

# Beta ( $\beta$ ) thalassaemia

## Beta ( $\beta$ ) thalassaemia là gì?

Thalassaemia là nhóm bệnh rối loạn máu ảnh hưởng đến việc sản sinh huyết sắc tố. Huyết sắc tố là một protein (chất đậm) trong máu giữ nhiệm vụ vận chuyển ôxy đi khắp cơ thể.

Thalassaemia được di truyền từ cha/mẹ cho con cái ở trong gen. Gen có những thông tin về các đặc tính của con người chẳng hạn như màu mắt, màu tóc và huyết sắc tố.

### Thalassaemia là bệnh di truyền.

Thalassaemia **không** lây lan.

Thalassaemia **không** lây lan bởi vi trùng.

Đôi khi, gen bị biến đổi, rồi gây ra bệnh tật. Những biến đổi như vậy xảy ra với gen beta globin đối với bệnh beta ( $\beta$ ) thalassaemia:

- Bình thường một người nhận hai gen  $\beta$  globin từ cha mẹ để sản sinh protein beta globin của huyết sắc tố.
- Một trong hai gen  $\beta$  globin của một người có thể bị biến đổi (đột biến). Người này được gọi là **người có gen  $\beta$  thalassaemia** và **khỏe mạnh**. Bác sĩ có thể gọi bệnh này là **bệnh thalassaemia nhẹ**, nhưng cũng có cùng một nghĩa.
- Người có gen bệnh có thể có nguy cơ có con bị bệnh beta thalassaemia nặng nếu người phối ngẫu cũng là người có gen bệnh  $\beta$  thalassaemia.
- Khi cả hai gen  $\beta$  globin của một người đều bị biến đổi (đột biến), họ bị một chứng bệnh trầm trọng gọi là bệnh  $\beta$  thalassaemia nặng. Người bị  $\beta$  thalassaemia nặng bị thiếu máu trầm trọng và cần phải được chữa trị suốt đời.

## Chữa trị bệnh $\beta$ thalassaemia nặng

Người bị bệnh  $\beta$  thalassaemia nặng cần phải được truyền máu đều đặn mỗi 3 đến 4 tuần để chấn chỉnh tình trạng thiếu máu. Biến chứng của việc điều trị có thể bao gồm vấn đề thặng dư chất sắt tích tụ, nhưng có thể ngăn chặn và đối phó hữu hiệu bằng thuốc men.

## Sức khỏe của người có gen $\beta$ thalassaemia

Người có gen bệnh có thể vẫn sống **khỏe mạnh**. Điều quan trọng là bác sĩ biết họ có bệnh để phân biệt bất cứ vấn đề thiếu máu nào khác với vấn đề thiếu máu do mức chất sắt thấp gây ra.

## Beta thalassaemia và dự tính có con

Gen gây bệnh  $\beta$  thalassaemia thường thấy ở người gốc Trung Đông, Địa Trung Hải, tiểu lục địa Ấn Độ và Đông Nam Á.

Cặp vợ chồng dự tính có con hoặc trong thời kỳ đầu của thai kỳ, nên thử máu để xác định xem mình có phải là người có gen bệnh này hay không, nếu gia đình của một trong hai người có gốc từ những vùng nêu trên; hoặc nếu gia đình họ có tiền sử bị bất cứ bệnh rối loạn máu hoặc thiếu máu nào. Xét nghiệm này cần thiết để xác định xem có bất cứ nguy cơ nào về vấn đề có con bị ảnh hưởng bởi bệnh rối loạn máu di truyền hay không.

Những người có nguy cơ có con bị ảnh hưởng bởi bệnh rối loạn máu di truyền có những lựa chọn khác nhau. Bệnh này có thể được chẩn đoán ngay từ tuần thứ 12 của thai kỳ. Bạn có thể cân nhắc giải pháp phá thai, nếu được. Người ta có thể nhận con nuôi hoặc cân nhắc những phương pháp thụ thai nhân tạo (chẳng hạn như chẩn đoán di truyền trước khi cấy thai, sử dụng noãn hoặc tinh trùng của người hiến tặng). Người khác có thể chấp nhận rủi ro có con bị bệnh. Bạn có thể thảo luận những lựa chọn này với Nhân Viên Tư Vấn Di Truyền (Genetic Counsellor).

Bác sĩ địa phương có thể sắp xếp làm xét nghiệm hoặc bạn có thể liên lạc với các bệnh viện trong danh sách ở phần cuối tờ thông tin này.

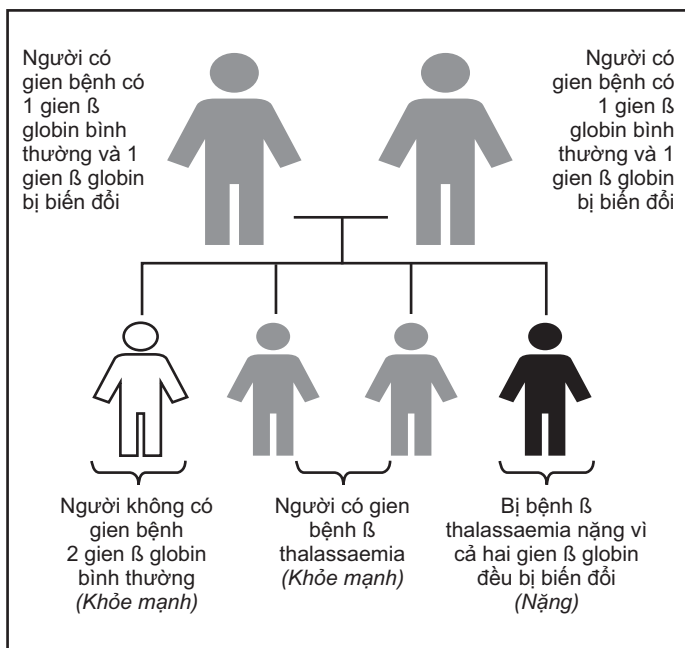
## Thông tin quan trọng dành cho thân nhân

