

Antonio Piga



Hematology



Fast Facts dành cho bệnh nhân

Beta Thalassemia

HEALTHCARE



Thông tin cần biết

- 1 Beta thalassemia (BT), hay còn gọi là bệnh tan máu bẩm sinh thể beta, là một tình trạng về máu bạn mắc phải từ khi sinh ra. Bệnh này ảnh hưởng đến các tế bào hồng cầu của bạn.
- 2 BT là một căn bệnh bắt nguồn từ sự thay đổi (đột biến) ở các gen được truyền từ cha mẹ sang con cái. Bạn mắc BT khi được di truyền đột biến gen từ cả cha và mẹ.
- 3 Bệnh BT có hai loại: BT thể nặng và BT thể trung bình. Bạn cũng có thể là người khỏe mạnh mang gen bệnh BT nhưng không mắc bệnh. Trường hợp này được gọi là tình trạng BT (hoặc BT thể nhẹ).
- 4 Phương pháp điều trị sẽ tùy thuộc vào việc bạn mắc loại bệnh BT nào. Người mắc BT thể nặng sẽ cần truyền máu thường xuyên trong suốt cuộc đời.
- 5 Một số phương pháp điều trị BT mới gần đây đã được phê duyệt hoặc đang được thử nghiệm trong các thử nghiệm lâm sàng trên khắp thế giới, với kết quả đầy hứa hẹn.

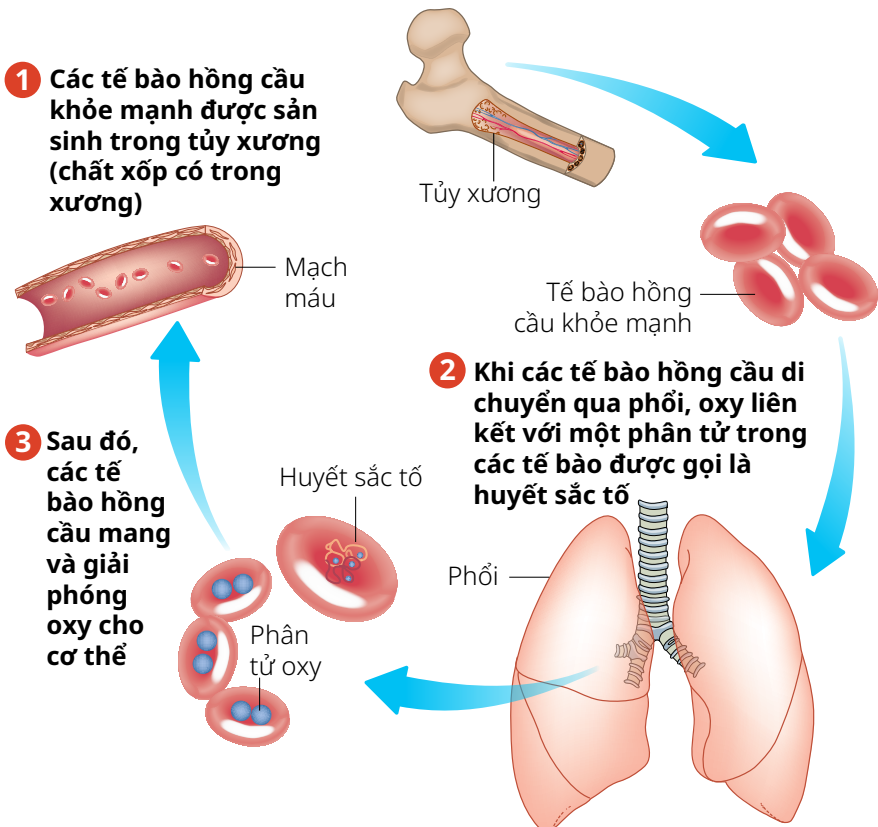
Cuốn sách này nhằm mục đích giúp bạn hiểu về BT để bạn có thể trao đổi với nhóm chăm sóc sức khỏe về tình trạng của mình và phương pháp điều trị.

Beta thalassemia là gì?

Thalassemia (tan máu bẩm sinh) là tình trạng bạn mắc phải từ khi sinh ra. Bệnh này ảnh hưởng đến các **tế bào hồng cầu**. Có hai loại bệnh chính: alpha thalassemia và **beta thalassemia (BT)**. Cuốn sách này đề cập đến BT.

Ở người mắc BT, cơ thể không tạo đủ **huyết sắc tố** (hemoglobin, Hb) bình thường. Hb là protein trong tế bào hồng cầu giúp các tế bào này vận chuyển oxy đi khắp cơ thể. Ngoài ra, cơ thể cũng có quá ít tế bào hồng cầu khỏe mạnh.

Tình trạng này được gọi là **thiếu máu**. Bệnh thiếu máu có thể có mức độ nhẹ hoặc nghiêm trọng. Thiếu máu nghiêm trọng có thể gây tổn thương các cơ quan và thậm chí gây tử vong.

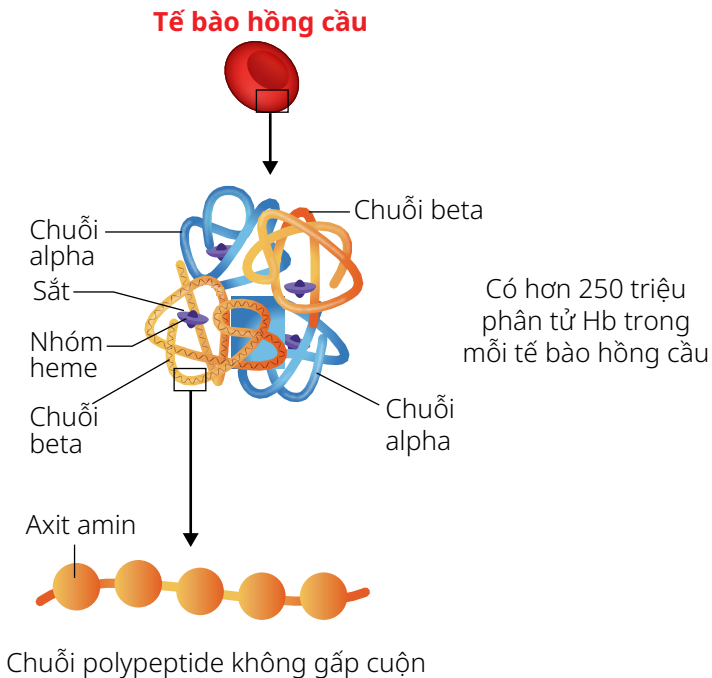


Các loại BT

Có nhiều loại BT khác nhau (xem trang 8). Mức độ nghiêm trọng của bệnh và các triệu chứng của bạn tùy thuộc vào loại bệnh bạn mắc phải. Bạn có thể không có triệu chứng gì hoặc có thể cần điều trị suốt đời.

Tại sao huyết sắc tố không được sản sinh đúng cách?

Mỗi phân tử Hb bình thường ở người trưởng thành bao gồm bốn chuỗi protein: hai chuỗi alpha và hai chuỗi beta. Nếu bạn mắc BT, cơ thể bạn sẽ không sản sinh đủ chuỗi beta. Điều đó có nghĩa là bạn không thể tạo đủ Hb bình thường, do đó lượng oxy được vận chuyển trong cơ thể bạn sẽ ít hơn.



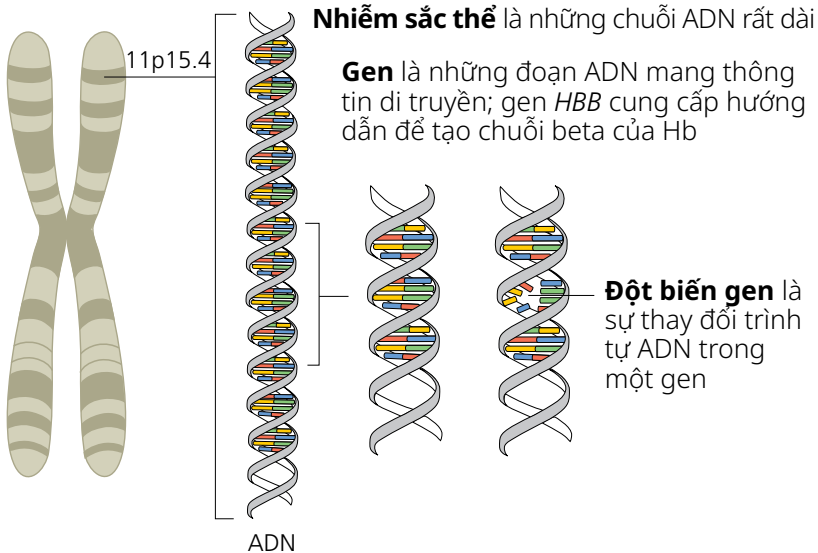
Nguyên nhân nào gây ra bệnh beta thalassemia?

BT là một **tình trạng di truyền**. Điều này có nghĩa là bệnh này bắt nguồn từ sự thay đổi (còn được gọi là **đột biến**) ở gen. Có thể có các loại đột biến khác nhau; một số loại gây ra tình trạng thiếu hoàn toàn chuỗi beta của Hb, còn những loại khác làm giảm mức độ sản sinh chuỗi beta.

Gen là gì?

Gen của bạn chứa thông tin hướng dẫn cho sự tăng trưởng, phát triển và chức năng của toàn bộ cơ thể.

Gen được tìm thấy trên **nhễm sắc thể**. Mỗi tế bào trong cơ thể người có 23 cặp nhiễm sắc thể, như vậy có tổng cộng 46 nhiễm sắc thể. Mỗi nhiễm sắc thể có từ 55 đến 20.000 gen.



Gen cũng tồn tại theo cặp, bạn được di truyền một bản sao từ mẹ và một bản sao từ cha. Một cặp gen nằm trên một cặp nhiễm sắc thể (mỗi nhiễm sắc thể mang một gen).

Mỗi cặp gen mang thông tin mã hóa để tạo ra một loại protein.

Gen chứa các thông tin hướng dẫn để tạo ra protein chuỗi beta của Hb, được gọi là *HBB*.

Đối tượng nào có thể mắc BT?

BT phổ biến hơn ở một số khu vực trên thế giới nơi bệnh sốt rét đã hoặc đang hoành hành (ví dụ: Địa Trung Hải, Trung Đông, Bắc Phi, Ấn Độ và Đông Nam Á), cũng như ở những người có nguồn gốc từ những khu vực này. Nguyên nhân là do những đột biến gen gây ra BT cũng phần nào có tác dụng bảo vệ có thể chống lại **bệnh sốt rét**.

Theo thời gian, tỷ lệ dân số có đột biến gen BT tăng lên và khi mọi người di cư trên khắp thế giới, BT cũng trở nên phổ biến hơn ở các khu vực khác.

