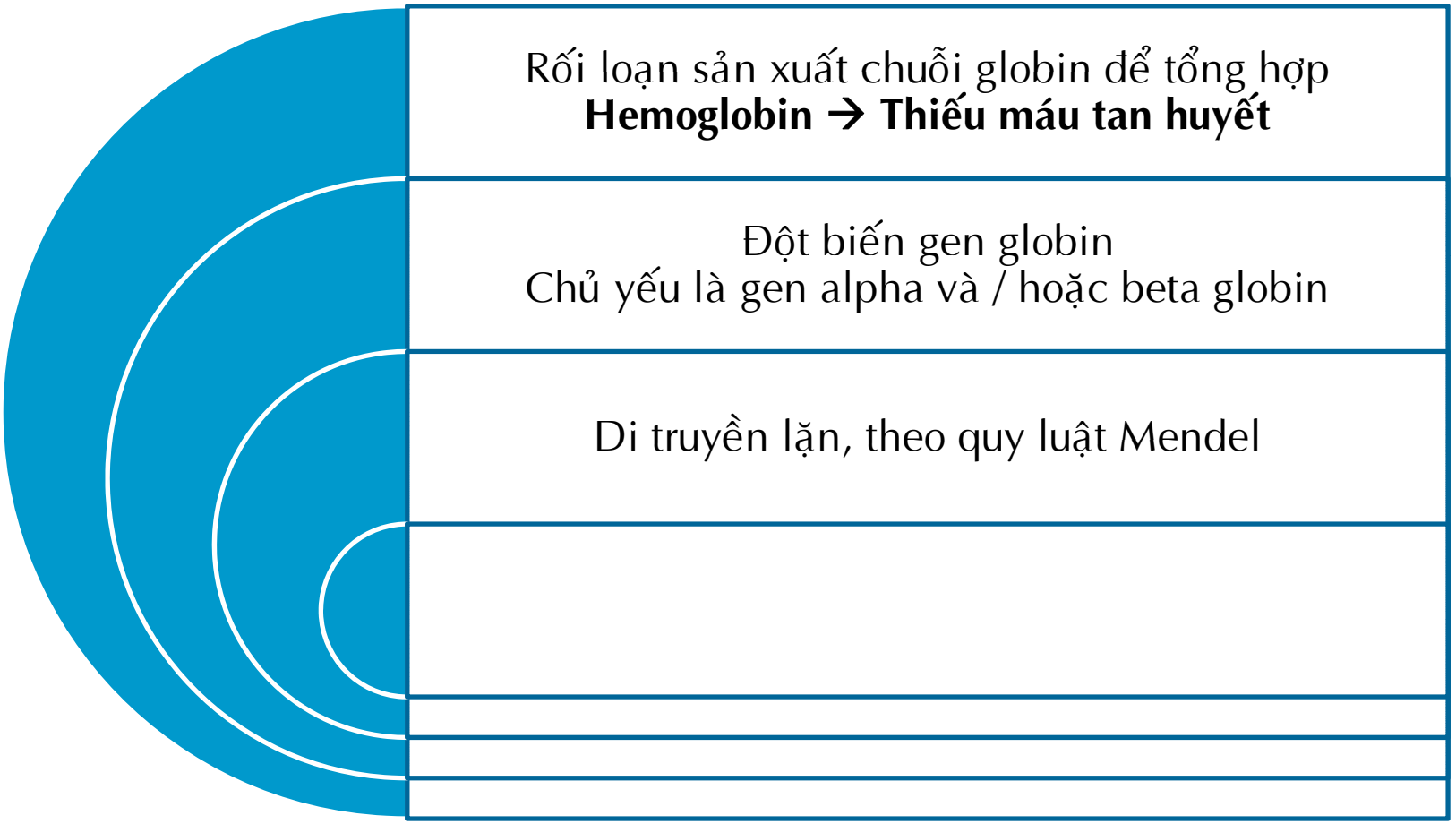
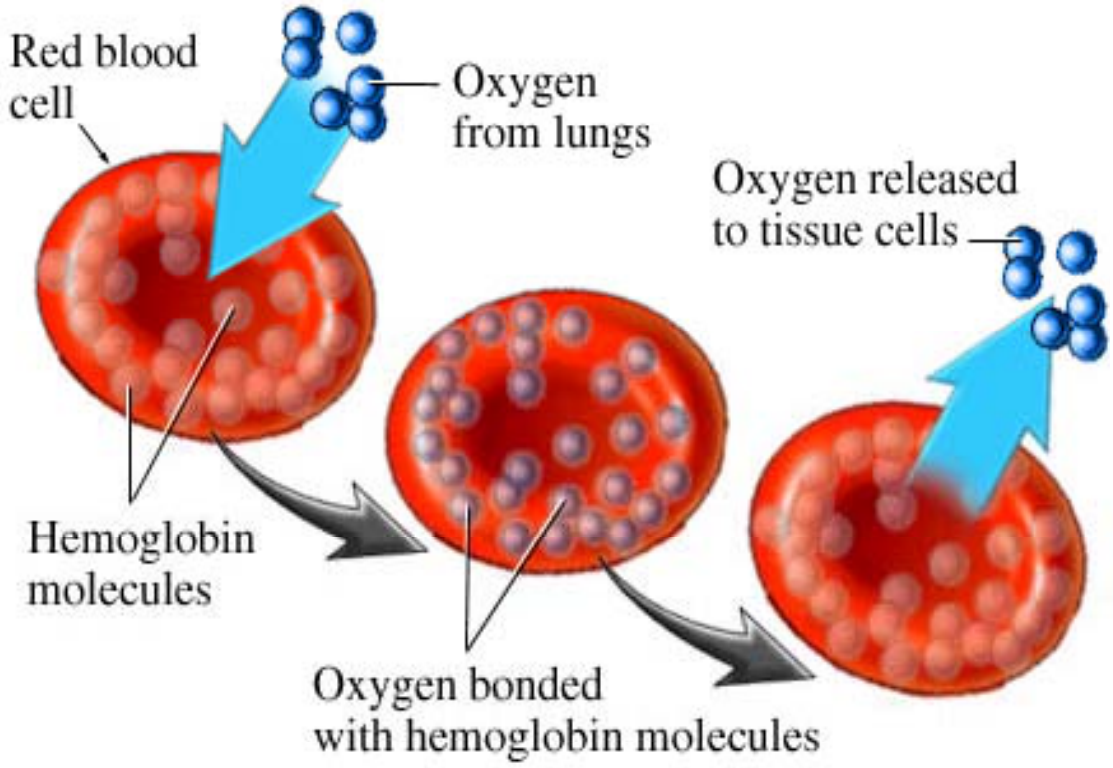
Sàng lọc và chẩn đoán trước sinh bệnh thalassemia thalassemia

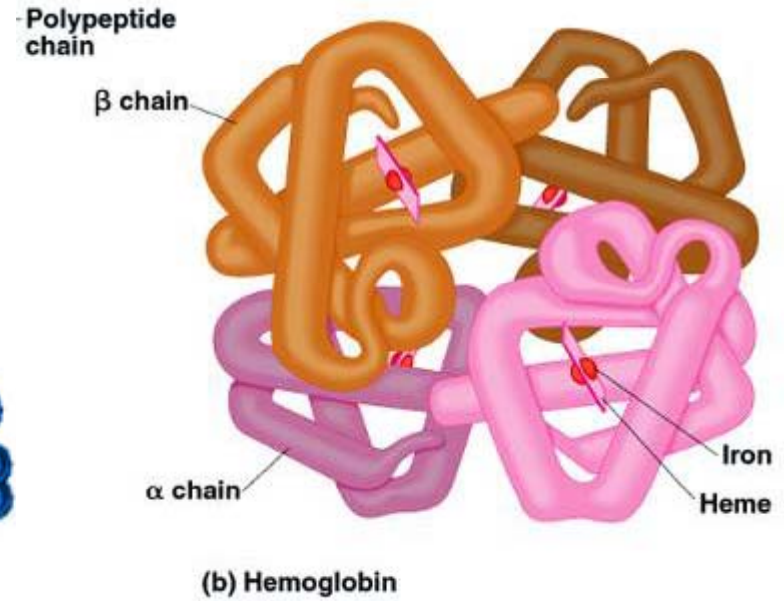
Nguyễn Khắc Hân Hoan
Phòng Di truyền – Bệnh viện Từ Dũ

Bệnh thalassemia



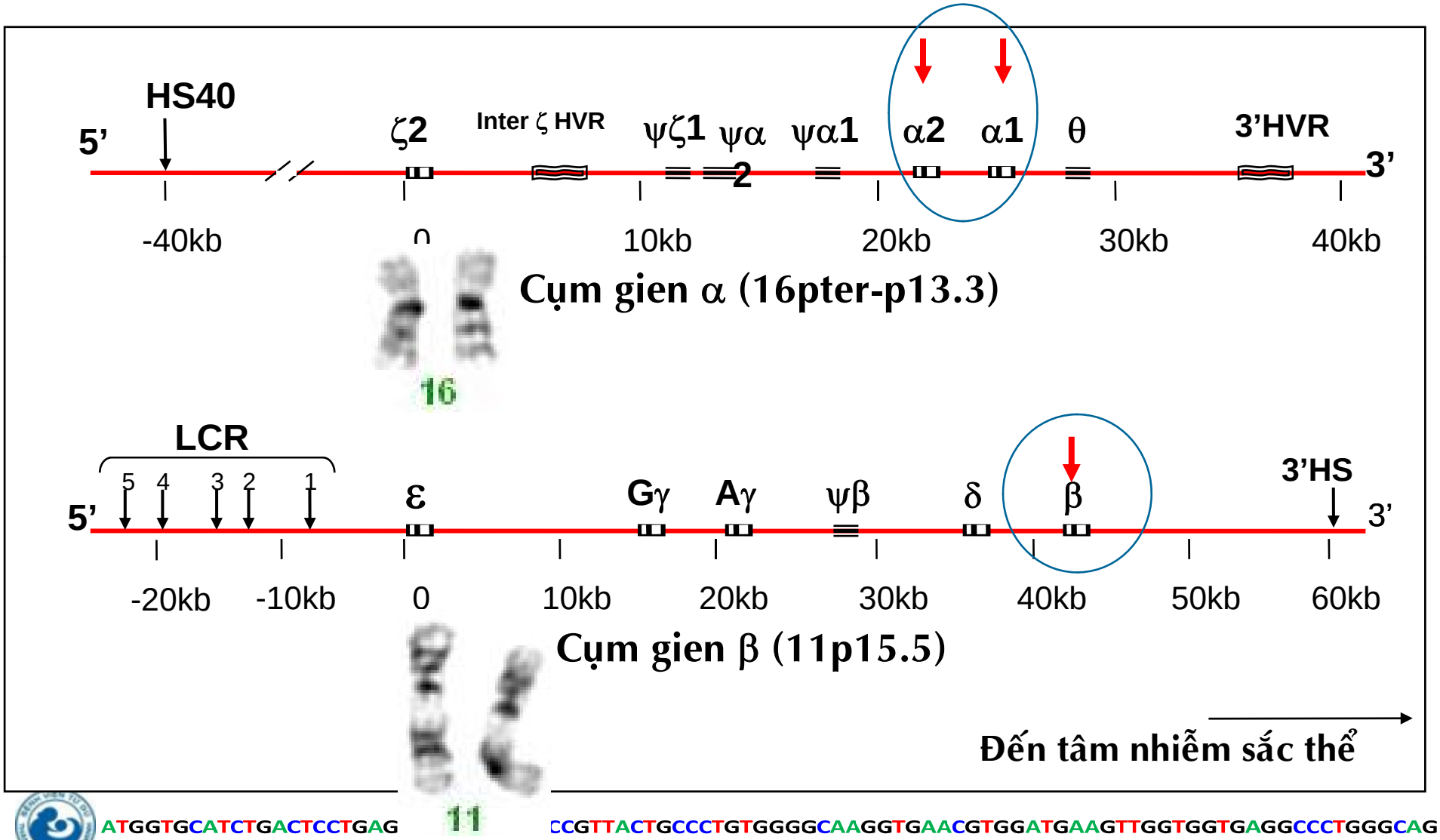
Hemoglobin - vận chuyển oxy trong cơ thể





