

CÁC CĂN BỆNH "TRIỆU NGƯỜI MẮC MỘT" GIỐNG WANBI TUẤN ANH TRÊN THẾ GIỚI

U tuyến yên trong não, ung thư tuyến mô hôi, hội chứng Cloves... là những căn bệnh hiếm gặp, với tỷ lệ mắc 1/1.000.000 người.

Cơ thể con người chính là kết quả của một quá trình tiến hóa phức tạp, kì công. Tuy nhiên, không phải lúc nào chúng cũng vận hành hoàn hảo. Khi bị rối loạn hormone hay xuất hiện một khối u, chúng cũng khiến cho người bệnh bị thay đổi nội tiết tố, cấu trúc gene, dẫn đến mắc những chứng bệnh lạ.

Cùng điểm lại một vài hội chứng bệnh đáng sợ và cực hiếm, với tỷ lệ 1 triệu người mắc 1 qua nghiên cứu dưới đây.

1. U tuyến yên trong não

Theo số liệu thống kê thì trên thế giới, ước tính cứ 5 người thì 1 người mang trong mình khối u tuyến yên. Mặc dù trong số những người mắc bệnh, chỉ số ít trường hợp mắc khối u tuyến yên ác tính, còn lại đa phần đều là u lành tính. Trường hợp được ghi nhận gần nhất là nam ca sĩ Wanbi Tuấn Anh ở Việt Nam đã tử vong do mắc phải căn bệnh hiếm nghèo này, với tỷ lệ người mắc bệnh là 1/1.000.000.

Ca sĩ Wanbi Tuấn Anh

Tuyến yên hay tuyến não thùy là một trong những tuyến nội tiết tố của cơ thể. Bộ phận này có kích thước nhỏ, tương đương hạt đậu và nặng từ 0,5 - 1 gr. Tuy nhỏ bé nhưng tuyến yên là nơi tiết hormone kích thích sinh trưởng, kích thích tuyến giáp... điều tiết gần như mọi hoạt động của cơ thể, từ sinh trưởng đến tự vệ.

Có hai nhóm u tuyến yên: u chức năng và u không chức năng. U không chức năng không tiết ra nội tiết tố nên ít gây rối loạn nội tiết và thường triệu chứng khiến bệnh nhân đi khám bệnh là nhức đầu, mờ mắt.

U chức năng tiết ra nội tiết tố nên gây rối loạn chức năng nội tiết. Khối u sẽ làm bệnh nhân bị giảm hoặc tăng sinh nội tiết tố của cơ thể, dẫn đến bệnh nhân bị thiếu hoặc thừa nội tiết tố tăng trưởng, nội tiết tố sinh dục, nội tiết tố tuyến giáp, nội tiết tố tuyến thượng thận. Đặc biệt, nếu bị suy toàn bộ tuyến yên, bệnh nhân có thể rơi vào hôn mê và tử vong.

Trên thực tế, triệu chứng của bệnh u tuyến yên rất dễ nhầm lẫn với các bệnh khác. Bởi vậy mà khi được phát hiện, bệnh đã tiến triển nhiều, gây khó khăn trong việc điều trị.

Hiện tại, các nhà nghiên cứu chưa thể xác định được nguyên nhân dẫn tới căn bệnh này, ngoài yếu tố di truyền được phát hiện ở một số ít trường hợp.

2. Ung thư tuyến mô hôi

Ung thư tuyến mô hôi là một căn bệnh vô cùng hiếm gặp, tính đến năm 1976, cả thế giới chỉ có 48 người mắc bệnh này. Chính vì thế, căn bệnh này cũng được liệt vào danh sách những căn bệnh "triệu người mắc một". Căn bệnh ung thư tuyến mô hôi kỳ lạ này được bác sĩ Hoa Kỳ - Joseph Leonard Goldstein và các cộng sự mô tả lần đầu vào năm 1982.

Theo đó, triệu chứng ban đầu của ung thư tuyến mô hôi là xuất hiện một cục u nhỏ trên đùi, cẳng chân, vai hoặc phía sau lưng. Cục u này không đối xứng, sờ sượng cứng, nổi trên bề mặt da sẫm

màu và có màu hồng.