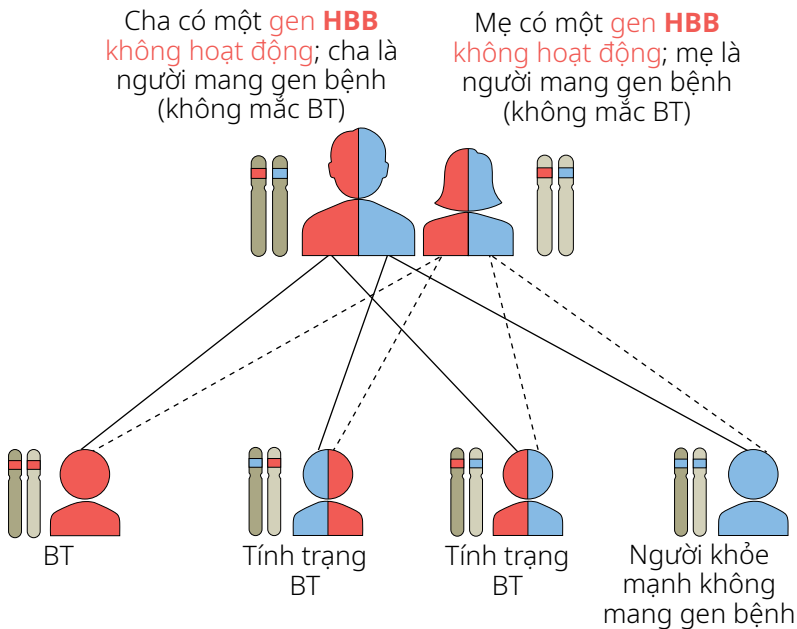
Câu hỏi của tôi

Hãy ghi lại bất kỳ điều gì bạn muốn hỏi bác sĩ tại đây...

Di truyền bệnh beta thalassemia

BT gần như luôn là **tình trạng di truyền lặn**. Ở tình trạng lặn, cả hai gen trong một cặp đều phải bị ảnh hưởng thì mới gây ra bệnh. Điều này có nghĩa là bạn phải được di truyền gen đột biến từ cả cha và mẹ thì mới mắc bệnh. Vậy là cha hoặc mẹ của bạn mắc bệnh BT, hoặc trường hợp thường gặp hơn là cả cha và mẹ là “người mang” gen *HBB* đột biến.

Người mang gen bệnh có một gen *HBB* đột biến và một gen *HBB* khỏe mạnh. Vì họ có một gen khỏe mạnh nên vẫn có thể tạo ra đủ protein chuỗi beta khỏe mạnh trong Hb. Những người này không có bệnh BT, nhưng họ có thể di truyền gen đột biến cho con cái của mình.



Người mang một gen *HBB* đột biến được gọi là mắc **tính trạng beta thalassemia** hay **bệnh beta thalassemia thể nhẹ**. Bạn có thể tìm hiểu về tình trạng này và ý nghĩa của tình trạng đó đối với bạn trong phần riêng ở trang 13.

Đột biến gen gây ra bệnh beta thalassemia như thế nào?

Có nhiều đột biến khác nhau ở gen *HBB* có thể gây ra bệnh BT. Mức độ nghiêm trọng của bệnh sẽ phụ thuộc vào loại đột biến gen của bạn. Có hai loại đột biến chính:

- Đột biến dẫn đến sản sinh ít protein chuỗi beta hơn bình thường. Bác sĩ sẽ viết là β^+ .
- Đột biến dẫn đến không thể sản sinh protein chuỗi beta. Bác sĩ sẽ viết là β^0 .

Vì có hai gen *HBB*, một người có thể có cả hai loại đột biến này kết hợp. Bạn có thể có β^+/β^+ , β^+/β^0 hoặc β^0/β^0 .

Nếu chỉ có một gen trong cặp bị ảnh hưởng (tình trạng BT), bạn có thể có β^+/β hoặc β^0/β . Xem trang 13 để tìm hiểu thêm về tình trạng này.

Còn một đột biến gen khác có thể xảy ra được gọi là HbE. Đột biến này dẫn đến việc sản sinh một loại Hb bất thường được gọi là huyết sắc tố E. Vì vậy, bạn cũng có thể có các tổ hợp gen β^+/E^+ hoặc β^0/E^+ .

Đột biến gen của tôi là...

Các loại bệnh beta thalassemia

Các triệu chứng của bệnh BT sẽ khác nhau tùy thuộc vào loại đột biến gen mà bạn được di truyền. Do bệnh này rất phức tạp và để đơn giản hóa vấn đề, bác sĩ thường chia những người mắc BT thành hai nhóm, bất kể họ có loại đột biến gen nào: những người phụ thuộc vào truyền máu thường xuyên và những người không phụ thuộc vào truyền máu. Vì vậy, bệnh BT của bạn có thể được mô tả là **phụ thuộc truyền máu** hoặc **không phụ thuộc truyền máu**. Những người cần truyền máu thường xuyên mắc chứng thiếu máu nghiêm trọng hơn (ít tế bào hồng cầu khỏe mạnh hơn).



Các thuật ngữ thường dùng

Bạn cũng có thể nghe thấy thuật ngữ **bệnh beta thalassemia thể trung bình** và **bệnh beta thalassemia thể nặng**.

- BT thể trung bình (xem trang 15) nghĩa là bệnh ít nghiêm trọng hơn, không cần truyền máu thường xuyên (mặc dù bạn có thể cần truyền máu nhiều hơn khi ngày càng nhiều tuổi). Thể này thường xảy ra khi một hoặc cả hai đột biến gen ít nghiêm trọng hơn.
- BT thể nặng nghĩa là bệnh nghiêm trọng từ khi còn nhỏ, cần truyền máu thường xuyên suốt đời. Thể này thường do hai đột biến gen nghiêm trọng kết hợp.

Các loại rối loạn máu di truyền khác

Đôi khi, mọi người được di truyền kết hợp một đột biến gen BT và một đột biến gen gây ra tình trạng khác ảnh hưởng đến quá trình sản sinh Hb. Ví dụ: một số người có một đột biến gen BT và đột biến gen gây ra **bệnh hồng cầu hình liềm**: sự kết hợp này gây ra một căn bệnh gọi là BT hồng cầu hình liềm. Một tình trạng khác là có ba bản sao gen alpha.

Sàng lọc và chẩn đoán

Sàng lọc trẻ sơ sinh

Ở một số khu vực trên thế giới, tất cả trẻ sơ sinh đều được sàng lọc để phát hiện một số tình trạng di truyền. Điều dưỡng sẽ dùng một cây kim nhỏ chích gót chân của em bé và lấy một giọt máu để đem đi xét nghiệm. Xét nghiệm chích máu gót chân không phải là xét nghiệm đáng tin cậy để phát hiện tất cả các loại bệnh thalassemia nhưng có thể phát hiện BT thể nặng.

Xét nghiệm chẩn đoán

Trẻ em mắc các dạng BT nghiêm trọng nhất có thể xuất hiện các triệu chứng từ 3 tháng tuổi.

Nếu con của bạn có các triệu chứng cho thấy trẻ có thể mắc BT, bác sĩ sẽ yêu cầu làm xét nghiệm máu. Các xét nghiệm này dùng để kiểm tra xem trẻ có tình trạng thiếu sắt không để loại trừ nguyên nhân phổ biến nhất gây thiếu máu.

Xét nghiệm máu cũng sẽ phân tích nồng độ Hb, hình dạng và kích thước của tế bào hồng cầu và kiểm tra xem có thay đổi nào trong cấu trúc của phân tử Hb không. Người mang đột biến gen BT và người mắc BT có tế bào hồng cầu nhỏ hơn bình thường. Đây là một đặc điểm đặc thù của bệnh BT, được gọi là hồng cầu nhỏ. Xét nghiệm đặc hiệu cho bệnh BT thường là sắc ký lỏng hiệu năng cao (HPLC), hoặc đôi khi là xét nghiệm điện di.



Các thuật ngữ thường dùng

Hồng cầu nhỏ là thuật ngữ dùng để mô tả các tế bào hồng cầu có kích thước nhỏ bất thường.



Tế bào hồng cầu bình thường



Tế bào hồng cầu nhỏ

Xét nghiệm ADN

Hơn 400 đột biến gen có liên quan đến bệnh BT. Cần xét nghiệm ADN (di truyền) trên mẫu máu để xác định loại đột biến gen cụ thể của bạn. Có thể cần gửi mẫu đến phòng xét nghiệm chuyên môn để thực hiện các xét nghiệm này.

Câu hỏi của tôi

Hãy ghi lại bất kỳ điều gì bạn muốn hỏi bác sĩ tại đây...

Sàng lọc trong thai kỳ

Tùy vào sắc tộc hoặc tiền sử gia đình, bác sĩ có thể đề nghị bạn làm xét nghiệm máu để phát hiện bệnh thalassemia nếu bạn đang có kế hoạch lập gia đình.

Tốt nhất là nên làm xét nghiệm BT trước khi bắt đầu mang thai. Nhưng trên thực tế, hầu hết phụ nữ thường chỉ xét nghiệm máu khi họ lần đầu tiên đi khám bác sĩ sau khi mang thai. Nếu xét nghiệm máu của bạn cho thấy tình trạng thiếu máu và/hoặc tế bào hồng cầu nhỏ, bác sĩ có thể đề nghị làm thêm xét nghiệm xem bạn có mắc BT không. Nếu bạn được phát hiện là mang tính trạng BT (một gen bị đột biến), cha của em bé cũng cần được xét nghiệm để xem liệu em bé có nguy cơ mắc BT bẩm sinh hay không.

Tư vấn về di truyền và mang thai

Nếu nghi ngờ bạn có đột biến gen BT, bác sĩ có thể đề xuất tư vấn về di truyền cho bạn và bạn đời. Chuyên gia tư vấn sẽ giúp bạn hiểu lý do tại sao bạn được coi là “cặp đôi có nguy cơ” mắc BT và sẽ giải thích ý nghĩa của kết quả xét nghiệm.

Nếu kết quả xét nghiệm máu cho thấy con bạn có nguy cơ mắc BT bẩm sinh, chuyên gia tư vấn sẽ tiếp tục hỗ trợ bạn. Bạn cũng sẽ có thể thảo luận về các lựa chọn khi lên kế hoạch mang thai. Một số cặp đôi quyết định làm thụ tinh trong ống nghiệm (**IVF** hay “em bé trong ống nghiệm”) để có thể tiến hành xét nghiệm di truyền trước khi cấy trứng đã thụ tinh vào tử cung. Điều này đảm bảo rằng em bé không mắc BT.

Nếu bạn đã mang thai và em bé có nguy cơ mắc BT, bạn có thể xét nghiệm em bé từ khi ở trong bụng mẹ. Thông thường, xét nghiệm này được thực hiện theo một trong hai cách sau:

- lấy một mẫu nhỏ của nhau thai (sinh thiết gai nhau)
- xét nghiệm dịch xung quanh em bé (chọc ối).

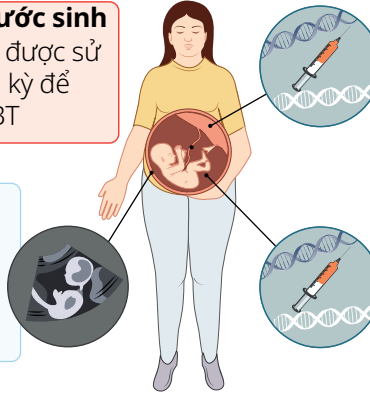
Loại xét nghiệm bạn cần thực hiện sẽ phụ thuộc vào giai đoạn của thai kỳ. Cả hai phương pháp này đều có nguy cơ nhỏ gây sảy thai, vì vậy bác sĩ sẽ chỉ đề nghị xét nghiệm nếu thực sự cần thiết.