(b) Hemoglobin

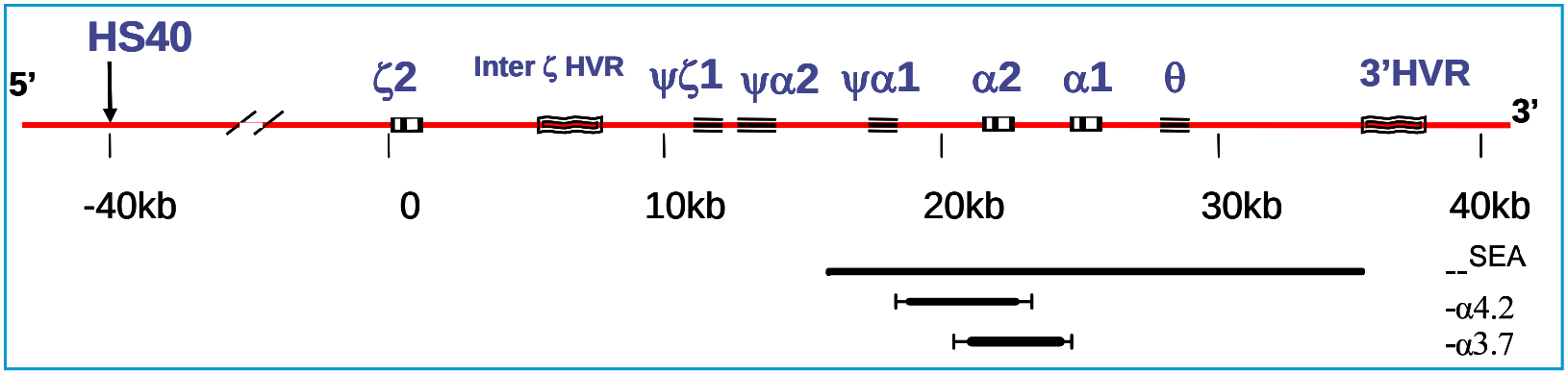
Các ổ gen globin – Globin gene loci



ATGGTGCATCTGACTCCTGAG CCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGAACGTGGATGAAGTTGGTGGTGAGGCCCTGGGCAG

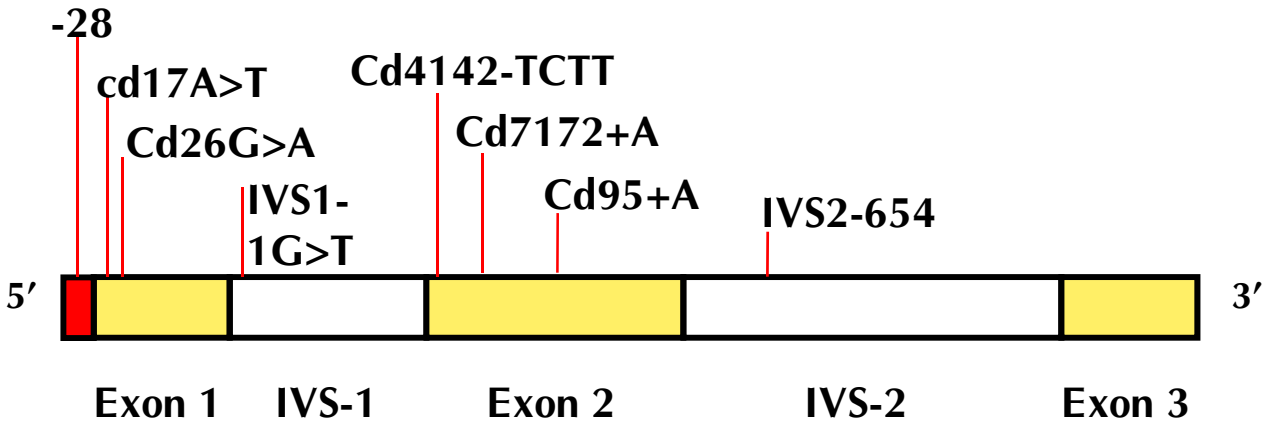
Alpha thalassemia: kiểu gen - kiểu hình

(αα/αα) Người bình thường			
(--/--) **Phù thai, thai chết lưu trong tử cung** **Hb Bart's**	(--/-α) **Bệnh Hb H, thiếu máu nặng**	(--/αα ; -α/-α) thiếu máu nhẹ, truyền bệnh cho thế hệ sau	(-α/αα) Người lành mang gene bệnh



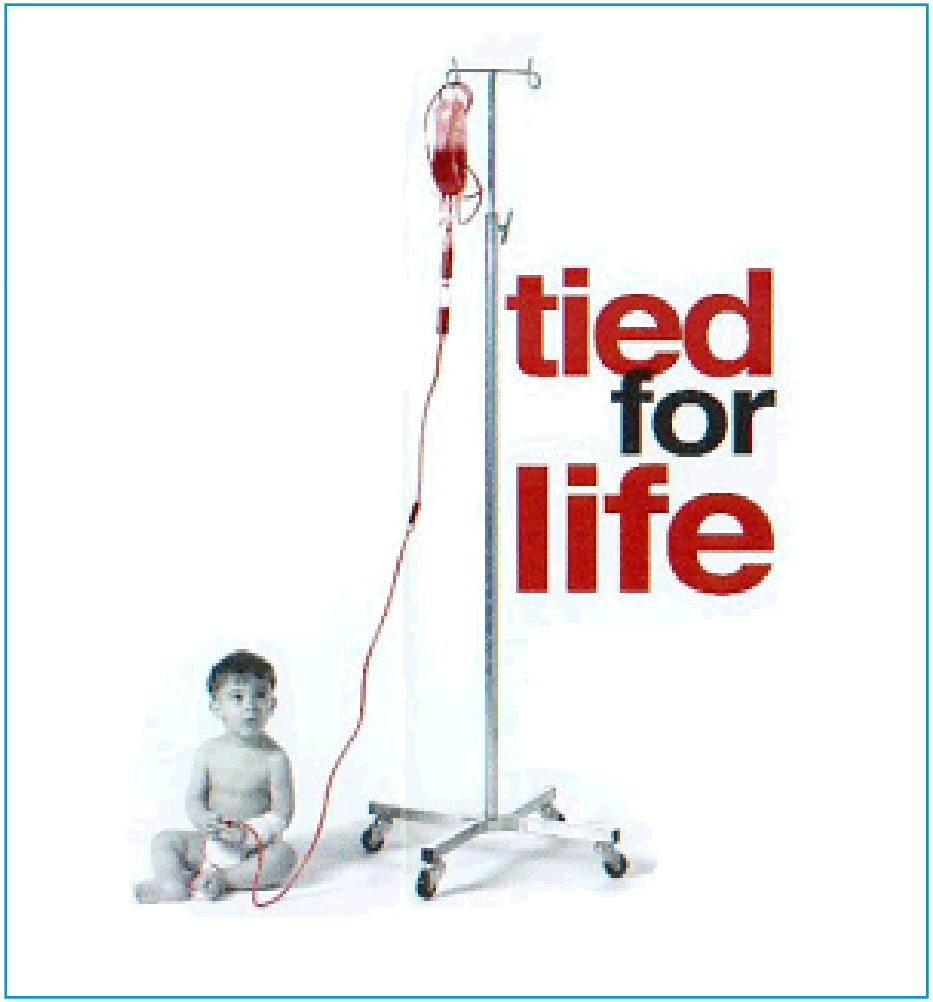
Beta thalassemia: kiểu gen – kiểu hình

β/β Người bình thường	
β/β^M Đột biến 1 gen	**β^M/β^M Đột biến 2 gen**
Không biểu hiện lâm sàng Thiếu máu nhẹ Hồng cầu nhỏ và nhược sắc MCH < 28 pg, MCV < 80fL **TRUYỀN BỆNH CHO THẾ HỆ SAU**	Thiếu máu nặng Khởi bệnh sớm Điều trị phức tạp & tốn kém: truyền máu, cắt lách, thải sắt, ghép tủy **TỬ VONG KHI CÒN TRẺ**



Các đột biến gen beta thalassemia phổ biến ở Việt Nam

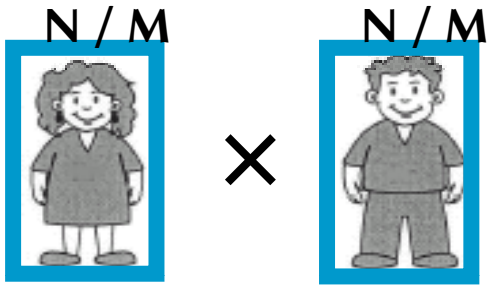
ATGGTGCATCTGACTCCTGAGGAGAAGTCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGAACGTGGATGAAGTTGGTGGTGAGGCCCTGGGCAG

