. Truyền dưới da có thể hữu ích khi truyền tĩnh mạch gặp rắc rối. Ngoài ra, bệnh nhân hoặc bố mẹ hay người chăm sóc có thể tự truyền tại nhà. Tuy nhiên, việc này không thích hợp với tất cả mọi bệnh nhân. Bệnh nhân và người chăm sóc 'tự điều trị' tại nhà phải sẵn lòng và có khả năng đảm bảo liệu trình điều trị. Họ phải được đào tạo và được yêu cầu có một cuốn nhật ký trị liệu.

Liều immunoglobulin được điều chỉnh để đảm bảo nồng độ immunoglobulin trong máu nằm ở mức cần thiết và kiểm soát được nhiễm trùng. Sản phẩm immunoglobulin của các hãng có đôi chút khác biệt và có thể được dung nạp khác nhau ở mỗi cá thể, do đó bệnh nhân và người nhà nên nhớ nhãn hiệu mà mình sử dụng để đảm bảo dùng đúng loại.

CÁC PHẢN ỨNG PHỤ CÓ THỂ XẢY RA

Đa số bệnh nhân không gặp tác dụng phụ nghiêm trọng khi dùng immunoglobulin. Một số bệnh nhân có triệu chứng đau đầu, chóng mặt, sốt, ớn lạnh, buồn nôn, nôn hoặc đau cơ, đau lưng. Các tác dụng phụ nặng hơn như viêm màng não vô khuẩn, giảm hồng cầu (thiếu máu 'tan máu'), huyết khối (cục máu đông trong tim, não hoặc

phổi) và các phản ứng dị ứng nghiêm trọng là cực kỳ hiếm gặp. Những phản ứng phụ này ít gặp hơn khi dùng immunoglobulin đường dưới da so với dùng đường tĩnh mạch. Tiêm dưới da đôi khi gây sưng đau tại vị trí tiêm.

Immunoglobulin dùng cho điều trị được sản xuất từ huyết tương của những người cho khỏe mạnh và được ghi nhận là rất an toàn. Trong khi tất cả các chế phẩm sinh học đều đi kèm nguy cơ rất nhỏ bị nhiễm vi-rút, với immunoglobulin rủi ro này được giảm thiểu nhờ lựa chọn cẩn thận huyết tương người cho, xét nghiệm sàng lọc người cho và nhờ chính quá trình sản xuất.

Immunoglobulin có mặt ở hầu hết các quốc gia (xem trên www.ipopi.com), nhưng thường chỉ ở những trung tâm có bác sĩ chuyên khoa điều trị SGMDTP. Cách thức thanh toán chi phí cho liệu pháp immunoglobulin phụ thuộc vào từng quốc gia và từng chương trình bảo hiểm y tế. Bệnh nhân và người chăm sóc cần tìm hiểu tình hình cụ thể và chương trình chăm sóc sức khỏe tại địa phương mình cũng như tham khảo ý kiến bác sĩ. Bệnh nhân cũng có thể liên hệ với Hiệp hội bệnh nhân của nước mình (qua www.ipopi.com) để biết thêm thông tin.

Mặc dù điều trị immunoglobulin thay thế giúp bảo vệ khỏi nhiều nhiễm trùng thông thường và nhiễm trùng nặng, nhưng không ngăn ngừa được tất cả các loại nhiễm trùng. Người bệnh điều trị immunoglobulin vẫn cần áp dụng các biện pháp phòng ngừa nhiễm trùng như giữ vệ sinh tốt hay điều trị kháng sinh dự phòng trong một số trường hợp. Bệnh nhân hoặc cha mẹ nên liên hệ ngay với bác sĩ khi nghi ngờ bị nhiễm trùng. Bác sĩ hoặc y tá có thể cho lời khuyên về những nhiễm trùng cần đề phòng.



GHÉP TẾ BÀO GỐC (HOẶC GHÉP TỬ XƯƠNG)

Tế bào gốc là những tế bào chưa trưởng thành có thể phân chia và biệt hóa thành nhiều loại tế bào miễn dịch khác nhau. Ghép tế bào gốc là một biện pháp điều trị đặc hiệu dùng tế bào gốc từ tủy xương hoặc máu cuống rốn của người cho khỏe mạnh để ghép cho một số bệnh nhân bị SGMDTP nhất định khi các tế bào miễn dịch bị thiếu hụt hoặc hoạt động không bình thường.

