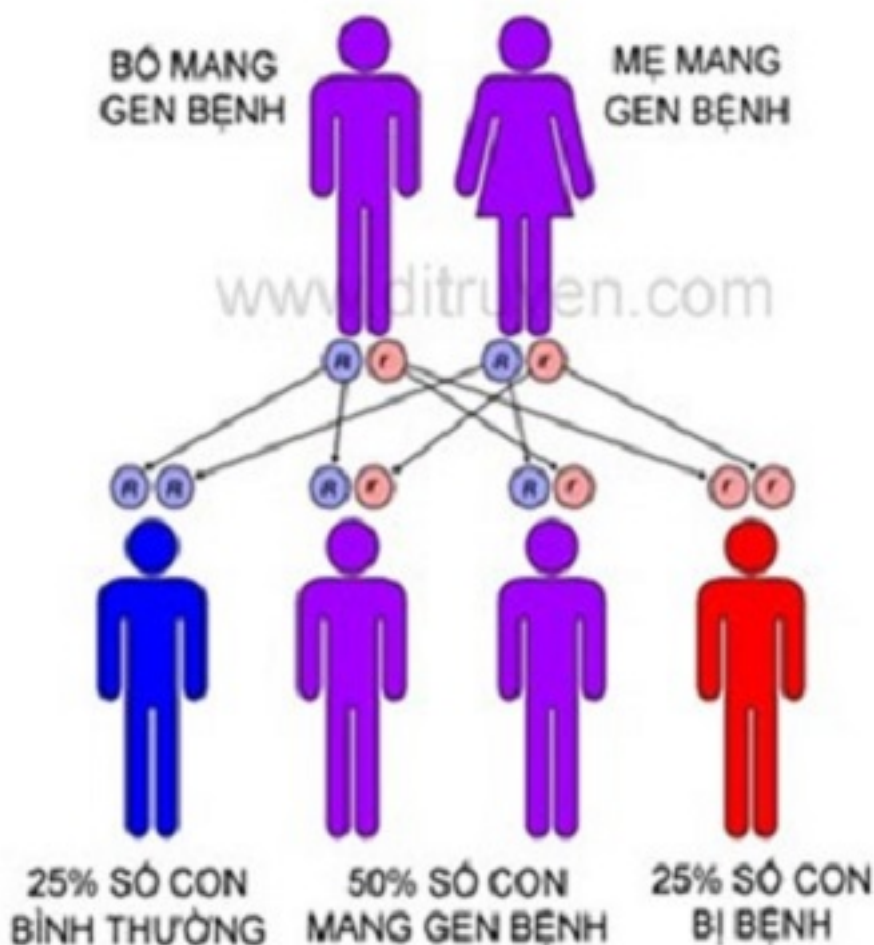


Bs Nguyễn Thị Kiều Trinh -

Thalassemia là một rối loạn di truyền về máu. Nó xảy ra khi các gen bị đột biến ảnh hưởng đến khả năng tạo ra huyết sắc tố khỏe mạnh chứa các chuỗi, loại protein giàu chất sắt có trong các tế bào hồng cầu. Hemoglobin mang oxy đến tất cả các bộ phận của cơ thể. Khi có đột biến gen liên quan đến bệnh lý này sẽ gây nên bệnh ảnh hưởng đến cơ thể và có thể kéo dài suốt đời.

Việc xét nghiệm máu trong chăm sóc sức khỏe tiền hôn nhân hoặc thai kỳ có thể giúp cho biết có bị đột biến gen thalassemia hay không.



Số đề di truyền của bệnh Thalassemia khi 2 vợ chồng cùng mang gene.

1. Các loại bệnh thalassemia

Có nhiều loại thalassemia khác nhau, tùy thuộc vào phần nào của huyết sắc tố bị ảnh hưởng. Hemoglobin được tạo thành từ các chuỗi protein phù hợp: chuỗi alpha và chuỗi beta. Các triệu chứng của bệnh thalassemia rất khác nhau tùy theo độ nặng. Nó phụ thuộc vào gen nào bị đột biến và liệu alpha hemoglobin hay beta hemoglobin bị ảnh hưởng. Các thuật ngữ thalassemia nhẹ, thalassemia trung gian và thalassemia nặng được sử dụng để mô tả mức độ nghiêm trọng của các triệu chứng.

Thalassemia nhẹ nhất thường không có triệu chứng.

Thalassemia trung bình có thể gây ra nhiều vấn đề, ví dụ, một số bệnh nhân có thể cần truyền máu, thậm chí thoát ng hoặc thậm chí xuyên.

Thalassemia nặng gây ra nhiều biến chứng ảnh hưởng đến sức khỏe.

Alpha thalassemia

Một đột biến trong chuỗi alpha hemoglobin gây ra bệnh alpha thalassemia. Các chuỗi alpha được sản xuất bởi bốn gen.

