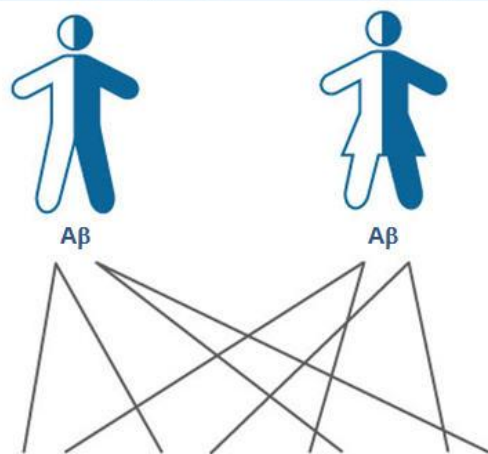


Bệnh bêta thalassêmia là gì ?

Oxygen từ phổi sẽ được hêmôglôbin là một loại prôtêin của hồng cầu mang đến các bộ phận khác nhau trong cơ thể. Bệnh thalassemia xảy ra khi người bệnh không tạo ra đủ lượng hêmôglôbin bình thường để vận chuyển oxygen đi nuôi cơ thể. Đây là một bệnh di truyền do đột biến của gen.

Bệnh bêta thalassêmia được di truyền như thế nào ?

Cả bố và mẹ là người lành mang gen bệnh



25%AA
bình thường



50%Aβ
người lành mang gen bệnh



25% ββ
thalassemia nặng hoặc trung bình

Hêmôglôbin trong hồng cầu được cấu tạo từ 2 loại protein khác nhau là alpha và beta globin. Beta globin được quy định bởi 2 gen, một nhận từ bố và một nhận từ mẹ.

Nếu một người có một gen beta bình thường (A) và một gen beta bất thường (β) sẽ được gọi là người lành mang gen bệnh ($A\beta$).

Nếu một người mang cả 2 gen beta bất thường ($\beta\beta$) sẽ có biểu hiện bệnh beta thalassêmia.

Nếu hai bố mẹ đều là người lành mang gen bệnh ($A\beta$) con của họ sẽ có 25% khả năng có hêmôglôbin hoàn toàn bình thường (AA), 50% là người lành mang gen bệnh ($A\beta$) và 25% là người mắc bệnh beta thalassêmia ($\beta\beta$).

Người lành mang gen bệnh bêta thalassêmia sẽ như thế nào ?

Người chỉ mang 1 gen beta bất thường ($A\beta$) hoàn toàn khỏe mạnh. Người này có thể có hồng cầu hơi nhỏ hơn so với bình thường và có thiếu máu nhẹ nhưng không cần phải điều trị, tuy nhiên đôi khi bị nhầm với thiếu máu do thiếu sắt. **Người lành mang gen bệnh beta thalassêmia có thể truyền gen bệnh cho con của mình.**

Người mắc bệnh bêta thalassêmia sẽ có triệu chứng gì ?

Nếu một em bé nhận hai gen bệnh beta thalassêmia ($\beta\beta$), một từ mẹ và một từ bố, cơ thể của trẻ sẽ không tạo ra được các hêmôglôbin bình thường cho hồng cầu

do đó hồng cầu sẽ không chuyển được oxygen cho các cơ quan trong cơ thể. Nếu không được truyền máu đều đặn trẻ sẽ xanh xao, mệt mỏi, rất hay bị nhiễm trùng, gan và lách to ra, vàng da, ngứa, chậm lớn, xương bị biến dạng.

Mặc dù đều mang cả hai gen bệnh, các triệu chứng của bệnh thalassemia không giống nhau ở các trẻ mắc bệnh. **Một số trẻ biểu hiện các triệu chứng của bệnh beta thalassêmia ngay từ khi sinh và khá nặng (thể nặng) trong khi đó một số trẻ có biểu hiện chậm và ít nặng nề hơn (thể trung gian).**

Tại sao bạn cần kiểm tra xem mình có phải là người lành mang gen bệnh beta thalassêmia hay không?

Việc làm xét nghiệm để kiểm tra xem mình có phải là người lành mang gen bệnh beta thalassêmia hay không trước hoặc trong khi mang thai rất quan trọng vì những lý do sau:

❶ Bệnh beta thalassêmia rất phổ biến ở Đông Nam Á trong đó có Việt Nam, **bạn có thể là người lành mang gen bệnh** và sẽ truyền gen bệnh cho con bạn.