Xét nghiệm trước sinh

Các xét nghiệm được sử dụng trong thai kỳ để xác định bệnh BT

Siêu âm

Được sử dụng để hướng dẫn bác sĩ đến đúng vị trí để lấy mẫu



Sinh thiết gai nhau

Lấy mẫu mô nhau thai bằng phương pháp xâm lấn

Chọc ối

Lấy mẫu nước ối bằng phương pháp xâm lấn

Có một số xét nghiệm không xâm lấn đang được nghiên cứu, chẳng hạn như xét nghiệm ADN của thai nhi có trong máu của mẹ. Những phương pháp này có thể hữu ích trong tương lai, nhưng hiện tại chúng không đủ chính xác để dùng cho bệnh thalassemia và có tỷ lệ cao cho kết quả sai.

Nếu xét nghiệm cho thấy em bé có thể mắc BT bẩm sinh nghiêm trọng, chuyên gia tư vấn có thể giúp bạn đi đến quyết định khó khăn là có nên tiếp tục thai kỳ hay không. Mỗi cặp đôi sẽ có câu trả lời khác nhau tùy vào từng trường hợp. Quyết định này phụ thuộc vào nhiều yếu tố khác nhau, bao gồm tín ngưỡng văn hóa, xã hội, tâm linh và tôn giáo. Chuyên gia tư vấn sẽ cung cấp đầy đủ thông tin về căn bệnh này để giúp bạn đưa ra quyết định.



Các thuật ngữ thường dùng

Lấy mẫu xâm lấn nghĩa là lấy mẫu mô hoặc dịch từ bên trong cơ thể. Phương pháp này được thực hiện thông qua một cây kim hoặc một vết cắt trên da hoặc qua một lỗ mở trên cơ thể.

Tính trạng beta thalassemia

Nếu chỉ có một gen *HBB* bị đột biến, bạn là người khỏe mạnh mang gen bệnh BT nhưng hiện tại không mắc bệnh và sẽ không bao giờ mắc bệnh. Trường hợp này được gọi là **tính trạng beta thalassemia** hoặc **bệnh beta thalassemia thể nhẹ**.

Thông thường, tính trạng BT không gây ra triệu chứng gì nên bạn có thể không biết mình có đột biến gen BT. Xét nghiệm máu thường quy có thể làm dấy lên nghi ngờ rằng bạn là người mang gen bệnh nhưng không thể chứng minh điều này, bạn cần làm các xét nghiệm ADN (di truyền) cụ thể trên mẫu máu để tìm bất kỳ đột biến nào của bệnh thalassemia. Người mang gen bệnh BT là những người khỏe mạnh không mắc bệnh. Bạn có thể bị thiếu máu nhẹ, nhưng tình trạng này thường không cần điều trị. Bạn có thể có nước da xanh xao.

Dưới kính hiển vi, các tế bào hồng cầu của bạn trông sẽ có kích thước nhỏ (hồng cầu nhỏ). Nếu không biết về bệnh sử của bạn, bác sĩ có thể cho rằng tình trạng này là do thiếu sắt, nhưng thật ra không phải như vậy và bạn không cần bổ sung sắt. Trên thực tế, bạn không nên uống thuốc bổ sung sắt trừ khi xét nghiệm máu cụ thể cho thấy bạn chắc chắn bị thiếu sắt.

Nếu tôi có con thì nguy cơ sẽ như thế nào?

Nếu xem lại sơ đồ ở trang 6, bạn sẽ thấy rằng nếu bạn mang gen *HBB* đột biến, bạn có 1/2 khả năng (50%) di truyền gen này cho con cái đối với mỗi lần mang thai.

Nếu bạn đời của bạn cũng mang tính trạng BT thì có 1/4 khả năng (25%) em bé sẽ mắc BT và 1/4 khả năng (25%) em bé không được di truyền đột biến gen này.

Bác sĩ có thể đề nghị bạn nhận tư vấn về di truyền nếu bạn mang tính trạng BT. Bạn có thể xem thêm thông tin ở trang 11 trong phần **Sàng lọc và chẩn đoán**.

Tôi có thể làm gì để tự giúp mình?

Bạn có thể cảm thấy mệt mỏi nếu bị thiếu máu nhẹ, đặc biệt là nếu cơ thể bạn phải chịu thêm bất kỳ áp lực nào, chẳng hạn như khi mang thai hoặc nếu bạn bị nhiễm trùng hoặc có cuộc phẫu thuật. Bạn có thể tự giúp mình khỏe mạnh bằng cách

- ăn uống lành mạnh
- tập thể dục thường xuyên
- không hút thuốc hoặc uống quá nhiều rượu.

Tôi có nên nói với người khác không?

Khi nào bạn nên nói với mọi người rằng bạn mang gen bệnh thalassemia và nên nói thế nào? Câu trả lời đơn giản là: bất cứ khi nào bạn sẵn sàng. Trong phần lớn các trường hợp, nếu không muốn thì bạn không cần phải nói với mọi người. Nhưng bạn đặc biệt cần cởi mở với bạn đời của mình nếu bạn đang nghĩ đến việc lập gia đình trong tương lai. Họ cũng cần được xét nghiệm.

Nói về vấn đề di truyền có thể sẽ khó khăn. Đôi khi, mọi người cảm thấy đó là lỗi của mình. Nhưng bạn không thể kiểm soát các gen mà mình được di truyền. Bạn có thể sử dụng cuốn sách này để giúp những người khác hiểu thêm về BT.

Câu hỏi của tôi

Hãy ghi lại bất kỳ câu hỏi nào của bạn về cách tính trạng BT có thể ảnh hưởng đến bạn hoặc con của bạn tại đây...

Beta thalassemia thể trung bình

Các triệu chứng của BT thể trung bình có thể xuất hiện bất cứ lúc nào. Bạn có thể không cần truyền máu vì điều này phụ thuộc vào mức độ nghiêm trọng của tình trạng thiếu máu và liệu bạn có cần ngăn ngừa hoặc kiểm soát các biến chứng lâu dài hay không. Bác sĩ sẽ tư vấn cho bạn về vấn đề này.

Các dấu hiệu và triệu chứng

Bạn có thể:

- có làn da xanh xao
- thiếu năng lượng khi hoạt động hoặc tập thể dục
- không phát triển tốt như mong đợi
- không tăng cân nhiều như mong đợi
- bị sưng bụng do lách to.

Đây có thể là những triệu chứng duy nhất nếu bệnh được chẩn đoán sớm.

Lách to ra vì một trong những chức năng của lách là dùng lại và loại bỏ các tế bào hồng cầu già và bị lỗi.

Các triệu chứng có thể trở nên trầm trọng hơn khi cơ thể bị căng thẳng, do nhu cầu oxy cao hơn. Tình trạng căng thẳng bao gồm nhiễm trùng, phục hồi sau phẫu thuật và trong thời kỳ mang thai.

Câu hỏi của tôi

Hãy ghi lại bất kỳ câu hỏi nào của bạn về cách BT thể trung bình có thể ảnh hưởng đến bạn hoặc con của bạn tại đây...

Beta thalassemia thể nặng

BT thể nặng là tình trạng kéo dài suốt đời, với các triệu chứng thường xuất hiện trong 2 năm đầu đời.

Các dấu hiệu và triệu chứng

BT thể nặng gây ra các dấu hiệu và triệu chứng nghiêm trọng vì cơ thể không thể tạo ra Hb bình thường. Đây là tình trạng phụ thuộc truyền máu.

Trẻ sơ sinh mắc BT thể nặng sẽ gầy gò và xanh xao trong năm đầu đời do thiếu máu nghiêm trọng. Trẻ cũng sẽ có những dấu hiệu sớm của các thay đổi về xương (xem trang 17).

Tại sao việc điều trị lại quan trọng?

Tất cả trẻ em và người lớn mắc BT thể nặng cần phải được điều trị để kiểm soát bệnh và cố gắng ngăn ngừa biến chứng càng nhiều càng tốt. Nếu không, bạn có nhiều khả năng gặp phải các vấn đề khác khi cơ thể cố gắng ứng phó với các tế bào hồng cầu bị lỗi.

Bạn có thể xem thêm thông tin trong phần **Biến chứng** ở trang 17.

Câu hỏi của tôi

Hãy ghi lại bất kỳ câu hỏi nào của bạn về cách BT thể nặng có thể ảnh hưởng đến bạn hoặc con của bạn tại đây...

Biến chứng

Một số biến chứng có thể xuất hiện nếu bạn mắc BT. Một vài loại trong số đó là hệ quả do chính căn bệnh này gây ra, đặc biệt là nếu bạn không được điều trị ở mức cần thiết. Những biến chứng khác xảy ra do sự kết hợp của bệnh và phương pháp điều trị bệnh.

Những thay đổi về xương

Trẻ em mắc BT thể nặng (và một số trẻ mắc BT thể trung bình) không được điều trị có thể bị dị tật xương phát triển từ từ theo thời gian. Ở trẻ có thể xuất hiện tình trạng hộp sọ to ra và xương mày lớn. Bác sĩ có thể gọi tình trạng này là “**phình xương**”. Xương gò má to hơn, làm thay đổi hình dạng khuôn mặt, mũi và mắt. Tình trạng này cũng ảnh hưởng đến vị trí xếp răng.

“Phình xương” không có nghĩa là xương trở nên cứng hơn, thực tế là xương còn mỏng và dễ gãy hơn. Bác sĩ có thể gọi tình trạng này là **thiếu xương** hoặc **loãng xương**. Điều này làm tăng nguy cơ gãy xương, chủ yếu ở cột sống, xương sườn, xương chậu và các xương dài.



Các thuật ngữ thường dùng

Thiếu xương nghĩa là xương của bạn bắt đầu trở nên mỏng hơn và dễ gãy hơn. **Loãng xương** nghĩa là bạn gặp tình trạng mỏng xương nghiêm trọng hơn.

Tại sao xương lại bị biến dạng? Thông thường, các tế bào máu được sản sinh bên trong xương từ một mô gọi là **tủy xương**. Ở người mắc BT, số lượng tế bào hồng cầu lưu thông và Hb ít hơn bình thường. Để cố gắng bù đắp cho điều này, tủy xương hoạt động nhiều hơn bình thường và sản sinh ngày càng nhiều tế bào hồng cầu. Nhưng vì những tế bào này có tình trạng bất thường nên chúng sẽ chết sớm và không thể khắc phục tình trạng thiếu máu.

Khi tủy xương liên tục cố gắng khắc phục tình trạng thiếu máu, nó sẽ nở ra và điều này khiến xương trở nên to hơn. Đây chính là nguyên nhân gây ra những biến đổi về xương điển hình ở người mắc BT. Thể BT càng nghiêm trọng thì những biến đổi này càng dễ nhận thấy. Phương pháp điều trị là truyền tế bào hồng cầu.

Lách to

Một số người mắc BT thể nặng cũng có thể xuất hiện tình trạng gan có kích thước lớn (**gan to**) và lách có kích thước lớn (**lách to**), dẫn đến trướng bụng. Điều này xảy ra vì lách loại bỏ các tế bào hồng cầu bị lỗi, và cũng bởi vì gan và lách trở thành vị trí thay thế cho quá trình sản sinh tế bào hồng cầu.