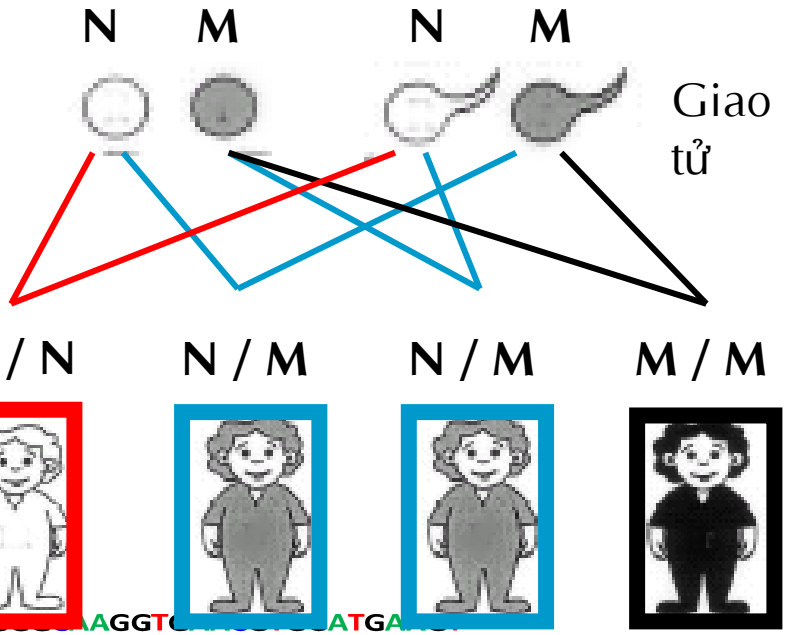

tied
for
life

Thalassemia - Kiểu Di Truyền

Người mang 1 gene bệnh:

- Thiếu máu: hồng cầu nhỏ, nhược sắc
  MCV < 80fL, MCH < 28pg
  không biểu hiện lâm sàng
  không cần điều trị
- Có thể có con bị thalassemia nặng
  nếu lấy người mang 1 gene bệnh





N : normal – M : mutated

N/M : mang gene bệnh, nhưng không bệnh

N/N : người bình thường

M/M : biểu hiện bệnh

Phân bố thalassemia

Tần suất cao ở các vùng sốt rét → ? Chống sốt rét

Hiện bệnh lưu hành khắp nơi do di dân

269 triệu người mang một gen bệnh (carriers)

160.000 sơ sinh mắc bệnh mỗi năm, hầu hết ở vùng Đông Nam Á

VIỆT NAM

5,1 triệu người mang gen bệnh

1700 trẻ sơ sinh mỗi năm bệnh

WHO 1983: thalassemia là vấn đề sức khỏe nghiêm trọng của thế giới

Nguồn: WHO (1983) Community control of hereditary anaemias. Bulletin of the World Health Organization, 61: 63-80; Hoan NKH (2005) Thalassaemia and a model of prevention in Vietnam. Master thesis. Sydney Uni.

Một nhà ba con cùng bệnh thalassemia

(Nguồn: Báo Lao Động số 161 ngày 23/6/2002 của t/g Nguyễn Thịnh)

Thalassemia

"Cháu Nguyễn Triệu Huân 15 tuổi, con của ông Thọ và bà Nông, vừa trải qua **đợt truyền máu thứ 3 từ đầu năm**, tại Bệnh viện Đa khoa tỉnh Gia Lai.

Sức khỏe của cháu rất suy kiệt, da xanh nhợt, bụng ỏng, chân tay teo tóp.

Căn bệnh thalassemia đã cùng lúc tấn công cả **3 trong 4 đứa con** của ông.

Cô chị Quỳnh Như phát bệnh năm 1980, lúc mới 1 tuổi. Tiếp đến Huân và Chương, em trai 11 tuổi.

Bệnh viện tuyến tỉnh chỉ có thể **kéo dài sự sống** bằng cách **truyền máu và cắt lách** để nới rộng khoảng cách các đợt tan huyết, cũng như để tránh vỡ lách khi nó quá to".

Phòng ngừa bệnh thalassemia

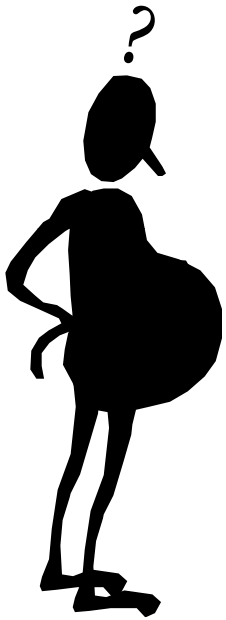
- Phòng ngừa các trường hợp mắc bệnh mới
  - **Sàng lọc và chẩn đoán TRƯỚC HÔN NHÂN**

    Iran, Sardinia, Síp
  - **Sàng lọc và chẩn đoán TRƯỚC SINH**

    Ý, Hy Lạp, Anh, Úc, Châu Mỹ, Singapore, Thái Lan, Malaysia, Trung Quốc, Đài Loan

- **Bệnh viện Từ Dũ: Từ 12/2006, triển khai sàng lọc và chẩn đoán trước sinh bệnh thalassemia.**

Đối tượng sàng lọc



- Tất cả thai phụ khám tại BVTD đồng ý tham gia SLTS và CĐTS

- Các trường hợp đã có tiền sử gia đình mắc bệnh thalassemia

Các công thức tầm soát hiện nay

WHO	MCH < 28pg hoặc MCV < 80 fL
Shine và Lal	$(MCV^2 \times MCH):100$ Độ nhạy > 92,5% < 1530 hướng chẩn đoán thalassaemia > 1530 không hướng thalassaemia
Mentzer	MCV:RBC < 13 hướng chẩn đoán thalassaemia > 13 hướng chẩn đoán thiếu máu thiếu sắt
England và Fraser	DF = MCV – RBC – (5 x HGB : 100) – 3,4 < 0 hướng chẩn đoán thalassaemia > 0 hướng chẩn đoán thiếu máu thiếu sắt Không áp dụng cho người mang thai hoặc MCV> 80 fL
Pearson	MCV < 79fL Phân tích Hb và sắt trong máu để phân biệt thiếu máu thiếu sắt và thalassaemia thể ẩn

Sàng lọc tình trạng mang gen thalassemia

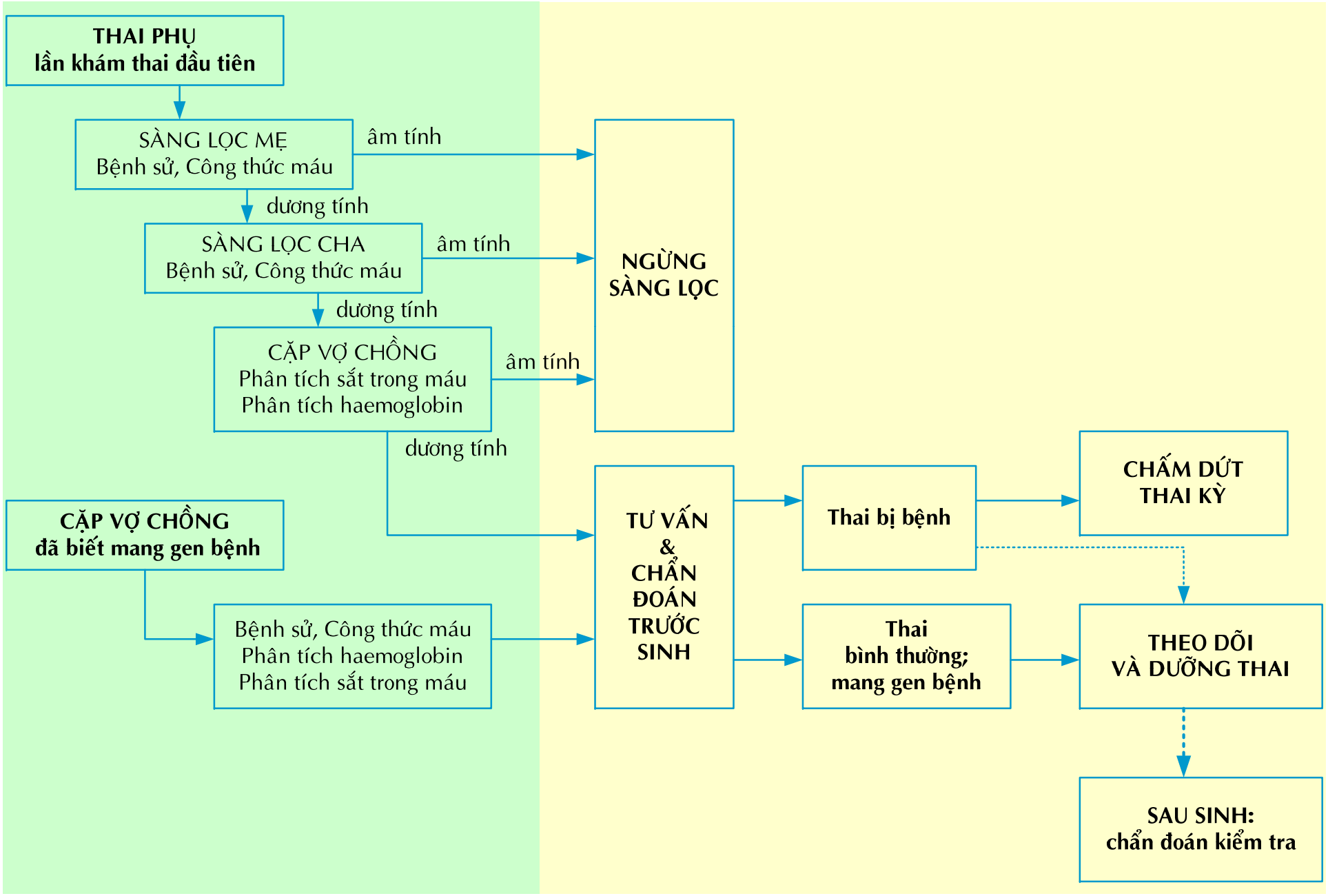
- Xác định thiếu máu nhượcc sắc: XN huyết đồ (máy Cell Dyn 3200 – Abbott)
- Loại trừ do thiếu sắt: XN Ferritin (máy Cobat – Roche)
- Định hướng loại bệnh thalassemia: Điện di hemoglobin (máy Variant I HPLC – BioRad)

Sàng lọc dương tính khi

- MCV < 80fl hoặc MCH < 28pg
- Ferritin bình thường
- Tỉ lệ hemoglobin bất thường, hoặc có sự hiện diện của loại hemoglobin bất thường