❷ Nếu bạn và chồng bạn đều là người lành mang gen bệnh beta thalassêmia thì cứ trong 4 lần mang thai sẽ có khả năng có một lần em bé sinh ra mắc bệnh beta thalassêmia (nghĩa là mỗi lần mang thai sẽ có 25% khả năng thai nhi mắc bệnh beta thalassêmia), **bệnh rất nghiêm trọng đòi**

hỏi phải được điều trị bằng truyền máu và dùng thuốc suốt đời.

③ Một số bác sĩ có thể nhầm tình trạng thiếu máu nhẹ của người lành mang gen bệnh beta thalassemia với tình trạng thiếu máu thiếu sắt dẫn đến việc điều trị sai.

④ Hiện nay việc sàng lọc và chẩn đoán để phát hiện người lành mang gen bệnh beta thalassemia khá dễ dàng và rẻ tiền.

⑤ Nếu thai nhi có nguy cơ cao mắc bệnh beta thalassemia, chẩn đoán trước sinh có thể được thực hiện để xác định khả năng mắc bệnh của thai nhi.

Làm thế nào để biết bạn là người lành mang gen bệnh thalassemia ?

Việc xét nghiệm khá đơn giản:

Đầu tiên bạn sẽ làm xét nghiệm **công thức máu**.

Nếu trong kết quả có **MCH** (lượng hemoglobin trung bình trong một hồng cầu) **< 27 pg HOẶC MCV** (thể tích trung bình hồng cầu) **< 80 fL** bạn sẽ được đề nghị là thêm **xét nghiệm ferritin** để đánh giá lượng sắt trong cơ thể.

Nếu **lượng ferritin trong giới hạn bình thường: nam 30 - 400 ng/mL và nữ 15 - 150 ng/mL** thì bạn có thể là **người lành mang gen bệnh beta thalassemia**.

Xét nghiệm công thức máu và ferritin có thể làm xong trong một buổi sáng, bạn nhớ

nhịn ăn sáng trước khi lấy máu để xét nghiệm.

Để chẩn đoán chắc chắn là người lành mang gen bệnh beta thalassemia bạn sẽ phải làm thêm **xét nghiệm để xác định loại hemoglobin bất thường** có trong hồng cầu. Xét nghiệm này mất khoảng 1 ngày. **Dựa trên kết quả xét nghiệm hemoglobin bác sĩ chuyên khoa sẽ cho bạn biết mình có phải là người lành mang gen hay không.**

Nếu bạn đã được xác định là người lành mang gen bệnh beta thalassemia:

① **Chồng của bạn cũng cần phải được xét nghiệm** tương tự để xác định có phải là người lành mang gen bệnh không.

■ Nếu chồng bạn chắc chắn không mang gen bệnh. Cần trao đổi thêm với nhà tư vấn di truyền để lên kế hoạch mang thai..

■ Nếu chồng bạn cũng là người lành mang gen bệnh và bạn đang mang thai hoặc chuẩn bị mang thai. Bạn cần được tư vấn tại các cơ sở có chuyên môn cao.

② **Anh chị em của bạn cũng có thể là người lành mang gen bệnh** do đó họ cần được tư vấn trước khi kết hôn hoặc trước khi có con.

**BỆNH VIỆN ĐẠI HỌC Y KHOA HUẾ
CÓ THỂ THỰC HIỆN CÁC XÉT NGHIỆM VÀ
TƯ VẤN VỀ BỆNH THALASSEMIA.**



BẠN ĐÃ KIỂM TRA KHẢ NĂNG DI TRUYỀN BỆNH BÊTA THALASSÊMIA CHƯA?



Bệnh beta thalassemia rất phổ biến ở Đông Nam Á trong đó có Việt Nam. Đây là một bệnh di truyền do gen đột biến gây ra làm ảnh hưởng đến hồng cầu, loại tế bào có nhiệm vụ mang oxygen từ phổi đến tất cả các bộ phận của cơ thể. Người bình thường mang gen bệnh beta thalassemia có thể truyền gen bệnh cho con và trong trường hợp nặng trẻ sẽ bị thiếu máu nặng và những biểu hiện nghiêm trọng khác đòi hỏi phải điều trị suốt đời.