Lách to có thể gây khó chịu ở bụng và khiến tình trạng thiếu máu trở nên trầm trọng hơn. Vì vậy, người mắc bệnh có thể phải cắt bỏ lách.

Nếu mắc BT không phụ thuộc truyền máu, bạn sẽ dễ gặp phải tình trạng lách to và với mức độ nghiêm trọng hơn. Nếu được truyền máu, bạn sẽ nhận được các tế bào hồng cầu khỏe mạnh bình thường từ người hiến tặng và lách của bạn sẽ không phải làm việc quá sức.

Nếu mang tính trạng BT, bạn cũng có thể có lách hơi to, nhưng không đủ để gây ra các triệu chứng.

Sỏi mật

Sỏi mật có thể xuất hiện do nồng độ **bilirubin** cao trong gan gây ra bởi tình trạng tán huyết mạn tính. Tán huyết là tình trạng phá hủy các tế bào hồng cầu.

Nếu bị sỏi mật, bạn có thể cảm thấy đầy hơi và buồn nôn (muốn nôn) và đau bụng. Bạn có thể cần phẫu thuật để cắt bỏ túi mật và lấy sỏi mật.

Cục máu đông

Khi bạn ngày càng nhiều tuổi, nguy cơ hình thành cục máu đông (**huyết khối**) càng tăng lên, đặc biệt là nếu bạn mắc BT không phụ thuộc truyền máu. Nguy cơ này sẽ cao hơn nếu bạn đã cắt bỏ lách.

Khối u lành tính

Đôi khi ở người mắc BT, nếu tủy xương không thể tạo đủ tế bào máu, các tế bào này có thể được tạo ra bên ngoài tủy xương, trong gan và lách. Điều này có thể khiến gan và lách to ra. Ngoài ra, quá trình này còn có thể làm xuất hiện các khối nhỏ ở mô phát triển từ từ, thường là ở vùng ngực gần cột sống. Những khối (cục) này vô hại nhưng đôi khi có thể đè lên dây thần kinh cột sống và gây ra các vấn đề. Mặc dù các khối này hoàn toàn lành tính (không gây ung thư) nhưng bác sĩ cần phân biệt chúng với các khối u trên phim chụp và X-quang và việc này có thể khó khăn. Truyền máu có thể ngăn các khối này phát triển.



Các thuật ngữ thường dùng

Tình trạng các tế bào hồng cầu được tạo ra trong các mô khác ngoài tủy xương được gọi là **tạo máu ngoài tủy**. Các vị trí tạo máu ngoài tủy phổ biến bao gồm các cơ quan như gan và lách, cũng như mô bạch huyết, đặc biệt là dọc theo cột sống.

Loét chân

BT thể trung bình không được điều trị có thể dẫn đến các vấn đề đối với khả năng lành vết thương. Ngay cả những vết thương nhỏ ở chân, đặc biệt là mắt cá chân, cũng không lành lại và có thể trở nên trầm trọng hơn và bị nhiễm trùng. Những vết thương này được điều trị bằng cách băng bó để giúp chúng lành lại và dùng thuốc kháng sinh nếu bị nhiễm trùng.

Các biến chứng liên quan đến sắt

Quá tải sắt

Thông thường, khi các tế bào hồng cầu già đi bị phân giải trong cơ thể, sắt được giải phóng sẽ được dùng lại trong các tế bào mới. Khi một người được truyền máu thường xuyên, tình trạng quá tải sắt cũng có thể xảy ra vì hồng cầu của người hiến tặng có chứa sắt. Quá tải sắt là trường hợp khi có quá nhiều sắt trong cơ thể bạn. Vì cơ thể không thể loại bỏ hết lượng sắt thừa nên sắt sẽ tích tụ lại và có thể gây tổn thương.

Tình trạng quá tải sắt cũng có thể xuất hiện ở những người không truyền máu thường xuyên (BT không phụ thuộc truyền máu) nhưng sẽ phát triển chậm hơn. Sự tích tụ xảy ra do tủy xương hoạt động quá mức gửi tín hiệu để ruột hấp thụ nhiều sắt hơn từ chế độ ăn uống. Điều này xảy ra vì cơ thể cố gắng khắc phục tình trạng thiếu máu bằng cách sản sinh nhiều tế bào hồng cầu hơn và để làm được điều này thì cơ thể cần có sắt.

Sắt tích tụ có thể làm tổn thương gan, gây ra tình trạng **xơ hóa**. Xơ hóa là mô sẹo thay thế mô gan bị tổn thương. Nếu không được kiểm soát, tình trạng xơ hóa có thể phát triển thành **xơ gan** và suy gan.

Quá tải sắt cũng có thể gây tổn thương tim, dẫn đến nhịp tim bất thường (loạn nhịp tim) và cuối cùng là suy tim. Lượng sắt dư thừa cũng có thể làm tổn thương xương và khớp, làm tăng nguy cơ yếu xương (loãng xương).

Tình trạng quá tải sắt cũng có thể ảnh hưởng đến nồng độ hoóc-môn. Nồng độ hoóc-môn tuyến giáp của bạn có thể bị giảm, dẫn đến mệt mỏi, tăng cân và táo bón.

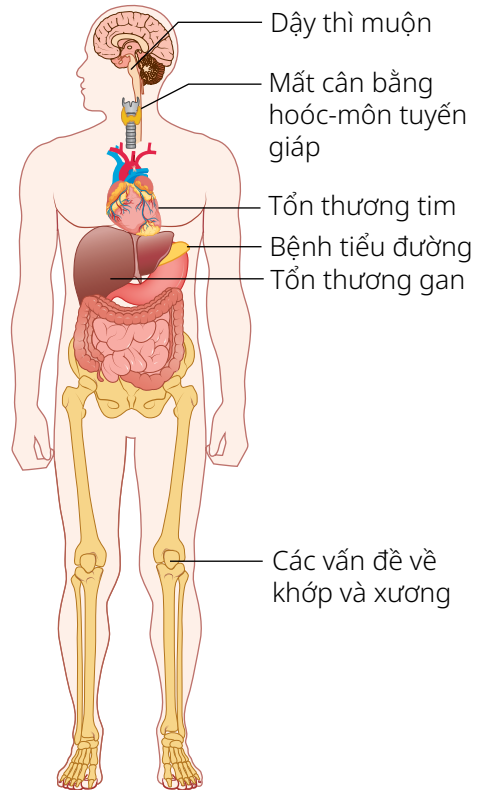
Bạn có thể có nguy cơ mắc bệnh tiểu đường cao hơn. Sắt ảnh hưởng đến quá trình sản sinh insulin trong tuyến tụy, nơi kiểm soát lượng đường trong máu.

Bạn cũng có thể có nồng độ hoóc-môn sinh dục thấp. Trẻ em mắc BT thường dậy thì muộn hơn bình thường. Nồng độ hoóc-môn thấp có thể làm suy giảm khả năng sinh sản.

Để giúp ngăn ngừa tất cả các vấn đề do ngộ độc sắt gây ra, nồng độ sắt của bạn có thể cần được kiểm soát bằng một phương pháp điều trị được gọi là **liệu pháp thải sắt**. Nồng độ sắt có thể được duy trì ở mức thấp và an toàn bằng cách dùng thuốc thải sắt hàng ngày.

Xem phần **Điều trị** ở trang 24 để biết thêm thông tin về liệu pháp thải sắt.

Quá tải sắt có thể ảnh hưởng đến cơ thể theo nhiều cách



Các biến chứng liên quan đến mang thai

Không có biến chứng cụ thể nào khi mang thai em bé mắc BT. Nhưng nếu bạn mắc BT, việc mang thai có thể gây thêm áp lực cho cơ thể và khiến các triệu chứng của bạn trở nên trầm trọng hơn. Bạn cũng có thể gặp khó khăn khi mang thai vì tình trạng quá tải sắt có thể ảnh hưởng đến khả năng sinh sản (do ảnh hưởng đến nồng độ hoóc-môn).

Bạn sẽ cần xét nghiệm thêm để kiểm tra sức khỏe tim, gan và xương. Nếu đang dùng **liệu pháp thải sắt** (xem trang 26), bạn sẽ phải dừng thuốc trong nửa đầu thai kỳ vì thuốc có thể gây độc cho em bé.

Nồng độ Hb của bạn sẽ được theo dõi chặt chẽ và bạn có thể cần truyền máu thường xuyên hơn, đặc biệt là khi thai kỳ tiến triển.

Các triệu chứng và biến chứng của tôi

Hãy ghi lại tất cả các triệu chứng và biến chứng mà bạn đang gặp phải để đảm bảo bạn có thể thảo luận tất cả các triệu chứng và biến chứng đó với bác sĩ của mình...

TIẾP...

Điều trị

BT là một tình trạng phức tạp và cần được chăm sóc chuyên khoa. Bạn nên điều trị dưới sự quản lý của một trung tâm chuyên khoa về các rối loạn máu và được một bác sĩ có kinh nghiệm về bệnh này giám sát.

Các trung tâm chuyên khoa thường có chuyên gia điều dưỡng lâm sàng về bệnh thalassemia. Bạn có thể liên hệ với người này nếu có bất kỳ thắc mắc nào khi ở nhà. Một số trung tâm cũng có các nhà tâm lý học và nhân viên xã hội hiểu rõ về các vấn đề mà bệnh BT có thể gây ra.

Hai phương pháp điều trị chính cho BT là:

- **truyền máu** để chống lại tình trạng thiếu máu và các biến chứng liên quan
- **liệu pháp thải sắt** để kiểm soát tình trạng quá tải sắt.

Bạn cũng có thể được:

- điều trị các biến chứng, chẳng hạn như lách to và sỏi mật
- dùng thuốc để cải thiện việc sản sinh tế bào hồng cầu
- ghép tế bào gốc, đây là phương pháp điều trị chuyên sâu có khả năng chữa khỏi bệnh BT.

Phương pháp điều trị bạn được nhận sẽ phụ thuộc vào một số yếu tố, bao gồm cả việc bệnh BT của bạn là loại phụ thuộc truyền máu hay không phụ thuộc truyền máu.

Bệnh beta thalassemia không phụ thuộc truyền máu

Bạn không cần **truyền máu** thường xuyên nếu tủy xương của bạn tạo đủ Hb để đảm bảo chất lượng cuộc sống tốt và có ít nguy cơ gặp biến chứng liên quan đến bệnh. Nhưng điều này có thể thay đổi theo thời gian. Bạn có thể cần truyền máu thường xuyên hơn khi ngày càng nhiều tuổi. Khi có thêm bất kỳ tình trạng căng thẳng nào về thể chất, chẳng hạn như nhiễm trùng hoặc mang thai, bạn cũng có thể cần bổ sung tế bào hồng cầu bằng cách truyền máu.

Sắt có thể tích tụ trong cơ thể bạn ngay cả khi bạn không truyền máu thường xuyên (xem trang 20). Bác sĩ sẽ theo dõi nồng độ sắt của bạn và điều trị tình trạng quá tải sắt nếu cần thiết. Bạn có thể xem thêm thông tin ở trang 26 (liệu pháp thải sắt).