Những nguy cơ có thể xảy ra khi ghép là hệ miễn dịch của bệnh nhân có thể tấn công các tế bào của người cho, hoặc tế bào của người cho chống lại cơ thể người bệnh. Để tránh nguy cơ này, lý tưởng nhất là chọn tế bào gốc từ người cho là anh chị em có tế bào phù hợp với bệnh nhân. Tuy nhiên, đôi khi người cho cũng có thể là một người thân không tương hợp với bệnh nhân, hoặc một người không có họ hàng nhưng có sự tương hợp. Một số bệnh nhân cần hóa trị liệu để chuẩn bị hệ thống miễn dịch của họ trước khi ghép tế bào gốc.

Điều trị tế bào gốc chỉ được thực hiện bởi các đơn vị ghép tủy và vẫn chưa có mặt ở mọi nơi trên thế giới. Bệnh nhân và người chăm sóc cần tìm hiểu điều kiện và chương trình chăm sóc sức khỏe ở địa phương, đồng thời tham khảo ý kiến bác sĩ.

Ghép tế bào gốc có thể rất hiệu quả, nhưng chỉ được sử dụng để điều trị một số dạng nhất định của Suy giảm miễn dịch tiên phát nặng như bệnh suy giảm miễn dịch kết hợp nguy kịch, hội chứng tăng IgM, bệnh u hạt mạn tính, hội chứng Wiskott-Aldrich và hội chứng Duncan.

KHÁNG SINH VÀ CÁC BIỆN PHÁP ĐIỀU TRỊ KHÁC

Người bệnh SGMDTP hay phải dùng các loại kháng sinh để điều trị, và đôi khi là để phòng tránh nhiễm trùng. Kháng sinh có tác dụng chống nhiễm trùng do vi khuẩn. Có thể cũng phải dùng các thuốc khác để chống nhiễm trùng do nấm (như nấm miệng) hay do vi-rút (như thủy đậu).

Những thuốc này thường được dùng đường uống, nhưng trong một số trường hợp phải dùng đường tiêm hay truyền. Bệnh nhân SGMDTP thường phải dùng những thuốc này trong một thời gian dài. Cũng giống như với các loại thuốc cần kê đơn, cần chú ý tuân thủ chỉ dẫn của bác sĩ, y tá hay dược sĩ.

Những biện pháp điều trị khác bao gồm:

Yếu tố kích thích hoạt hóa dòng bạch cầu hạt (G-CSF): G-CSF đôi khi được dùng để thúc đẩy việc sản xuất các tế bào của hệ miễn dịch có tên là 'bạch cầu hạt' ở những bệnh nhân mắc các bệnh SGMDTP nhất định, ví dụ bệnh u hạt mạn tính và hội chứng tăng IgM. G-CSF được dùng đường tiêm dưới da.

Interferon Gamma: Interferon Gamma là một protein giúp hệ miễn dịch tiêu diệt các vi sinh vật gây bệnh. Người bệnh mắc một số loại SGMDTP (nhất là bệnh u hạt mạn tính) có thể dùng interferon gamma để bảo vệ chống lại nhiễm trùng. Interferon gamma được dùng đường tiêm dưới da.

PEG - ADA: Những bệnh nhân mắc bệnh suy giảm miễn dịch kết hợp nguy kịch thể thiếu hụt ADA, một loại suy giảm miễn dịch kết hợp nặng, thiếu hụt một enzyme (một loại protein) gọi là ADA (adenosine deaminase). Những bệnh nhân này có thể được điều trị thay thế với PEG- ADA tiêm bắp.

Liệu pháp gen: Sửa chữa các gen bị lỗi trong tế bào gốc của bệnh nhân. Hiện nay, biện pháp này mới chỉ được dùng để điều trị một số SGMDTP nặng nhất định trong đó gen lỗi đã được xác định, ví dụ bệnh suy giảm miễn dịch kết hợp nguy kịch và bệnh u hạt mạn tính. Liệu pháp này vẫn đang được thử nghiệm và chưa dùng thường quy.