➔ **Chuyển TƯ VẤN và CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH**

Lưu đồ sàng lọc và chẩn đoán



Sàng lọc bằng xét nghiệm huyết đồ

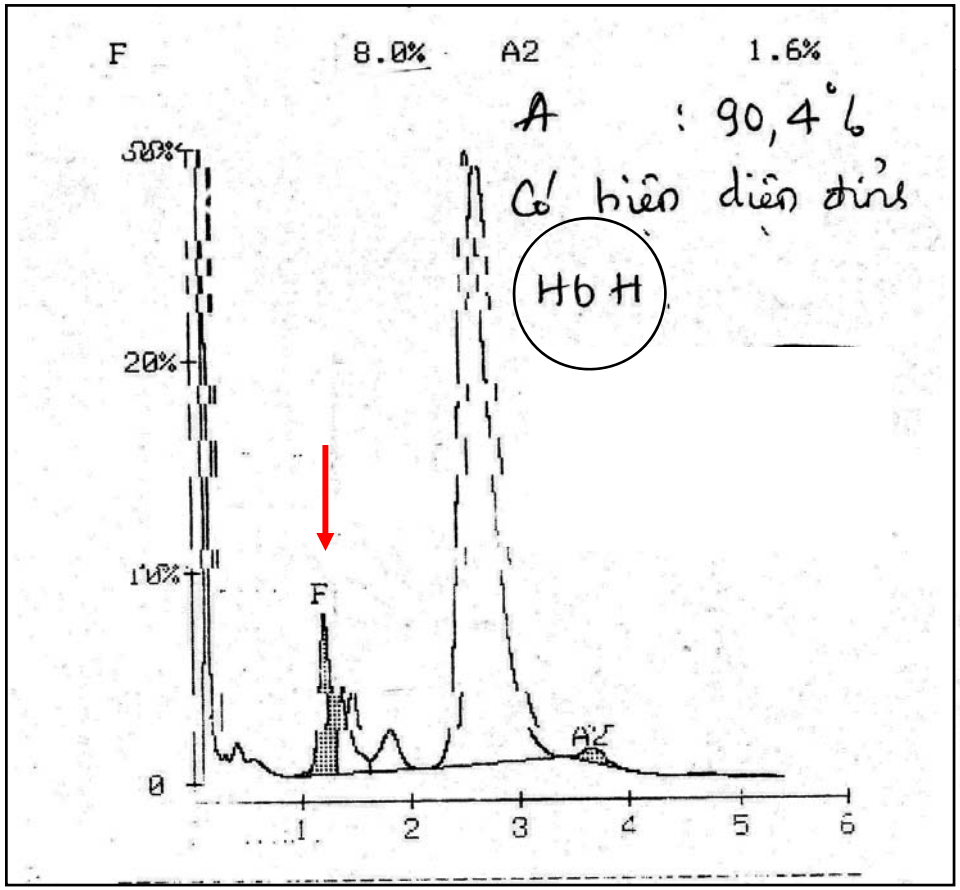
TEST	RESULT	ABN	NORMALS	UNITS
RBC	6.03		(4.2 - 6.1)	M/uL
HGB		9.4	(12 - 18)	g/dL
HCT		31.3	(37 - 52)	%
MCV		51.9	(80 - 99)	fL
MCH		15.5	(27 - 31)	pg
MCHC		29.9	(33 - 37)	g/dL
CHCM		32.3	(33 - 37)	g/dL
CH	16.7		(-)	pg
RDW		18.5	(11.5 - 14.5)	%
HDW		3.72	(2.2 - 3.2)	g/dL
PLT	384		(130 - 400)	K/uL
MPV	8.5		(7.2 - 11.1)	fL
WBC	8.65		(5.2 - 12.4)	K/uL
%NEUT		34.9	(40 - 74)	%
%LYMPH		50.4	(19 - 48)	%
%MONO	6.5			
%EOS	2.8			
%BASO	0.7			
%LUC		4.7	(0 - 4)	%

Thiếu máu nhược sắc

ATGGTGCATCTGACTCCTGAGGAGAAGTCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGAACGTGGATGAAGTTGGTGGTGAGGCCCTGGGCAG

PHÒNG DI TRUYỀN

YÊU CẦU	KẾT QUẢ
Ferritine Đđi Hb	Ferritine : 57 ng/ml (Nam : 25-300 ng/ml Nữ : 16-160 ng/ml)



Sàng lọc tiếp bằng Ferritin và điện di Hb

→ Nghi ngờ mang gen alpha thalassemia

ANALYTE ID	%	TIME	AREA
F	8.0	1.20	186776
P2	4.8	1.37	113592
P3	3.3	1.80	76865
Ao	82.3	2.56	1928325
A2	1.6	3.66	33067

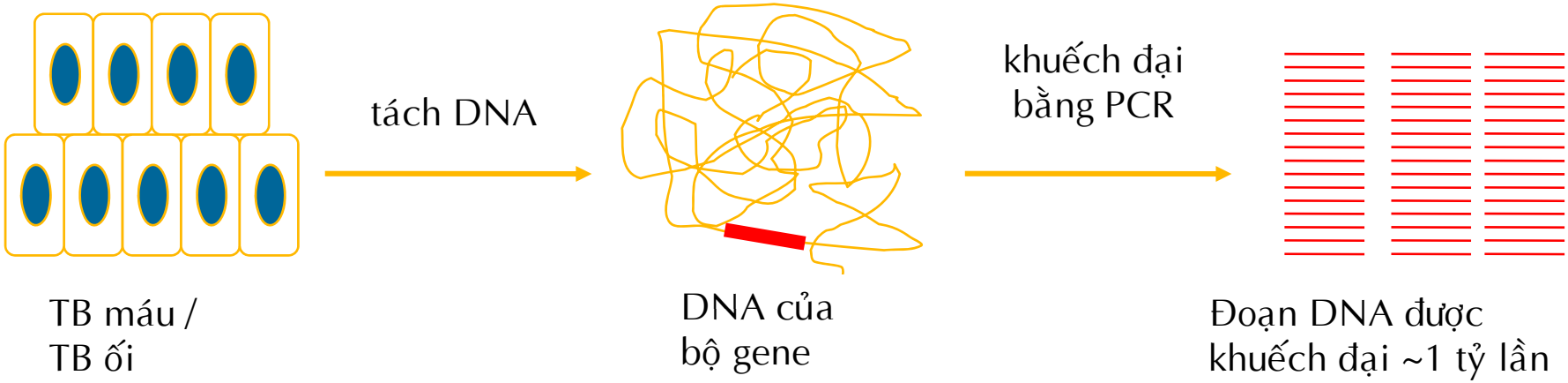
Chẩn đoán trước sinh tìm đột biến gen

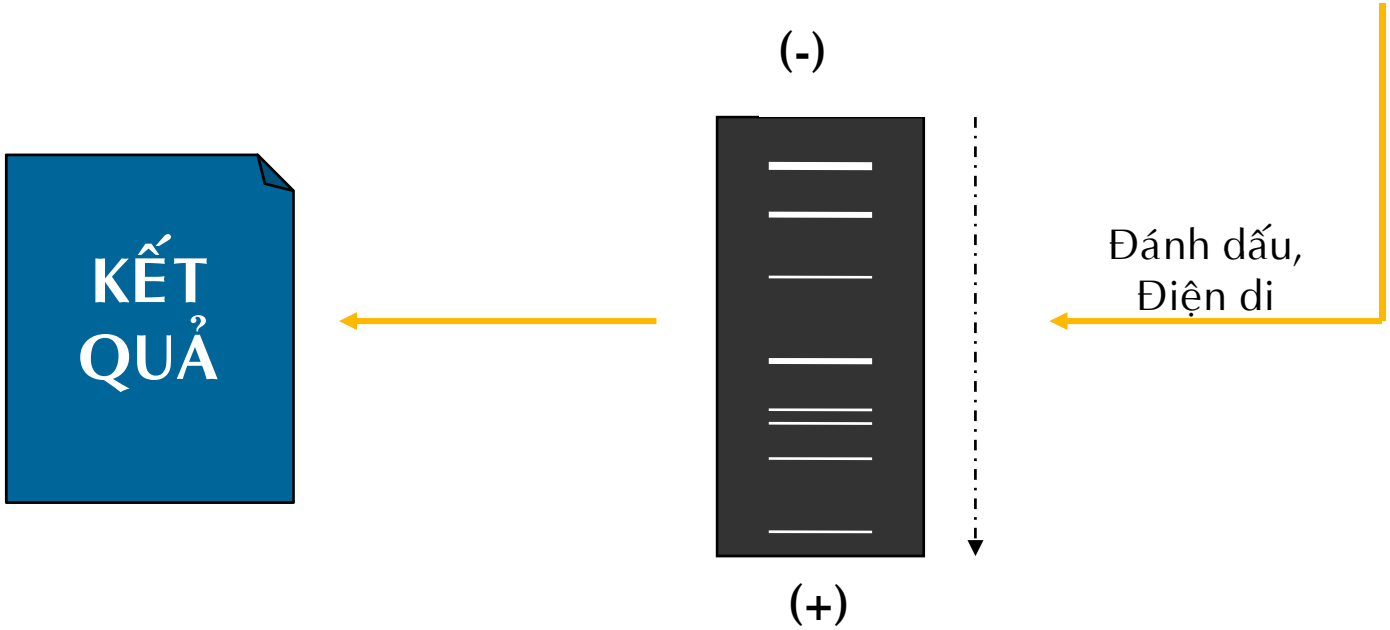
Chỉ thực hiện khi sàng lọc dương tính

- **Bệnh phẩm**
  - Máu ngoại vi (3 mL)
  - Tế bào dịch ối (10 mL)
  - Mô gai nhau (4 mg)

- **Kỹ thuật**
  - Sử dụng các kỹ thuật dựa trên phương pháp PCR
    - **alpha thalassemia**: gap-PCR, MLPA, enzyme giới hạn
    - **beta thalassemia**: multiplex ARMS-PCR, giải trình tự DNA, MLPA

Quy trình chẩn đoán dựa trên PCR





Một số thiết bị sử dụng trong chẩn đoán gen

Máy ly tâm

Máy định lượng DNA

Máy luân nhiệt

Hệ thống điện di

Tủ cấy CO2

Máy chụp hình Gel

Hệ thống điện di mao quản và giải trình tự DNA

Pipette

Kết quả sàng lọc & chẩn đoán trước sinh năm 2008

Kết quả sàng lọc trước sinh

Số thai phụ được sàng lọc bằng XN huyết đồ:	11.356 người
Trong đó, Số trường hợp bị thiếu máu nhược sắc phát hiện:	3.642 người (32,1%)
Số trường hợp chẩn đoán tìm đột biến thalassemia:	316 trường hợp
Trong đó, Số trường hợp trường hợp thai được chẩn đoán TS:	78 thai (24,7%)

Một số đặc điểm của 316 trường hợp chẩn đoán

ĐẶC ĐIỂM		TẦN SỐ	TỈ LỆ (%)
Loại mẫu (n=316)	Máu	238	75,3
	Dịch ối	78	24,7
Giới tính* (n = 238)	Nam	113	47,5
	Nữ	125	52,5
Dân tộc* (n = 238)	Kinh	222	93,2
	Hoa	10	4,2
	Khơ-me	1	0,4
	Mường	1	0,4
	Nùng	1	0,4
	Tày	3	1,3

