CHI CỤC DÂN SỐ - KẾ HOẠCH HÓA GIA ĐÌNH HÀ NỘI

VIỆN HUYẾT HỌC - TRUYỀN MÁU TRUNG ƯƠNG



HỎI & ĐÁP

về bệnh tan máu bẩm sinh

NHÀ XUẤT BẢN Y HỌC

Chủ biên
TS Bạch Quốc Khánh

Tham gia biên soạn:

TS Nguyễn Thị Thu Hà
Ths Vũ Hải Toàn
TS Ngô Mạnh Quân

Mục lục

Lời giới thiệu 1
Phần I: Bệnh tan máu bẩm sinh.....2
Phần II: Các biểu hiện của bệnh thalassemia.....8
Phần III: Phòng bệnh thalassemia 11
Phần IV: Phát hiện sớm người mang gen bệnh....12

Lời giới thiệu

Tan máu bẩm sinh (Thalassemia) là bệnh thiếu máu do tan máu, thuộc nhóm bệnh di truyền bẩm sinh, bệnh biểu hiện suốt đời. Bệnh có ở cả hai giới với tỷ lệ ngang nhau. Bệnh có các biểu hiện nổi bật đó là thiếu máu, chậm phát triển…

Ở nước ta, ước tính có khoảng trên 10 triệu người mang gen bệnh, có hơn 20.000 bệnh nhân cần điều trị. Mỗi năm có khoảng hơn 2.000 trẻ mới sinh bị bệnh thalassemia.

Cuốn sách bỏ túi này cung cấp những thông tin, kiến thức cơ bản về bệnh, bao gồm dịch tễ, cơ chế sinh bệnh, cách nhận biết bệnh, sàng lọc sớm người mang gen bệnh và phòng bệnh. Lần xuất bản này không tránh khỏi những sơ suất, chưa hoàn thiện.

Tập thể tác giả kính mong nhận được ý kiến góp ý của đông đảo bạn đọc để những lần xuất bản sau sẽ hoàn thiện tốt hơn.

T/M nhóm tác giả

TS Bạch Quốc Khánh
Viện trưởng Viện Huyết học –
Truyền máu TW

1. Máu có các loại tế bào nào?

Trong máu có ba loại tế bào là hồng cầu bạch cầu và tiểu cầu . Mỗi tế bào máu đều có đời sống nhất định và thường xuyên được thay thế.

Hồng cầu là tế bào màu đỏ, trong hồng cầu có chứa huyết sắc tố; có chức năng vận chuyển oxy từ phổi đến các cơ quan trong cơ thể và thải khí carbonic từ các tế bào ra ngoài.

Bạch cầu là những tế bào máu có tác dụng bảo vệ cơ thể chống lại các tác nhân gây bệnh.

Tiểu cầu là tế bào máu có chức năng cầm máu bằng cách làm máu vón cục và đông lại khi mạch máu bị thương.

Hồng cầu có đời sống khoảng 120 ngày. Trung bình mỗi ngày có khoảng 1% lượng hồng cầu của cơ thể chết đi (gọi là tan máu sinh lí) và có một lượng tương ứng hồng cầu mới được sinh ra từ tủy xương.

2. Thiếu máu là gì?

Thiếu máu là tình trạng giảm huyết sắc tố dưới mức bình thường, do giảm về số lượng hoặc/và về chất lượng hồng cầu.

Thiếu máu do nhiều nguyên nhân như do dinh dưỡng, do mất máu (chảy máu, rong kinh...), do tan máu...



3. Thế nào là tan máu?

Tan máu là bệnh lí của hồng cầu.

Tan máu là tình trạng hồng cầu vỡ quá nhanh, quá nhiều so với mức sinh lí bình thường.

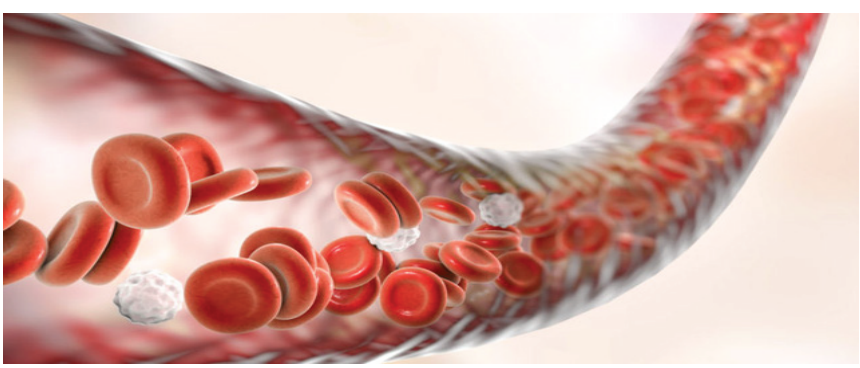
Khi tan máu nhiều hoặc kéo dài, tủy xương không sản xuất kịp hồng cầu mới để bù đắp, cơ thể sẽ bị thiếu máu.

