

# Dự định có con...?

Nên cân nhắc làm xét nghiệm gen mầm bệnh rối loạn máu di truyền

## Bệnh Rối Loạn Máu Di Truyền

Ở tiểu bang Victoria có trên 100.000 người được di truyền gen globin bị biến đổi mà họ có thể di truyền lại cho con cái. Sự kiện này có khả năng khiến cho con cái của họ bị bệnh rối loạn máu di truyền, ảnh hưởng tới 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.

Những bệnh rối loạn máu di truyền này được 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.

**Những bệnh rối loạn máu di truyền này là bệnh di truyền.**

**Những bệnh rối loạn máu di truyền này không lây lan.**

**Những bệnh rối loạn máu di truyền này không lây lan bởi vi trùng.**

Đôi khi, gen bị biến đổi, rồi gây ra bệnh tật. Gen globin có những thông tin để cá nhân sản sinh huyết sắc tố, tuy nhiên, những biến đổi trong gen globin có thể dẫn tới những bệnh sau đây:

- **Beta thalassaemia nặng** – bệnh thiếu máu nặng, cần phải được điều trị suốt đời, kể cả truyền máu mỗi tháng.
- **Anpha thalassaemia** – dạng bệnh có thể gây tử vong cho thai nhi và nguy hiểm cho thai phụ.
- **Bệnh thiếu máu hồng cầu lưỡi liềm** – người bị bệnh này có thể cần phải được truyền máu đều đặn. Suốt đời bị đau đớn vô cùng vì mạch máu bị tắc nghẽn vì hình dạng hồng huyết cầu bị biến đổi.
- **Huyết sắc tố E** – thông thường là bệnh lành tính, nhưng nếu được di truyền bệnh beta thalassaemia hoặc hồng cầu lưỡi liềm, có thể bị bệnh dạng nặng cần phải được chữa trị suốt đời.

## Sức khỏe của người có gen globin bị biến đổi

Người có gen globin bị biến đổi được gọi là ‘người có gen bệnh’. Người có gen bệnh thì **khỏe mạnh**. Điều quan trọng là bác sĩ biết họ là người có gen bệnh.

## Như vậy nếu là người có gen globin bị biến đổi thì sao?

Nếu bạn là người có gen globin bị biến đổi, điều quan trọng là người phối ngẫu của bạn đi thử máu để xác định tình trạng gen bệnh của họ. Chỉ trong trường hợp nếu  **cả hai** người đều có gen globin bị biến đổi nhất định, bạn mới có nguy cơ có con bị bệnh rối loạn máu di truyền nặng mà thôi.

## Lý do để kế hoạch hóa gia đình

Gen của những bệnh rối loạn máu di truyền này thường thấy ở người gốc Địa Trung Hải, Trung Đông, Phi Châu (kể cả người vùng Caribbean hoặc người Mỹ Đen) và bất cứ nước Á Châu: Ấn Độ, Pakistan, Sri Lanka, Băngla Đét, Indô, Philipin, Thái Lan, Việt Nam và Trung Quốc v.v.. Những sắc tộc khác gồm có hải dân Đảo Thái Bình Dương và người Maori ở New Zealand.

Cặp vợ chồng dự tính có con hoặc trong trường hợp người vợ đã thụ thai, nên thử máu để xem nếu mình có phải là người có gen bệnh này hay không, nếu sinh ra ở hoặc có thân nhân (ngay cả bà con xa) tại bất cứ vùng nào được liệt kê ở trên. Xét nghiệm này cần thiết để xác định xem người có gen bệnh có nguy cơ 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. Những dạng 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 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