** Không xét yếu tố giới tính và dân tộc đối với thai.*

Loại gen khảo sát trên 316 trường hợp chẩn đoán

ĐẶC ĐIỂM	TẦN SỐ (n)	TỈ LỆ (%)
Tìm đột biến ALPHA thalassemia	200	63,3
Tìm đột biến BETA thalassemia	68	21,5
Tìm ALPHA + BETA thalassemia	48	15,2
Tổng số	316	100

Kiểu gen của 316 đối tượng chẩn đoán

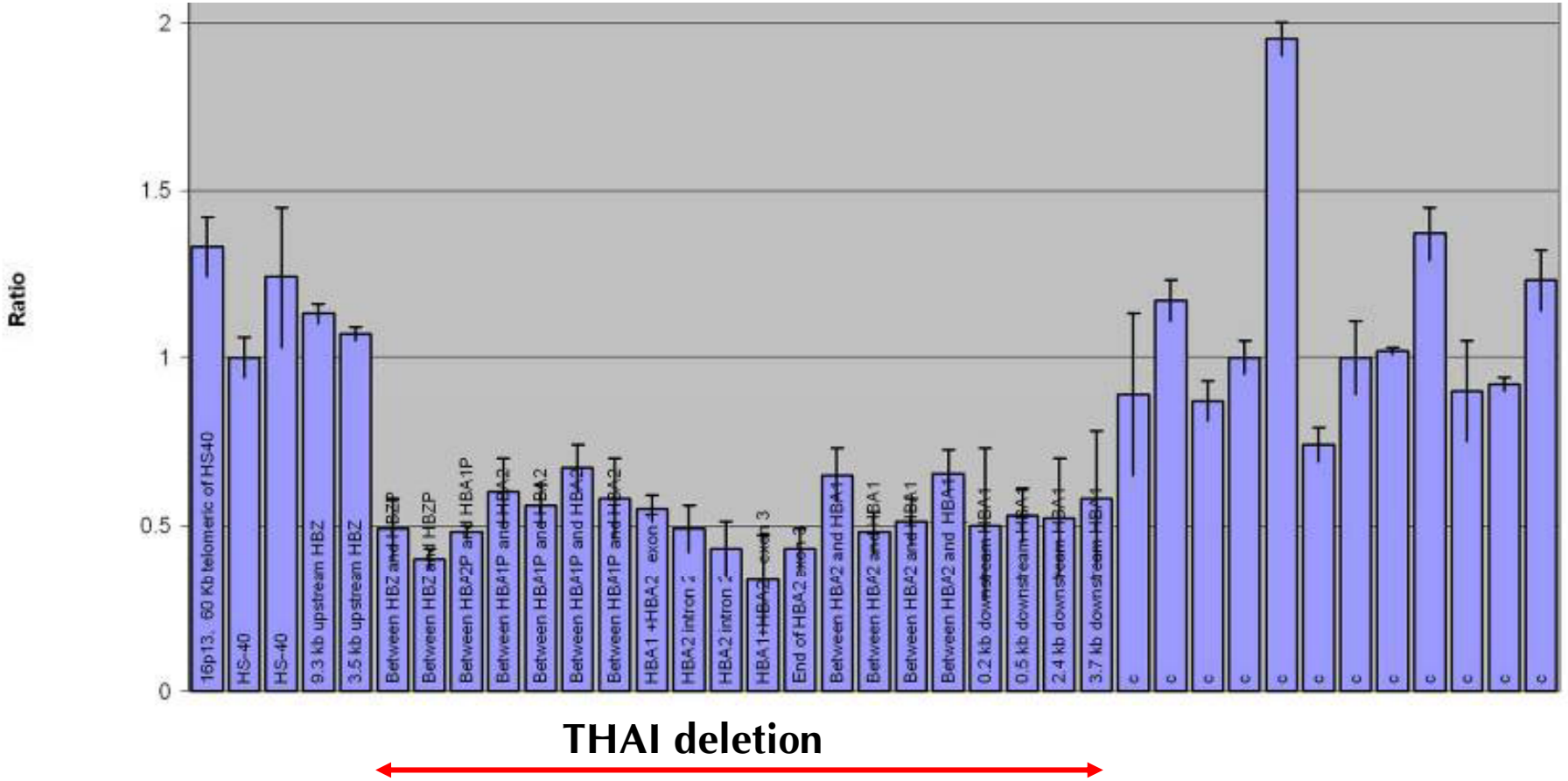
KIỂU GEN	TỔNG SỐ		NGƯỜI LỚN		THAI	
	T. số	(%)	T. số	(%)	T. số	(%)
Không phát hiện đột biến	65	20,6	39	12,3	22	7,0
Mang 1 hoặc nhiều đột biến	**251**	**79,4**	**197**	**62,3**	**56**	**17,7**
Tổng số	316	100	236	74,7	78	24,7

Tần số và tỉ lệ của các đột biến được phát hiện

ĐỘT BIẾN PHÁT HIỆN	TẦN SỐ	TỈ LỆ (%)
Tổng số đột biến phát hiện được	**295**	**100**
Beta thalassemia (n = 88 ~ 29,8%)	**88**	**29,8**
Alpha thalassemia (n = 207 ~70,2%)	**207**	**70,2**
--SEA	**163**	**78,7**
-α3.7	20	9,7
$\alpha^{CS}\alpha$ (Hb Constant Spring)	13	6,3
-α4.2	8	3,9
--DUTCH 2 deletion*	2	1,0
--THAI*	1	0,5

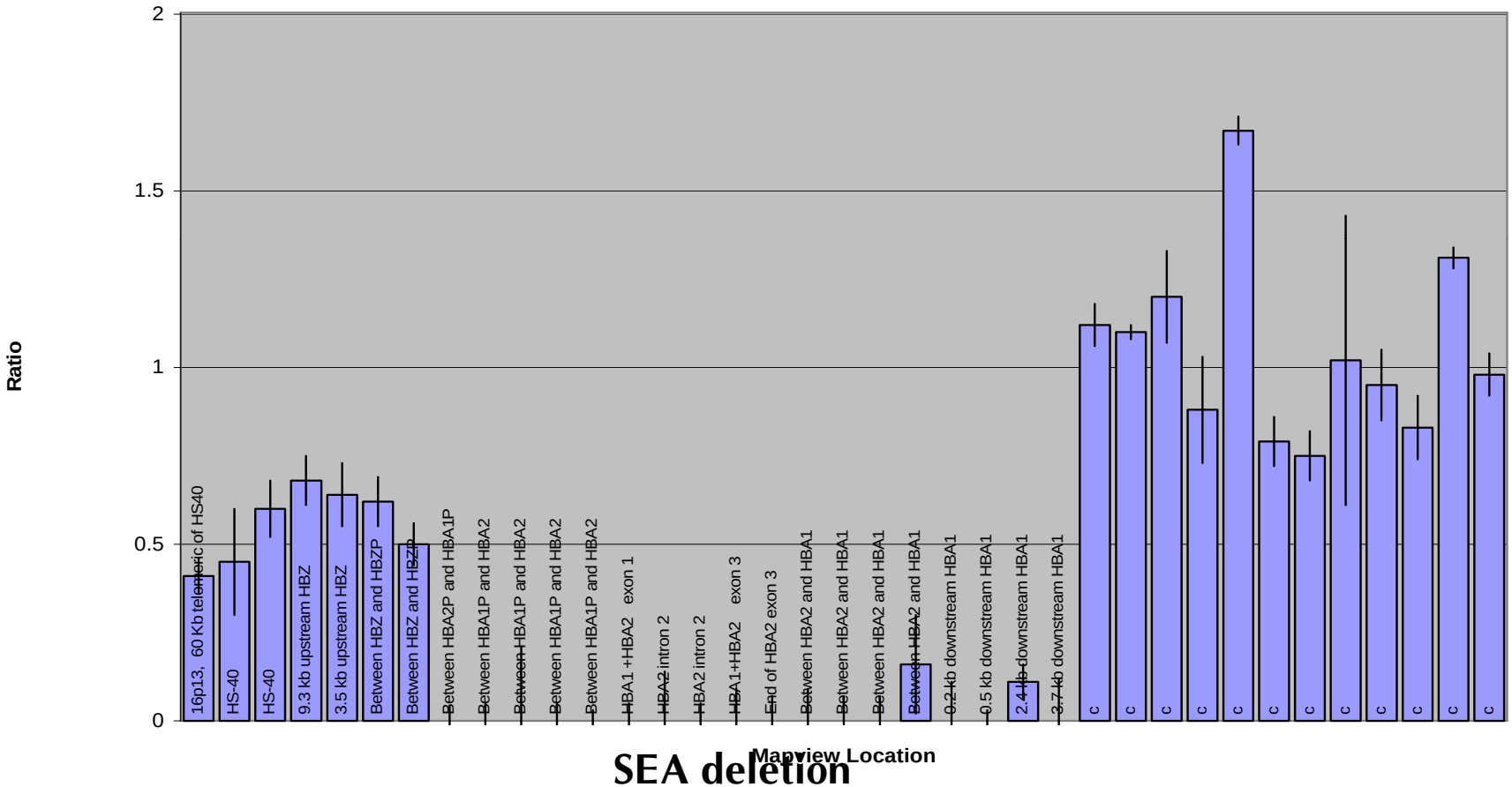
* các đột biến mất đoạn gen alpha thalassemia chưa được công bố ở người Việt Nam, được phát hiện bằng kỹ thuật MLPA.

MLPA: Phân tích định lượng gen alpha globin phát hiện đột biến Alpha thalassemia, tương ứng với kiểu gen đột biến **Thai/N**



MLPA: Phát hiện đột biến ALPHA thalassemia cho thấy thai có kiểu gen đột biến SEA/DUCTH2

→ tiên lượng bệnh Hb Bart's (phù thai và nhau).