4. Thalassemia là gì?

Bệnh thalassemia (còn gọi là bệnh tan máu bẩm sinh) là nhóm bệnh máu di truyền - bẩm sinh có đặc điểm là gây tan máu nhiều và thường xuyên dẫn đến thiếu máu mạn tính. Bệnh gặp ở cả nam và nữ.

5. Có mấy nhóm/thể bệnh thalassemia?

Tùy tổn thương gen mà bệnh thalassemia được chia làm hai nhóm chính là alpha thalassemia và beta thalassemia. Bệnh alpha thalassemia do gen alpha bị tổn thương, bệnh beta thalassemia khi gen beta bị tổn thương.



6. Bệnh thalassemia có phổ biến không?

Thalassemia là một trong những bất thường di truyền phổ biến nhất trên thế giới.

Hiện có khoảng 7% người dân trên toàn thế giới mang gen bệnh huyết sắc tố; 1,1% các cặp vợ chồng có nguy cơ sinh con bị bệnh hoặc mang gen bệnh. Bệnh phân bố khắp toàn cầu, tỷ lệ cao ở Địa Trung Hải, Trung Đông, Châu Á - Thái Bình Dương; Việt Nam là một trong những nước có tỷ lệ người mắc bệnh và mang gen bệnh cao.

Ở nước ta hiện nay chưa có nghiên cứu dịch tễ gen bệnh trên toàn quốc, trong một số nghiên cứu cho thấy tỷ lệ mang gen bệnh ở dân tộc Stiêng (63,9%), dân tộc Êđê (32,2%), dân tộc Khmer (28,2%), dân tộc Mường (22%), dân tộc Tày (12,8%)…

7. Hậu quả của bệnh thalassemia là gì?

Bệnh nhân thalassemia phải chịu rất nhiều thiệt thòi đối với bản thân và gia đình:

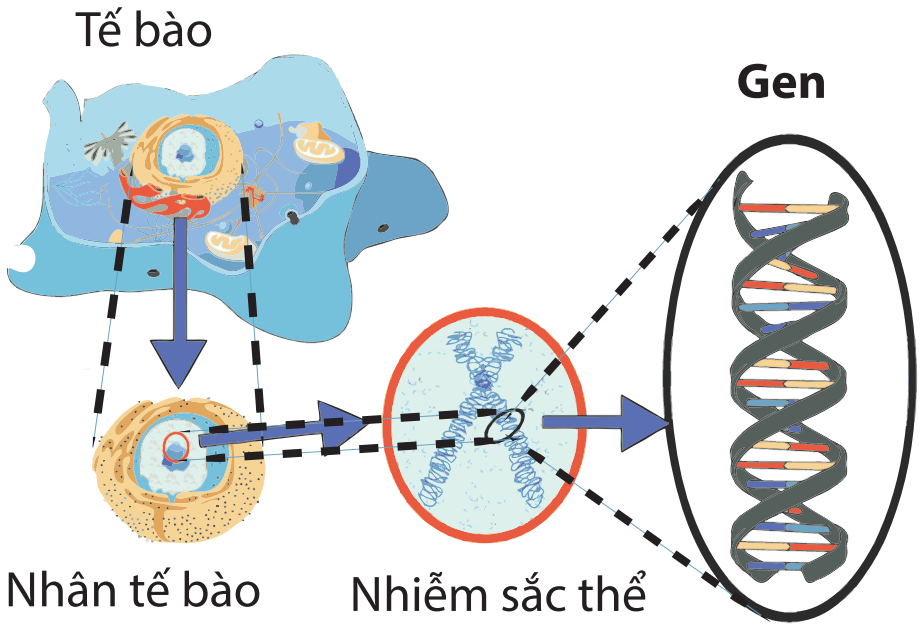
- Do bị thiếu máu mạn tính nên ảnh hưởng đến sự phát triển thể chất, ngoại hình…
- Người bệnh bị giảm, thậm chí không có khả năng lao động;
- Phải điều trị suốt đời nên gây tốn kém,