Bệnh beta thalassemia phụ thuộc truyền máu

Nếu mắc bệnh BT loại phụ thuộc truyền máu, bạn cần điều trị suốt đời bằng phương pháp truyền máu để khắc phục tình trạng thiếu máu nghiêm trọng và ngăn ngừa các biến chứng liên quan đến bệnh. Bạn cũng cần thực hiện liệu pháp thải sắt để duy trì nồng độ sắt trong phạm vi an toàn. Điều trị thường xuyên là rất quan trọng để ngăn ngừa biến chứng và đảm bảo sự tăng trưởng, phát triển và tuổi thọ bình thường.



Nếu lách của bạn to ra và hoạt động quá mức, bác sĩ có thể đề nghị cắt bỏ lách. Nhưng họ sẽ cố gắng tránh phẫu thuật nếu có thể. Cắt bỏ lách có thể gây ra những tác dụng phụ quan trọng lâu dài.

Ghép tế bào gốc hiện đang là phương pháp có khả năng chữa khỏi bệnh BT. Nhưng đây là phương pháp điều trị rất chuyên sâu và chỉ được cân nhắc cho BT thể nặng. Bạn có thể xem thêm thông tin về ghép tế bào gốc ở trang 29.

Truyền máu

Truyền máu giúp bổ sung nồng độ Hb khỏe mạnh bình thường cho bạn. Tần suất truyền máu sẽ phụ thuộc vào nồng độ Hb của bạn. Bác sĩ sẽ muốn duy trì nồng độ này đủ cao để:

- ngăn ngừa tình trạng thiếu máu nặng
- giúp bạn tăng trưởng và phát triển bình thường
- ngăn ngừa những thay đổi về xương liên quan đến bệnh BT (xem trang 17).

Nếu mắc BT phụ thuộc truyền máu, bạn có thể cần truyền máu với tần suất 2–4 tuần một lần. Số lượng đơn vị máu bạn cần phụ thuộc vào kích thước cơ thể bạn. Quá trình điều trị sẽ căn cứ vào nồng độ Hb chứ không phải thời gian kể từ lần truyền máu gần nhất.

Máu dùng để truyền sẽ được lựa chọn cẩn thận để phù hợp với bạn, để bạn không có phản ứng với hồng cầu của người hiến tặng.

Liệu pháp thải sắt

Như đã giải thích trong phần quá tải sắt (trang 20), sắt có thể tích tụ trong cơ thể nếu bạn mắc bệnh BT. Quá nhiều sắt sẽ gây độc nên bạn cần liệu pháp thải sắt để loại bỏ sắt.

Bác sĩ sẽ theo dõi nồng độ sắt của bạn bằng xét nghiệm máu được thực hiện thường xuyên. Nếu nồng độ sắt có vẻ cao, bạn có thể được **chụp MRI** để đo nồng độ sắt trong tim và gan. Kiểm tra này sẽ cho biết bạn có cần bắt đầu liệu pháp thải sắt hay không.

Nếu đang được truyền máu thường xuyên để điều trị bệnh BT, bạn sẽ cần bắt đầu liệu pháp thải sắt sau khi đã truyền 10–20 đơn vị máu. Việc tuân thủ hướng dẫn của bác sĩ về liệu pháp thải sắt rất quan trọng đối với sức khỏe của bạn.

Chất tạo phức	Theo dõi*	Lưu ý
Deferoxamine (truyền chậm qua da [dưới da] hoặc vào tĩnh mạch [tiêm truyền tĩnh mạch] hàng ngày)	• Xét nghiệm chức năng thận và gan • Quá trình phát triển trong thời thơ ấu • Kiểm tra thính giác và thị lực	• Thời gian truyền lâu hàng ngày có thể khiến bệnh nhân gặp khó khăn trong việc tuân thủ điều trị
Deferasirox (điều trị bằng đường uống một lần mỗi ngày, dưới dạng viên nén, viên nén pha với nước hoặc dạng hạt có thể rắc lên thức ăn)	• Xét nghiệm chức năng thận và gan • Số lượng tế bào máu • Đo creatinine trong máu và protein trong nước tiểu • Theo dõi các dấu hiệu loét và/hoặc xuất huyết đường tiêu hóa • Kiểm tra thính giác và thị lực	• Phương pháp dễ áp dụng nhất cho bệnh nhân, vì chỉ cần nuốt hoặc uống thuốc một lần mỗi ngày • Nguy cơ xuất hiện tình trạng rối loạn ở thận
Deferiprone (điều trị bằng đường uống hai hoặc ba lần mỗi ngày, dưới dạng viên nén)	• Số lượng tế bào máu • Xét nghiệm chức năng gan • Đo nồng độ kẽm	• Nguy cơ giảm số lượng tế bào bạch cầu

*Ngoài việc theo dõi nồng độ sắt thường xuyên và/hoặc chụp MRI (chụp cộng hưởng từ: một phương pháp chụp cơ thể) để xác định lượng sắt trong gan và tim.

Lưu ý: Những loại thuốc này có những tác dụng phụ tiềm ẩn khác cần được thảo luận chi tiết với nhóm chăm sóc sức khỏe về bệnh BT của bạn trước khi bắt đầu điều trị. Các trung tâm điều trị sẽ áp dụng các phương pháp theo dõi khác nhau.

Bác sĩ sẽ kê đơn thuốc thải sắt cho bạn. Có ba loại thuốc khác nhau được dùng trong liệu pháp thải sắt. Trong đó, hai loại thuốc được dùng qua đường uống và có thể uống hàng ngày. Một loại thuốc được tiêm dưới da hàng ngày hoặc có thể được truyền nhỏ giọt (truyền tĩnh mạch hay IVI). Đôi khi, bác sĩ kê đơn kết hợp hai loại thuốc thải sắt.

Câu hỏi của tôi

Hãy ghi lại bất kỳ câu hỏi nào của bạn về truyền máu, liệu pháp thải sắt hoặc các phương pháp điều trị khác mà bạn muốn hỏi bác sĩ...

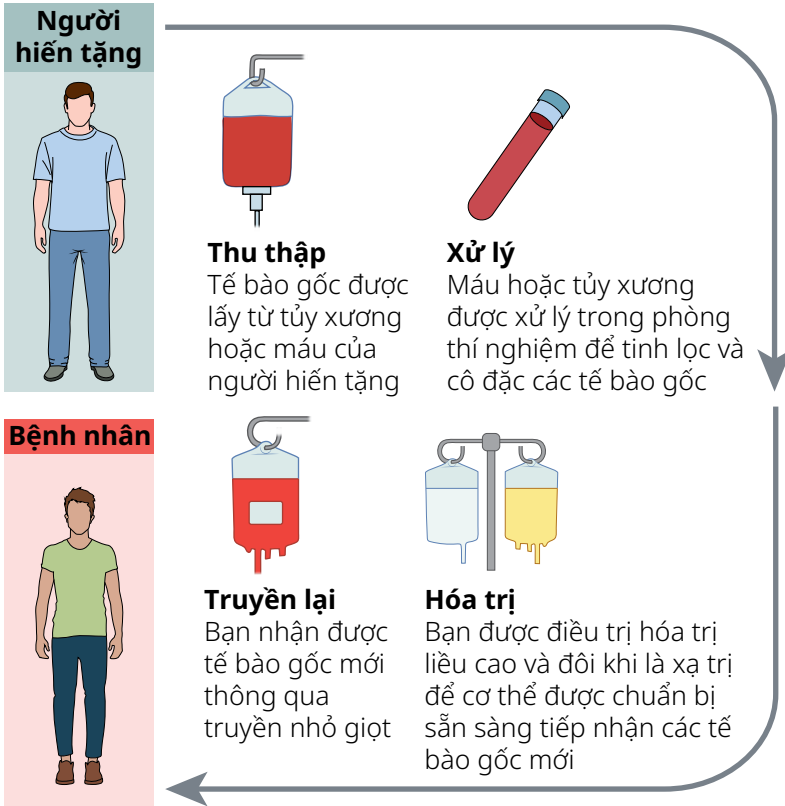
Ghép tế bào gốc

Hiện nay, có một phương pháp có khả năng chữa khỏi BT được gọi là **ghép tế bào gốc** (SCT). Đây là phương pháp điều trị chuyên sâu và không phải ở đâu cũng thực hiện được. Bác sĩ sẽ cân nhắc kỹ lưỡng quyết định thực hiện SCT vì thủ thuật này có một số tác dụng phụ có thể đe dọa tính mạng. Trước đây, SCT chỉ dành cho trẻ nhỏ mắc BT. Ngày nay, những người trẻ tuổi mắc BT được kiểm soát tốt cũng được cân nhắc ghép tế bào gốc.

Tế bào gốc là các tế bào trong tủy xương có thể phát triển thành tất cả các loại tế bào máu khác nhau, bao gồm cả tế bào hồng cầu. Khi được ghép, các tế bào gốc trong tủy xương của bạn sẽ bị phá hủy để nhường chỗ cho các tế bào khỏe mạnh từ người hiến tặng. Người hiến tặng phải là người có tế bào máu gần giống với tế bào máu của bạn và người này thường là thành viên ruột thịt trong gia đình. Nếu không có thành viên nào trong gia đình có tế bào máu phù hợp, bạn có thể tìm kiếm người hiến tặng phù hợp trong danh sách đăng ký hiến tặng tủy xương. Bác sĩ cần tìm một người không có quan hệ họ hàng với bạn nhưng có tế bào gần giống với tế bào của bạn.

Mục đích của SCT là để các tế bào gốc của người hiến tặng bắt đầu phát triển bên trong xương của bạn và cung cấp các tế bào gốc máu mới để thay thế tế bào gốc của bạn. Quá trình này được gọi là “mọc ghép”. Các tế bào gốc mới có thể sản sinh ra tất cả các loại tế bào máu khác nhau mà bạn cần, bao gồm các tế bào hồng cầu khỏe mạnh.

Liệu pháp hóa trị mà bạn tiếp nhận trong quá trình ghép tế bào gốc sẽ làm tăng nguy cơ nhiễm trùng. Bạn cần được chăm sóc cách ly hoàn toàn một thời gian sau khi truyền tế bào gốc. Các tác dụng phụ khác của SCT bao gồm rụng tóc, loét miệng, buồn nôn, tiêu chảy, bầm tím, xuất huyết và vô sinh.



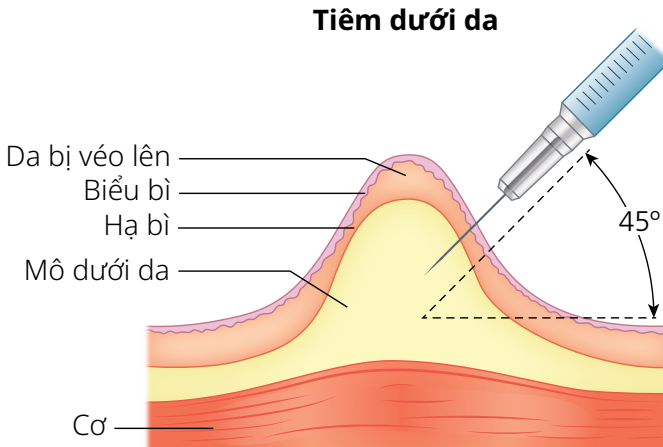
Trong vài tháng sau khi thực hiện thủ thuật, bạn sẽ cần dùng thuốc để giảm hoạt động của hệ thống miễn dịch (quy trình này gọi là “ức chế miễn dịch”). Điều này làm giảm nguy cơ tế bào của bạn tấn công tế bào của người hiến tặng. Các bác sĩ gọi tình trạng này là “thải ghép”.