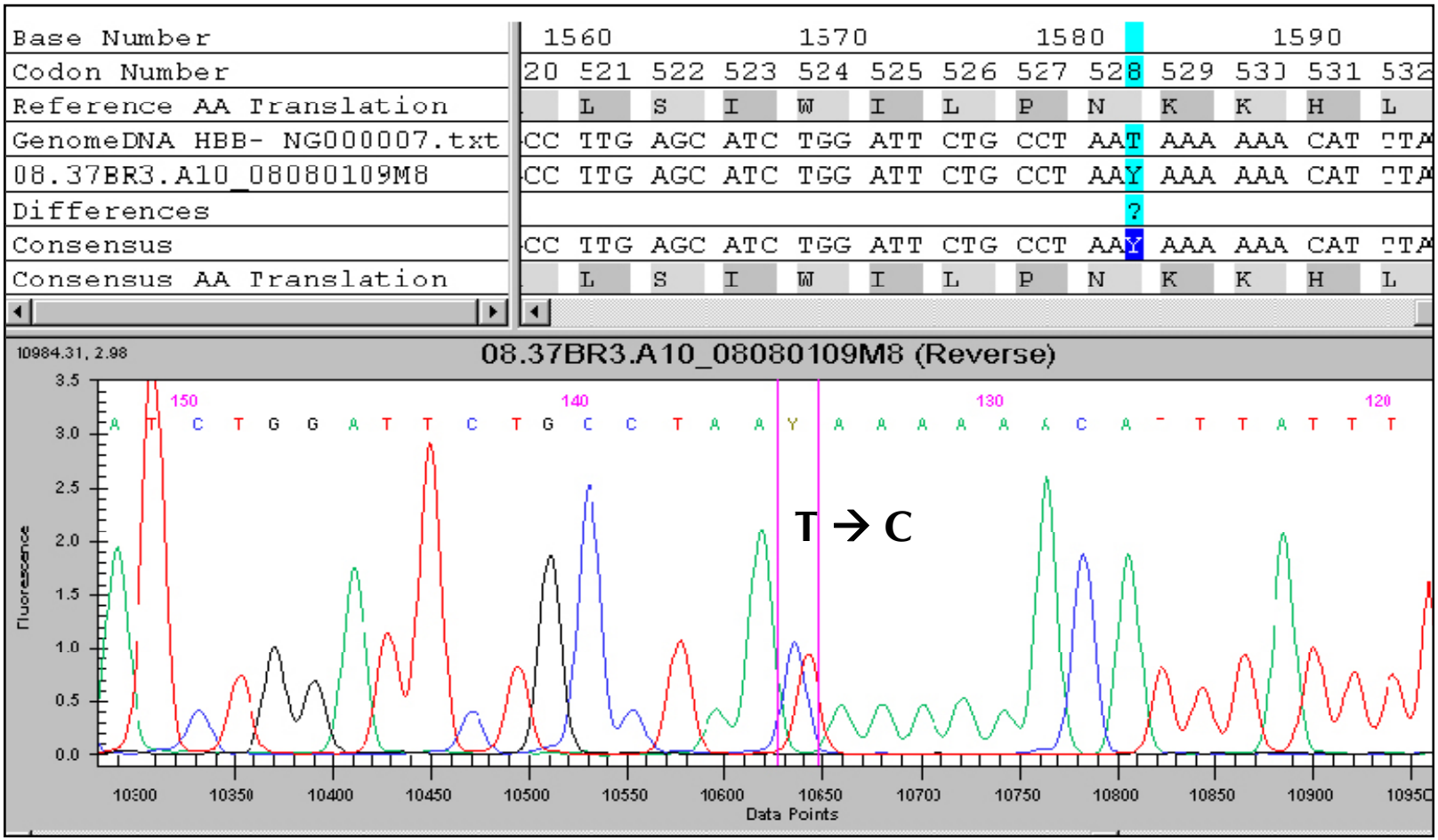
ATGGTGCATCTGACTCCTGAGGAGAAGTCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGAACGTGGATGAAGTTGGTGGTGAGGCCCTGGGCAG

Tần số và tỉ lệ của các đột biến BETA THALASSEMIA

ĐỘT BIẾN BETA THALASSEMIA (n = 88)	TẦN SỐ	TỈ LỆ (%)
Cd 26 GAG→AAG (HbE)	**43**	**48,9**
CD17 AAG→TAG	13	14,8
CD4142 -TCTT	11	12,5
CD95 +A	7	8,0
CD7172 +A	6	6,8
CD26G>T *	3	3,4
POLY A Tail AATAAA → AACAAA *	2	2,3
-28 A→G	2	2,3
IVS2-654 C→T	1	1,1

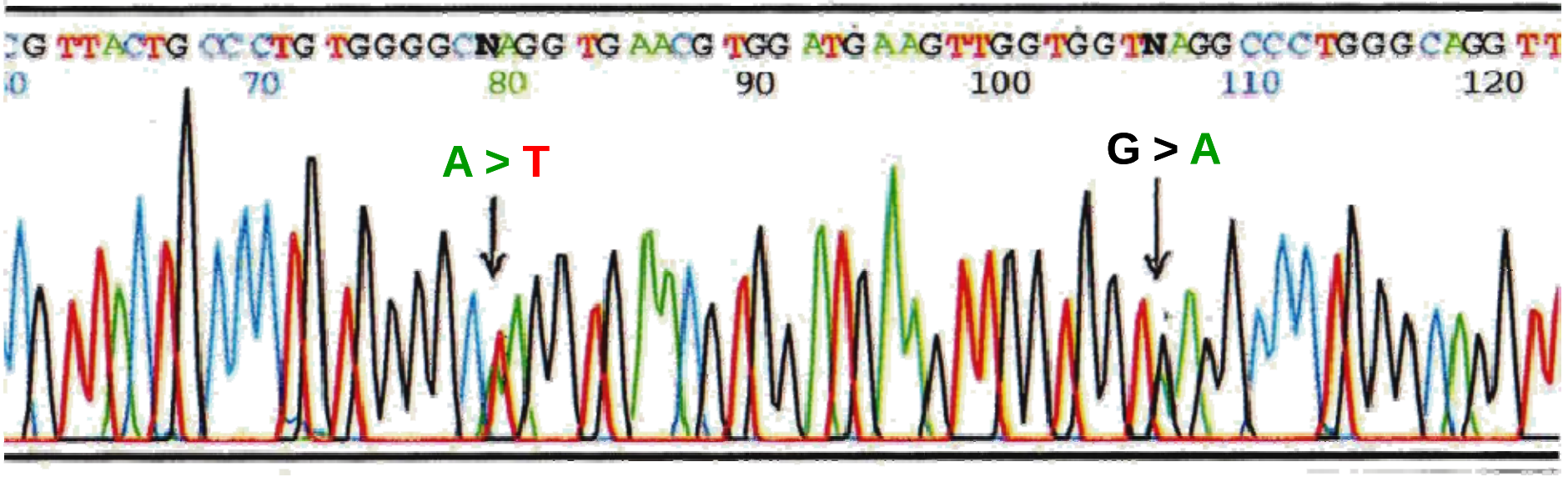
* các đột biến beta thalassemia chưa được công bố ở người Việt Nam trước đây, được phát hiện bằng kỹ thuật giải trình tự DNA.

Giải trình tự DNA gen beta globin. Mẫu 08.37 bị đột biến tại poly A tail (AATAAA →AACAAA) gây kiểu hình beta thalassemia.

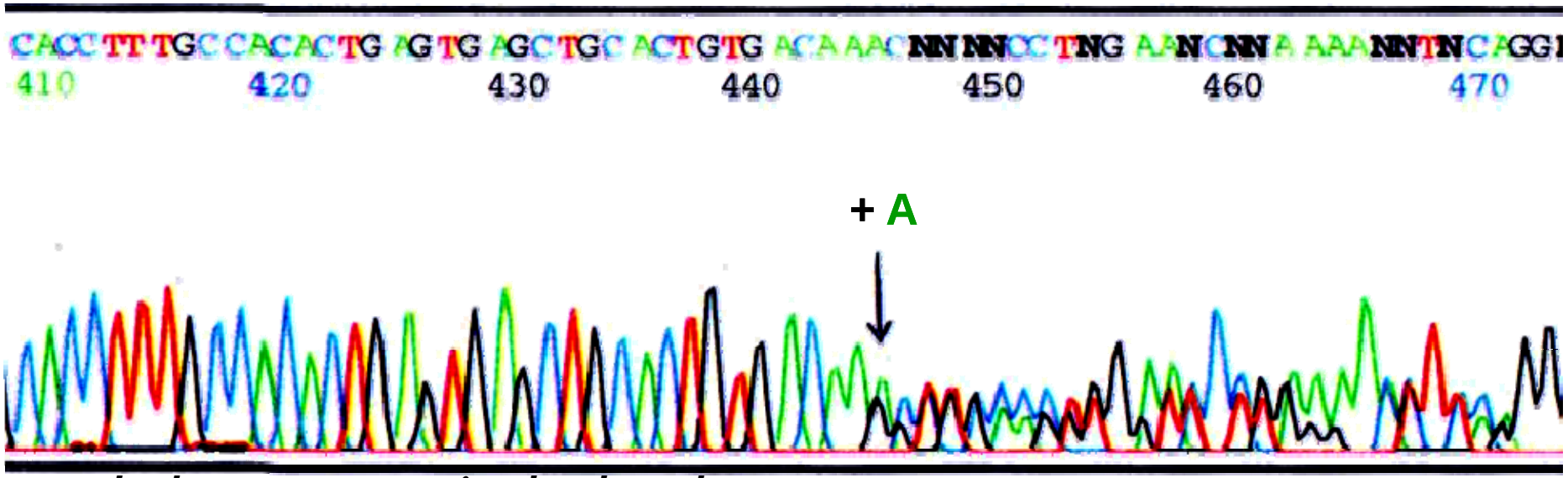


ATGGTGCATCTGACTCCTGAGGAGAAGTCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGAACGTGGATGAAGTTGGTGGTGAGGCCCTGGGCAG

PHAÂN TÍCH TRÌNH TÖÏ GEN (SEQUENCING)



Bệnh nhân 1: mang 2 gen bệnh Codon 17 A > T & Codon 26 G > A



Bệnh nhân 2: mang 1 gien bệnh Codon 95 +A

Phân bố kiểu gen của 251 đối tượng mang gen đột biến

KIỂU GEN	TỔNG SỐ		NGƯỜI LỚN		THAI	
	T.số	Tỉ lệ (%)	T.số	Tỉ lệ (%)	T.số	Tỉ lệ (%)
Alpha thalassemia						
--SEA/N, --THAI/N	**119**	47,4	101	51,3	18	33,3
-α3.7/N; -α4.2/N; HBCS/N; -α4.2/-α3.7	25	10,0	20	10,2	5	9,4
Bệnh HbH: --SEA/-α3.7; --SEA/-α4.2; --SEA/$\alpha^{CS}\alpha$; --DUTCH2/-α4.2	14	5,6	11	5,6	**3**	5,6
Bệnh Hb Bart's: --SEA/--SEA; --SEA/--DUCHT2	13	0	0	0	**13**	24,1
Beta thalassemia						
HbE/N	**30**	12,0	27	13,7	3	5,6
Beta/N	**33**	13,1	28	14,2	5	9,3
HbE/HbE	1	0,4	1	0,5	0	0
Beta thalassemia nặng: HbE/Beta; Beta/Beta	8	3,2	6	3	**2**	3,7
Alpha và beta thalassemia						
--SEA/Beta	**1**	0,4	1	0,5	0	0
--SEA/HbE	**6**	2,4	2	1,0	4	7,4
-α3.7/Beta	**1**	0,4	0	0	1	1,9
Tổng số	**251**	**100**	**197**	**100**	**54**	**100**

