

Kevin HM Kuo



Hematology



Fast Facts dành cho bệnh nhân

Alpha Thalassemia

Karger

HEALTHCARE



Thông tin cần biết

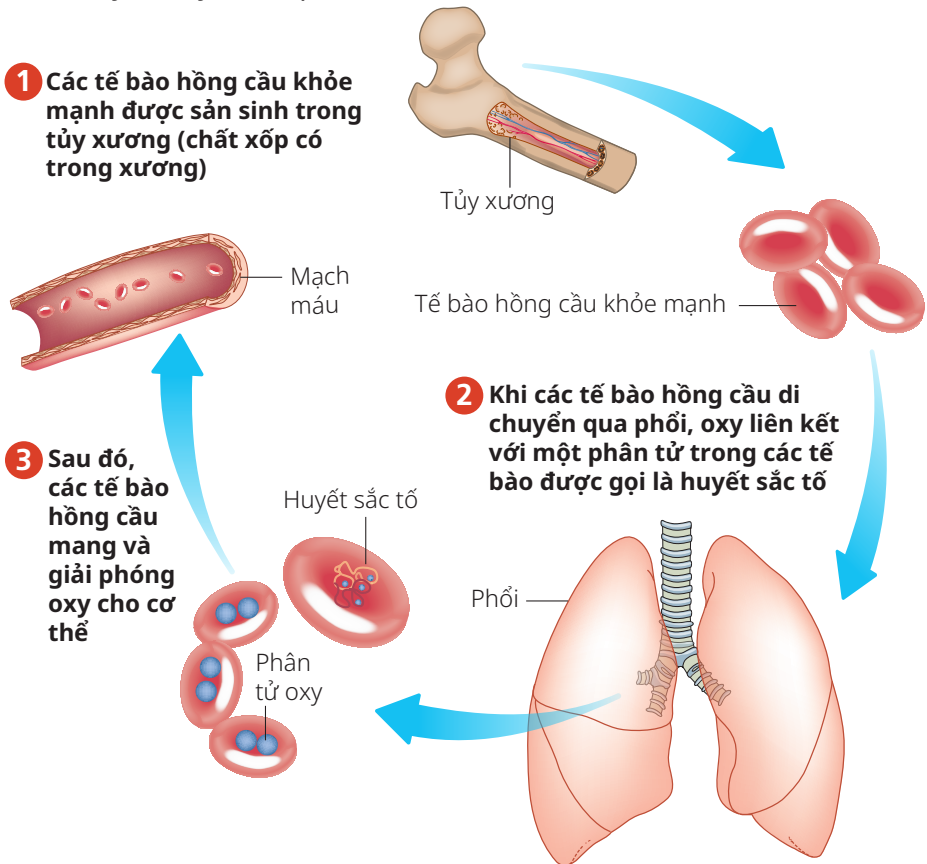
- 1 Alpha thalassemia (AT), hay còn gọi là bệnh tan máu bẩm sinh thể alpha, là một tình trạng về máu bạn mắc phải từ khi sinh ra. Bạn mắc AT khi được di truyền đột biến gen từ cả cha và mẹ.
- 2 Nếu bạn được di truyền đột biến gen từ cha hoặc mẹ thì bạn là người mang gen bệnh nhưng không mắc bệnh. Nếu bạn đời của bạn cũng là người mang gen bệnh thì bạn có khả năng sinh con mắc AT.
- 3 AT thường gặp nhất ở người gốc Đông Nam Á và Nam Á, châu Phi, Trung Đông và quanh khu vực Địa Trung Hải.
- 4 Có hai cặp gen liên quan đến AT và bạn có thể có một, hai, ba hoặc bốn đột biến gen. Ngoài ra còn có các loại đột biến gen khác, trong đó gen có thể bị thiếu hoặc bị lỗi.
- 5 Mức độ nghiêm trọng của AT phụ thuộc vào số lượng và loại đột biến gen của bạn.
- 6 AT thể nặng (bốn đột biến gen) thường gây tử vong trước hoặc ngay sau khi sinh nếu không được can thiệp. Bệnh này vẫn là tình trạng kéo dài suốt đời nhưng hiện đã có thể được kiểm soát thông qua quá trình điều trị.

Cuốn sách này giúp bạn tìm hiểu về AT để bạn có thể trao đổi với nhóm chăm sóc y tế về tình trạng của mình và phương pháp điều trị.

Alpha 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 (AT) và beta thalassemia (BT). Cuốn sách này đề cập đến AT.

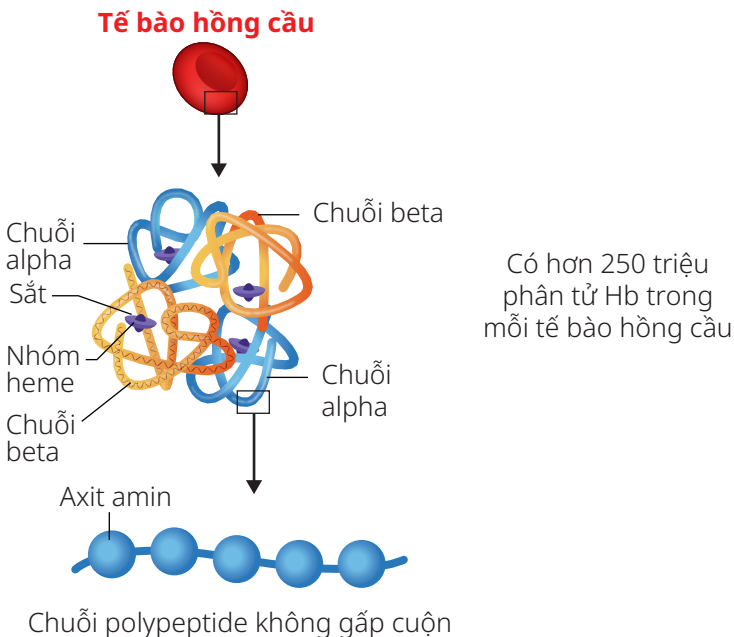
Ở người mắc AT, cơ thể không tạo đủ **huyết sắc tố** (hemoglobin, Hb) khỏe mạnh và có quá ít tế bào hồng cầu. Hb là protein trong tế bào hồng cầu giúp các tế bào này vận chuyển oxy đi khắp cơ thể.



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

Hb là phân tử protein trong tế bào hồng cầu có chức năng vận chuyển oxy từ phổi đến các mô của cơ thể. Hb cũng vận chuyển cacbon dioxid từ các mô trở lại phổi. Hb giúp duy trì hình dạng của tế bào hồng cầu.

Hb bình thường ở người trưởng thành bao gồm bốn chuỗi protein – hai chuỗi alpha và hai chuỗi beta. Nếu bạn mắc bệnh AT, cơ thể bạn sẽ tạo ra các chuỗi alpha bất thường hoặc không sản sinh đủ các chuỗi này, do đó bạn không thể tạo ra đủ Hb khỏe mạnh.



Khi không có đủ Hb và tế bào hồng cầu khỏe mạnh, oxy không đến được các mô của cơ thể, khiến bệnh nhân cảm thấy yếu ớt, mệt mỏi và khó thở. 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.

Nguyên nhân gây bệnh và đối tượng mắc bệnh

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

AT phổ biến hơn ở một số khu vực trên thế giới, nơi bệnh sốt rét đã hoặc đang hoành hành (ví dụ: 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 AT cũng phần nào có tác dụng bảo vệ cơ thể chống lại bệnh sốt rét.

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

Câu hỏi của tôi

Hãy ghi lại bất kỳ câu hỏi nào của bạn về nguyên nhân gây ra AT để thảo luận với bác sĩ

Các loại AT

Loại AT bạn mắc phải và cách tình trạng này ảnh hưởng đến bạn phụ thuộc vào:

- số lượng gen bị đột biến và đó là những gen nào
- cách kết hợp của các gen bị ảnh hưởng
- từng gen bị ảnh hưởng bị thiếu hoàn toàn hay bị lỗi.

Bốn loại AT

Mang gen bệnh. Xét nghiệm máu thường cho kết quả bình thường. Bạn thường sẽ không có triệu chứng, nhưng bạn có thể di truyền gen lỗi cho con mình.

Alpha thalassemia thể nhẹ/tính trạng alpha thalassemia. Bạn có thể bị thiếu máu nhẹ và có tế bào hồng cầu nhỏ. Tình trạng này có thể bị nhầm lẫn với bệnh thiếu máu do thiếu sắt. Hai gen bị ảnh hưởng.

AT dạng huyết sắc tố H (HbH). Chỉ có một gen alpha hoạt động. Bạn có thể bị thiếu máu mức độ trung bình đến nặng. Bạn có nguy cơ sinh con mắc AT thể nặng cao hơn.

Alpha thalassemia thể nặng. Thiếu cả bốn gen. Điều này gây ra tình trạng thiếu máu nặng. Trong hầu hết các trường hợp, thai nhi mắc tình trạng này sẽ tử vong trước khi sinh trừ khi được điều trị trong bụng mẹ.

Bạn có thể đọc thêm về gen và di truyền gen ở trang 6.

Loại AT của tôi

Hỏi bác sĩ xem bạn mắc AT loại nào.

Ghi loại bệnh của bạn vào đây

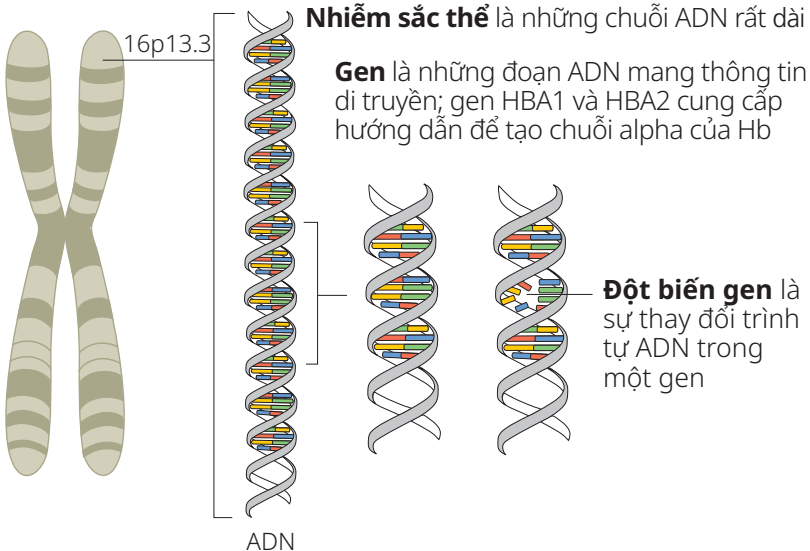
Đọc thêm về các đột biến gen ở trang 7.