- Nếu một gen bị đột biến, hiếm khi có bất kỳ triệu chứng nào.
- Nếu hai gen bị đột biến, nó có thể dẫn đến thiếu máu nhẹ. Đây được gọi là dạng điển hình alpha thalassemia.
- Nếu ba gen bị đột biến, nó sẽ dẫn đến một tình trạng gọi là bệnh huyết sắc tố H (HbH).
- Đột biến của cả bốn gen alpha gây ra dạng nghiêm trọng nhất của tình trạng này. Đây được gọi là bệnh alpha thalassemia nặng (hội chứng Hb Bart). Rất ít trẻ sinh mắc bệnh

Bệnh thalassemia và thai kỳ

Vị trí bài Biên tập viên

Thứ năm, 30 Tháng 3 2023 13:08 - Lần cập nhật cuối Thứ năm, 30 Tháng 3 2023 13:16

alpha thalassemia thường nặng sốt sau khi mang thai hoặc khi sinh ra. Những người gốc Châu Phi, Châu Á, Ấn Độ hoặc Trung Đông thường có khả năng mắc bệnh alpha thalassemia hơn những người khác.

Beta thalassemia

Một đột biến trong chuỗi beta hemoglobin gây ra bệnh beta thalassemia. Chuỗi beta được tạo ra bởi hai gen:

- Nếu một gen bình thường thì con sẽ mang mức bệnh beta thalassemia, được gọi là beta thalassemia nhẹ, thường không có triệu chứng.
- Nếu hai gen bình thường, nó sẽ gây ra một loạt các triệu chứng thiếu máu gọi là beta thalassemia trung bình. Tất cả phải được đưa vào xét nghiệm tác động để phân loại các gen bình thường. Một số người có thể sống khỏe mạnh mà không cần điều trị bệnh viện.
- Đôi khi, hai gen bình thường dẫn đến bệnh beta thalassemia nặng.

Beta thalassemia phổ biến hơn nhiều so với alpha thalassemia. Những người mắc bệnh này không có triệu chứng và sẽ không biết họ mang gen đột biến trừ khi họ được xét nghiệm máu. Những người gốc các vùng Địa Trung Hải, Đông Âu, Trung Đông, Ấn Độ hoặc Bắc Phi thường mắc bệnh này.

2. Làm thế nào để phát hiện có bệnh thalassemia hay không?

Chỉ cần xét nghiệm công thức máu 2 vợ chồng trước khi mang thai hoặc khi thai còn nhỏ (càng sớm càng tốt - dưới 13 tuần) để xem 2 chỉ số MCH và MCV có bình thường không.

Nếu 2 vợ chồng đều có MCH và/hoặc MCV giảm ($MCH < 27 \text{ pg}$, $MCV < 80 \text{ fL}$ gọi là giảm, có thể mức giảm nhẹ $MCH < 28 \text{ pg}$, $MCV < 85 \text{ fL}$) thì nghi ngờ có bệnh Thalassemia.

Cần thực hiện các xét nghiệm tiếp theo là chẩn đoán di truyền xác định, xét nghiệm tìm đột biến gene Thalassemia.

3. Bệnh thalassemia di truyền qua con đường nào?

Thalassemia được di truyền qua các gia đình và mang gen lặn.

+ Nếu bố hoặc mẹ là người mang mầm bệnh thalassemia, con sẽ có 50% cơ hội thừa hưởng khi mang thụ tinh gen và là người mang mầm bệnh giống như bố hoặc mẹ của bé.

+ Nếu cả bố và mẹ đều mang mầm bệnh thalassemia, trẻ sinh ra sẽ có:

- 25% không phải là người mang mầm bệnh, cũng không mắc bệnh.
- 50% trở thành người mang mầm bệnh không có triệu chứng.
- 25% khả năng mắc bệnh thalassemia nặng.

4. Làm thế nào để phát hiện trẻ sinh ra bệnh hay không?

- Sinh thiết gai nhau trong khoảng 11 tuần đến 14 tuần thai kỳ.
- Chọc ọc để kiểm tra sau 15 tuần.

Bác sĩ sẽ cung cấp cho bạn thông tin về mức độ nghiêm trọng của thai, và có thể giới thiệu đến trung tâm chẩn đoán tiền sản để tư vấn, giúp cân nhắc các biện pháp lựa chọn và theo dõi trong thai kỳ.

Với các phương pháp đi trước hiện đại, những người mắc bệnh beta thalassemia nặng và bệnh alpha thalassemia nặng HbH ngày càng có thể tận hưởng cuộc sống tốt hơn và lâu hơn. Tuy nhiên, khi được chẩn đoán mắc các dạng thalassemia nặng hơn, biện pháp chấm dứt thai kỳ được đưa ra để thai phụ cân nhắc lựa chọn.