Khả năng phát hiện thalassemia của các công thức sàng lọc

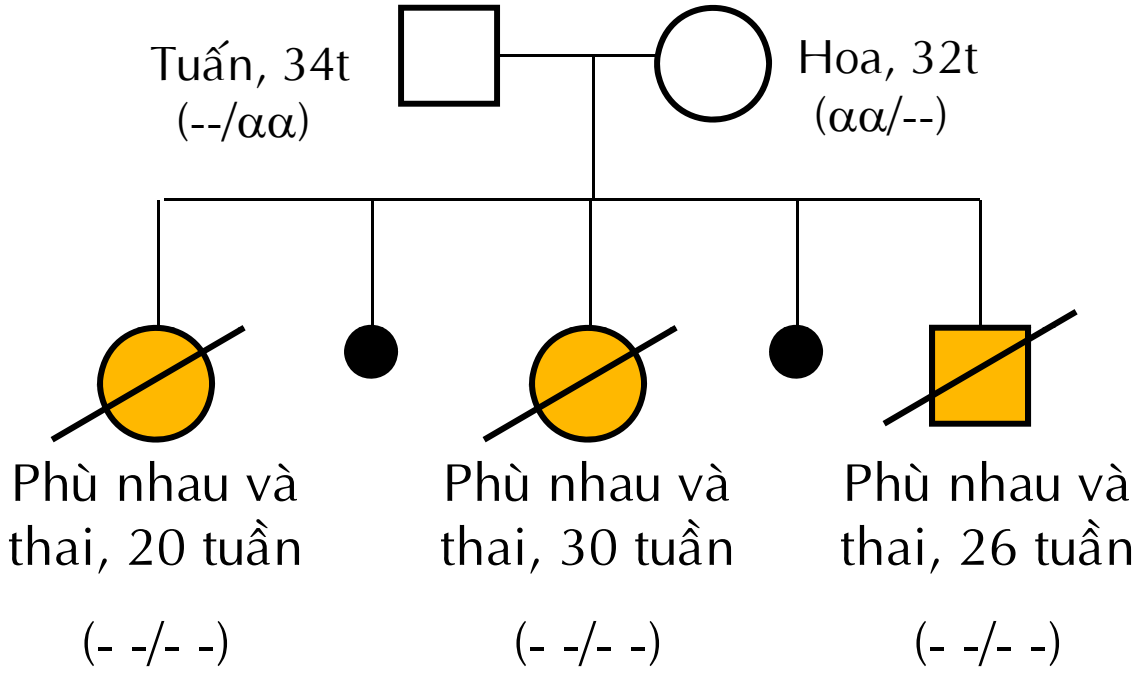
CHỈ SỐ SÀNG LỌC	TẦN SỐ	TỈ LỆ (%)
MCH (n = 177)		
Dương tính < 28 pg	174	98,3
Âm tính >= 28 pg	3	1,7
MCV (n = 175)		
Dương tính < 80fL	163	93,1
Âm tính >= 80fL	12	6,9
SHINE & LAL* (n = 180)		
Dương tính <1530	154	85,6
Âm tính >= 1530	26	14,4

* Công thức Shine & Lal: MCV^2 x MCH : 100

Các trường hợp sàng lọc bỏ sót

	3 người mang gen có MCH > 28pg	12 người mang gen có MCV > 80fL
Đột biến gen Alpha globin	2 -α3.7/N, -α4.2/N	6 -α3.7/N, -α4.2/N, HbCS/N
Đột biến gen Beta globin	1 Codon 26 GAG→TAG	3/12 HbE

Một trường hợp Alpha thalassaemia



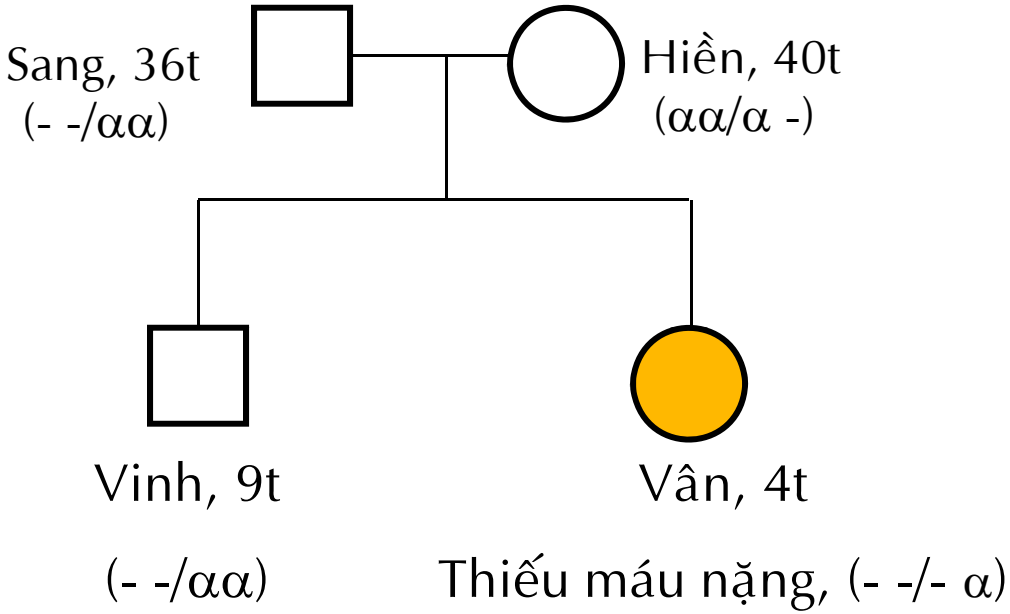
Huyết đồ mẹ khi khám thai có MCV & MCH giảm

→Sàng lọc vợ chồng nghi ngờ alpha thalassaemia

→Chẩn đoán xác định là alpha thalassaemia

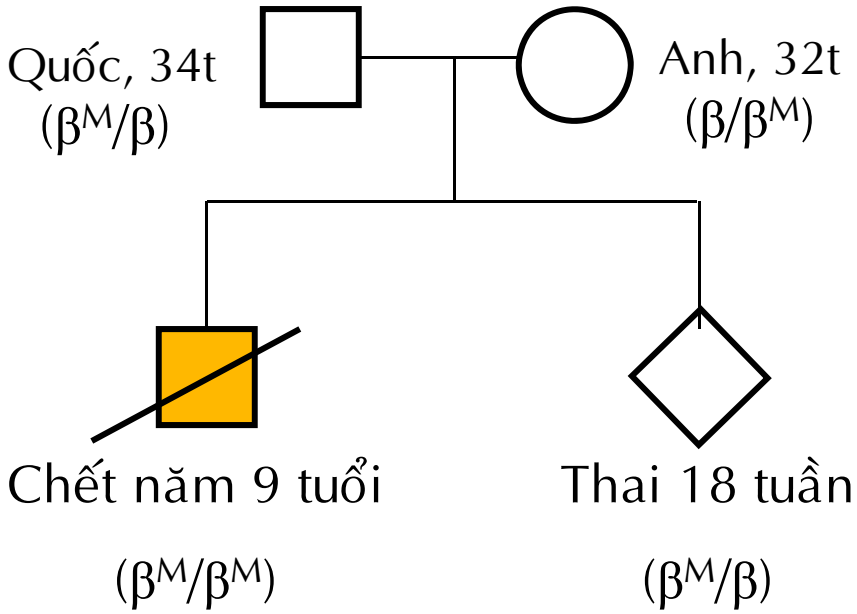
→ Khả năng phù nhau thai lập lại là 25%

Một trường hợp Alpha thalassaemia



- Khả năng con bị thiếu máu nặng lập lại là 25%
- 50% khả năng con mang gen bệnh như cha mẹ

Một trường hợp Beta thalassaemia



- Thai 18 tuần được chẩn đoán trước sinh xác định chỉ mang một gen beta thalassaemia → không phải truyền máu → theo dõi dưỡng thai

Mẫu kết quả

PHONG DI TRUYEN - [KET QUA ALL]

File Window Help Adobe PDF

SỞ Y TẾ TPHCM
BỆNH VIỆN TỪ DŨ
PHÒNG DI TRUYỀN

Mã số XN: THAL-08153C
Loại mẫu: **Dịch ối**
Ngày nhận mẫu: 26/12/2008

KẾT QUẢ KHẢO SÁT ĐỘT BIẾN GEN GLOBIN

Họ tên: **(THAI) VŨ THỊ HOA** Ngày sinh: 1973 Giới tính: Nữ
Địa chỉ: 25/17 Khu phố Thắng Lợi 2 - TT Dĩ An - Bình Dương
Lý do xét nghiệm: Thai / Cha mẹ mang gen thalassaemia
Nơi giới thiệu: Phòng khám thai - Bệnh viện Từ Dũ

PHƯƠNG PHÁP

Phương pháp di truyền phân tử sau đây được sử dụng để khảo sát đột biến gen:
- Phương pháp GAP-PCR (khảo sát đột biến --SEA, -a3.7, -a4.2).

KẾT QUẢ

Đã tìm thấy HAI đột biến sau đây:

*** Đồng hợp tử đột biến mất đoạn South East Asian alpha zero thalassaemia (--SEA/--SEA)**

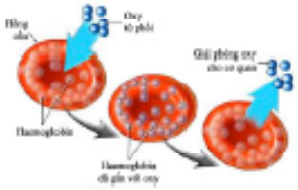
ĐỀ NGHỊ

Tư vấn với bác sĩ chuyên khoa về kết quả chẩn đoán.

TPHCM, ngày 31 tháng 12 năm 2008

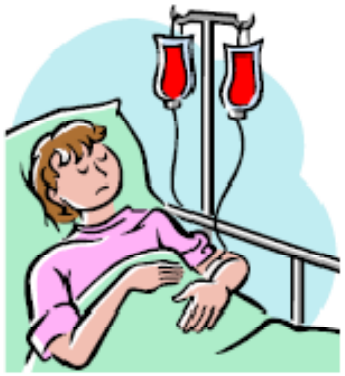
Trưởng Phòng Người thực hiện

SỞ Y TẾ TP HỒ CHÍ MINH
BỆNH VIỆN TỪ DŨ



THALASSAEMIA

NHỮNG ĐIỀU BẠN CẦN BIẾT



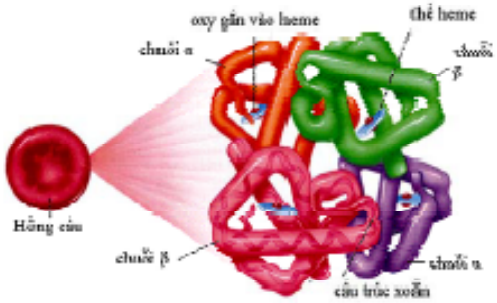
HỒNG CẦU

Hồng cầu là một loại tế bào máu có thành phần chủ yếu là phân tử haemoglobin còn gọi là **huyết sắc tố**. Mỗi tế bào hồng cầu chứa khoảng 300 triệu phân tử này.

