

BỆNH THALASSEMIA



Thalassemia là bệnh gì?

Hồng cầu là một tế bào máu, phụ trách vận chuyển Oxy đi nuôi cơ thể. Hồng cầu được tạo thành từ nhân Hem và một loại protein có tên **Globin**.

Trong bệnh Thalassemia- hay còn gọi là Tan máu bẩm sinh, sự sản xuất Globin bị thiếu hụt, hồng cầu sinh ra không bền và dễ vỡ, gọi là hiện tượng tan máu, dẫn đến thiếu máu.


Thalassemia có 2 thể bệnh là Alpha-Thalassemia và Beta-Thalassemia.

Bệnh có ở mọi quốc gia, dân tộc, xuất hiện ở cả nam và nữ, di truyền qua các thế hệ, gây ra hậu quả nghiêm trọng đến giống nòi. Tuy nhiên bệnh có thể phòng tránh được.

Các dấu hiệu của bệnh

Thường hay mệt mỏi, hoa mắt, chóng mặt; tim đập nhanh, đánh trống ngực.

- Khó thở khi làm việc gắng sức.
- Da xanh xao, nhợt nhạt.
- Thể trạng thấp bé, chậm lớn so với tuổi.
- Da vàng, củng mạc mắt vàng, nước tiểu màu vàng đậm.
- Gan, lách to.
- Biến dạng xương mặt (đầu to, gò má cao, trán dô, bướu đỉnh, mũi tẹt, răng cửa hàm trên hô), loãng xương ở các xương dài khiến xương giòn, dễ gãy.
- Các biểu hiện khi ứ sắt: da màu đồng, gan to, tim to, có thể có suy gan, suy tim, suy các tuyến nội tiết, chậm dậy thì.



Bệnh có nặng không?

1. Mức độ biểu hiện
 Bệnh có 5 mức độ, tùy theo số lượng gen bị tổn thương

Mức độ rất nặng: có biểu hiện phù thai từ khi còn trong bụng mẹ (thường gây hư thai trước sinh)

Mức độ nặng: biểu hiện thiếu máu nặng khi trẻ chưa đến 2 tuổi.

Mức độ trung bình: thường biểu hiện thiếu máu rõ khi trẻ trên 6 tuổi

Mức độ nhẹ: triệu chứng thường rất kín đáo, người bệnh thường chỉ được phát hiện tình cờ khi đi khám sức khỏe

Thể ẩn: không có biểu hiện khác biệt rõ rệt với người bình thường, không thiếu máu (thậm chí có thể hiến máu được).

2. Biến chứng

- Thiếu máu dẫn đến **giảm khả năng học tập; chậm lớn; giảm sức chịu đựng khi gắng sức** như: leo cầu thang, chạy bộ, mang vác nặng, mang thai...
- Người bị Thalassemia mức độ trung bình thường cần phải **truyền máu nhiều lần**, người bị Thalassemia thể nặng thường sống **lệ thuộc vào truyền máu**. Các biến chứng xảy ra khi truyền máu nhiều lần:
- ✓ **Ứ sắt** trong các cơ quan gan, tim, thận, não... dẫn đến suy gan, suy tim, suy sinh dục, loãng xương, xương dễ gãy.
- ✓ Các **tai biến truyền máu** và các bệnh có thể lây nhiễm khi truyền máu.
- Tăng hoạt động tủy xương dẫn đến **loãng xương, biến dạng xương** sọ, mặt (thường gây trán dô, mũi tẹt). Tăng tạo máu ngoài tủy dẫn đến **gan, lách to**.
- Sỏi túi mật do tăng Bilirubin máu và ứ đọng Bilirubin.
- Người bị Thalassemia có lách to: có thể xảy ra vỡ lách khi va chạm mạnh.
- Người bệnh cần cắt lách: giảm khả năng chống đỡ với nhiễm trùng, nguy cơ huyết khối gây tắc mạch máu.