ảnh hưởng tới kinh tế gia đình;

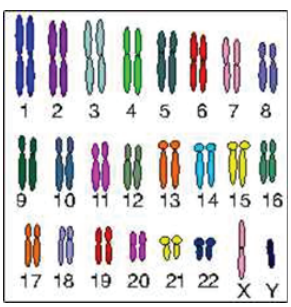
- Chất lượng giống nòi của gia đình, dòng họ và dân tộc bị ảnh hưởng.

8. Bệnh thalassemia di truyền như thế nào?

- Người bị bệnh hay mang gen bệnh khi kết hôn, sinh con thì các con có nguy cơ bị bệnh hoặc mang gen bệnh; nguy cơ đó khác nhau giữa từng trường hợp và trong mỗi lần có thai đều có nguy cơ như nhau.



Mỗi người bình thường có 23 cặp nhiễm sắc thể



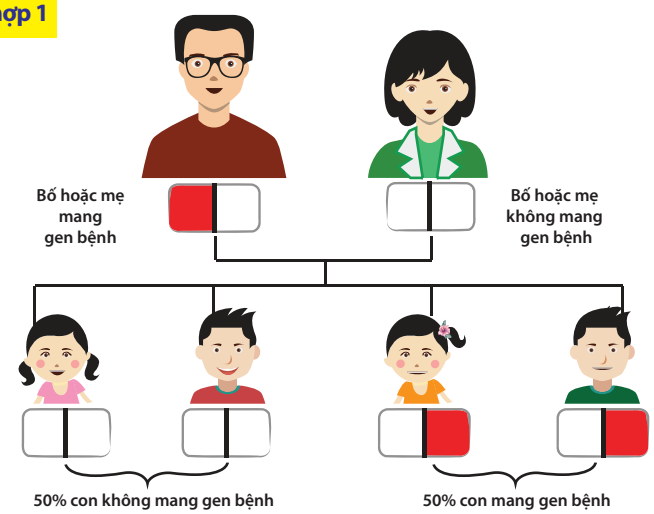
Thalassemia không phải là bệnh lây nhiễm như các bệnh lao, viêm gan…, mà là bệnh di truyền do người bệnh nhận một gen bệnh của bố và một gen bệnh của mẹ.



Ký hiệu:

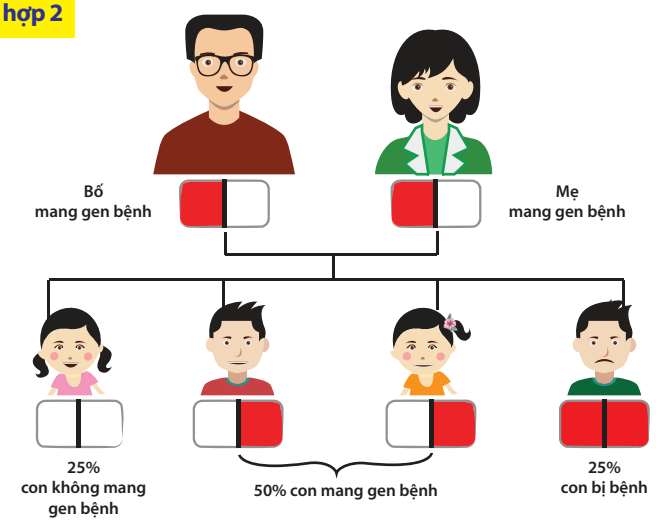


Trường hợp 1



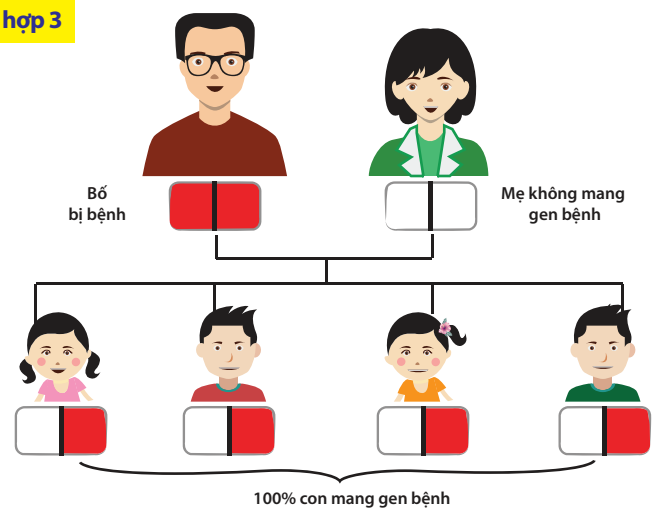
KHI NGƯỜI MANG GEN LẤY NGƯỜI KHÔNG MANG GEN

