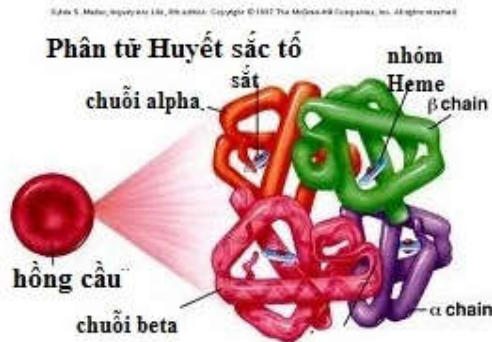


# NHỮNG HIỂU BIẾT CƠ BẢN VỀ BỆNH THALASSEMIA

## 1. Thalassemia là gì?

Thalassemia (Thal) là bệnh thiếu máu tán huyết di truyền hay thiếu máu tán huyết bẩm sinh. Biểu hiện chính của bệnh là thiếu máu.



## Có 2 loại Thalassemia chính:

- $\alpha$ (alpha) Thalassemia: Thiếu chuỗi  $\alpha$  (anpha)
- $\beta$  (beta) Thalassemia: Thiếu chuỗi  $\beta$ (beta)
- Cả ở (alpha) và  $\beta$  (beta) đều có 3 mức độ (Thể lâm sàng):

- Nặng
- Trung gian
- Nhẹ.

## 2. Dịch tễ bệnh Thalassemia.

Thalassemia là một trong các bất thường di truyền phổ biến nhất trên thế giới. Hiện có 7% người dân trên toàn cầu mang gen bệnh tan máu bẩm sinh; 1,1% cặp vợ chồng có nguy cơ sinh con bị bệnh hoặc mang gen bệnh. Bệnh phân bố khắp toàn cầu, tỷ lệ cao ở vùng Địa Trung Hải, Trung Đông, châu Á - Thái Bình Dương trong đó Việt Nam là một trong những nước có tỷ lệ mắc bệnh và mang gen bệnh cao. Tại Việt Nam, tỷ lệ mang gen bệnh ở người Kinh vào khoảng 2 - 4%, các dân tộc thiểu số sống ở miền núi, tỷ lệ này rất cao: Khoảng 22% đối với dân tộc Mường, và trên 40% ở dân tộc Êđê, Tày, Thái, Stiêng...

## 3. Các biểu hiện của bệnh Thalassemia.

### 3.1 Mức độ nặng:

Biểu hiện thiếu máu nặng, có thể từ ngay sau khi ra đời, thường biểu hiện rõ ràng nhất khi trẻ được 4 - 6 tháng tuổi và ngày càng nặng hơn. Những biểu hiện thường gặp: - Trẻ xanh xao; Da và củng mạc mắt vàng; Thường chậm phát triển thể chất; Có thể bị sốt, tiêu chảy hay các rối loạn tiêu hóa khác. Nếu được truyền máu đầy đủ, trẻ có thể vẫn phát triển bình thường đến khoảng 10 tuổi. Sau 10 tuổi, trẻ có biểu hiện của biến chứng do tăng sinh hồng cầu và do ứ đọng sắt quá nhiều trong cơ thể như: Biến dạng xương: hộp sọ to, bướu trán, bướu đỉnh, hai gò má cao, mũi tẹt, răng

cửa hàm trên vầu, loãng xương làm trẻ rất dễ bị gãy xương; Da sạm xỉn, củng mạc mắt vàng; Sỏi mật; Dậy thì muộn: nữ đến 15 tuổi chưa có kinh nguyệt...; Chậm phát triển thể lực. Ngoài 20 tuổi, bệnh nhân thường có thêm các biến chứng suy tim, rối loạn nhịp tim, đái tháo đường, xơ gan...



### **3.2. Mức độ trung bình:**

Biểu hiện thiếu máu xuất hiện muộn hơn so với mức độ nặng, khoảng 4 - 6 tuổi trẻ mới cần phải truyền máu. Thiếu máu mức độ vừa hoặc nhẹ (nồng độ huyết sắc tố từ 6g/dl đến 10g/dl). Tuy nhiên, nếu không điều trị đầy đủ và kịp thời, người bệnh cũng sẽ bị các biến chứng như lách to, gan to, sỏi mật, sạm da. Đến độ tuổi trung niên sẽ có biểu hiện đái tháo đường, suy tim, xơ gan. Nếu người bệnh được truyền máu và thải sắt đầy đủ thì có thể phát triển bình thường và không bị các biến chứng.