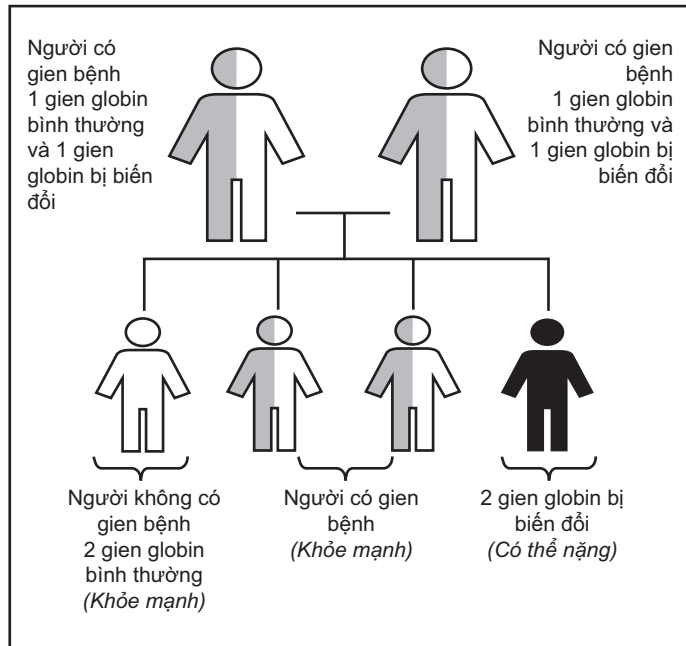
Nếu bạn hoặc người phối ngẫu là người có gen globin bị biến đổi, những người khác trong gia đình cũng có thể là người có gen bệnh và có nguy cơ có con bị bệnh rối loạn máu nặng. Tất cả người khác trong gia đình **và** người phối ngẫu của họ đều nên làm xét nghiệm để biết tình trạng gen của mình **trước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

# Xác suất có con bị bệnh rối loạn máu di truyền

Gien bị biến đổi được di truyền từ cha/mẹ sang cho con cái theo những dạng thức sau đây:

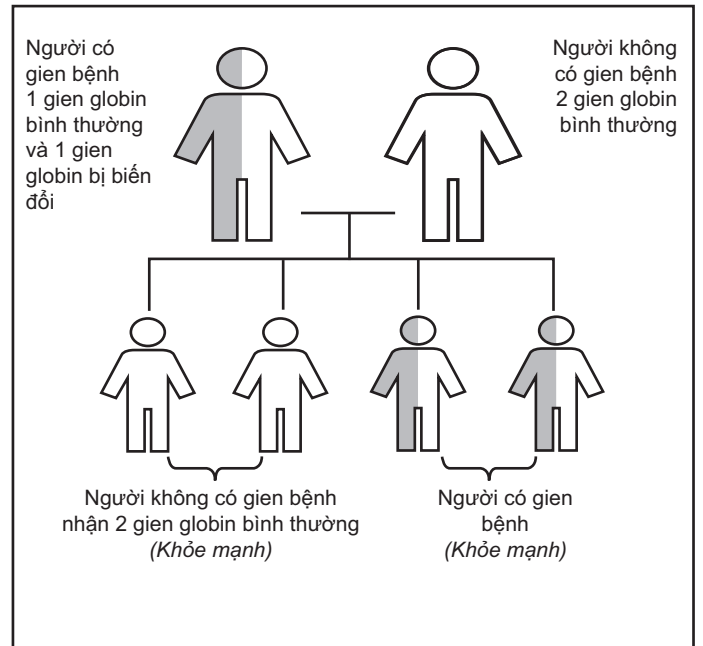
## Hình 1:

Cả cha lẫn mẹ đều là người có gen bệnh



## Hình 2:

Chỉ có cha hoặc mẹ là người có gen bệnh mà thôi



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

- tỉ lệ 1/4 có con nhận 2 gen globin bình thường và là người không có gen bệnh.
- tỉ lệ 2/4 có con có gen bệnh nhưng khỏe mạnh - giống như cha mẹ. Đứa con này có 1 gen globin bình thường và 1 gen globin bị biến đổi.
- tỉ lệ 1/4 có con có thể bị bệnh rối loạn máu di truyền nặng. Đứa con này được di truyền 2 gen globin bị biến đổi.

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

- tỉ lệ 2/4 có con nhận 2 gen globin bình thường và là người không có gen bệnh.
- tỉ lệ 2/4 có con có gen bệnh nhưng khỏe mạnh - giống như cha mẹ. Đứa con này có 1 gen globin bình thường và 1 gen globin bị biến đổi.

## 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 Đồng 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 Đồng 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  
Unifying support and genetics

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