Trường hợp 2



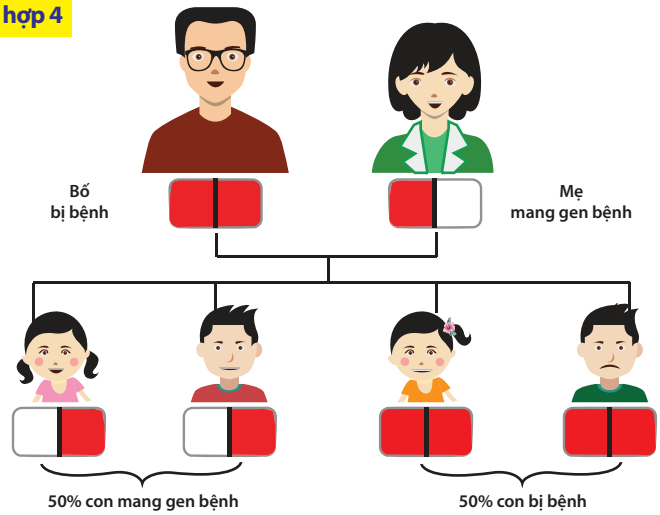
KHI HAI NGƯỜI MANG GEN LẤY NHAU

Trường hợp 3



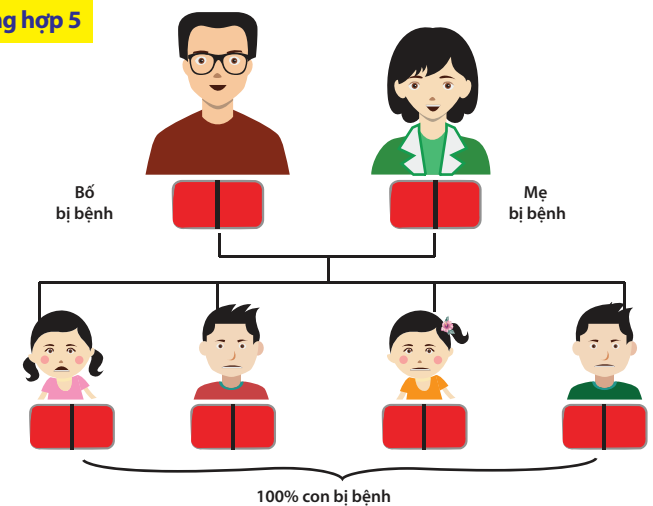
KHI NGƯỜI BỊ BỆNH LẤY NGƯỜI KHÔNG MANG GEN BỆNH

Trường hợp 4



KHI NGƯỜI BỊ BỆNH LẤY NGƯỜI MANG GEN BỆNH

Trường hợp 5



KHI 2 NGƯỜI BỊ BỆNH LẤY NHAU

Phần II: Các biểu hiện của bệnh thalassemia

Các triệu chứng thường gặp:
- Mệt mỏi
- Hoa mắt, chóng mặt
- Da xanh, nhợt nhạt hơn bình thường
- Da, củng mạc mắt vàng
- Nước tiểu sẫm màu
- Chậm lớn (trẻ nhỏ)
- Khó thở khi gắng sức
- Nhịp tim nhanh…

Với thể nặng, trẻ có biểu hiện triệu chứng từ khi mới được vài tháng tuổi. Biểu hiện của bệnh thường rõ ràng hơn khi có các bệnh khác kèm theo như rối loạn tiêu hóa, tiêu chảy, sốt…

Nếu không được điều trị kịp thời, người bệnh có thể bị tử vong sớm hoặc có thêm các biến chứng nặng nề khác như:
- Biến dạng xương mặt: trán dô, mũi tẹt..
- Gan to, lách to
- Dễ bị gãy xương (xương cẳng chân, cẳng tay)
- Nhiễm trùng nặng
- Tổn thương các cơ quan khác như tuyến nội tiết, tim, gan, …