### **3.3. Mức độ nhẹ (hay còn gọi là mang gen:)**

Người mang gen bệnh thường không có biểu hiện gì đặc biệt về mặt lâm sàng. Chỉ vào những thời kỳ khi cơ thể có nhu cầu tăng về máu như phụ nữ khi mang thai, kinh nguyệt nhiều..., lúc đó mới thấy biểu hiện mệt mỏi, da xanh, nếu làm xét nghiệm sẽ thấy lượng huyết sắc tố giảm.

## **4. Bệnh Thalassemia được điều trị như thế nào?**

Các phương pháp chính điều trị bệnh Thalassemia hiện nay:

**4.1. Điều trị thiếu máu:** Truyền hồng cầu khi bệnh nhân có thiếu máu, với mức Hemoglobin là 7g/dl sau 2 lần kiểm tra mà không có nguyên nhân nào khác, hay >7g/dl mà có biến dạng xương. Để phòng và xử trí các tác dụng không mong muốn có thể xảy ra do truyền máu, người bệnh cần phải được theo dõi chặt chẽ tại bệnh viện.



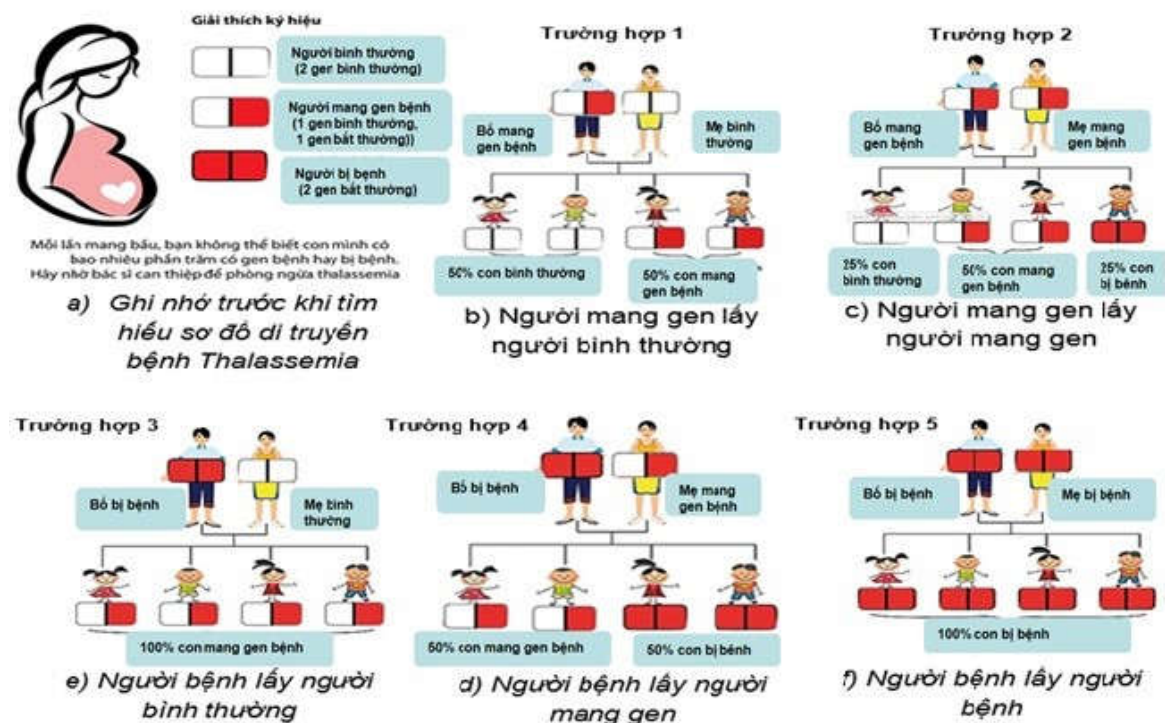
**4.2. Điều trị ứ sắt:** Thải sắt bằng thuốc tiêm hoặc uống. Nên bắt đầu thải sắt khi ferritine huyết thanh > 1000ng/ml, thường là sau truyền khoảng 20 đơn vị hồng cầu lắng. Điều trị thải sắt cả đời.

**4.3. Cắt lách:** Chỉ khi truyền máu ít hiệu quả hoặc lách to quá gây đau ảnh hưởng đến sinh hoạt của người bệnh.

**4.4. Ghép tế bào gốc tạo máu (ghép tủy):** Áp dụng với bệnh nhân bị bệnh mức độ nặng, là phương pháp tiên tiến nhất hiện nay có thể chữa khỏi bệnh. Tại Việt Nam, một số bệnh viện lớn đầu ngành có thể thực hiện điều trị bằng phương pháp này như BV Truyền máu - Huyết học TP HCM đã điều trị ghép tủy cho người bệnh Thalassa thể nặng từ năm 2002, Viện Huyết học - Truyền máu TW, Viện Nhi TW.