Lý liệu pháp: người bệnh SGMDTP đôi khi cần điều trị lý liệu pháp để giúp họ dễ thở, đặc biệt là khi phổi bị tổn thương do nhiễm trùng.

Điều trị các triệu chứng ‘tự miễn’: SGMDTP cũng có thể khiến hệ miễn dịch tấn công chính cơ thể mình - hiện tượng “tự miễn”. Điều này có thể gây đau và sưng các khớp, gọi là ‘viêm khớp’. Nó cũng có thể gây nổi ban trên da, thiếu hồng cầu (‘thiếu máu’) hoặc thiếu tiểu cầu tham gia vào quá trình đông máu, viêm mạch máu, tiêu chảy và bệnh lý thận. Bệnh nhân mắc SGMDTP thường dễ bị dị ứng và hen.

Các bệnh tự miễn (như viêm khớp) được điều trị bằng các loại thuốc khác nhau giúp ngăn chặn tế bào miễn dịch tấn công cơ thể. Steroid (hay ‘corticosteroid’) thường hay được dùng nhất vì mục đích này. Do những thuốc này ức chế hệ miễn dịch nên chúng có thể làm tăng nguy cơ nhiễm trùng. Những thuốc này cần được sử dụng dưới sự hướng dẫn của bác sĩ chuyên khoa về SGMDTP. Cần tuân thủ hướng dẫn đi kèm các thuốc này cũng như các thuốc được kê đơn khác.

Thuốc hỗ trợ: Các thuốc bổ sung (hay ‘thay thế’) không thể thay hoàn toàn cho biện pháp điều trị của bệnh viện hay phòng khám chuyên khoa. Người bệnh hoặc người nhà nên trao đổi với bác sĩ trước khi dùng bất kỳ loại thuốc hỗ trợ nào.

ĐỘI NGŨ CHĂM SÓC Y TẾ

Người bệnh SGMDTP thường được điều trị tại các trung tâm hoặc phòng khám chuyên khoa miễn dịch. Bệnh nhân thường được hẹn tái khám định kỳ, tùy thuộc vào thể bệnh SGMDTP và phương pháp điều trị được dùng. Ngoài bác sĩ chuyên khoa, một số nhân viên y tế khác cũng tham gia chăm sóc bệnh nhân SGMDTP. Trong số này có điều dưỡng chuyên khoa, nhân viên vật lý trị liệu, chuyên gia dinh dưỡng và dược sĩ.

Thông thường, trung tâm miễn dịch sẽ thường xuyên thông báo cho bác sĩ tuyến cơ sở (bác sĩ gia đình) về tình hình điều trị của bệnh nhân SGMDTP. Người bệnh hoặc gia đình nên chắc chắn rằng các nhân viên y tế khác cũng biết về tình trạng của mình – bao gồm bác sĩ ngoại khoa, nha sĩ, y tá và dược sĩ địa phương.

THÔNG TIN VÀ HỖ TRỢ THÊM

Cuốn sách này được xuất bản bởi Hiệp hội bệnh nhân suy giảm miễn dịch tiên phát quốc tế (IPOPI). Hiện cũng đã có hai cuốn sách đi kèm mang tên *"Suy giảm miễn dịch tiên phát - Điều trị suy giảm miễn dịch tiên phát: hướng dẫn cho bệnh nhân và gia đình"* và cuốn *"Suy giảm miễn dịch tiên phát: Sống khỏe! Hướng dẫn cho bệnh nhân và gia đình"*.

Để có thêm thông tin và chi tiết về Hiệp hội bệnh nhân SGMDTP ở 40 nước trên thế giới, vui lòng truy cập www.ipopi.org.

Biên dịch và xuất bản tại Việt Nam với sự hợp tác của Khoa Miễn dịch- Dị ứng- Khớp, Bệnh viện Nhi Trung ương 2015



Baxter

Hỗ trợ bởi quỹ giáo dục của Baxter Healthcare Corporation