Các biểu hiện của bệnh thalassemia

Hình ảnh đặc trưng của bệnh nhân thalassemia: thể trạng thấp nhỏ, chậm phát triển, trán dô, mũi tẹt, răng vẩu…

Hình ảnh bệnh nhân điển hình:



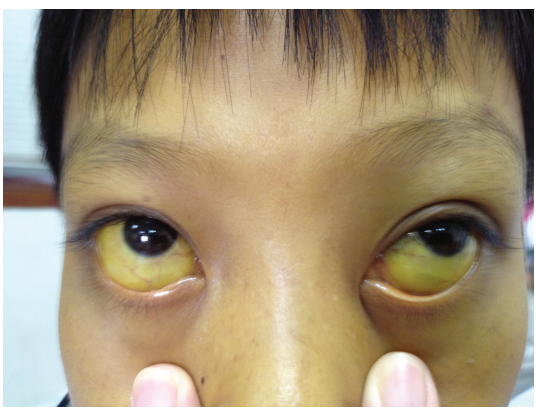
Gan, lách to



Da xanh, nhợt



Mặt biến dạng



Củng mạc mắt vàng

9. Bệnh thalassemia có mấy mức độ ?

Bệnh có các mức độ biểu hiện khác nhau: mức độ rất nặng, nặng, trung bình, nhẹ và ẩn.

Tùy theo mức độ mà có ít hay nhiều các triệu chứng trên.

- **Mức độ rất nặng**: phù thai, thường ở 3 tháng cuối thai kỳ hoặc tử vong ngay sau khi sinh.
- **Mức độ nặng:** bệnh nhân có các biểu hiện điển hình như đã mô tả, thiếu máu nặng nề, có biểu hiện sớm từ ngay khi còn nhỏ. Nếu không được điều trị đúng và kịp thời, tuổi thọ bệnh nhân rất thấp (dưới 20 tuổi).
- **Mức độ trung bình:** bệnh nhân có thể có các biểu hiện điển hình như trên khi trẻ được 4-6 tuổi.
- **Mức độ nhẹ:** có thể chỉ bị thiếu máu nhẹ, nên dễ bị nhầm với các bệnh lý thiếu máu khác như thiếu máu thiếu sắt…và dễ bị bỏ qua, điều trị sai.
- **Thể ẩn** (người mang gen bệnh): là người khỏe mạnh bình thường, thậm chí vẫn có thể hiến máu được.

10. Điều trị bệnh thalassemia như thế nào?

Nguyên tắc điều trị cơ bản bệnh thalassemia là TRUYỀN MÁU và THẢI SẮT (khi có thừa sắt). Điều trị định kỳ tại bệnh viện.

Người bệnh cần phải tuân thủ theo chỉ định của bác sỹ



11. Bệnh thalassemia có thể phòng tránh được không?

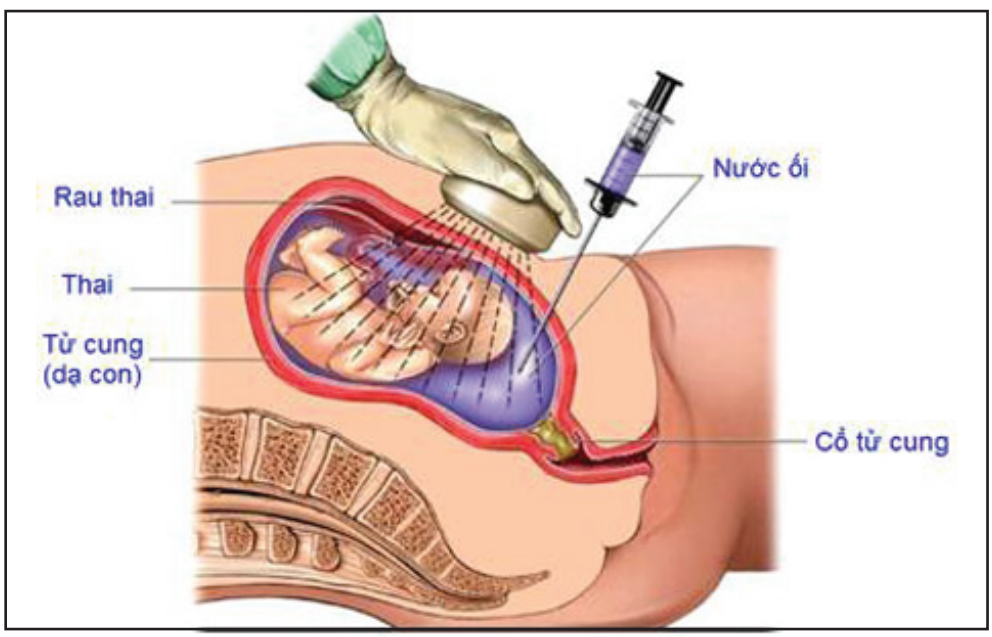
Thalassemia là bệnh có thể phòng tránh được. Phòng bệnh thalassemia là phòng không sinh ra trẻ bị bệnh.