Gen và di truyền gen

Gen nằm trên **nhễm sắc thể**. Mỗi tế bào trong cơ thể có 23 cặp nhiễm sắc thể và có tổng cộng 46 nhiễm sắc thể. Mỗi nhiễm sắc thể mang 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. Protein là chuỗi các đơn vị cấu tạo hóa học có tên là **axit amin** và đóng vai trò rất quan trọng đối với hoạt động của cơ thể.

Nhìn chung, gen của bạn chứa những thông tin thiết kế chi tiết cho sự tăng trưởng, phát triển và chức năng của toàn bộ cơ thể.



AT liên quan đến những gen nào?

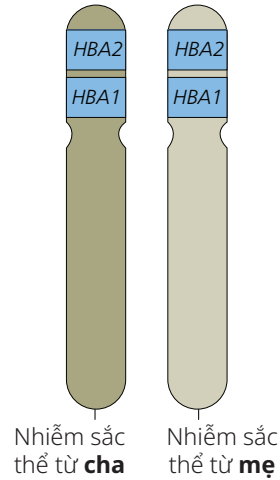
Quá trình sản sinh chuỗi alpha của Hb do hai cặp gen *HBA1* và *HBA2* kiểm soát. Hai cặp gen này mang những thông tin mã hóa giống nhau.

Mỗi người được di truyền một bản sao của mỗi gen từ cha và một bản sao khác của mỗi gen từ mẹ. Điều này có nghĩa là có bốn bản sao gen có khả năng gây ra AT:

- Hai gen *HBA1*
- Hai gen *HBA2*.

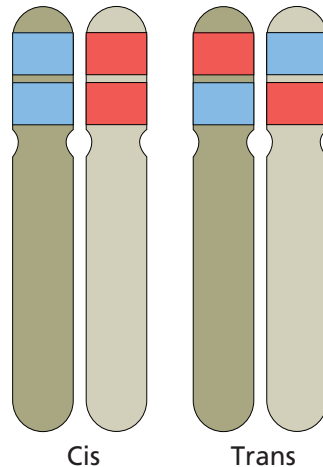
Đột biến gen xóa đoạn và không xóa đoạn. Có hai loại đột biến gen quan trọng gây ra bệnh AT.

- Nếu một gen bị thiếu hoàn toàn thì bệnh được gọi là **thalassemia xóa đoạn**.
- Nếu một gen không bị thiếu nhưng bị lỗi thì bệnh được gọi là **thalassemia không xóa đoạn**. Đột biến gen không xóa đoạn thường gây ra các triệu chứng nghiêm trọng hơn đột biến gen xóa đoạn.



Vị trí của các đột biến gen. Nếu bạn có hai đột biến gen thì cả hai gen bị thiếu hoặc bị lỗi có thể nằm trên cùng một nhiễm sắc thể. Trường hợp này được gọi là đột biến (thay đổi gen) dạng “cis”. Đột biến này có thể được ghi là $aa/--$ trong ghi chú của bạn.

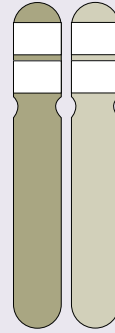
Hoặc có thể có một đột biến gen trên mỗi nhiễm sắc thể. Trường hợp này được gọi là đột biến dạng “trans”. Đột biến này có thể được ghi là $a-/a-$ trong ghi chú của bạn.





Hãy yêu cầu bác sĩ của bạn...

...đánh dấu xem bạn có bao nhiêu đột biến gen và vị trí của các đột biến này.



Tại sao việc tìm hiểu thêm về tình trạng của tôi lại quan trọng?

Nếu đang mang thai hoặc có kế hoạch mang thai, bạn cần tìm hiểu thêm về tình trạng di truyền của mình. Khi hiểu hơn về tình trạng, bạn có thể nắm rõ các nguy cơ đối với thai nhi.

Cha mẹ cần biết liệu những đột biến gen này nằm trên cùng một nhiễm sắc thể hay nằm trên các nhiễm sắc thể khác nhau.

Hãy hỏi bác sĩ về những đột biến gen của bạn và ghi thông tin vào ô ở đầu trang này.

Các trang sau giải thích chi tiết hơn về các đột biến khác nhau và ý nghĩa của chúng đối với bạn và gia đình.

Một đột biến gen

Chuyển đến **Trang 9**

Hai đột biến gen

Chuyển đến **Trang 10**

Ba đột biến gen

Chuyển đến **Trang 14**

Bốn đột biến gen

Chuyển đến **Trang 20**

Một đột biến gen

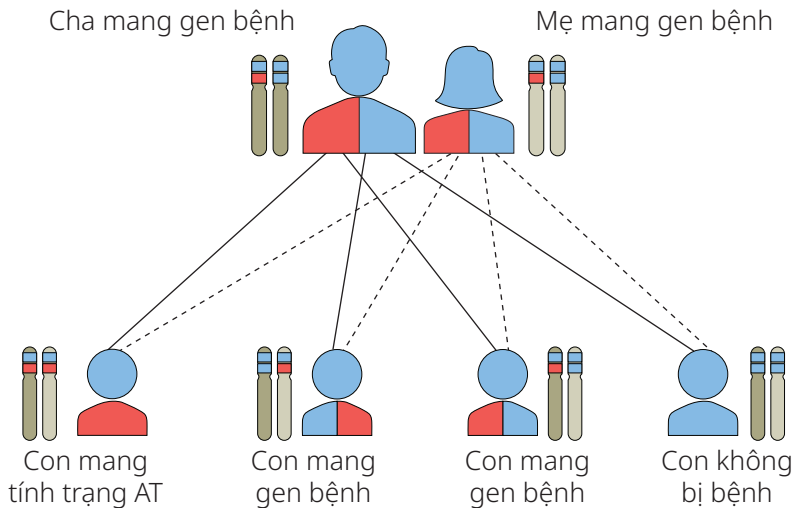
Nếu chỉ có một đột biến gen AT, bạn được gọi là người **mang gen bệnh**. Trường hợp này cũng được gọi là **AT thể rất nhẹ**.

Điều này có nghĩa là gì?

Bạn sẽ không có bất kỳ dấu hiệu nào của bệnh AT và sẽ không gặp vấn đề gì về sức khỏe liên quan đến bệnh này.

Nếu bạn là người mang gen bệnh và bạn có con với một người cũng mang gen bệnh, đối với mỗi thai kỳ, sẽ có:

- 1/4 khả năng (25%) em bé sẽ mang tính trạng AT (hai đột biến gen, xem trang 9)
- 1/2 khả năng (50%) em bé sẽ là người mang gen bệnh (một đột biến gen)
- 1/4 khả năng (25%) em bé sẽ không có bất kỳ đột biến gen nào.



Rất hiếm khi, và chỉ trong trường hợp một số loại đột biến gen nhất định, thai nhi mới có khả năng mắc AT.

Hai đột biến gen

Nếu có hai đột biến gen, bạn được gọi là người mang **tính trạng AT**, hay còn được gọi là **AT thể nhẹ**.

Điều này có nghĩa là gì?

Hầu hết những người có hai đột biến gen không gặp bất kỳ vấn đề nghiêm trọng nào về sức khỏe liên quan đến AT, ngoại trừ tình trạng **thiếu máu** nhẹ (thiếu tế bào hồng cầu khỏe mạnh). Thiếu máu có thể gây mệt mỏi, đặc biệt là sau khi vận động (xem trang 29).

Dưới kính hiển vi, các tế bào hồng cầu của bạn trông sẽ nhỏ hơn bình thường. Bác sĩ gọi các tế bào hồng cầu có kích thước nhỏ là **hồng cầu nhỏ**. Các tế bào biểu hiện như vậy là do thiếu Hb.



LƯU Ý QUAN TRỌNG: Nếu bạn bị thiếu máu, hãy đảm bảo thông báo cho bác sĩ rằng bạn mang tính trạng AT (hoặc có người thân trong gia đình mắc bệnh thalassemia nếu bạn chưa được xét nghiệm). Nếu bác sĩ không biết điều này, họ có thể kê đơn thuốc bổ sung sắt cho tình trạng thiếu máu của bạn, nhưng bạn chắc chắn không cần dùng thêm sắt nếu mắc bệnh AT vì bạn có thể bị “quá tải sắt”. Quá tải sắt là tình trạng có hại (xem trang 33).



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.



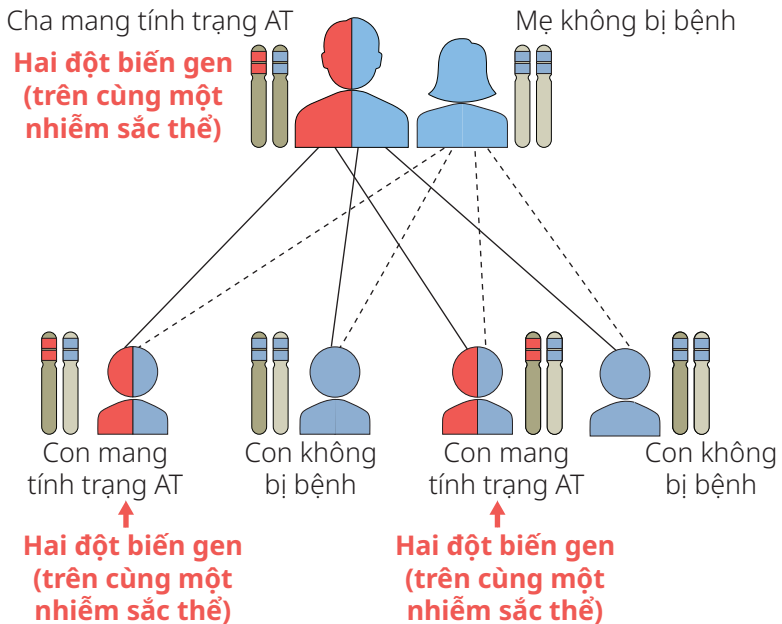
Tế bào hồng cầu bình thường



Tế bào hồng cầu nhỏ

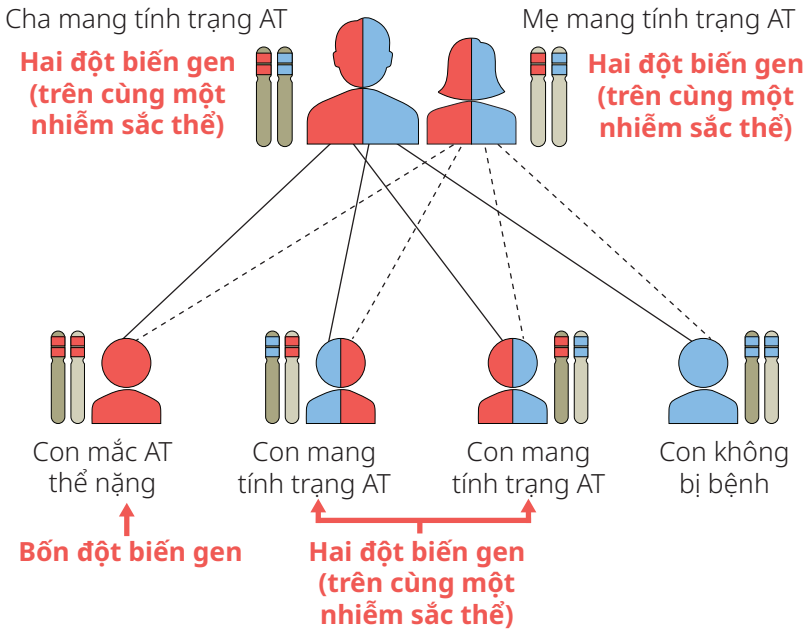
Khi **cha hoặc mẹ** có **hai đột biến gen trên cùng một nhiễm sắc thể** và người còn lại không có đột biến gen, đối với mỗi thai kỳ, sẽ có:

- 1/2 khả năng (50%) em bé sẽ mang tính trạng AT (hai đột biến gen)
- 1/2 khả năng (50%) em bé sẽ không có bất kỳ đột biến gen nào.

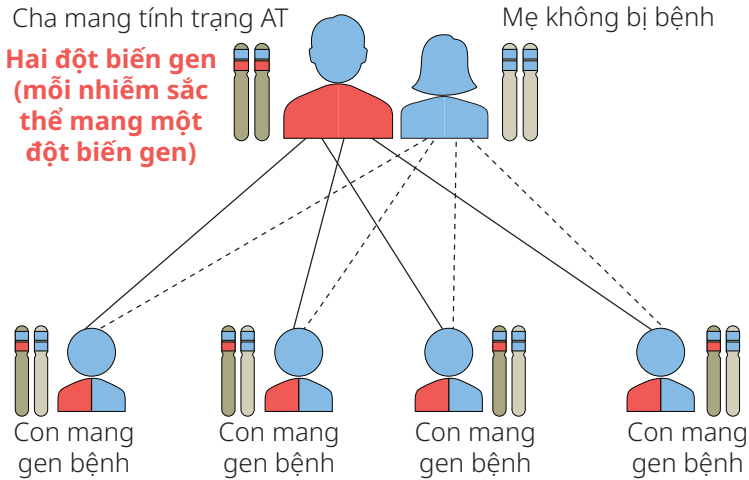


Nếu cả cha và mẹ đều có hai đột biến gen trên cùng một nhiễm sắc thể, đối với mỗi thai kỳ, sẽ có:

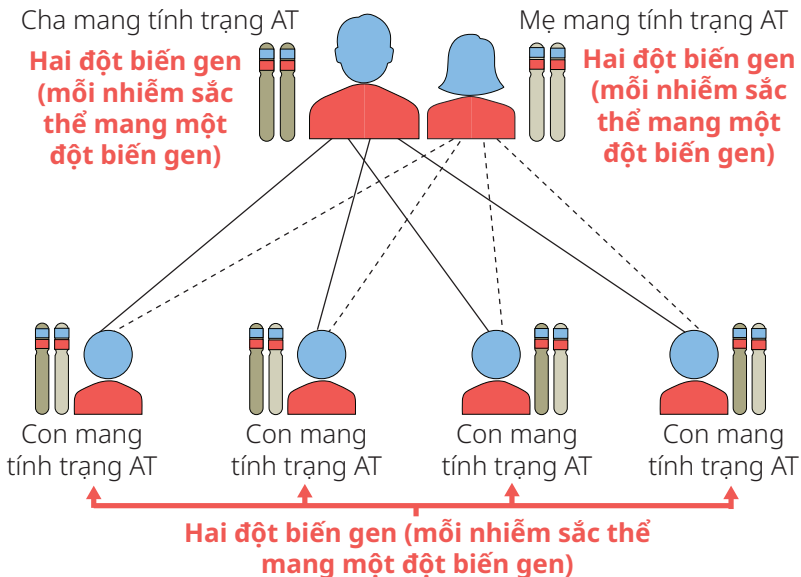
- 1/4 khả năng (25%) em bé sẽ mắc AT thể nặng (bốn đột biến gen)
- 1/2 khả năng (50%) em bé sẽ mang tính trạng AT với hai đột biến gen trên cùng một nhiễm sắc thể
- 1/4 khả năng (25%) em bé sẽ không có bất kỳ đột biến gen nào.



Nếu cha hoặc mẹ có đột biến gen trên mỗi nhiễm sắc thể nhưng người còn lại không có đột biến gen thì con nào cũng sẽ là người mang gen bệnh.



Nếu cả cha và mẹ đều có đột biến gen trên mỗi nhiễm sắc thể thì con nào cũng sẽ mang tính trạng AT.



Ba đột biến gen

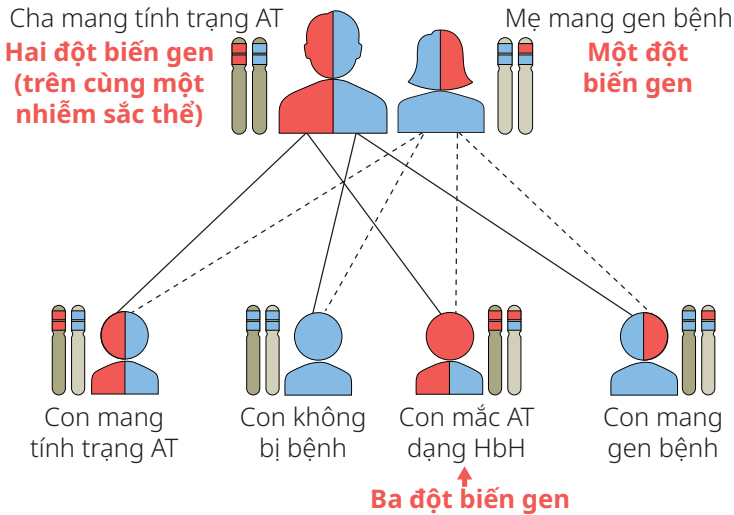
Nếu có ba đột biến gen, nghĩa là bạn mắc **AT dạng huyết sắc tố H (AT dạng HbH)**.

Điều này có nghĩa là gì?

Các triệu chứng và biến chứng bạn gặp phải sẽ phụ thuộc vào loại đột biến gen của bạn.

Những người có **HbH không xóa đoạn** thường mắc bệnh nặng hơn những người mắc bệnh AT dạng thiếu gen (**HbH xóa đoạn**).

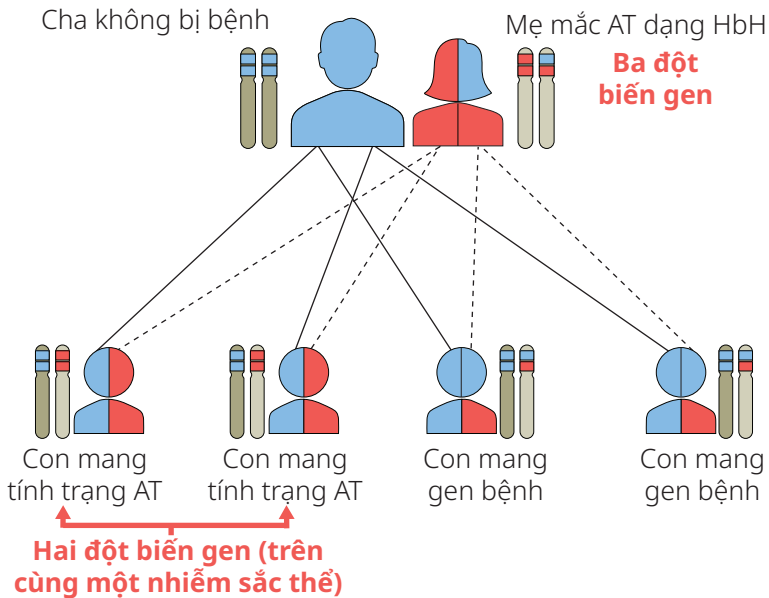
Bạn có thể chỉ bị thiếu máu nhẹ hoặc có thể bị thiếu máu nặng đến mức cần **truyền máu** thường xuyên từ khi còn nhỏ.



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

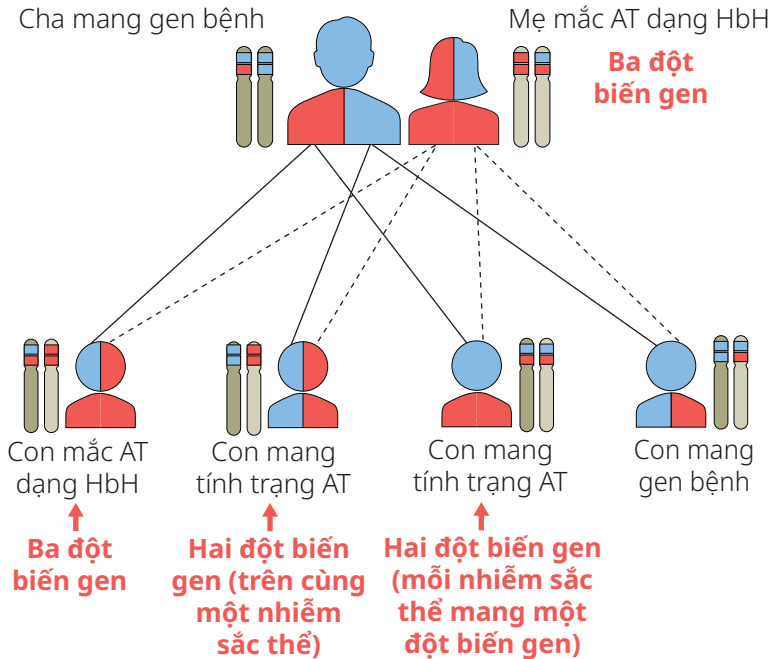
Nếu cha hoặc mẹ có ba đột biến gen nhưng người còn lại không có đột biến nào, đối với mỗi thai kỳ, sẽ có:

- 1/2 khả năng (50%) em bé sẽ là người mang gen bệnh (một đột biến gen)
- 1/2 khả năng (50%) em bé sẽ mang tính trạng AT (hai đột biến gen trên cùng một nhiễm sắc thể).