Nếu bạn là người có gen beta thalassaemia, những người khác trong gia đình cũng có thể có gen này và có nguy cơ có con bị bệnh rối loạn máu nặng. Những người khác trong gia đình **và** người phối ngẫu của họ đều nên làm xét nghiệm để biết tình trạng gen của mình **trước khi** có con ruột.

# Xác suất có con bị bệnh $\beta$ thalassaemia nặng

## Hình 1:

Cả cha lẫn mẹ đều có gen bệnh  $\beta$  thalassaemia

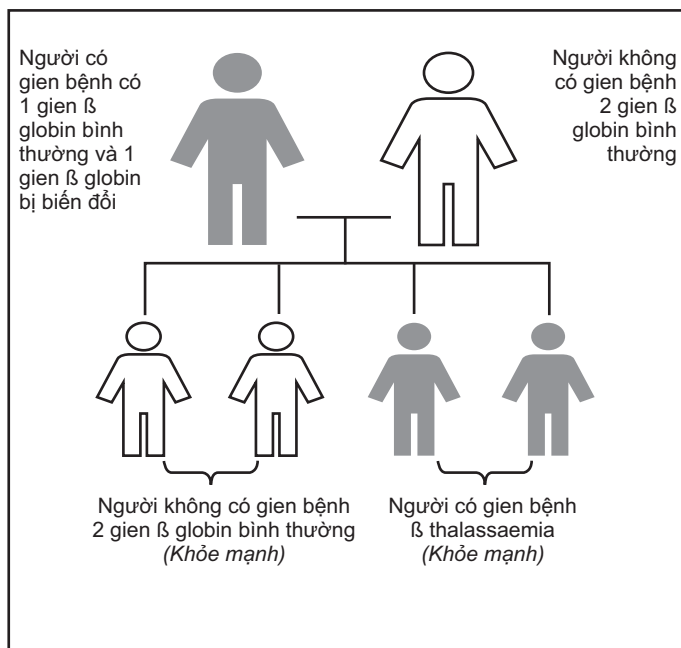


Cứ **mỗi** lần thụ thai, cặp vợ chồng này có:

- tỉ lệ 1/4 có con có 2 gen  $\beta$  globin bình thường.
- tỉ lệ 2/4 có con có gen bệnh  $\beta$  thalassaemia.
- tỉ lệ 1/4 có con bị bệnh  $\beta$  thalassaemia.

## Hình 2:

Chỉ có cha hoặc mẹ có gen bệnh  $\beta$  thalassaemia mà thôi



Cứ **mỗi** lần thụ thai, cặp vợ chồng này có:

- tỉ lệ 2/4 có con có 2 gen  $\beta$  globin bình thường.
- tỉ lệ 2/4 có con có gen bệnh  $\beta$  thalassaemia.

## Chi Tiết Liên Lạc Hữu Ích

**Thalassaemia Society of NSW**  
PO Box M120  
CAMPERDOWN NSW 2050  
Level 7 King George V Building  
Missenden Road  
CAMPERDOWN NSW 2050  
Điện thoại: +61 2 9550 4844  
Điện thoại di động: 0400 116 393  
www.thalns.org.au

**Bệnh Viện Nhi Đông tại Westmead**  
(Children's Hospital at Westmead)  
Khoa Huyết Học  
Cnr Hawkesbury Road and  
Hainsworth Street,  
Westmead NSW 2145  
ĐT: +61 2 9845 0000

**Bệnh Viện Nhi Đông Sydney**  
(Sydney Children's Hospital)  
Khoa Huyết Học  
High Street, Randwick NSW 2031  
ĐT: +61 2 9382 1111

**Bệnh Viện Prince of Wales**  
(The Prince of Wales Hospital)  
Khoa Huyết Học  
High Street,  
Randwick NSW 2031  
ĐT: +61 2 9382 4982

**Bệnh Viện Royal Prince Alfred**  
(Royal Prince Alfred Hospital)  
Khoa Huyết Học  
Level 5, Missenden Road  
Camperdown NSW 2050  
ĐT: +61 2 9515 7013

**Bệnh Viện Westmead**  
(Westmead Hospital)  
Khoa Huyết Học  
Cnr Hawkesbury Rd & Darcy Rds  
Westmead NSW 2145  
ĐT: +61 2 9845 5555

**Bệnh Viện Liverpool**  
(Liverpool Hospital)  
Khoa Huyết Học  
Ground Floor  
Cnr Elizabeth & Goulburn Street  
Liverpool NSW 2170  
ĐT: +61 2 9828 3000



Thalassaemia Australia Inc.  
333 Waverley Road  
Mount Waverley VIC  
AUSTRALIA 3149

Điện thoại: +61 3 9888 2211  
Fax: +61 3 9888 2150  
Email: info@thalassaemia.org.au  
Trang mạng: www.thalassaemia.org.au