Lúc đầu, người bệnh thường chủ quan, không mấy quan tâm, nhưng sau đó khối u đột ngột gia tăng kích thước khiến cho người bệnh cảm giác khó chịu và đau nhức dữ dội.

Mặc dù phẫu thuật loại bỏ khối u ngay từ giai đoạn đầu đi đôi với hóa trị liệu, xạ trị liệu được xem là phác đồ điều trị hiệu quả nhất nhưng nguy cơ tử vong của loại bệnh này vẫn cao vì khả năng tái phát của nó tới 45-59%. Nguy hiểm hơn, nếu là u ác tính, chúng sẽ di căn rất nhanh đến hạch bạch huyết - gây tổn thương hạch vùng nách, hạch cổ hoặc di căn vào xương, phổi... dẫn đến tử vong.

Cho đến nay, nguyên nhân dẫn đến ung thư tuyến mô hôi vẫn chưa được xác định một cách cụ thể. Tuy nhiên, các nhà khoa học cho rằng, chính sự phơi nhiễm bởi tia cực tím, suy giảm miễn dịch là các yếu tố liên quan đến căn bệnh quái ác này.

3. Hội chứng "người sói"

Hội chứng "người sói" là một trong những bệnh hiếm gặp nhất trên thế giới với xác suất 1/1.000.000 người. Tên khoa học của căn bệnh này là Hypertrichosis. Theo mô tả, những người mắc bệnh này có khuôn mặt và cơ thể bị bao phủ bởi lông. Mặc dù vậy, người mắc bệnh này vẫn sống khỏe mạnh và không bị ngứa ngáy gì.

Nguyên nhân cụ thể của căn bệnh vẫn chưa được xác định chính xác nhưng theo các nhà nghiên cứu, đó là do người bệnh bị đột biến bẩm sinh hoặc do tác dụng phụ của thuốc, kéo theo hệ lụy là căn bệnh ung thư.

Bé Supatra Sasuphan được xác định là mắc hội chứng người sói và là người rậm lông nhất thế giới.

Trường hợp đầu tiên trên thế giới được phát hiện năm 1648 ở quần đảo Canary (Tây Ban Nha). Từ đó đến nay, đã có khoảng 50 bệnh nhân mắc hội chứng trên được phát hiện như ở Nga, Ấn Độ, Mỹ, Thái Lan...

Thậm chí, một gia đình ở Myanmar có tới 4 thế hệ đều mọc lông khắp cơ thể. Bé gái 11 tuổi người Thái Lan, Supatra Sasuphan mới đây được công nhận là người rậm lông nhất thế giới.

4. Hội chứng Cloves

Hội chứng Cloves là một trong những chứng bệnh hiếm gặp trên thế giới. Những người mắc hội chứng này thường có da và xương phát triển quá mức. Ngoài ra, sự tăng trưởng bất thường của các mô khiến cơ thể người bệnh phát triển không cân xứng, hình thành các khối u, xuất hiện ở nhiều nơi trên cơ thể như mặt, lưng, chân...

Cậu bé Aidan Jackoviak Smith không may mắc chứng bệnh lạ.

Trường hợp được ghi nhận mới đây là bé Aidan Jackoviak Smith sinh vào năm 2010 với cân nặng sau sinh là khoảng 2kg. Trước đó, các bác sĩ chẩn đoán bé không bị bất kỳ biến chứng thai kì nào.

Tuy nhiên, sau đó, cậu bé lại mắc một chứng bệnh lạ trên khuôn mặt. Khi chỉ mới 3 tuần tuổi, Aidan bị lên cơn động kinh liên tục, toàn bộ khuôn mặt lẫn lưng và chân cậu bé phình to với một tốc độ chóng mặt.

Hiện tại, các chuyên gia vẫn đang đi tìm nguyên nhân khiến cậu bé này mắc chứng bệnh lạ như vậy. Nhưng qua một vài nghiên cứu, các bác sĩ cho rằng, Aidan là một trong số 130 người bị hội chứng Cloves, một dạng bệnh hiếm gặp bất thường về mạch máu, da và cả tủy sống. Số người mắc bệnh này rất hiếm, tỉ lệ 1/1.000.000 người.

Cũng theo các bác sĩ, não của cậu bé bị tổn thương nghiêm trọng nên sẽ không bao giờ có khả năng đi đứng hay nói chuyện như bao đứa trẻ bình thường khác.