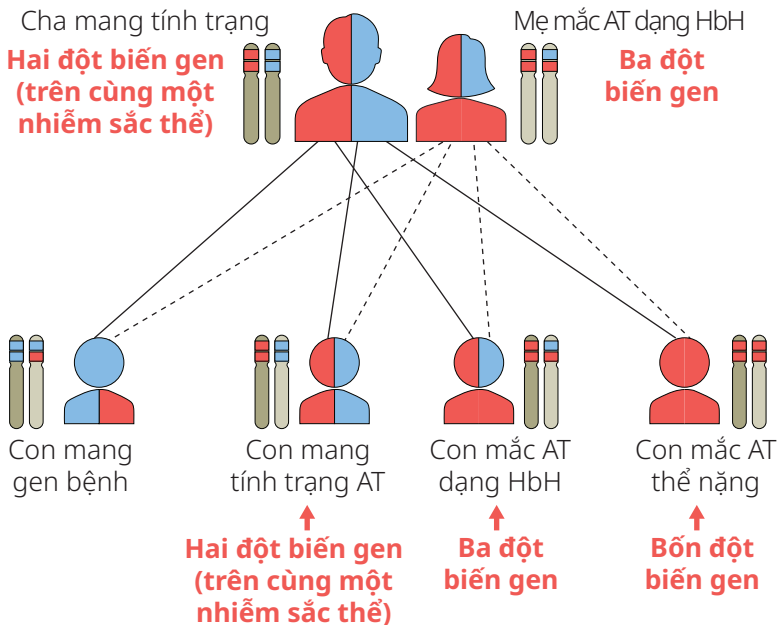
Nếu cha hoặc mẹ có ba đột biến gen và người còn lại có một đột biến gen, đối với mỗi thai kỳ, sẽ có:

- 1/4 khả năng (25%) em bé sẽ là người mang gen bệnh (một đột biến gen)
- 1/2 khả năng (50%) em bé sẽ mang tính trạng AT (hai đột biến gen)
- 1/4 khả năng (25%) em bé sẽ mắc AT dạng HbH (ba đột biến gen).



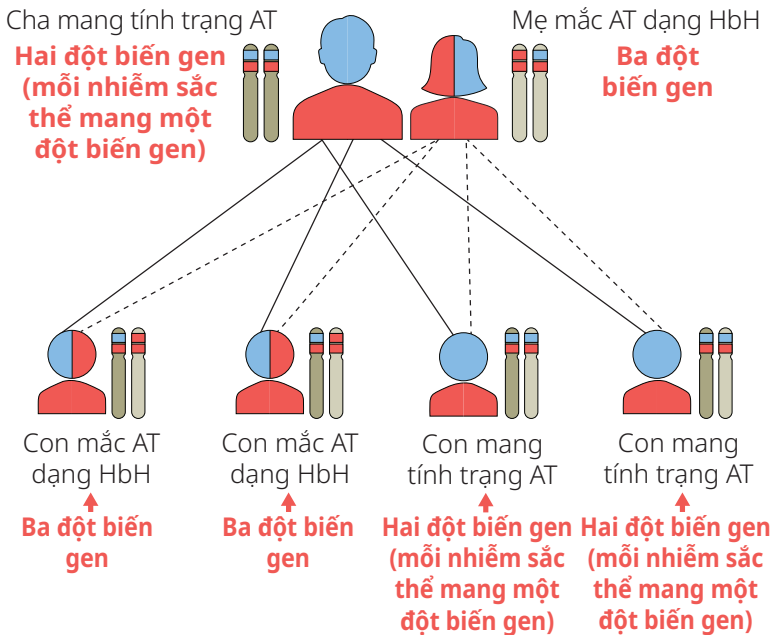
Nếu cha hoặc mẹ có ba đột biến gen và người còn lại có hai đột biến gen trên cùng một nhiễm sắc thể, đối với mỗi thai kỳ, sẽ có:

- 1/4 khả năng (25%) em bé sẽ là người mang gen bệnh (một đột biến gen)
- 1/4 khả năng (25%) em bé sẽ mang tính trạng AT (hai đột biến gen trên cùng một nhiễm sắc thể)
- 1/4 khả năng (25%) em bé sẽ mắc AT dạng HbH (ba đột biến gen)
- 1/4 khả năng (25%) em bé sẽ mắc AT thể nặng (bốn đột biến gen).



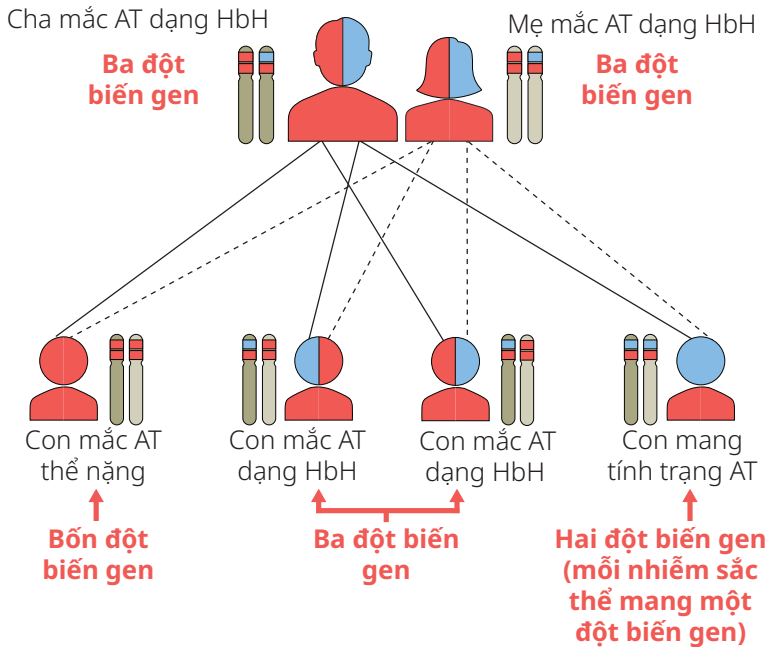
Nếu cha hoặc mẹ có ba đột biến gen và người còn lại có hai đột biến gen, trong đó mỗi nhiễm sắc thể mang một đột biến gen, đối với mỗi thai kỳ, sẽ có:

- 1/2 khả năng (50%) em bé sẽ mang tính trạng AT (hai đột biến gen, trong đó mỗi nhiễm sắc thể mang một đột biến gen)
- 1/2 khả năng (50%) em bé sẽ mắc AT dạng HbH (ba đột biến gen).



Nếu cả cha và mẹ đều có ba đột biến gen, đối với mỗi thai kỳ, sẽ có:

- 1/4 khả năng (25%) em bé sẽ mang tính trạng AT (hai đột biến gen trên cùng một nhiễm sắc thể)
- 1/2 khả năng (50%) em bé sẽ mắc AT dạng HbH (ba đột biến gen)
- 1/4 khả năng (25%) em bé sẽ mắc AT thể nặng (bốn đột biến gen).



Bốn đột biến gen

Nếu có bốn đột biến gen, bạn sẽ không có gen nào sản sinh chuỗi alpha đúng cách. Trường hợp này được gọi là **AT thể nặng** hay **bệnh Hb Barts**. Đây là dạng bệnh AT nghiêm trọng nhất.

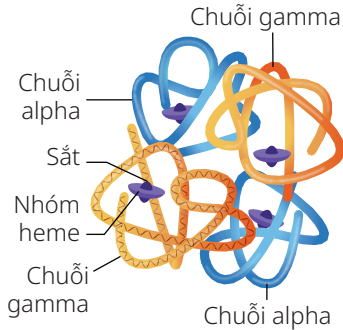
Điều này có nghĩa là gì?

Khi em bé bắt đầu phát triển trong bụng mẹ, loại Hb đầu tiên mà cơ thể em bé sản sinh được gọi là **Hb phôi thai**, không chứa bất kỳ chuỗi alpha nào. Đến tuần thứ 16, em bé bắt đầu tạo ra một loại Hb khác được gọi là **Hb bào thai**, loại này cần có chuỗi alpha.

Nếu em bé có bốn đột biến gen, cơ thể sẽ không thể sản sinh chuỗi alpha, do đó không thể phát triển Hb bào thai. Thay vào đó, cơ thể em bé sản sinh ra một loại Hb được gọi là Hb Barts. Em bé sẽ bị thiếu máu nặng và sẽ tử vong trong bụng mẹ nếu không được điều trị. Các bác sĩ gọi tình trạng này là **“sưng phù thai nhi”** (hay gọi tắt là “phù thai”).

Em bé có thể được truyền tế bào hồng cầu khi vẫn còn trong bụng mẹ (được gọi là **truyền máu trong tử cung**), nhờ đó có thể tăng cơ hội em bé sống sót cho đến khi sinh ra. Tuy nhiên, vẫn có nguy cơ sinh non cao.

Sức khỏe của bạn cũng sẽ được theo dõi sát sao trong suốt thai kỳ. Nhóm y tế của bạn sẽ làm mọi cách có thể để giảm nguy cơ xảy ra biến chứng cho cả bạn và em bé.