Kích thích sản sinh tế bào hồng cầu

Một loại thuốc có tên là luspatercept đã được phê duyệt tại châu Âu, Hoa Kỳ, Úc và nhiều quốc gia khác để điều trị cho người lớn mắc BT phụ thuộc truyền máu.

Luspatercept giúp các tế bào hồng cầu phát triển tốt hơn trong tủy xương và do đó làm giảm nhu cầu cần truyền máu ở người mắc BT. Một số bệnh nhân trước đây phụ thuộc vào truyền máu thậm chí có thể kiểm soát bệnh mà không cần truyền máu thêm.

Bạn sẽ được tiêm luspatercept liều lượng nhỏ qua da (dưới da) 3 tuần một lần. Một số người sẽ gặp tác dụng phụ, bao gồm đau đầu và đau xương. Bác sĩ có thể cho bạn biết luspatercept có sẵn không và liệu thuốc này có phù hợp với bạn không.



Luspatercept hiện đang được nghiên cứu trong các thử nghiệm lâm sàng để xem liệu thuốc này có thể hữu ích đối với bệnh BT không phụ thuộc truyền máu hay không và liệu có thể dùng cho trẻ em hay không.

Điều trị biến chứng

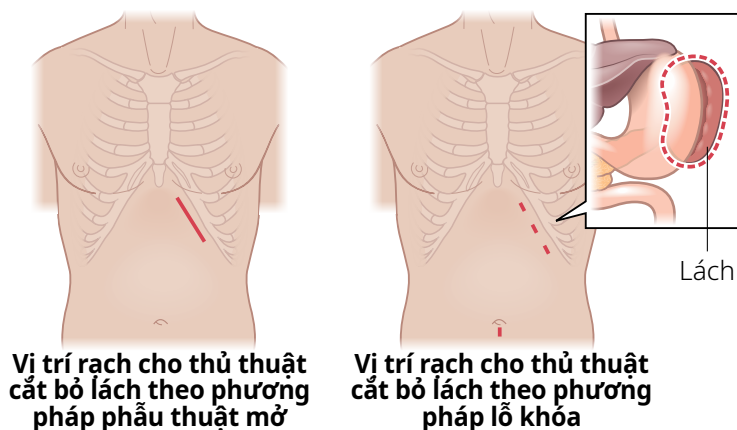
Một số người cần phẫu thuật để điều trị các biến chứng của BT, chẳng hạn như lách to hoặc sỏi mật.

Lách to

Lách to có thể gây khó chịu ở bụng và khiến tình trạng thiếu máu trở nên trầm trọng hơn, vì vậy có thể cần phải cắt bỏ lách. Ở người mắc BT, việc cắt bỏ lách giúp cải thiện tình trạng thiếu máu và giảm nhu cầu cần truyền máu thường xuyên ở một số người.

Vì bệnh BT hiện có thể được kiểm soát tốt hơn nhiều bằng cách truyền máu nên ít người bị lách to. Do đó, **thủ thuật cắt bỏ lách** (phẫu thuật cắt đi lá lách) không còn được thực hiện thường xuyên. Tuy nhiên, những người mắc bệnh thalassemia không phụ thuộc truyền máu cũng có thể cần cắt bỏ lách, vì bệnh của họ không được kiểm soát bằng truyền máu.

Cắt bỏ lách là một ca phẫu thuật lớn, yêu cầu bạn phải nằm viện và cần thời gian để hồi phục. Bạn có thể làm **phẫu thuật mở** (một vết rạch lớn) hoặc **phẫu thuật nội soi ổ bụng** (nhiều vết rạch nhỏ). Phẫu thuật nội soi ổ bụng đôi khi được gọi là phẫu thuật lỗ khóa (keyhole) hoặc phẫu thuật tạm thời (bandaid). Với phẫu thuật lỗ khóa, thời gian nằm viện thường ngắn hơn và quá trình phục hồi sau phẫu thuật cũng nhanh hơn.



Bạn có thể gặp những vấn đề khác sau khi cắt bỏ lách.

Ở người mắc BT, việc cắt bỏ lách làm tăng nguy cơ hình thành cục máu đông (**huyết khối**). Nguy cơ này kéo dài suốt đời và là lý do chính tại sao cần phải cân nhắc cẩn thận giữa lợi ích và rủi ro của phẫu thuật.

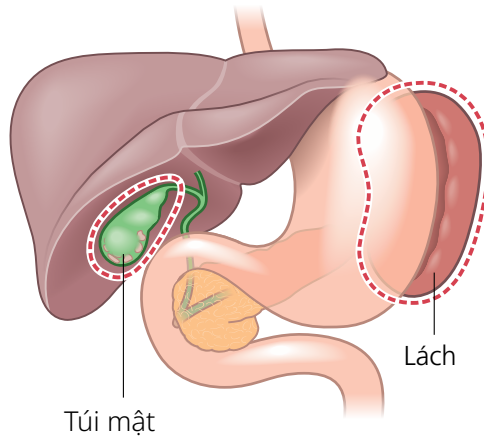
Lách là một phần trong hệ thống phòng thủ của cơ thể chống lại nhiễm trùng nên bạn sẽ có nguy cơ cao hơn nếu thiếu lách. Để tăng thêm khả năng bảo vệ của cơ thể, bạn cần tiêm một số loại vắc-xin, tốt nhất là tiêm trước khi thực hiện phẫu thuật. Nếu con bạn đã cắt bỏ lách, bác sĩ cũng có thể yêu cầu trẻ uống thuốc kháng sinh hàng ngày trong vài năm sau khi phẫu thuật để ngăn ngừa nhiễm trùng. Hoặc bạn có thể trữ sẵn thuốc kháng sinh theo đơn tại nhà để có thể nhanh chóng bắt đầu dùng thuốc nếu cần.

Sỏi mật

Sỏi trong túi mật có thể gây ra đau đớn và khiến bạn cảm thấy rất khó chịu.

Phương pháp điều trị thường là phẫu thuật cắt bỏ túi mật. Bạn có thể thực hiện phẫu thuật mở hoặc phẫu thuật ổ khóa.

Phẫu thuật ổ khóa thường đồng nghĩa với thời gian nằm viện ngắn hơn và phục hồi nhanh hơn vì không có vết rạch lớn.



Cục máu đông

Những người mắc BT có thể xuất hiện cục máu đông. Một số trường hợp nhất định sẽ có nguy cơ cao hơn, chẳng hạn như trước khi phẫu thuật theo kế hoạch, trong thời kỳ mang thai hoặc sau khi cắt bỏ lách.

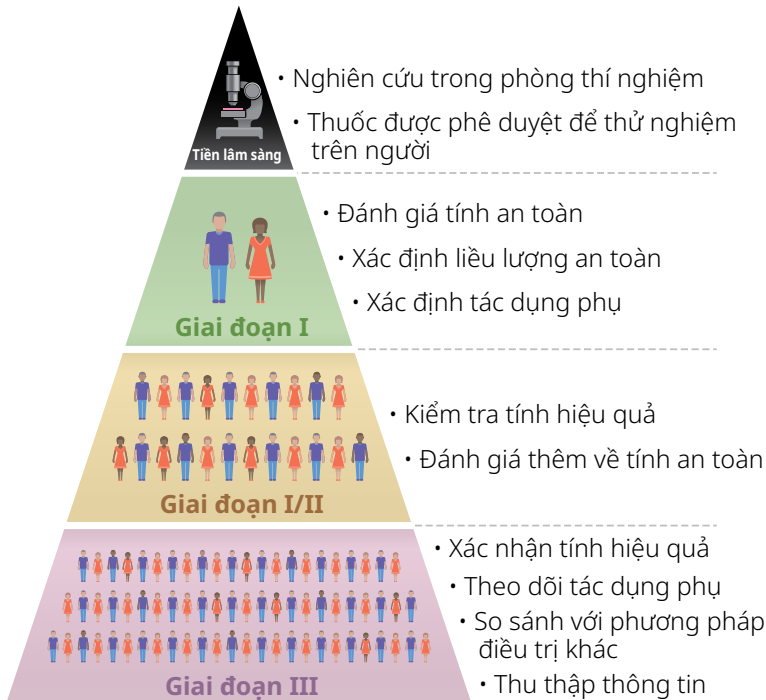
Bác sĩ có thể đề nghị bạn dùng thuốc để giảm nguy cơ đông máu. Bạn sẽ phải dùng những loại thuốc này nếu đã cắt bỏ lách. Thuốc này được gọi là **thuốc chống đông máu** và bao gồm aspirin liều thấp và thuốc tương tự heparin.

Câu hỏi của tôi

Bạn có thắc mắc gì về phương pháp điều trị các biến chứng của bệnh BT không? Hãy ghi lại ở đây để có thể thảo luận với bác sĩ của bạn...

Những tiến triển mới trong phương pháp điều trị

Nếu bạn quan tâm đến các phương pháp điều trị mới, bạn có thể hỏi bác sĩ về các **thử nghiệm lâm sàng**. Một phương pháp điều trị mới phải trải qua nhiều giai đoạn thử nghiệm trước khi có thể được chứng minh là có hiệu quả hơn phương pháp điều trị hiện tại và được áp dụng vào chăm sóc thường quy. Một phương pháp điều trị tiềm năng sẽ chỉ chuyển sang giai đoạn nghiên cứu tiếp theo nếu phương pháp đó an toàn và cho thấy có triển vọng.



Các giai đoạn thử nghiệm lâm sàng

Giai đoạn thử nghiệm đầu tiên, giai đoạn I, nhằm đảm bảo phương pháp điều trị mới được đảm bảo an toàn, tìm hiểu về các tác dụng phụ của phương pháp điều trị và quyết định liều lượng tốt nhất. Các thử nghiệm này thường có quy mô nhỏ, mỗi thử nghiệm chỉ có một vài người tham gia.

Các thử nghiệm giai đoạn II có quy mô lớn hơn và có mục đích tìm hiểu xem liệu phương pháp điều trị mới có khả năng hiệu quả đối với một tình trạng bệnh lý cụ thể hay không.

Các thử nghiệm giai đoạn III sẽ thử nghiệm phương pháp điều trị mới so với phương pháp điều trị tiêu chuẩn hiện có để xem phương pháp nào hiệu quả nhất. Đây là những thử nghiệm có quy mô lớn nhất và thường mang tính quốc tế, đặc biệt là đối với các tình trạng bệnh hiểm gặp.

Các thử nghiệm giai đoạn III phải được phân nhóm ngẫu nhiên. Trong các thử nghiệm phân nhóm ngẫu nhiên, bệnh nhân được chia thành các nhóm khác nhau. Ai thuộc nhóm nào sẽ do máy tính quyết định. Bạn không thể chọn nhóm cho mình và do đó, một số người sẽ không được dùng phương pháp điều trị mới. Phân nhóm ngẫu nhiên có nghĩa là các nhà nghiên cứu có thể chắc chắn hơn rằng sự khác biệt về kết quả vào cuối thử nghiệm xảy ra là do phương pháp điều trị được thử nghiệm.

Câu hỏi của tôi về các thử nghiệm lâm sàng...

