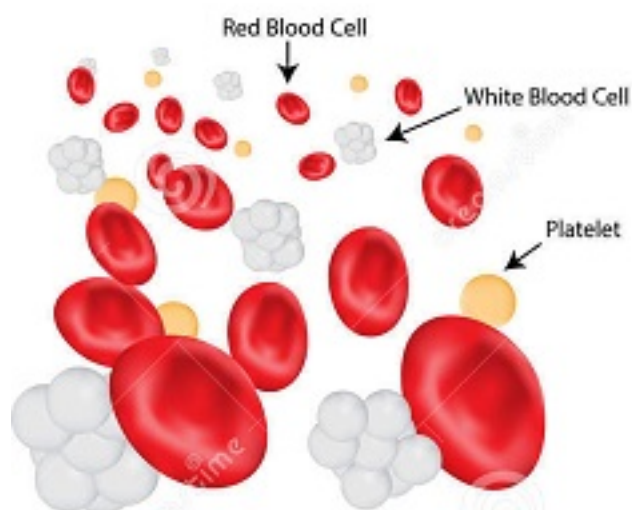


KTV Văn Trai-Khoa Huyết học

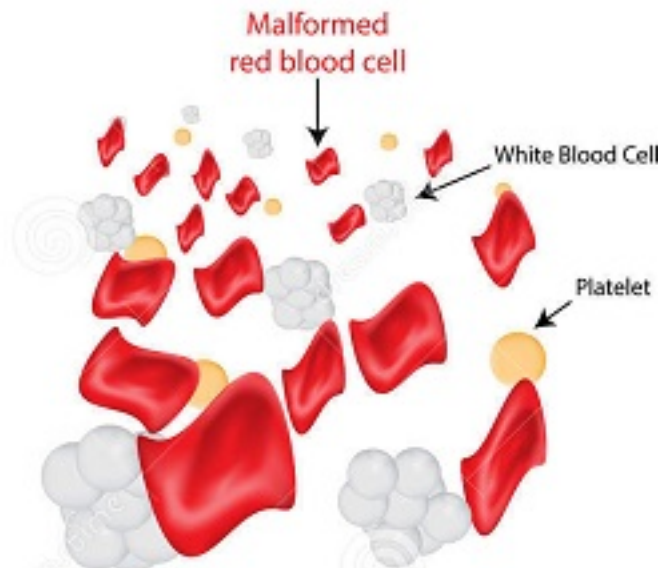
Thalassemia là bệnh thiếu máu tan máu di truyền thường gặp nhất trên thế giới. Bệnh được gây ra do sự không hay giảm tổng hợp chuỗi i globin trong huyết sắc tố của hồng cầu dẫn đến hồng cầu bị phá hủy sớm làm cho bệnh nhân thiếu máu và mệt mỏi. Bệnh gặp ở cả hai giới và ở tất cả chủng tộc. Việt Nam là quốc gia nằm trong vùng có tần suất mắc bệnh cao. Để có những đứa con khỏe mạnh thì việc sàng lọc trước sinh là một trong những xét nghiệm quan trọng. Bệnh thalassemia hoàn toàn có thể phòng được bằng cách sàng lọc và chẩn đoán xác định những người lành mang gen bệnh để tránh trong hôn nhân, trước và trong khi mang thai.

Thalassemia

Normal



Thalassemia



Download from
Dreamstime.com

This watermarked comp image is for previewing purposes only.

ID 42273135

© Joshua42 | Dreamstime.com

Tùy theo chuỗi globin bị thiếu hụt, bệnh phân thành các thể: α -thalassemia và β -thalassemia. Bệnh được chia làm 3 mức độ: thể nặng, thể vừa và thể nhẹ. Tùy theo mức độ và thể loại bệnh mà có ít hay nhiều các triệu chứng: mệt mỏi, da xanh, niêm mạc nhợt nhạt, da và kết mạc mắt vàng, xạm da, nồng độ tiểu cầu giảm màu, biến đổi xương, chậm phát triển, lách to, gan to.

Bệnh thalassemia thể vừa và nặng có nhiều biến chứng nguy hiểm đặc biệt là tình trạng thiếu sắt dẫn đến thiếu hụt các cytokine quan trọng cytokine, ảnh hưởng toàn bộ sự phát triển của cytokine. Nhẹ bệnh nhân thalassemia được cung cấp đủ sắt để duy trì thể bệnh nhẹ, đây là gánh nặng cho cộng gia đình và xã hội.

Điểm sàng lọc là tất cả các phụ nữ mang thai hoặc đang có thai. Nếu hàng cytokine và có con mắc bệnh thì cytokine và chứng đau phải được xét nghiệm sàng lọc, đặc biệt là hôn nhân cận huyết.

Các xét nghiệm sàng lọc bao gồm đo mức độ hồng cầu: hồng cầu giảm, thiếu máu nhẹ MCH (lượng Hb trung bình trong 1 hồng cầu) < 27 pg hoặc MCV (thể tích trung bình hồng cầu) < 80 fl. Hình dáng và kích thước hồng cầu điển hình như: hồng cầu nhỏ, nhợt nhạt. Đặc biệt: Nếu đo Ferritin máu bình thường (1-5 tuổi 6-24 ng/ml; 5-9 tuổi 10-55 ng/ml, tăng dần theo tuổi, có thể đến 200 ng/ml). Điểm di huyết sắc tố

Chẩn đoán xác định các loại Hemoglobin và tỷ lệ phần trăm từng loại trong hồng cầu, phân tích ADN để xác định người lành mang gen bệnh. Với các cặp vợ chồng, nếu đã xác định một trong hai người mang gen bệnh còn người kia mang gen bình thường thì con của họ có 50% nguy cơ mang gen bệnh. Nếu cả hai vợ chồng đều mang gen bệnh thalassemia thì nguy cơ sinh con mắc thalassemia thể nặng là 25% trong mọi lần có thai, nguy cơ trở lại mang gen bệnh là 50%. Các cặp vợ chồng này cần được xét nghiệm chẩn đoán trước sinh.