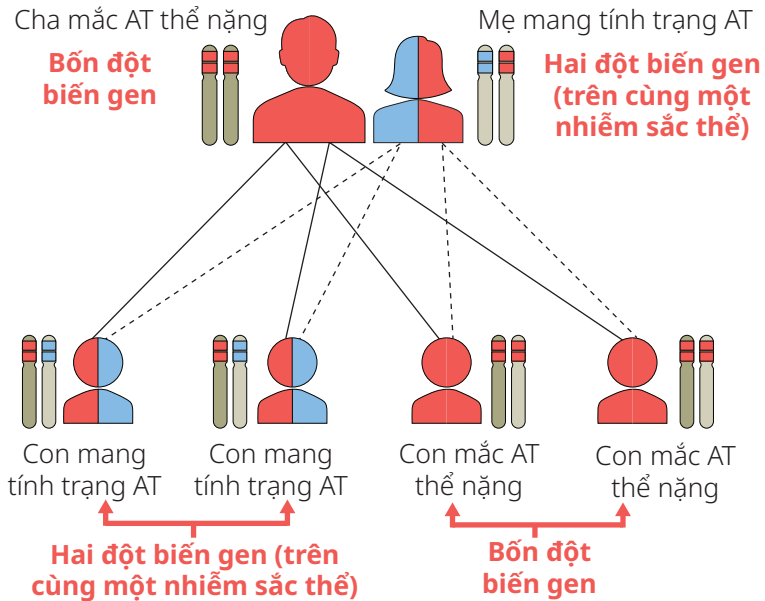


Hb bào thai được tạo thành từ chuỗi Hb alpha và gamma; nếu không thể sản sinh chuỗi alpha, bốn chuỗi gamma sẽ tạo thành một loại Hb bất thường có tên là Hb Barts

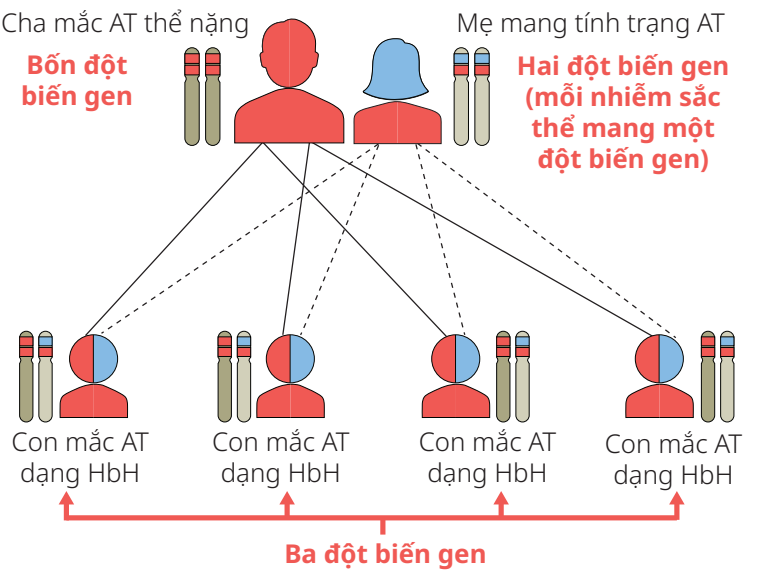
Nếu tôi có con thì nguy cơ sẽ như thế nào?

Nếu cha hoặc mẹ có bốn đột biến gen và bạn đời của họ có hai đột biến gen trên cùng một nhiễm sắc thể, đối với mỗi thai kỳ, sẽ có:

- 1/2 khả năng (50%) em bé sẽ mắc AT thể nặng (bốn đột biến gen)
- 1/2 khả năng (50%) em bé sẽ mang tính trạng AT (hai gen AT trên cùng một nhiễm sắc thể).

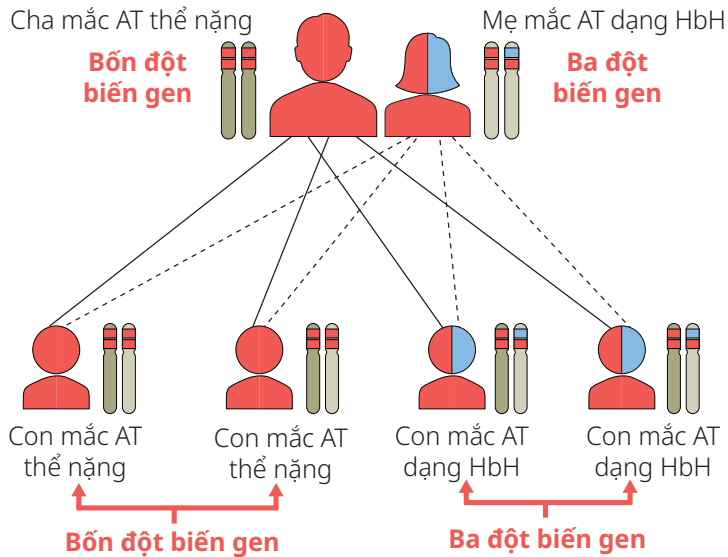


Nếu cha hoặc mẹ có bốn đột biến gen và bạn đời của họ có hai đột biến gen trên các nhiễm sắc thể khác nhau thì con nào cũng sẽ mắc AT dạng HbH (ba đột biến gen).



Nếu cha hoặc mẹ có bốn đột biến gen và bạn đời của họ mắc AT dạng HbH (ba đột biến gen), đối với mỗi thai kỳ, sẽ có:

- 1/2 khả năng (50%) em bé sẽ mắc AT thể nặng (bốn đột biến gen)
- 1/2 khả năng (50%) em bé sẽ mắc AT dạng HbH (ba đột biến gen).



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 xét nghiệm máu để phát hiện bệnh thalassemia. Điều dưỡng sẽ dùng một cây kim nhỏ chích gót chân của em bé và nặn lấy một giọt máu. Xét nghiệm này cũng được sử dụng để xét nghiệm các tình trạng di truyền khác.

Xét nghiệm này không phát hiện được một hay hai đột biến gen nhưng có khả năng phát hiện AT dạng HbH (ba đột biến gen) (xem trang 14).

Xét nghiệm chẩn đoán ở trẻ em và người lớn

Bác sĩ có thể đề nghị xét nghiệm bệnh thalassemia vì bạn (hoặc con bạn) có biểu hiện một số triệu chứng của bệnh AT hoặc nếu xét nghiệm máu thường quy cho thấy bạn hoặc con bạn bị thiếu máu hồng cầu nhỏ mức độ nhẹ.

Thông thường, bác sĩ sẽ xét nghiệm tình trạng thiếu sắt trước vì đây là nguyên nhân phổ biến gây ra thiếu máu hồng cầu nhỏ. Họ sẽ thực hiện các xét nghiệm khác để xem bạn có mắc AT dạng HbH và mang tính trạng AT hay không (xem trang 29).

Tuy nhiên, các xét nghiệm này không thể cho biết số lượng gen AT bị ảnh hưởng.

Để xác định chính xác những thay đổi về mặt di truyền, bạn sẽ cần phải làm xét nghiệm ADN trên mẫu máu.

Mối quan ngại và câu hỏi của tôi

Hãy ghi lại bất kỳ câu hỏi nào của bạn về bệnh AT của mình để thảo luận với bác sĩ

Tư vấn về di truyền

Trước khi làm xét nghiệm sàng lọc bệnh thalassemia, bạn có thể được **tư vấn về di truyền**. Dịch vụ này nhằm đảm bảo bạn hiểu rõ về bất kỳ xét nghiệm nào cần thực hiện và giải thích kết quả cho bạn.

Thông thường, bạn đời của những người có hai đột biến gen trên cùng một nhiễm sắc thể hoặc ba đột biến gen (AT dạng HbH) cũng cần phải xét nghiệm ADN.

Chuyên gia tư vấn sẽ tiếp tục hỗ trợ sau khi xét nghiệm nếu kết quả cho thấy con bạn có nguy cơ có ba hoặc bốn đột biến gen. Bạn 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** (còn được gọi là 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. Tùy thuộc vào loại đột biến gen của cha mẹ, xét nghiệm di truyền có thể đảm bảo rằng em bé không mắc AT thể nặng (xem trang 20) hoặc không có bất kỳ đột biến gen AT nào.

Sàng lọc trong thai kỳ

Nếu bạn đã mang thai, bác sĩ sẽ muốn thực hiện xét nghiệm di truyền sớm trong thai kỳ để phòng trường hợp em bé của bạn cần được điều trị trước khi sinh. Việc này giúp ngăn ngừa sinh non và tránh các biến chứng nghiêm trọng cho người mẹ.

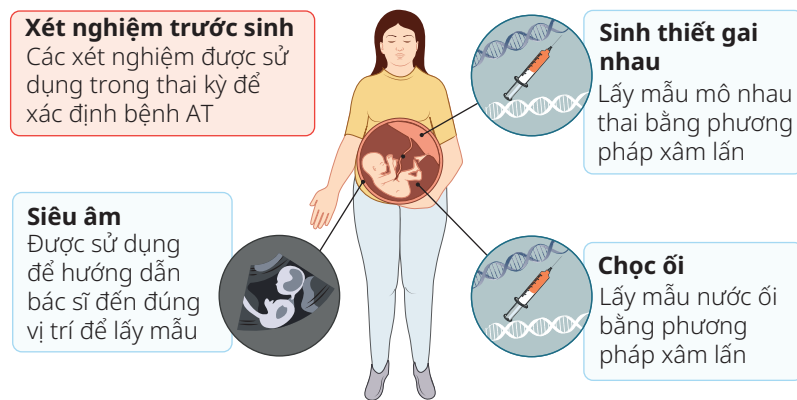
Nếu có nguy cơ em bé mắc AT thể nặng, bác sĩ sẽ đề nghị làm xét nghiệm cho em bé khi vẫn còn trong bụng mẹ.

Có nhiều cách khác nhau để thực hiện xét nghiệm này:

- lấy mẫu máu từ dây rốn (**lấy mẫu máu cuống rốn qua da**)
- xét nghiệm dịch xung quanh em bé (**chọc ối**)
- lấy mẫu nhau thai (**sinh thiết gai nhau**).

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

Bác sĩ có thể sử dụng phân tích siêu âm và một số phương pháp xét nghiệm không xâm lấn hiện đang được nghiên cứu, chẳng hạn như xét nghiệm ADN của thai nhi tìm thấy 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.



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 vết cắt trên da hoặc qua một lỗ mở trên cơ thể.

Trẻ sơ sinh và AT thể nặng. Trẻ sơ sinh mắc AT thể nặng có nhiều nguy cơ mắc các khuyết tật bẩm sinh, ngay cả khi đã được truyền máu trong bụng mẹ. Các khuyết tật bẩm sinh phổ biến nhất là những bất thường nhỏ ở bộ phận sinh dục của bé trai. Ví dụ: lỗ niệu đạo (ống dẫn nước tiểu) có thể nằm ở mặt dưới của dương vật. Tình trạng này được gọi là lỗ tiểu lệch thấp và có thể được khắc phục bằng phẫu thuật.

Cứ 6 trẻ sơ sinh thì có khoảng 1 trẻ (khoảng 17%) có bất thường ở chi. Những bất thường này có mức độ nghiêm trọng khác nhau. Ví dụ: hai bàn tay có kích thước khác nhau hoặc một phần bàn chân chưa phát triển hoàn toàn.

Thai nhi mắc **AT thể nặng** (xem trang 20) không được truyền máu trong tử cung trước khi sinh có khả năng tử vong trong bụng mẹ.