Các phương pháp phòng bệnh:

- Tư vấn trước kết hôn: để hạn chế việc hai người cùng mang gen bệnh kết hôn với nhau.
- Chẩn đoán trước sinh (đối với các cặp vợ chồng cùng mang gen bệnh thalasasemia).

Bao gồm: Chẩn đoán thai nhi khi thai được 16 – 20 tuần hoặc chẩn đoán trước chuyển phôi.

.



Hình minh họa chọc ối chẩn đoán thai nhi

Phần IV: Phát hiện sớm người mang gen bệnh

Người mang gen bệnh không có biểu hiện lâm sàng, nhưng có nguy cơ di truyền cho thế hệ sau. Vì thế, việc chẩn đoán người mang gen bệnh là rất quan trọng.

12. Chẩn đoán người mang gen bệnh bằng cách nào?

Phương pháp chẩn đoán người mang gen bệnh là xét nghiệm máu.

13. Chẩn đoán mang gen bệnh thalassemia tại thời điểm nào là tốt nhất?

- Ở lứa tuổi tiền hôn nhân (từ 16 tuổi)
- Trước khi có thai
- Có thai trong 3 tháng đầu của thai kỳ.

Ngoài ra, có thể chẩn đoán mang gen bệnh tại bất kỳ lứa tuổi nào.



Hình minh họa
Tư vấn tiền hôn nhân

14. Người mang gen bệnh cần làm gì?

Người mang gen bệnh cần được tư vấn để không sinh ra con bị bệnh thalassemia:

- Tư vấn và xét nghiệm bạn đời trước khi kết hôn.
- Nếu kết hôn với người mang gen bệnh thì cần phải được tư vấn chẩn đoán trước mỗi lần sinh con.

15. Gia đình có người bị bệnh hoặc mang gen bệnh cần làm gì?

- Nâng cao hiểu biết của các thành viên trong gia đình về căn bệnh này.
- Xét nghiệm sàng lọc bệnh thalassemia cho tất cả các thành viên trong gia đình.
- Nên được tư vấn trước kết hôn, tư vấn trước sinh cho những người đã xác định là có mang gen bệnh thalassemia.



Một trường hợp gia đình bệnh nhân có 3 cháu cùng bị bệnh

Các xét nghiệm để chẩn đoán người mang gen và bị bệnh thalassemia:

- Tổng phân tích tế bào máu ngoại vi: nếu lượng huyết sắc tố giảm/ bình thường, số lượng hồng cầu có thể tăng, hồng cầu nhỏ nhược sắc, hồng cầu có hình thái và kích thước đa dạng… Với kết quả này, bác sỹ có thể sơ bộ chẩn đoán bạn có khả năng bị bệnh thalassemia hay không.
- Xác định thành phần huyết sắc tố: là phương pháp để chẩn đoán thể bệnh thalassemia.
- Xét nghiệm ADN có thể xác định chính xác đặc điểm tổn thương gen bệnh thalassemia. Kỹ thuật xét nghiệm cao cấp này hiện nay đã thực hiện được tại một số cơ sở y tế chuyên khoa như Viện Huyết học-Truyền máu TW, Bệnh viện Nhi TW, Bệnh viện đại học Y Hà Nội, BV Truyền máu – Huyết học TP Hồ Chí Minh, Bệnh viện Từ Dũ…

TRUNG TÂM THALASSEMIA (TAN MÁU BẨM SINH)
Điện thoại: **024 3 782 4263**
hoặc **024 3 782 1895** số máy lẻ 598
Email : Vita@nihbt.org.vn
Thời gian điện thoại tư vấn:
8h00 đến 17h00 từ **thứ 2 đến thứ 6**
Trừ ngày Lễ, Tết, cuối tuần.