Hạn chế của phương pháp này khó tìm được người cho tế bào gốc phù hợp.

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



Nếu hai người bị bệnh mức độ nhẹ kết hôn với nhau, khi sinh con có 25% khả năng con bị bệnh Thalassa mức độ nặng, do nhận được cả gen bệnh của bố và gen bệnh của mẹ truyền cho; 50% khả năng con bị mức độ nhẹ hoặc là người mang gen do nhận được một gen bệnh từ bố hoặc từ mẹ truyền cho; 25% khả năng con bình thường.

## 5. Tự phát hiện sớm bệnh Thalassa như thế nào?

**Bạn hãy đến các cơ sở y tế để khám bệnh khi:**

- Có bất kỳ một trong các biểu hiện sau: Mệt mỏi, yếu, thở nông, da vàng, nước tiểu sẫm màu, biến dạng xương, chậm phát triển thể chất, lách to.
- Bạn có các yếu tố nguy cơ như: Trong gia đình có người bị bệnh Thalassa hoặc sống trong vùng có tỷ lệ bị bệnh cao.

### **Làm các xét nghiệm máu:**

Tổng phân tích tế bào máu ngoại vi: Nếu lượng huyết sắc tố giảm, hồng cầu nhỏ nhược sắc, có hình thái và kích thước đa dạng... Với kết quả này, bác sĩ có thể sơ bộ chẩn đoán bạn có khả năng bị bệnh Thalassemia hay không.

- Điện di huyết sắc tố: Là phương pháp để chẩn đoán thể bệnh Thalassemia.
- Xét nghiệm DNA có thể xác định chính xác đặc điểm tổn thương gen tổng hợp chuỗi globin trong Thalassemia. Kỹ thuật xét nghiệm cao cấp này hiện nay đã thực hiện được tại các cơ sở y tế chuyên khoa

### **6. Chăm sóc và điều trị tại nhà đối với bệnh nhân Thalassemia.**

- Chế độ ăn giàu dinh dưỡng, cân bằng các thành phần glucid, protid, lipid, vitamin và khoáng chất sẽ giúp cơ thể khỏe mạnh.
- Tránh nhiễm trùng: Biết giữ gìn vệ sinh sạch sẽ, giữ ấm cơ thể khi trời lạnh, đảm bảo an toàn thực phẩm...
- Tập thể dục thường xuyên, các bài thể dục phù hợp theo lứa tuổi và tình trạng bệnh.
- Tiêm phòng các vaccin phòng bệnh như: cúm, Rubella, viêm não, viêm phổi, viêm gan B (đặc biệt cần thiết với những bệnh nhân bị cắt lách).
- Có thể uống acid folic để tăng tạo hồng cầu, nhưng phải theo chỉ định của bác sĩ.
- Để giữ cho xương vững chắc, nên bổ sung calci, kẽm và vitamin D. Nên tham khảo ý kiến bác sĩ để biết khi nào nên uống thuốc gì và thời gian trong bao lâu.
- Tránh quá tải sắt: Không tự uống các thuốc có chứa sắt, hạn chế thức ăn có chứa hàm lượng sắt cao như thịt bò, rau có màu xanh đậm. Nên uống nước chè tươi hàng ngày sau ăn để làm giảm hấp thu sắt.
- Nếu bị sốt hoặc có triệu chứng nhiễm trùng nên đi khám bác sĩ để được điều trị kịp thời.

### **7. Làm thế nào để hạn chế bệnh Thalassemia.**

- Tư vấn trước hôn nhân: Các đôi trai gái nên được khám và xét nghiệm bệnh Thalassemia trước khi kết hôn.
- Nếu cả hai người cùng mang một thể bệnh Thalassemia kết hôn với nhau, nên được tư vấn trước khi dự định có thai.
- Nếu cặp vợ chồng cùng mang một thể bệnh Thalassemia có thai, nên được chẩn đoán trước sinh khi thai được 12 - 18 tuần, tại các cơ sở y tế chuyên khoa.
- Nên được các bác sĩ chuyên ngành huyết học, nhi khoa và di truyền tư vấn về bệnh Thalassemia.

Tham khảo thêm: <https://vienhuyethoc.vn/benh-thalassemia-di-truyen-nhu-the-nao-va-cach-phong-benh/>