<p>Các xét nghiệm nào cần được thực hiện?</p>	<p>Chẩn đoán ban đầu</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Công thức máu; phết máu ngoại biên <input type="checkbox"/> Định lượng sắt, Ferritin huyết thanh. <input type="checkbox"/> Bilirubin, Haptoglobin, Lactate Dehydrogenase <input type="checkbox"/> Điện di Huyết sắc tố. <input type="checkbox"/> Xét nghiệm tìm đột biến gen Globin (khi điện di huyết sắc tố không phát hiện bệnh) 	<p>Điều trị và theo dõi</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Công thức máu định kì. <input type="checkbox"/> Định lượng Ferritin (để chẩn đoán mức độ ứ sắt khi truyền máu nhiều lần) <input type="checkbox"/> Kháng nguyên bề mặt của siêu vi B, Kháng thể kháng viêm gan B, Kháng thể kháng viêm gan B, Virus gây suy giảm miễn dịch ở người <input type="checkbox"/> Siêu âm bụng (đánh giá tình trạng gan, lách) <input type="checkbox"/> Xét nghiệm men gan, Bilirubin, Thời gian Prothrombin, Thời gian thromboplastin một phần hoạt hóa, Fibrinogen, Albumin, Protide, Điện tim, siêu âm tim, Chụp cộng hưởng từ tim, Chụp cộng hưởng từ gan... (đánh giá suy gan, suy tim, suy nội tiết)
<p>(Bạn có thể đánh “X” hoặc gạch chân dưới những xét nghiệm đã thực hiện để theo dõi chỉ định của Bác sĩ)</p>		
<p>Điều trị như thế nào?</p>	<p>a. Dành cho bệnh nhân mức độ nặng:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Truyền máu định kỳ, để đạt Huyết sắc tố (Hemoglobin) 9 đến 10 gram trên đêxilit. - Dùng thuốc thải sắt lâu dài. - Phẫu thuật cắt lách (được áp dụng khi thỏa nhiều điều kiện: truyền máu không hiệu quả, cường lách có triệu chứng, lách to dọa vỡ... và không áp dụng cho trẻ em nhỏ hơn 5 tuổi) - Ghép tế bào gốc, có thể chữa khỏi bệnh. Tuy nhiên biện pháp này ít được thực hiện vì cần phải đáp ứng nhiều điều kiện ngặt nghèo (tìm được nguồn tế bào gốc phù hợp, điều kiện sức khỏe đảm bảo, chi phí ghép cao, phải dùng thuốc ức chế miễn dịch kéo dài sau ghép, các phản ứng thải loại sau ghép). <p>b. Dành cho bệnh nhân mức độ trung bình: truyền máu từng đợt</p> <p>c. Dành cho người Thalassemia mức độ nhẹ: Theo dõi sức khỏe định kì, truyền máu khi cần.</p> <p>d. Dành chung cho cả 2 nhóm trên:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Đến khám và điều trị đúng hẹn để được truyền máu, nâng đỡ; theo dõi và điều trị các biến chứng - Khám lại ngay khi có dấu hiệu bất thường như: mệt nhiều, đau tim, khó thở, sốt cao, phù... 	
<p>Dinh dưỡng và sinh hoạt</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Cân bằng các chất giàu dinh dưỡng; bổ sung Acid Folic và các thực phẩm giàu kẽm (sò, củ cải đường, đậu nành...). - Không ăn thức ăn chứa nhiều sắt (thịt bò, gan, huyết động vật,...); để hạn chế hấp thu sắt, sau bữa ăn nên uống 1 cốc nước chè xanh. - Sinh hoạt bình thường, hạn chế thực hiện các hoạt động gắng sức. - Tránh bị nhiễm trùng: rửa tay thường xuyên, tiêm vắc xin phòng bệnh. - Vận động, tập luyện các môn thể dục thể thao nhẹ nhàng. 	
<p>Phòng bệnh</p>	<p>Thalassemia là bệnh có thể phòng tránh được. Do vậy, việc phòng tránh, tìm hiểu và được tư vấn, tầm soát gen bệnh sớm, trước kết hôn sẽ hạn chế được nguy cơ sinh ra những đứa trẻ mang gen hoặc bị bệnh.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Tầm soát và phòng tránh bệnh tiền hôn nhân: Các cặp vợ chồng chuẩn bị kết hôn, đặc biệt các gia đình đã có người bệnh Thalassemia chẩn đoán tiền hôn nhân nhằm phát hiện người mang gen bệnh và được tư vấn phù hợp. - Sàng lọc phát hiện bệnh sớm cho thai nhi: dành cho cặp vợ chồng mà cả vợ và chồng đều đã được chẩn đoán mang gen bệnh, hoặc đã sinh con bệnh. Trường hợp này cần phát hiện bệnh sớm cho thai nhi bằng chọc ối hoặc sinh thiết gai nhau và tìm đột biến gen. 	