HUYẾT SẮC TỐ

Huyết sắc tố là thành phần chủ yếu làm cho máu có màu đỏ và có vai trò sống còn. Cấu tạo của mỗi phân tử huyết sắc tố gồm các chuỗi **globin** và thể **heme** có khả năng **gắn với oxy tại phổi** để vận chuyển đến các cơ quan trong cơ thể. Nếu không có đủ oxy cần thiết thì hoạt động của các cơ quan trong cơ thể sẽ rối loạn.

Loại phổ biến nhất ở người trưởng thành là huyết sắc tố A (HbA) có chứa hai loại chuỗi α (alpha) globin và β (beta) globin. Số lượng chuỗi α và β globin mà một người có thể tạo ra tùy thuộc vào sự điều khiển của **gen globin** mà người đó thừa hưởng được từ cha và mẹ.



GEN GLOBIN

Bình thường mỗi người có 4 gen α globin (αα/αα) và 2 gen β globin (β/β) thừa hưởng từ mỗi cha hoặc mẹ hai gen α và một gen β. Với số gen này cơ thể sẽ sản xuất đủ số lượng chuỗi α và β globin để tạo nên các huyết sắc tố bình thường làm cho hồng cầu khỏe mạnh.

Tuy nhiên một số người không được thừa hưởng đủ số lượng gen α và β bình thường nên không sản xuất đủ lượng huyết sắc tố bình thường, làm cho hồng cầu bị bất thường,

Mẫu tờ rơi

THALASSAEMIA

Thalassaemia còn gọi là bệnh thiếu máu miền biển hoặc thiếu máu Địa Trung Hải. Thalasaemia là sự kết hợp của hai từ Hy Lạp: "thalassa" nghĩa là biển và "anaemia" nghĩa là thiếu máu.

Ngày nay bệnh lưu hành khắp thế giới và đặc biệt phổ biến ở Việt Nam, các quốc gia trong vùng Đông Nam Á, Địa Trung Hải, Trung Đông và Ấn Độ.

Thalassaemia xảy ra do đột biến ở gen globin, làm giảm hoặc không sản xuất phân tử huyết sắc tố bên trong hồng cầu. Có hai loại bệnh thalassaemia chính là **α-thalassaemia** và **β-thalassaemia**.

Alpha Thalassemia

Bệnh α-thalassaemia do đột biến gen α globin gây ra. Mức độ nặng của rối loạn tùy thuộc vào số lượng gen bị đột biến trong cơ thể như sau:

Có đủ 4 gen	Người bình thường
Đột biến 1 gen	**α-Thalassaemia Cộng Nhẹ**: hầu như không biểu hiện trên lâm sàng và xét nghiệm huyết học.
Đột biến 2 gen	**α-Thalassaemia Zero Nhẹ**: chỉ thiếu máu nhẹ khi xét nghiệm huyết học nhưng không ảnh hưởng đến sinh hoạt.
Đột biến 3 gen	**Bệnh Huyết Sắc Tố H**: biểu hiện lâm sàng có thể thiếu máu từ nhẹ đến nặng phải truyền máu.
Đột biến 4 gen	**Bệnh Huyết Sắc Tố Bart**: thai bị phù và chết trong tử cung.

Beta Thalassemia

Bệnh β-thalassaemia do đột biến gen β globin gây ra. Mức độ nặng của rối loạn tùy thuộc vào số lượng gen bị đột biến trong cơ thể như sau: *(xem tiếp mặt sau)*

ATGGTGCATCTGACTCCTGAGGAGAAGTCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGAACGTGGATGAAGTTGGTGGTGAGGCCCTGGGCAG

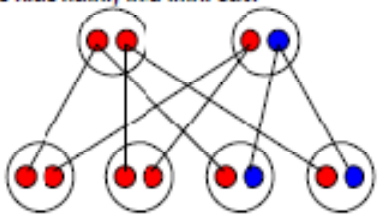
PHÒNG DI TRUYỀN

Có đủ 2 gen β / β	**Người bình thường.**
Đột biến 1 gen β / β	**β-thalassaemia nhẹ**: hầu như không biểu hiện lâm sàng, chỉ thiếu máu nhẹ trên xét nghiệm huyết học.
Đột biến 2 gen β / β	**β-thalassaemia vừa hoặc nặng**: thiếu máu vừa hoặc nặng biểu hiện sớm, phải truyền máu thường xuyên.

Đặc điểm di truyền

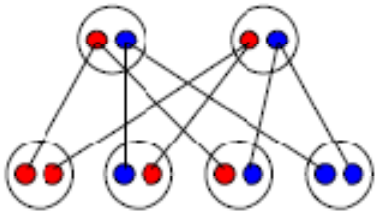
Bệnh thalassaemia được di truyền từ đời cha mẹ xuống thế hệ con cái thông qua sự thừa hưởng các gen globin đột biến theo quy luật Men-đen.

Trường hợp chỉ cha hoặc mẹ mang gen đột biến (ký hiệu màu xanh) như hình sau:



Ở mỗi lần mang thai, cặp vợ chồng này sẽ có khả năng 50% sinh con bình thường, và 50% sinh con mang gen đột biến như cha mẹ.

Trường hợp cả cha và mẹ đều mang gen đột biến cùng loại ký hiệu màu xanh) như hình sau:



Mỗi lần mang thai, cặp vợ chồng này sẽ có khả năng 25% sinh con bình thường, 50% sinh con mang gen đột biến như cha hoặc mẹ, và **25% mang cả hai đột biến của cha và mẹ**. Trẻ thừa hưởng cả hai đột biến từ cha và mẹ sẽ có biểu hiện bệnh thalassemia vừa hoặc nặng, cần phải điều trị.

Các dấu hiệu lâm sàng của bệnh

Bệnh β thalassaemia

* Nếu chỉ mang gen đột biến thì có thể chỉ bị thiếu máu nhẹ và ít khi cần phải điều trị.

* Nếu cả hai gen β globin bị đột biến thì thường có tình trạng thiếu máu vừa đến rất nghiêm trọng, cần phải truyền máu thường xuyên và điều trị liên tục. Các triệu chứng thường xuất hiện sớm trong vòng 3 – 6 tháng đầu đời như:

+ Thiếu máu mức độ vừa hoặc nghiêm trọng
+ Xanh xao, da vàng, lách to
+ Mệt mỏi, chậm chạm, biếng ăn
+ Xương phì đại và dễ gãy
+ Rối loạn tăng trưởng
+ Dễ mắc bệnh nhiễm trùng
+ Rối loạn nội tiết như chậm dậy thì, tiểu đường, rối loạn tuyến giáp
+ Suy tim, khó thở
+ Bất thường ở gan và mật

Bệnh α thalassaemia

* Thể huyết sắc tố H thường gây thiếu máu nhẹ hơn, mức độ thiếu máu rất thay đổi tùy từng người, từ nhẹ đến nặng phải truyền máu.

* Thể huyết sắc tố Bart là nghiêm trọng nhất làm phù thai, nhau và chết trong tử cung hoặc chết sớm sau sinh. Thể này đặc biệt phổ biến các nước Đông Nam Á như Việt Nam, Thái Lan, Philippines.

Điều trị

Phương pháp điều trị chủ yếu là truyền máu, điều trị thải sắt ứ đọng trong cơ thể, cắt lách, ghép tủy.

Phẫu thuật cắt lách giúp kéo giãn thời gian giữa các đợt truyền máu.

Hậu quả của việc truyền máu thường xuyên là ứ đọng chất sắt trong cơ thể và lắng đọng bất thường vào tim, gan, tụy khiến cho các cơ quan này bị suy. Suy tim và nhiễm

Mẫu tờ rơi

Chẩn đoán

Chẩn đoán dựa vào tiền sử bệnh của bản thân và gia đình, thăm khám các triệu chứng, và xét nghiệm chẩn đoán như huyết đồ, phết máu ngoại vi, điện di huyết sắc tố, xét nghiệm sắt trong máu và khảo sát DNA tìm đột biến gen.

PHÒNG NGỪA BỆNH LÀ QUAN TRỌNG NHẤT

Tầm soát phát hiện bệnh sớm khi mang thai

Bệnh có thể phòng ngừa bằng các xét nghiệm tầm soát và chẩn đoán gen đột biến trong thời kỳ mang thai.

Các cặp vợ chồng nên thực hiện **xét nghiệm huyết đồ** để tầm soát tình trạng mang gen đột biến.

Nếu cả vợ và chồng đều mang gen đột biến thì thai có nguy cơ 25% bị mắc bệnh ở thể nặng. Trường hợp này cần được **chẩn đoán trước sinh bằng cách chọc ối hoặc sinh thiết gai nhau và tìm đột biến gen.**

Ai cần được tầm soát và phòng ngừa

Tất cả các cặp vợ chồng chuẩn bị có thai hoặc đang mang thai.

Đặc biệt các gia đình đã có người bệnh thalassaemia nên được tư vấn và chẩn đoán sớm tình trạng của thai.

TƯ VẤN VÀ CHẨN ĐOÁN Ở ĐÂU

Bệnh viện Từ Dũ thực hiện khảo sát toàn diện gen globin và chẩn đoán các đột biến gây bệnh thalassaemia.

Để được tư vấn, tầm soát và chẩn đoán xin liên hệ:

Phòng Khám Thai - Bệnh viện Từ Dũ hoặc

Phòng Di truyền - Bệnh viện Từ Dũ

Khu D, Lầu 3

284 Cống Quỳnh, Quận 1, TP Hồ Chí Minh

Điện thoại: 08 - 3839 5117 hoặc 5404 2829 - 239

www.tudu.com.vn

Kết luận

- Bệnh alpha thalassemia phổ biến gấp 3 lần bệnh beta thalassemia.
- Đột biến alpha + beta thalassemia cùng tồn tại trên 1 cá thể
- Sử dụng XN huyết đồ với chỉ số **MCH < 28pg** hoặc **MCV < 80fL** có có thể sàng lọc đến 98,3% các trường hợp mang gen bệnh.
- Phát hiện 18 thai có kiểu gen tiên lượng thiếu máu nặng sau sinh trong năm 2008
- Bước đầu được triển khai thành công sàng lọc và chẩn đoán trước sinh bệnh thalassemia tại BV Từ Dũ.
- Tích hợp chương trình SLTS và CĐTS bệnh thalassemia vào hệ thống chăm sóc sức khỏe sinh sản sẽ rất hiệu quả trong phòng chống thalassemia.

Cám ơn

ATGGTGCATCTGACTCCTGAGGAGAAGTCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGAACGTGGATGAAGTTGGTGGTGAGGCCCTGGGCAG

PHÒNG DI TRUYỀN