

Huyết sắc tố E (HbE)

Huyết sắc tố E là gì?

Huyết sắc tố E (HbE) là bệnh di truyền thường gặp gây ra bởi việc sản sinh protein huyết sắc tố bất bình thường. Huyết sắc tố là một protein (chất đạm) trong máu giữ nhiệm vụ vận chuyển ôxy đi khắp cơ thể.

HbE được di truyền từ cha/mẹ sang 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.

HbE là bệnh di truyền.

HbE không lây lan.

HbE 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 (β) globin:

- Bình thường một người nhận hai gen β globin để sản sinh protein beta globin của huyết sắc tố.
- Một trong hai gen β globin của một người có thể có HbE bị biến đổi (đột biến). Người này được gọi là **người có gen bệnh Huyết sắc tố E (HbE) và khỏe mạnh**. Người có gen bệnh có thể có nguy cơ có con bị bệnh rối loạn máu nặng.
- Một người có thể có HbE bị biến đổi (đột biến) trong cả hai gen β globin của họ. Người này được gọi là **đồng hợp tử** đối với HbE và không bị bệnh gì trầm trọng ngoài vấn đề hơi bị thiếu máu. Họ có thể có nguy cơ có con bị bệnh rối loạn máu nặng.
- Khi một người có gen bệnh HbE bị biến đổi (đột biến) và một loại gen globin bị biến đổi (đột biến) nữa, họ có thể bị bệnh rối loạn máu trầm trọng cần phải được chữa trị. Ví dụ: khi một người nhận một gen HbE bị biến đổi (đột biến) từ cha/mẹ và một gen β thalassaemia bị biến đổi (đột biến) từ người cha/mẹ kia, họ sẽ bị dạng bệnh trầm trọng gọi là bệnh HbE/ β thalassaemia (xem Hình 2).

Điều trị

HbE tự nó không phải là bệnh trầm trọng, tuy nhiên, khi kết hợp một gen β globin bị biến đổi khác, sự kiện này có thể gây ra bệnh thiếu máu trầm trọng cần phải được chữa trị suốt đời, kể cả truyền máu để chấn chỉnh tình trạng thiếu máu.

Sức khỏe của người có gen bệnh HbE và đồng hợp tử HbE

Người có gen HbE và cá nhân diện đồng hợp tử đối với HbE có thể vẫn sống **khỏe mạnh**. Điều quan trọng là bác sĩ biết họ là người có gen bệnh.

HbE và dự tính có con

Gen HbE bị biến đổi thường thấy ở người gốc Đông Nam Á (Thái Lan, Miến Điện, Campuchia, Việt Nam, Lào và Ấn Độ) và Sri Lanka.

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 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. Bào thai 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.

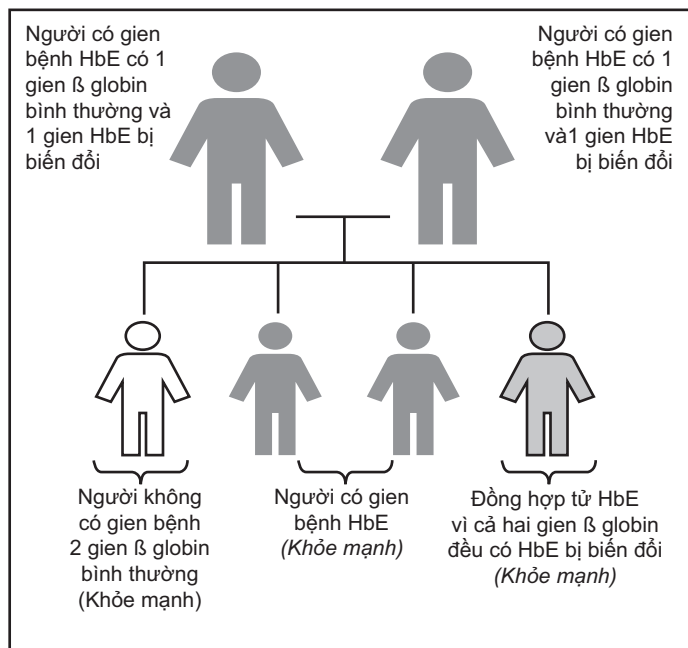
Thông tin quan trọng dành cho thân nhân

Nếu bạn là người có gen bệnh HbE, 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. 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.

Hệ quả của việc di truyền gen HbE bị biến đổi cho con cái

Hình 1:

Cả cha lẫn mẹ đều có gen bệnh HbE.

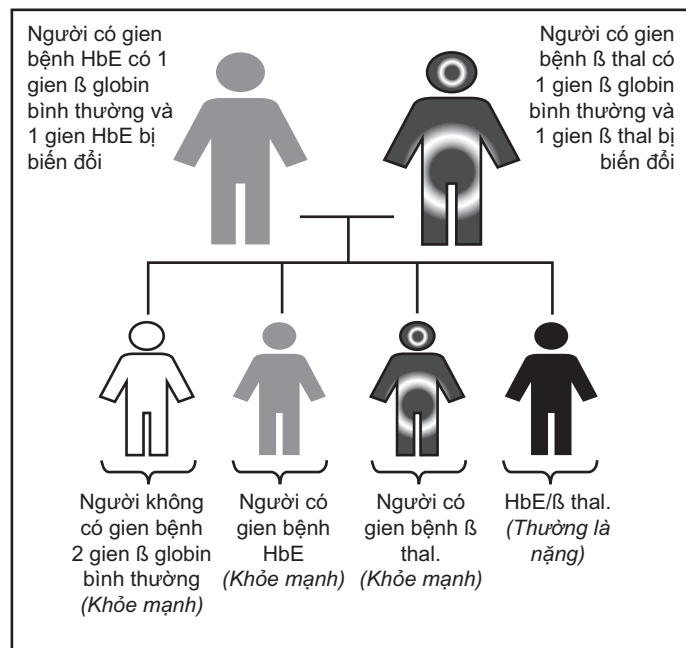


Cứ **mỗi** lần thụ thai, cặp vợ chồng này có:

- tỉ lệ 1/4 có con có 2 gen β globin bình thường.
- tỉ lệ 2/4 có con có gen bệnh HbE.
- tỉ lệ 1/4 có con có đồng hợp tử HbE.

Hình 2:

Cha/Mẹ là người có gen bệnh HbE và người cha/mẹ kia là người có gen bệnh β thalassaemia (β thal)



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

- tỉ lệ 1/4 có con có 2 gen β globin bình thường.
- tỉ lệ 1/4 có con có gen bệnh HbE.
- tỉ lệ 1/4 có con có gen bệnh β thalassaemia.
- tỉ lệ 1/4 có con bị bệnh HbE/ β 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 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 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