Tùy thuộc vào kết quả xét nghiệm, 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, bao gồm tín ngưỡng văn hóa, xã hội, tâm linh và tôn giáo.

Thai kỳ

Phụ nữ mang thai mắc AT cần được chăm sóc đặc biệt trong thai kỳ. Tình trạng thiếu máu có thể trở nên nghiêm trọng hơn (xem trang 29). Một tình trạng được gọi là **tiền sản giật** cũng thường gặp hơn, có thể gây tử vong nếu không được phát hiện. Các dấu hiệu của tiền sản giật bao gồm tăng huyết áp và protein trong nước tiểu (dấu hiệu tổn thương gan hoặc thận).

Người mẹ sẽ được xét nghiệm thường xuyên xem có những tình trạng này hay không trong suốt thai kỳ và thường sẽ dùng thuốc để hạ huyết áp.

Triệu chứng và điều trị

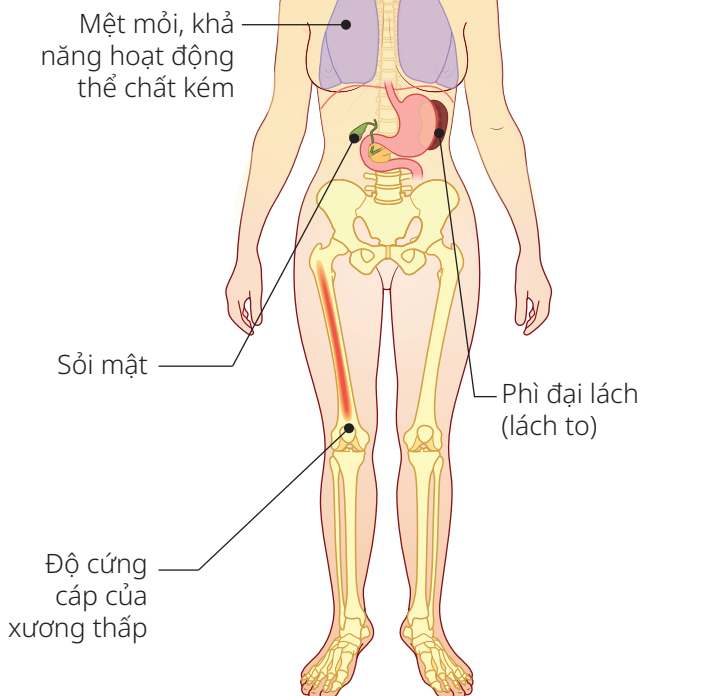
Bệnh AT sẽ ảnh hưởng đến tôi hoặc con tôi như thế nào?

Các triệu chứng của bệnh AT sẽ khác nhau tùy thuộc vào loại AT mà bạn mắc phải. Một số người không có triệu chứng, trong khi những người khác có các triệu chứng nghiêm trọng cần phải điều trị suốt đời.

Biến chứng là các vấn đề sức khỏe do bệnh (AT) hoặc do phương pháp điều trị gây ra. Các biến chứng cũng khác nhau, với mức độ từ nhẹ đến nặng.

Mỗi người có các dấu hiệu và triệu chứng khác nhau.

Các triệu chứng phổ biến nhất là:



Mang gen bệnh (trang 9). Nếu là người mang gen bệnh, bạn sẽ không có bất kỳ triệu chứng nào của bệnh AT và sẽ không có vấn đề nào về sức khỏe liên quan đến bệnh này.

Tính trạng AT (trang 10). Với tính trạng AT, các triệu chứng sẽ khác nhau, từ không có triệu chứng cho đến **thiếu máu nhẹ**. Tình trạng này có thể gây ra mệt mỏi, đặc biệt là sau khi vận động, da xanh xao và bạn có thể cảm thấy yếu ớt.

AT dạng HbH (trang 14). Người mắc AT dạng HbH có các triệu chứng và biến chứng nghiêm trọng hơn. Những triệu chứng này bao gồm thiếu máu, gan và lách to, sỏi mật, phát triển xương bất thường, cục máu đông và quá tải sắt (xem bên dưới).

AT thể nặng (trang 20). Trẻ em và người lớn mắc AT thể nặng cần điều trị thường xuyên để ngăn ngừa tình trạng thiếu máu nghiêm trọng. Họ cũng có nguy cơ mắc tất cả các biến chứng có thể xảy ra với AT dạng HbH (xem bên dưới).

Thiếu máu

Những người mắc AT dạng HbH và AT thể nặng càng nghiêm trọng thì sẽ thiếu máu càng nặng, gây ra tình trạng mệt mỏi, khó thở, yếu ớt và chóng mặt tăng lên.

Đôi khi tình trạng thiếu máu có thể trở nên nặng hơn theo tuổi tác hoặc khi cơ thể bị căng thẳng, chẳng hạn như nếu bạn bị nhiễm trùng hoặc đang trong thai kỳ.

Trẻ sơ sinh mắc AT dạng HbH có thể bị thiếu máu nhưng thường không cần điều trị thường xuyên.

Trẻ em và người lớn mắc AT thể nặng cần điều trị tình trạng thiếu máu thường xuyên.

Điều trị. Phương pháp điều trị chính cho tình trạng thiếu máu là **truyền máu**. Việc truyền máu sẽ cung cấp các tế bào hồng cầu khỏe mạnh.

Tôi cần truyền máu bao lâu một lần? Những người mắc AT dạng HbH (ba đột biến gen) sẽ có tần suất truyền máu khác nhau, tùy thuộc vào mức độ nghiêm trọng của tình trạng thiếu máu và độ tuổi. Một số người mắc AT dạng HbH cần truyền máu thường xuyên khi họ đến tuổi thiếu niên hoặc độ tuổi 20.



Những người mắc **AT thể nặng** (bốn đột biến gen; xem trang 20) cần truyền máu thường xuyên trong suốt cuộc đời. Có thể thực hiện truyền máu vài tuần một lần.

Bạn nhận máu thông qua một ống nhựa nhỏ được đưa vào một trong các mạch máu ở cánh tay. Thủ thuật này thường được thực hiện tại bệnh viện hoặc phòng khám chuyên khoa về các bệnh liên quan đến máu. Trẻ sơ sinh, trẻ em và người lớn đều có thể được truyền máu. Thủ thuật này sẽ mất vài giờ mỗi lần thực hiện.

Đôi khi bác sĩ cũng kê axit folic để hỗ trợ điều trị bệnh thiếu máu. Axit folic là một loại vitamin giúp sản sinh tế bào hồng cầu.

Gan và lách to

AT dạng HbH và AT thể nặng có thể khiến gan và lách to hơn bình thường, bụng của bạn có thể cảm thấy khó chịu. Bạn cũng có thể cảm thấy đau. Điều này xảy ra vì lách phải tăng cường hoạt động để loại bỏ các tế bào hồng cầu bị lỗi và gan phải hoạt động nhiều để xử lý các sản phẩm thải phát sinh từ quá trình đó.

Điều trị. Nếu lách to gây khó chịu và đau, bạn có thể cần phẫu thuật để cắt bỏ lách. Quy trình cắt bỏ lách được gọi là **thủ thuật cắt bỏ lách**. Truyền máu cũng có thể giúp giảm kích thích lách to. Những người đã thực hiện thủ thuật cắt bỏ lách có nguy cơ nhiễm trùng cao hơn. Bác sĩ huyết học và bác sĩ phẫu thuật tổng quát sẽ thảo luận với bạn về các rủi ro và lợi ích của thủ thuật này.

Sỏi mật

Sỏi mật có thể xuất hiện do nồng độ bilirubin cao (đây là sản phẩm thải từ quá trình xử lý các tế bào hồng cầu). Một số người bị sỏi mật không có triệu chứng, nhưng một số người khác có thể cảm thấy đầy hơi và buồn nôn (muốn nôn) và đau bụng.

Điều trị. Phương pháp điều trị thường là phẫu thuật nội soi ổ bụng (đôi khi được gọi là phẫu thuật tạm thời (bandaid) hoặc phẫu thuật lỗ khóa (keyhole)) để cắt bỏ túi mật. Phẫu thuật lỗ khóa thường giúp bạn hồi phục nhanh hơn vì không có vết rạch lớn.

Phát triển xương bất thường

Thông thường, các tế bào máu được sản sinh bên trong xương từ một mô gọi là **tủy xương**. Ở người mắc AT, 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 tiếp tục cố gắng khắc phục tình trạng thiếu máu, nó sẽ to ra và điều này có thể khiến xương trở nên to hơn, đặc biệt là ở mặt, gây ra tình trạng trán “dô” cũng như xương lồng mào và hàm phát triển quá mức. Bác sĩ có thể gọi tình trạng này là **phình xương**.

Với AT không được điều trị, các chi cũng có thể ngắn hơn bình thường vì các xương dài ngừng phát triển sớm. Xương cũng có thể yếu đi và dễ gãy hơn. Bác sĩ có thể gọi tình trạng này là **loãng xương** hoặc **thiếu xương**.

Điều trị. Nếu bạn hoặc con bạn mắc AT dạng HbH hoặc AT thể nặng, bạn sẽ được kiểm tra sức khỏe thường xuyên để phát hiện sớm bất kỳ sự phát triển bất thường nào của xương. Truyền máu thường xuyên và điều trị tình trạng quá tải sắt thường sẽ giúp ngăn ngừa các vấn đề về xương (xem trang 34 và 35).

Cục máu đông

Những người mắc bệnh AT có nguy cơ xuất hiện cục máu đông cao hơn một chút. Nguy cơ sẽ cao hơn ở những người đã cắt bỏ lách và nguy cơ cũng tăng theo tuổi tác. Cục máu đông thường gặp ở phụ nữ hơn là nam giới.

Điều trị. Phương pháp điều trị cục máu đông sẽ khác nhau nhưng có thể bao gồm cho dùng aspirin hoặc thuốc làm loãng máu liều thấp. Những loại thuốc này được gọi là **thuốc chống đông máu**.

Loét chân

AT dạng HbH có thể gây ra các vấn đề với quá trình lành vết thương. Ngay cả những vết thương nhỏ ở chân, đặc biệt là mắt cá chân, cũng không lành lại và có thể bị nhiễm trùng và cần dùng thuốc kháng sinh.

Quá tải sắt

Quá tải sắt là biến chứng thường gặp của AT thể nặng và AT dạng HbH.