MỘT SỐ LƯU Ý ĐỐI VỚI NGƯỜI MANG GEN BỆNH TAN MÁU BẨM SINH (THALASSEMIA)

- Gen bệnh thalassemia không gây ảnh hưởng đến sức khỏe,
- Gen bệnh này không lây, không thể phát triển thành bệnh, không gây ra bệnh khác và không ảnh hưởng đến tuổi thọ của người mang gen,
- Người mang gen bệnh thalassemia không cần uống thuốc điều trị.

1 - Người mang gen bệnh thalassemia chưa kết hôn:

- Cần xét nghiệm sàng lọc bệnh thalassemia cho chồng/vợ tương lai trước khi kết hôn và sinh con.
- Giải thích cho các thành viên trong gia đình về bệnh và khuyến khích họ đi xét nghiệm sàng lọc bệnh càng sớm càng tốt.

2 - Người mang gen bệnh thalassemia đã kết hôn và chưa có con:

- Cho vợ/chồng mình đi xét nghiệm sàng lọc thalassemia trước khi có con
- Các thành viên trong gia đình nên đi sàng lọc thalassemia càng sớm càng tốt.

3 - Người mang gen bệnh thalassemia đang mang thai:

- Thai dưới 20 tuần, đề nghị chồng đi xét nghiệm sàng lọc thalassemia ngay
  - Chồng không mang gen thalassemia - sinh xong cho con đi xét nghiệm sau.
  - Chồng có gen thalassemia - cân nhắc chẩn đoán trước sinh
- Thai trên 20 tuần, bạn nên xin tư vấn thêm từ bác sĩ sản khoa, bác sĩ thalassemia

Hãy xét nghiệm sàng lọc bệnh thalassemia
vì tương lai của chính bạn và con cháu của bạn !

NHÀ XUẤT BẢN Y HỌC

Địa chỉ: Số 352 - Đội Cấn - Ba Đình - Hà Nội.

Email: xuatbanyhoc@fpt.com.vn

Số điện thoại: 024.37625934 - F- Fax: 024.37625923

HỎI VÀ ĐÁP VỀ BỆNH TAN MÁU BẨM SINH

Chịu trách nhiệm xuất bản

Tổng Giám đốc

Chu Hùng Cường

Chịu trách nhiệm Nội dung

Phó tổng biên tập

BSCKI. Nguyễn Tiến Dũng

Đối tác liên kết

VIỆN HUYẾT HỌC - TRUYỀN MÁU TRUNG ƯƠNG

Biên tập: **BS. Đặng Thị Cẩm Thúy**

Sửa bản in: **BS. Đặng Thị Cẩm Thúy**

Trình bày bìa: **Nguyễn Thị Thùy Linh**

Kỹ Thuật vi tính: **Nguyễn Thị Thùy Linh**

In 22.000 quyển, khổ 10x14,5 cm. Tại

Địa chỉ:

Số xác nhận đăng ký xuất bản:

Quyết định xuất bản số:

In Xong và nộp lưu chiểu

Mã ISBN:

7 ĐIỀU BỆNH NHÂN THALASSEMIA CẦN GHI NHỚ

Giúp bệnh nhân cải thiện sức khỏe
và đạt hiệu quả điều trị tốt hơn

1. Tuân thủ lịch hẹn của bác sĩ
2. Uống nhiều trà để hạn chế hấp thu sắt
3. Giữ gìn vệ sinh thân thể sạch sẽ
4. Hạn chế ăn thức ăn có hàm lượng sắt cao
5. Không dùng chất kích thích, cafein
6. Hãy đến ngay cơ sở y tế gần nhất nếu bị sốt cao hoặc đau nhiều không rõ nguyên nhân
7. Không được tự ý dùng thuốc không có trong đơn thuốc của bác sĩ



Thông tin chi tiết hơn tại:

http://thalassemia.vn/ **hoặc email:**

vita@nihbt.org.vn

Mã ISBN: .....-604- 66-2916- 0
9 786046 629160
SÁCH KHÔNG BÁN

Hội Tan máu bẩm sinh Việt Nam
VIET NAM Thalassemia Association