Các phương pháp điều trị mới dành cho bệnh beta thalassemia

Có một số phương pháp điều trị mới đang được thử nghiệm cho bệnh BT:

- liệu pháp gen
- phương pháp điều trị để cải thiện sức khỏe và chức năng của tế bào hồng cầu
- phương pháp điều trị để giảm khả năng hấp thu sắt.

Liệu pháp gen

Loại phương pháp điều trị này cho thấy kết quả khả quan trong việc điều trị bệnh BT. Các nhà khoa học lấy một số tế bào gốc máu của bạn và chèn gen Hb vào đó trong phòng thí nghiệm. Sau đó, bạn sẽ được điều trị để phá hủy các tế bào tủy xương của mình, sau đó đưa các tế bào gốc đã được điều chỉnh trở lại vào máu của bạn thông qua truyền nhỏ giọt.

Quá trình này rất giống với việc nhận SCT từ người hiến tặng, ngoại trừ việc sử dụng tế bào của chính bạn. Điều này có nghĩa là phương pháp điều trị này có thể thực hiện được đối với những người không có người hiến tặng.

Cũng giống như phương pháp SCT, liệu pháp gen là một phương pháp điều trị rất khó khăn. Bạn cần trải qua quá trình hóa trị, kèm theo đó là tất cả các tác dụng phụ của liệu pháp này. Tuy nhiên, sau khi thực hiện thủ thuật, bạn sẽ không phải dùng thuốc để làm suy giảm hệ thống miễn dịch của mình vì bạn nhận tế bào gốc máu của chính mình chứ không phải tế bào từ người khác. Bạn có thể xem thêm thông tin về SCT trong phần **Điều trị** ở trang 29.

Một số thử nghiệm về liệu pháp gen đã được thực hiện ở những người mắc BT phụ thuộc truyền máu và các thử nghiệm khác vẫn đang được tiếp tục.

Có một liệu pháp gen đã được phê duyệt vào năm 2022 tại Hoa Kỳ dành cho người mắc BT phụ thuộc truyền máu.

Cải thiện sức khỏe của tế bào hồng cầu

Các thử nghiệm lâm sàng đang tìm cách điều trị tình trạng thiếu máu bằng thuốc để cải thiện sức khỏe, chức năng và tỷ lệ sống của các tế bào hồng cầu. Ở người mắc BT, điều đó có nghĩa là bạn không cần truyền máu thường xuyên.

Mitapivat là một phương pháp điều trị mới đang được thử nghiệm ở những người mắc bệnh alpha thalassemia hoặc BT. Đây là một loại thuốc viên mà bạn uống hai lần một ngày. Thuốc này đã được sử dụng để điều trị một tình trạng di truyền khác, đó là bệnh thiếu hụt pyruvate kinase.

Mitapivat làm tăng nồng độ của một loại enzyme mà các tế bào hồng cầu cần để hoạt động bình thường. Loại enzyme này có nồng độ thấp trong tế bào hồng cầu đặc trưng ở bệnh thalassemia.

Kết quả thử nghiệm ban đầu cho thấy mitapivat có thể giúp giảm tình trạng thiếu máu ở những người mắc BT không cần truyền máu thường xuyên. Các tác dụng phụ được phát hiện cho đến nay bao gồm khó ngủ, đau đầu và chóng mặt.

Mitapivat đang được thử nghiệm trong giai đoạn III đối với những người mắc BT không cần truyền máu thường xuyên và cả ở những người cần truyền máu thường xuyên.

Giảm khả năng hấp thụ sắt

Các nhà nghiên cứu đã xác định được một loại hoóc-môn tự nhiên của cơ thể có tên là hepcidin, có tác dụng làm giảm khả năng hấp thụ sắt từ hệ tiêu hóa và giúp điều chỉnh nồng độ sắt trong cơ thể. Các thử nghiệm ban đầu sử dụng thuốc bắt chước hepcidin. Những loại thuốc này cho thấy tác dụng tích cực đối với nồng độ sắt ở người mắc BT và cả đối với quá trình sản sinh tế bào hồng cầu.

Một cách tiếp cận gần đây sử dụng các phương pháp điều trị nhắm vào các chất điều tiết chính của hepcidin. Các thử nghiệm lâm sàng đầu tiên về các phương pháp điều trị này đang được tiến hành.

Sống chung với bệnh beta thalassemia

Khi được chẩn đoán mắc BT, cho dù là bản thân bạn hay con cái, bạn có thể bị sốc ngay cả khi đã biết rằng bệnh BT có trong gia đình mình. Bạn có thể có rất nhiều câu hỏi. Bạn cần tìm hiểu càng nhiều càng tốt về BT và về tình trạng của bản thân.

Để làm được điều đó, tốt nhất bạn nên trao đổi với một chuyên gia chăm sóc sức khỏe am hiểu về bệnh BT hoặc sử dụng các nguồn thông tin đáng tin cậy khác về bệnh này. Tư vấn về di truyền cũng có thể giúp bạn hiểu về tình trạng của mình cũng như những tác động của bệnh.

Bạn có thể khó biết được trang web nào về bệnh BT chứa những thông tin chính xác và cập nhật. Để giúp bạn, chúng tôi cung cấp danh sách các trang web hữu ích ở trang 47.

BT là tình trạng rất phức tạp nên dễ bị nhầm sang bệnh khác. Hãy viết ra danh sách những điều bạn cần biết hoặc những câu hỏi của bạn và mang theo danh sách này khi đi khám bác sĩ. Bạn cũng có thể nhờ người khác đi cùng để sau đó có thể trao đổi với nhau.

Phương pháp điều trị BT đang ngày càng được cải thiện. Ngày nay, nhiều trẻ em sinh ra với bệnh này dự kiến sẽ có tuổi thọ bình thường. Cũng có nhiều điều bạn có thể làm để giúp đảm bảo sức khỏe của bản thân.

Tiếp nhận điều trị khi cần

Cách tốt nhất để tránh biến chứng là tuân thủ mọi lịch trình điều trị và đi khám sức khỏe đầy đủ.



LƯU Ý QUAN TRỌNG: Hãy liên hệ ngay với bác sĩ nếu bạn có bất kỳ dấu hiệu nhiễm trùng hoặc bệnh nào khác và đảm bảo bạn tiêm vắc-xin đầy đủ, đặc biệt là nếu bạn đã cắt bỏ lách.

Chế độ ăn uống

Khi bị bệnh thalassemia, bạn có thể bị thiếu một số vitamin và khoáng chất, chẳng hạn như vitamin C, kẽm, **axit folic** và vitamin D. Điều này xảy ra một phần là do tình trạng thiếu máu, một phần là do nồng độ sắt cao và phương pháp điều trị được sử dụng để thải bỏ sắt. Bác sĩ có thể kiểm tra nồng độ sắt của bạn và bổ sung bất kỳ chất nào bạn đang thiếu.

Một số bác sĩ khuyên bạn nên tránh các loại thực phẩm có chứa nhiều sắt, nhưng những bác sĩ khác lại cho rằng điều này ít có tác dụng ngăn ngừa tình trạng quá tải sắt. Việc kiểm tra hàm lượng sắt trong thực phẩm đóng gói và thuốc men có thể sẽ hữu ích và trong trường hợp nghi ngờ, hãy hỏi nhóm chăm sóc sức khỏe của bạn để được tư vấn.

Tốt nhất là bạn nên thảo luận về chế độ ăn uống với nhóm chăm sóc sức khỏe về bệnh BT của mình.

Duy trì tập luyện để có xương chắc khỏe

Tập thể dục thường xuyên sẽ mang lại nhiều lợi ích. Việc này có thể cải thiện tâm trạng và giúp xương chắc khỏe hơn. Tốt nhất là nên tránh đồ uống có cồn và hút thuốc.



Yêu cầu trợ giúp

Hãy đặt câu hỏi và trao đổi với nhóm chăm sóc sức khỏe về bất kỳ điều gì khiến bạn lo lắng. Họ hiểu mức độ phức tạp của bệnh BT và sẽ không cảm thấy phiền ngay cả khi bạn hỏi một câu hỏi nhiều lần.



Câu hỏi dành cho bác sĩ

Tôi được cho biết mình là người mang gen bệnh BT, điều này ảnh hưởng gì đến tôi và con tôi?

Khả năng tôi sinh thêm một đứa con mắc BT là bao nhiêu?

Có cách nào để tôi giảm nguy cơ sinh thêm một đứa con mắc BT không?

Tôi/con tôi mắc loại BT nào?

Bệnh BT sẽ ảnh hưởng như thế nào đến tôi/con tôi?

Có bất kỳ dấu hiệu cảnh báo cụ thể nào mà tôi cần lưu ý khi ở nhà không?

Tôi/con tôi có cần điều trị thường xuyên không?

Nhu cầu điều trị của tôi/con tôi có thay đổi khi tôi/con tôi ngày càng nhiều tuổi không?

Những tác dụng phụ nào có thể xảy ra trong quá trình điều trị?

Những biến chứng nào có thể xảy ra và khả năng xảy ra là bao nhiêu?

Đứa con mắc BT của tôi có thể sinh con không và chúng cần biết những thông tin gì trước đó?

Bạn có thể ghi tên và thông tin liên lạc của bác sĩ, điều dưỡng và các nhân viên hỗ trợ khác tại đây

Tên

Vai trò

Điện thoại

Email

Tên

Vai trò

Điện thoại

Email

Tên

Vai trò

Điện thoại

Email

Hướng dẫn về các từ và cụm từ

ADN. Mã di truyền chứa đựng những thông tin thiết kế chi tiết về cách một sinh vật phát triển và hoạt động. Gen và nhiễm sắc thể được tạo thành từ ADN.

Axit folic. Một loại vitamin B cần thiết cho quá trình sản xuất tế bào hồng cầu. Nhu cầu axit folic tăng lên khi tủy xương làm việc quá sức. Axit folic thường được kê đơn như một chất bổ sung cho những người mắc BT thể trung bình và đôi khi cho những người khỏe mạnh mang gen bệnh.

Bệnh hồng cầu hình liềm. Một tình trạng di truyền khác ảnh hưởng đến các tế bào hồng cầu. Đôi khi, một người được di truyền một gen BT và một gen hồng cầu hình liềm, gây ra một căn bệnh gọi là BT hồng cầu hình liềm.

Beta thalassemia thể nặng. Một loại bệnh BT nghiêm trọng trong đó không có chuỗi beta nào được tạo ra. BT thể nặng luôn phụ thuộc truyền máu.

Beta thalassemia thể nhẹ. Hiện nay được gọi là tình trạng BT.

Beta thalassemia thể trung bình. Một loại bệnh beta thalassemia trong đó một số chuỗi beta được tạo ra. Khi được chẩn đoán, bệnh BT thể trung bình là loại không phụ thuộc truyền máu, nhưng theo thời gian, bệnh có thể phát triển thành loại phụ thuộc truyền máu.

Bilirubin. Một sắc tố được sản sinh khi các tế bào hồng cầu già và lỗi bị phá hủy.

BT không phụ thuộc truyền máu. Bệnh BT không đủ nghiêm trọng để cần truyền máu thường xuyên. Những người mắc BT không phụ thuộc truyền máu có thể phát triển thành BT phụ thuộc truyền máu khi họ ngày càng nhiều tuổi.

BT phụ thuộc truyền máu. Bệnh BT đủ nghiêm trọng để cần truyền máu thường xuyên. Bạn có thể cần truyền máu trong suốt cuộc đời hoặc khi bạn ngày càng nhiều tuổi.