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 có thể xảy ra vì máu của người hiến tặng cũng chứa sắt. Quá tải sắt là trường hợp khi có quá nhiều sắt trong cơ thể bạn. Tình trạng này cũng có thể xuất hiện ở những người mắc AT dạng HbH không được truyền máu thường xuyên nhưng diễn ra 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.

Tại sao quá tải sắt lại là vấn đề? Quá nhiều sắt gây độc cho cơ thể vì cơ thể không thể loại bỏ sắt. Lượng sắt dư thừa tăng lên theo thời gian và có thể gây tổn thương các cơ quan trong cơ thể.

Sắt tích tụ có thể gây tổn thương gan. Mô gan bị tổn thương được thay thế bằng mô xơ, còn gọi là mô sẹo. Quá trình này được gọi là **xơ hóa**. Một nghiên cứu phát hiện ra rằng cứ 5 người mắc AT dạng HbH thì có khoảng 1 người (20%) có mô gan bị thay thế bằng mô xơ (xơ hóa).^{*} Nếu tình trạng xơ hóa trở nên tồi tệ hơn, nó có thể phát triển thành xơ gan và suy gan.

^{*}Chan LKL, Mak VWM, Chan SCH et al. Liver complications of haemoglobin H disease in adults. *British Journal of Haematology* 2020;192:171–8.

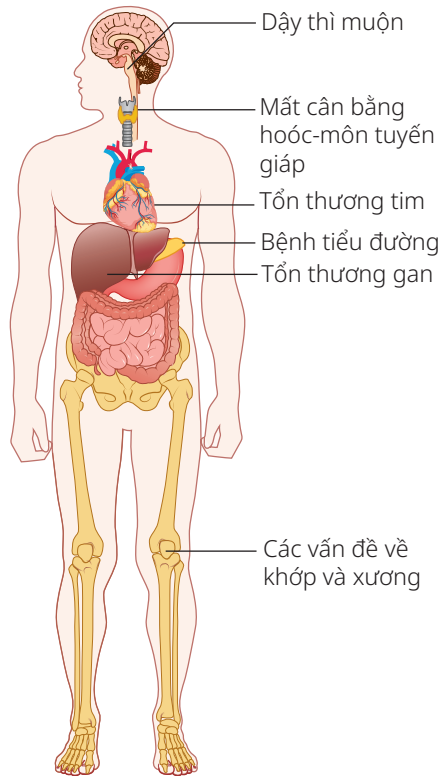
Quá tải sắt có thể gây tổn thương tim, dẫn đến nhịp tim bất thường (loạn nhịp tim) và cuối cùng là suy tim.

Tình trạng này cũng có thể gây tổn thương xương và khớp của bạn. Những người mắc AT thể nặng và AT dạng HbH dễ bị yếu xương (loãng xương). Một phần là do bệnh thalassemia, nhưng quá tải sắt cũng góp phần gây ra tình trạng này vì sắt có thể tích tụ trong xương và gây tổn thương.

Tình trạng quá tải sắt 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 cũng có nguy cơ mắc bệnh tiểu đường cao hơn vì sắt ảnh hưởng đến quá trình sản sinh insulin trong tuyến tụy, nơi kiểm soát lượng đường trong máu của bạn.

Nếu đang được truyền máu, bạn có thể có nồng độ hoóc-môn sinh dục thấp. Ở trẻ em mắc AT, điều này có nghĩa là trẻ sẽ dậy thì muộn hơn bình thường. Ngày nay, tình trạng này ít phổ biến hơn vì nhiều trẻ em được kiểm soát tốt tình trạng thiếu máu và nồng độ sắt sau khi được chẩn đoán mắc bệnh AT.

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



Điều trị. 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**. Có ba loại liệu pháp thải sắt. Bạn có thể được điều trị bằng cách truyền tĩnh mạch liên tục (trực tiếp vào tĩnh mạch), qua da (dưới da) hoặc qua đường uống (qua miệng). Bác sĩ sẽ thảo luận về lựa chọn liệu pháp thải sắt với bạn và bất kỳ tác dụng phụ nào có thể xảy ra.

Bác sĩ sẽ theo dõi nồng độ sắt của bạn bằng xét nghiệm máu. Nếu nồng độ sắt có vẻ cao, bạn có thể được chụp MRI (chụp cộng hưởng từ) để đo nồng độ sắt trong gan và/hoặc tim. Kiểm tra này sẽ cho biết bạn có cần liệu pháp thải sắt hay không.



LƯU Ý QUAN TRỌNG: Nếu bác sĩ cho rằng bạn cần liệu pháp thải sắt, bạn cần phải tuân theo hướng dẫn của bác sĩ. Quá tải sắt có thể gây tử vong.

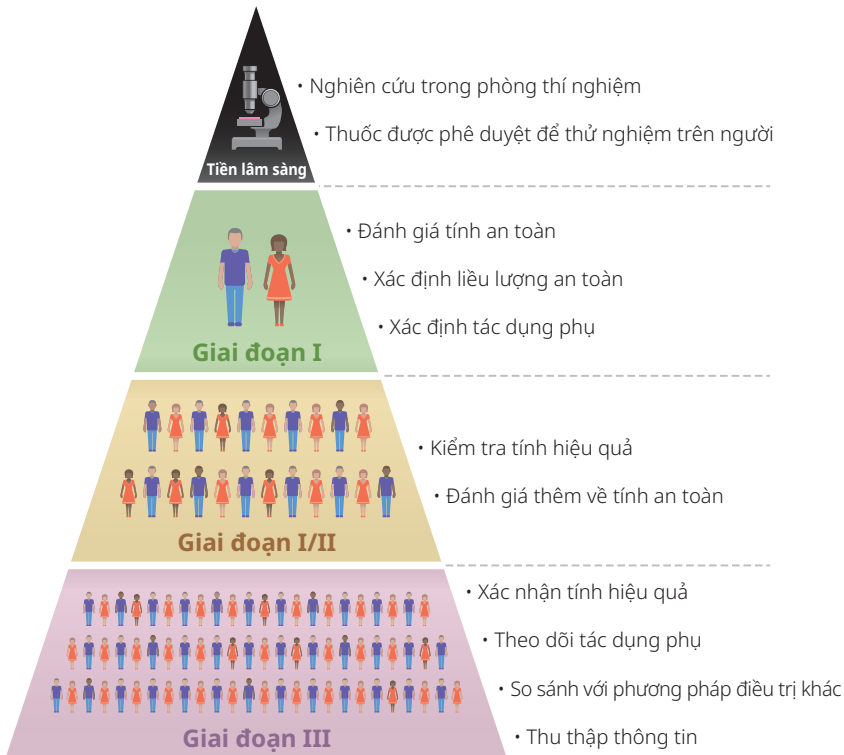
Nhóm chăm sóc sức khỏe của bạn

AT là một tình trạng sức khỏe 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 huyết học** tư vấn (bác sĩ chuyên điều trị các rối loạn và bệnh về máu) 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 câu hỏi nào khi ở nhà.

Thử nghiệm lâm sàng

Nếu bạn quan tâm đến các phương pháp điều trị mới, bạn có thể hỏi bác sĩ về các thử nghiệm lâm sàng. Tất cả các phương pháp điều trị y tế mới đều phải được thử nghiệm trong 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.



Phương pháp điều trị AT mới

Làm chậm quá trình phân giải tế bào hồng cầu

Đã có một số nghiên cứu tìm hiểu về việc điều trị bệnh thiếu máu ở những người mắc AT bằng thuốc để giảm sự phá hủy tế bào hồng cầu.

Mitapivat là một phương pháp điều trị mới đang được thử nghiệm ở những người mắc AT hoặc beta thalassemia. 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 gây ra bệnh thiếu máu, đó là bệnh thiếu hụt pyruvate kinase.

Phương pháp điều trị này giúp kích hoạt một loại enzyme cần thiết để tế bào hồng cầu hoạt động bình thường. Kết quả thử nghiệm ban đầu cho thấy thuốc này có thể làm giảm tình trạng thiếu máu ở những người mắc AT 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.

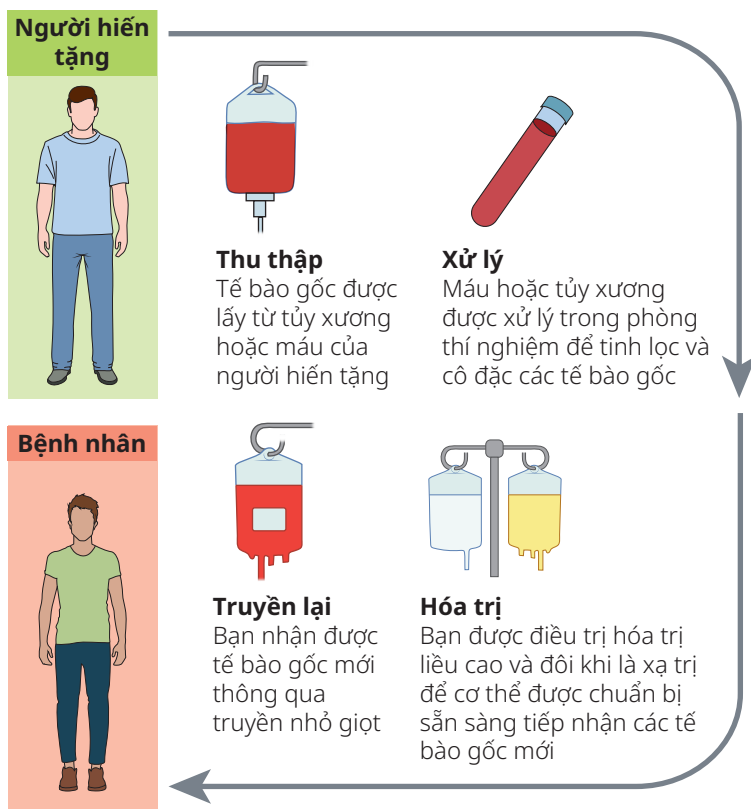
Mitapivat đang được thử nghiệm trong thử nghiệm Giai đoạn III ở những người mắc AT cần và không cần truyền máu thường xuyên.

Ghép tế bào gốc

Cách duy nhất có khả năng chữa khỏi AT là ghép tế bào gốc từ người hiến tặng. Ghép tế bào gốc hiện chỉ phù hợp với AT thể nặng vì phương pháp điều trị này có nhiều tác dụng phụ, một số tác dụng phụ trong số đó có thể đe dọa đến tính mạng.

Tế bào gốc là các tế bào trong tủy xương có thể phát triển thành tất cả các loại tế bào máu khác nhau trong cơ thể, bao gồm cả tế bào hồng cầu.