5. Mắc bệnh thalassemia nặng hơn được chẩn đoán thai kỳ thế nào?

Cho dù mắc bệnh thalassemia hay là người mang mầm bệnh, các chuyên gia khuyên bổ sung 5mg acid folic hàng ngày trong suốt thai kỳ. Điều này là do bệnh thalassemia có thể làm

tăng nguy cơ thai phát triển khuyết tật bẩm sinh kinh niên từ tiền sản giật.

Một bệnh thalassemia có thể dẫn đến [thiếu máu](#) trong thời kỳ mang thai. Xét nghiệm Ferritin và sắt huyết thanh giúp cho việc có cần dùng viên sắt hay không. Không phải tất cả phụ nữ đều có nồng độ sắt, và điều quan trọng là không nạp quá nhiều sắt vào cơ thể nếu không cần.

Beta thalassemia thường làm cho các biến chứng thai kỳ dễ xảy ra hơn. Các cơ quan trong cơ thể của mẹ và em bé đã phải làm việc vất vả để đối phó với những ảnh hưởng của bệnh thalassemia, có thêm nhu cầu cho thai phát triển.

Nếu mẹ có bệnh beta thalassemia sẽ dễ bị đau đớn trong thai kỳ. Bác sĩ sẽ xem xét nồng độ sắt trong máu của mẹ hàng tháng cho đến khi mang thai được 28 tuần và sau đó hai tuần một lần. Nếu mẹ mắc bệnh thiếu sắt, sẽ phải hỏi chuyên khoa nội tiết điều chỉnh nồng độ huyết sắc tố thích hợp.

Cần khám thêm tim mạch 1 tuần trước 28 để đánh giá nhu cầu trong thai kỳ và đưa ra phác đồ án chăm sóc phù hợp nếu có biến chứng tim mạch.

Nếu trước khi mẹ có triệu chứng máu, thì việc điều trị của bệnh có thể duy trì trong suốt thai kỳ. Tùy thuộc vào sức khỏe tổng quát và mức độ huyết sắc tố của mẹ, cần triệu chứng máu bổ sung trong vài tuần cuối của thai kỳ để đảm bảo an toàn.

Nếu mẹ có liệu pháp thay thế sắt để kiểm soát sắt tích tụ sắt trong cơ thể do triệu chứng máu, thì liệu pháp này cũng sẽ được điều chỉnh trong thai kỳ. Từ tuần thứ 20 đến tuần thứ 24 của thai kỳ, thai phụ sẽ được theo dõi để biết sẽ phải hỏi các Bác sĩ huyết học và Bác sĩ tim mạch.

Một biến chứng khác có thể xảy ra của bệnh beta thalassemia là có thể gây suy giáp. Bác sĩ sẽ theo dõi chức năng tuyến giáp trong suốt thai kỳ và điều chỉnh thuốc cho phù hợp. Khi mang thai, tuyến giáp phải hoạt động nhiều hơn bình thường vì vậy hormone tuyến giáp mẹ mang thai đang dùng thuốc điều trị suy giáp cần phải tăng liều.

Nếu mẹ đã bị cắt bỏ lách do bệnh thalassemia, có nguy cơ mắc bệnh do huyết khối. Lách là cơ quan kiểm soát hoạt động của tiểu cầu. Khi mang thai, thai phụ dễ bị tăng đông hơn so với bình thường. Bác sĩ sẽ khuyên bạn dùng heparin trong suốt quá trình phân tích thấp (điều trị để phòng huyết khối) cũng như aspirin liều thấp 75mg/ ngày.

6. Dự phòng cho con trong trường hợp vợ chồng đều mang gen bệnh Thalassemia.

Nếu cặp vợ chồng phát hiện đều là người mang mầm bệnh trước khi mang thai, các lựa chọn bao gồm:

- Cặp vợ chồng có thể mang thai và sau đó làm xét nghiệm để xem thai nhi có mắc bệnh hay không.
- Cặp vợ chồng có thể mang thai bằng phương pháp thụ tinh trong ống nghiệm (IVF). Bạn có thể sử dụng trứng hoặc tinh trùng của chính mình. Bạn cũng có thể sử dụng trứng hoặc tinh trùng của người hiến tặng. Các xét nghiệm có thể được thực hiện trên phôi trước khi nó được chuyển vào buồng tử cung. Đây là phương pháp chẩn đoán di truyền tiền làm tổ.
- Cặp vợ chồng có thể mang thai bằng phương pháp bơm tinh trùng vào buồng tử cung (IUI). Với tùy chọn này, tinh trùng từ người hiến tặng không phải là người mang mầm bệnh sẽ được sử dụng.
- Chọn không mang thai.
- Chọn nhận con nuôi.

Người tham khảo:

1. <https://www.acog.org/womens-health/faqs/carrier-screening-for-hemoglobinopathies>
2. <https://www.rcog.org.uk/en/patients/patient-leaflets/beta-thalassaemia-and-pregnancy/>