Chứng gan to. Gan có kích thước lớn.

Chuỗi alpha. Một loại chuỗi protein cần thiết để tạo ra huyết sắc tố bình thường ở người trưởng thành.

Chuỗi beta. Một loại chuỗi protein kết hợp với chuỗi alpha để tạo ra huyết sắc tố bình thường ở người trưởng thành. Chuỗi beta có thể bị giảm hoặc bị thiếu ở những người mắc BT.

Đánh giá Hb. Xét nghiệm máu được sử dụng để tìm hiểu loại và lượng huyết sắc tố có trong mẫu máu.

Di truyền. Truyền gen cho con cái của bạn.

Đột biến (thay đổi) gen lặn. Nếu một tình trạng là do đột biến gen lặn gây ra thì cả hai bản sao của gen đó phải có đột biến thì người mang gen đó mới mắc bệnh. BT gần như luôn do đột biến gen lặn gây ra.

Đột biến (thay đổi) gen trội. Một người chỉ cần một trong hai gen trong cặp gen bị đột biến là sẽ mắc một tình trạng hoặc căn bệnh. Rất hiếm khi bệnh BT có thể do đột biến gen trội gây ra.

Đột biến. Sự thay đổi trong gen.

Ferritin. Một loại protein lưu trữ sắt bên trong các tế bào của bạn. Trong xét nghiệm máu, chỉ số này ước tính nồng độ sắt trong cơ thể.

Gen. Các đoạn ADN mang thông tin mã hóa cho chuỗi protein. Chúng kiểm soát sự tăng trưởng và phát triển của cơ thể và được nhóm lại với nhau để tạo thành nhiễm sắc thể.

Ghép tế bào gốc. Phương pháp điều trị chuyên sâu cho một số loại rối loạn máu. Có thể là phương pháp có khả năng chữa khỏi BT.

HbE. Một loại huyết sắc tố bất thường được tạo ra ở một số người mắc BT.

Hồng cầu nhỏ. Có nghĩa là “tế bào nhỏ”. Những người mang tính trạng BT có các tế bào hồng cầu nhỏ bất thường. Tình trạng này có thể bị nhầm lẫn với bệnh thiếu máu do thiếu sắt và các tình trạng khác.

Huyết khối. Cục máu đông.

Huyết sắc tố A. Huyết sắc tố phổ biến ở người trưởng thành khỏe mạnh (thường > 90%). Loại huyết sắc tố này được tạo thành bởi 2 chuỗi alpha và 2 chuỗi beta.

Huyết sắc tố. Protein chứa sắt trong tế bào hồng cầu liên kết với oxy và vận chuyển oxy đi khắp cơ thể.

IVF. Từ viết tắt của in vitro fertilization, nghĩa là thụ tinh trong ống nghiệm. Còn được gọi là “em bé trong ống nghiệm”. Một vài trứng của phụ nữ được thụ tinh bên ngoài tử cung trong phòng thí nghiệm. Điều này cho phép sàng lọc phôi thai để phát hiện các tình trạng di truyền và cấy (các) phôi thai khỏe mạnh vào tử cung.

Lách to. Lách có kích thước lớn.

Lách. Là một cơ quan trong cơ thể và là một phần của hệ thống miễn dịch, chịu trách nhiệm phá hủy các tế bào hồng cầu già và bị lỗi, lọc các tế bào này khỏi máu và tiêu diệt vi khuẩn.

Liệu pháp thải sắt. Phương pháp điều trị được sử dụng để thải bỏ kim loại dư thừa ra khỏi cơ thể, trong trường hợp của bệnh BT, kim loại đó là sắt.

Loãng xương. Tình trạng mỏng xương khiến xương yếu đi và dễ gãy.

Người mang gen bệnh. Người mang gen bệnh và có thể di truyền đột biến gen liên quan đến một căn bệnh, nhưng bản thân họ không mắc bệnh.

Nhiễm sắc thể. Các sợi ADN cuộn xoắn dài. Có 23 cặp nhiễm sắc thể trong tế bào người và một nhiễm sắc thể của mỗi cặp được di truyền từ cha hoặc mẹ. Mỗi nhiễm sắc thể chứa nhiều gen.

Phẫu thuật lỗ khóa. Còn được gọi là phẫu thuật nội soi ổ bụng hay phẫu thuật xâm lấn tối thiểu. Phẫu thuật được thực hiện thông qua vài vết rạch nhỏ, thay vì một vết rạch lớn. Bệnh nhân thường hồi phục nhanh hơn.

Phẫu thuật mở. Phẫu thuật thông thường, trong đó ca phẫu thuật được thực hiện thông qua một vết rạch lớn.

Phình xương. Sự phát triển xương bất thường ở hộp sọ, thường gặp ở người mắc bệnh BT nặng không được điều trị. Tình trạng này dẫn đến trán to và xương gò má lớn.

Protein. Một loại phân tử được tạo thành từ ít nhất một chuỗi polypeptide (một chuỗi axit amin).

Quá tải sắt. Một biến chứng của BT khi có quá nhiều sắt tích tụ trong cơ thể và gây ra tổn thương.

Sàng lọc. Xét nghiệm một người hoặc một nhóm người để xác định sự hiện diện của một căn bệnh hoặc tình trạng, chẳng hạn như một tính trạng.

Sỏi mật. Các cục cứng có thể hình thành trong túi mật gây đau đớn và tắc nghẽn. Ở người mắc BT, sỏi mật là do tình trạng quá nhiều bilirubin gây ra.

Sốt rét. Một căn bệnh nghiêm trọng do ký sinh trùng từ muỗi được truyền sang người gây ra. Bệnh nhẹ hơn ở những người mang đột biến gen thalassemia (tình trạng BT).

Tạo máu ngoài tủy. Sản sinh tế bào hồng cầu ở những nơi khác ngoài tủy xương.

Tế bào hồng cầu. Một loại tế bào máu chứa huyết sắc tố và mang oxy đi khắp cơ thể.

Thiếu máu do thiếu sắt. Một loại thiếu máu gây ra do thiếu sắt. BT không phải do tình trạng thiếu sắt gây ra.

Thiếu máu. Thiếu tế bào hồng cầu khỏe mạnh, có thể gây ra các triệu chứng mệt mỏi và khó thở.

Thiếu xương. Tình trạng mỏng xương không nghiêm trọng như loãng xương.

Thử nghiệm lâm sàng. Một nghiên cứu nhằm tìm hiểu về một xét nghiệm, phương pháp điều trị hoặc thủ thuật y tế mới ở người. Các thử nghiệm có thể tìm hiểu tính an toàn, tác dụng phụ hay tính hiệu quả của một phương pháp điều trị.

Thủ thuật cắt bỏ lách. Phẫu thuật cắt đi lá lách.

Thuốc chống đông máu. Thuốc làm giảm tình trạng đông máu.

Tính trạng BT. Có một gen bị đột biến trong số hai gen mã hóa cho chuỗi beta của huyết sắc tố. Bạn không mắc BT nhưng có thể di truyền gen bị đột biến này cho con cái của mình.

Truyền máu. Nhận máu hiến tặng phù hợp thông qua truyền nhỏ giọt (truyền tĩnh mạch) trực tiếp vào máu của bạn.

Tư vấn về di truyền. Một quá trình giúp mọi người chấp nhận tình trạng di truyền đang diễn ra trong gia đình họ và hiểu được nguy cơ truyền tình trạng đó cho con cái của họ.

Tủy xương. Chất xốp ở giữa xương, nơi tạo ra các tế bào máu.

Vàng da. Da và lòng trắng mắt bị vàng do có quá nhiều bilirubin trong cơ thể.

Xơ gan. Một căn bệnh về gan xảy ra do tổn thương gan lâu dài. Mô gan khỏe mạnh được thay thế bằng mô sẹo xơ, gan thu nhỏ lại và mất chức năng.

Xơ hóa. Làm dày và làm cứng các mô bình thường của cơ thể. Quá tải sắt ở người mắc BT có thể gây xơ hóa gan và các mô khác.



Các tài nguyên hữu ích

Northern California Comprehensive Thalassemia Center
www.thalassemia.com

Thalassaemia International Federation
<https://thalassaemia.org.cy>

UK Thalassaemia Society
<https://ukts.org>

Cooley's Anemia Foundation
www.thalassemia.org

Các nguồn được sử dụng trong quá trình biên soạn tài liệu này

BMJ Best Practice
<https://bestpractice.bmj.com>

British National Formulary
<https://bnf.nice.org.uk>

European Medicines Agency
www.ema.europa.eu

Medline Plus
<https://medlineplus.gov/>

**Northern California
Comprehensive Thalassemia
Center**
<http://thalassemia.com>

**Royal College of Obstetrics and
Gynaecology**
[www.rcog.org.uk/globalassets/
documents/guidelines/
gtg_66_thalassaemia.pdf](http://www.rcog.org.uk/globalassets/documents/guidelines/gtg_66_thalassaemia.pdf)

**Thalassaemia International
Federation**
<https://thalassaemia.org.cy>

UK Thalassaemia Society
<https://ukts.org>

UpToDate
[www.wolterskluwer.com/en/
solutions/uptodate](http://www.wolterskluwer.com/en/solutions/uptodate)



Antonio Piga MD, PhD

Giáo sư nhi khoa, Đại học Turin, Ý

Hỗ trợ viết tài liệu y khoa bởi Liz Woolf.

Được biên soạn nhờ sự đóng góp của Agios. Agios không chỉ phối nội dung và tất cả các mục đều phải qua thẩm duyệt độc lập và thẩm duyệt của biên tập viên.

© 2023 trong ấn bản này, S. Karger Publishers Ltd.

ISBN: 978-3-318-07153-5

Chúng tôi rất mong nhận được ý kiến đóng góp của bạn

Cuốn sách này đã giúp ích cho bạn như thế nào? Có nội dung nào bạn không hiểu không?

Bạn có còn câu hỏi nào chưa được giải đáp nào không?

Vui lòng gửi câu hỏi hoặc bất kỳ nhận xét nào khác đến fastfacts@karger.com và giúp độc giả của các ấn bản trong tương lai. Cảm ơn bạn!

Trích dẫn từ một bệnh nhân BT trẻ tuổi, được đưa ra như lời bình luận cuối cùng sau khi trả lời bảng câu hỏi về chất lượng cuộc sống...

"Nếu tôi có cơ hội được sống lần thứ hai, tôi sẽ chọn bị bệnh thalassemia một lần nữa, nhưng tôi sẽ yêu cầu được chăm sóc tốt."



Fast Facts dành cho bệnh nhân

Beta Thalassemia

2	Beta thalassemia là gì?
4	Nguyên nhân nào gây ra bệnh beta thalassemia?
8	Các loại bệnh beta thalassemia
9	Sàng lọc và chẩn đoán
13	Tính trạng beta thalassemia
15	Beta thalassemia thể trung bình
16	Beta thalassemia thể nặng
17	Biến chứng
24	Điều trị
39	Sống chung với bệnh beta thalassemia

Được biên soạn nhờ sự đóng góp của Agios.
Agios không chỉ phối nội dung và tất cả các mục
đều phải qua thẩm duyệt độc lập và thẩm duyệt
của biên tập viên.