Khi được ghép, các tế bào gốc trong tủy xương của bạn sẽ bị phá hủy và được thay thế bằng 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.



Mục đích của phương pháp này 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 sẽ sản xuất ra tất cả các loại tế bào máu khác nhau, bao gồm cả các tế bào hồng cầu khỏe mạnh.

Bạn có nguy cơ nhiễm trùng rất cao cho đến khi các tế bào gốc mới bắt đầu hoạt động. Vì vậy, bạn cần được chăm sóc cách ly một thời gian sau khi truyền tế bào gốc.

Sống chung với bệnh alpha thalassemia

Một số người mắc AT đã biết rằng bệnh này có trong gia đình. Còn một số người khác hoàn toàn bị sốc khi được chẩn đoán mắc AT do có các triệu chứng thiếu máu hoặc khi em bé được chẩn đoán mắc bệnh ngay sau khi sinh. Tư vấn về di truyền có thể giúp bạn hiểu rõ tình trạng của mình và những tác động của căn bệnh này, bao gồm cả nguy cơ đối với bất kỳ đứa con nào bạn có thể có trong tương lai.

Bạn có thể có rất nhiều câu hỏi. Bạn cần tìm hiểu càng nhiều càng tốt về AT và về tình trạng của bản thân.

AT là tình trạng rất phức tạp và 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.

Tôi có nên nói với người khác không?

Khi nào thì bạn nên nói với mọi người rằng bạn mang gen bệnh thalassemia hoặc mang tính trạng AT? 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 AT.



LƯU Ý QUAN TRỌNG: Có một cuộc sống lành mạnh là điều quan trọng đối với tất cả mọi người. Khi bạn bị bệnh thalassemia, những lựa chọn lành mạnh có ý nghĩa đặc biệt quan trọng.

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

Bạn cần chăm sóc sức khỏe tổng thể của mình. Đảm bảo bạn ăn uống đầy đủ.

Người bị bệnh thalassemia thường có nồng độ vitamin và khoáng chất thấp, chẳng hạn như kẽm. Một phần là do tình trạng thiếu máu, một phần là do nồng độ sắt cao và do phương pháp điều trị được sử dụng để thải bỏ sắt. Bác sĩ có thể kê cho bạn vài loại thuốc bổ sung.

Một số bác sĩ khuyên bạn nên tránh các loại thực phẩm có chứa sắt, nhưng những bác sĩ khác lại cho rằng điều này ít có tác dụng ngăn ngừa tình trạng quá tải sắt. Tốt nhất là bạn nên thảo luận về chế độ ăn uống của mình với nhóm chăm sóc sức khỏe về bệnh AT 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.

Hãy nhờ giúp đỡ nếu cần

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 AT và sẽ không cảm thấy phiền ngay cả khi bạn hỏi một câu hỏi nhiều lần.



Câu hỏi dành cho bác sĩ

Tôi/con tôi mắc loại AT nào?

Tôi/con tôi có bao nhiêu đột biến gen?

Đó là đột biến gen xóa đoạn hay không xóa đoạn?

Các đột biến gen mà tôi mắc phải có những ảnh hưởng gì?

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

Tôi/con tôi có cần điều trị thường xuyên 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?

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

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

Đứa con mắc AT 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.

AT dạng HbH. Tình trạng trong đó ba trong số bốn gen chuỗi alpha bị thiếu hoặc bị lỗi. Các triệu chứng khác nhau giữa những người mắc bệnh và phụ thuộc vào loại đột biến gen.

AT thể nặng. Cả bốn gen sản sinh chuỗi alpha của huyết sắc tố đều bị lỗi hoặc bị thiếu. Đôi khi được gọi là bệnh Hb Barts.

AT thể nhẹ. Hiện nay được gọi là tính trạng AT.

AT thể rất nhẹ. Hiện nay được gọi là “mang gen bệnh”; một trong bốn gen chuỗi alpha bị lỗi hoặc bị thiếu.

Axit folic. Một loại vitamin B cần thiết cho quá trình sản xuất tế bào hồng cầu. Đôi khi, axit folic được sử dụng để làm giảm các triệu chứng thiếu máu ở những người mắc AT.

Bệnh Hb Barts. Một tên gọi khác của AT thể nặng.

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

Chứng gan to. Gan có kích thước lớn.

Chuỗi alpha. Một loại chuỗi polypeptide cần thiết để tạo ra huyết sắc tố bình thường ở người trưởng thành. Chuỗi alpha có thể bị thiếu hoặc bị giảm ở những người mắc AT.

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 dạng cis. Ở người mang tính trạng AT, điều này có nghĩa là có hai đột biến gen trên cùng một nhiễm sắc thể.

Đột biến dạng trans. Ở người mang tính trạng AT, điều này có nghĩa là hai đột biến gen nằm trên các nhiễm sắc thể khác nhau.

Đột biến. Sự thay đổi trong gen.

Ferritin. Một loại protein lưu trữ sắt bên trong các tế bào của bạn.

Gan. Cơ quan trong cơ thể xử lý các sản phẩm thải sau khi tán huyết.

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

Ghép tế bào gốc. Một phương pháp điều trị chuyên sâu cho một số loại rối loạn máu hiện đang được nghiên cứu như một phương pháp chữa trị tiềm năng cho bệnh AT thể nặng.

Hb bào thai. Một loại huyết sắc tố chỉ có ở thai nhi còn trong bụng mẹ và trong một thời gian ngắn sau khi sinh. Sau khi sinh, huyết sắc tố của người trưởng thành được sản sinh theo hướng dẫn của các gen khác.

Hb Constant Spring (HbCS). Một loại đột biến gen được tìm thấy ở người mắc AT, được đặt tên theo địa điểm phát hiện ra loại đột biến này.

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

Huyết khối. Cục máu đông.

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”. Trứng của phụ nữ được thụ tinh bên ngoài tử cung và sau đó được cấy trở lại vào tử cung. Cho phép sàng lọc phôi thai để phát hiện các tình trạng di truyền.

Không xóa đoạn. Một đột biến gen trong đó gen bị thay đổi chứ không bị thiếu, giống như lỗi chính tả trong thông tin mã hóa.

Lách to. Lách có kích thước lớn.

Lách. Cơ quan trong cơ thể là một phần của hệ thống miễn dịch và chịu trách nhiệm tiêu hủy các tế bào hồng cầu già và lỗi.

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 AT, kim loại đó là sắt.

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

“Mang gen bệnh”. Một đột biến gen AT trong số bốn gen mã hóa cho chuỗi alpha của huyết sắc tố. Bạn không mắc bệnh nhưng có thể truyền đột biến gen này cho con cái của mình. Tình trạng này còn được gọi là AT thể rất nhẹ.

Người mang gen bệnh. Thuật ngữ này dùng để chỉ người mang gen bệnh và có thể truyền một 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 mang nhiều gen.

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

Phẫu thuật nội soi ổ bụng. Phẫu thuật được thực hiện thông qua vài vết rạch nhỏ, do đó quá trình phục hồi thường diễn ra nhanh hơn. Đôi khi được gọi là phẫu thuật lỗ khóa.

Protein. Một loại phân tử được tạo thành từ ít nhất một chuỗi polypeptide (một chuỗi các axit amin liên kết với nhau) gấp cuộn thành hình dạng ba chiều.

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

Sàng lọc. Xét nghiệm tìm một căn bệnh cụ thể ở những người không có bất kỳ triệu chứng nào.

Sỏi mật. Các cục cứng có thể hình thành trong túi mật và gây đau. Ở người mắc AT, sỏi mật được tạo thành do quá nhiều bilirubin (một sản phẩm phụ từ quá trình phá hủy các tế bào hồng cầu già hoặc lỗi).

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.

Sưng phù thai nhi. Một tình trạng nghiêm trọng có thể phát triển ở thai nhi mắc AT thể nặng. Tình trạng này gây ra sự tích tụ dịch bất thường trong cơ thể, có thể đe dọa tính mạng.

Tán huyết. Sự phân giải các tế bào hồng cầu và giải phóng các thành phần của tế bào này vào dịch xung quanh (ví dụ như máu).

Tế bào hồng cầu. Một loại tế bào máu mang oxy đi khắp cơ thể.

Thiếu máu do thiếu sắt. Một loại thiếu máu gây ra do thiếu sắt. AT 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 về 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.

Tiêm truyền tĩnh mạch. Trực tiếp vào tĩnh mạch.

Tiền sản giật. Một biến chứng của thai kỳ có thể xảy ra kèm theo sưng phù thai nhi. Tình trạng này có thể gây tử vong nếu không được phát hiện và điều trị. Các dấu hiệu ở người mẹ bao gồm tăng huyết áp và protein trong nước tiểu.

Tính trạng AT. Trong số bốn gen thường sản sinh chuỗi alpha, có hai gen bị lỗi hoặc bị thiếu.

Tình trạng di truyền. Một tình trạng bắt nguồn từ sự thay đổi ở một hoặc nhiều gen.

Tính trạng. (a) Một đặc điểm di truyền. (b) Hai đột biến gen ở người mắc AT.

Truyền máu trong tử cung. Một kỹ thuật cho phép thai nhi đang phát triển được truyền tế bào hồng cầu khi vẫn còn trong bụng mẹ.

Truyền máu. Nhận máu hiến tặng 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 và gan thu nhỏ lại.

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

Xóa đoạn. Đột biến gen xóa đoạn ở người mắc AT nghĩa là gen bị thiếu hoàn toàn.



Các tài nguyên tham khảo được đề xuất

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
www.medlineplus.gov/

**Northern California
Comprehensive Thalassemia
Center**
www.thalassemia.com

**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)



Kevin HM Kuo MD MSc FRCPC

Phó giáo sư, Khoa Huyết học

Đại học Toronto, Canada

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: 978-3-318-07150-4

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 đọc giả của các ấn bản trong tương lai. Cảm ơn bạn!



Fast Facts dành cho bệnh nhân

Alpha Thalassemia

- | | |
|----|--|
| 2 | Alpha thalassemia là gì? |
| 4 | Nguyên nhân gây bệnh và đối tượng mắc bệnh |
| 6 | Gen và di truyền gen |
| 24 | Sàng lọc và chẩn đoán |
| 25 | Tư vấn về di truyền |
| 28 | Triệu chứng và điều trị |
| 36 | Thử nghiệm lâm sàng |
| 37 | Phương pháp điều trị AT mới |
| 39 | Sống chung với bệnh alpha thalassemia |

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

