

Bệnh thiếu máu hồng cầu lưỡi liềm

Bệnh thiếu máu hồng cầu lưỡi liềm là gì?

Bệnh thiếu máu hồng cầu lưỡi liềm (còn gọi là bệnh hồng cầu lưỡi liềm) là bệnh rối loạn máu có ảnh hưởng đến việc sản sinh huyết sắc tố. Huyết sắc tố là một protein (chất đậm) trong máu giữ nhiệm vụ vận chuyển oxy đi khắp cơ thể.

Bệnh thiếu máu hồng cầu lưỡi liềm 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.

Bệnh thiếu máu hồng cầu lưỡi liềm là bệnh di truyền.

Bệnh thiếu máu hồng cầu lưỡi liềm không lây lan. Bệnh thiếu máu hồng cầu lưỡi liềm 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 đối với bệnh thiếu máu hồng cầu lưỡi liềm:

- Bình thường một người nhận hai gen β globin từ cha mẹ để sản sinh protein beta globin của huyết sắc tố.
- Một trong hai gen β globin của một người có thể bị biến đổi (đột biến) lưỡi liềm. Người này được gọi là **người có gen bệnh hồng cầu lưỡi liềm và khỏe mạnh**.
- Người có gen bệnh có thể có nguy cơ có con bị bệnh thiếu máu hồng cầu lưỡi liềm nếu người phối ngẫu cũng là người có gen bệnh hồng cầu lưỡi liềm.
- Khi **một** trong hai gen β globin của một người bị biến đổi (đột biến) hồng cầu lưỡi liềm và gen β globin kia của họ bị đột biến dạng nhất định, họ có thể bị chứng bệnh gọi là bệnh thiếu máu hồng cầu lưỡi liềm.

Điều trị

Người bệnh thiếu máu hồng cầu lưỡi liềm cần phải được chữa trị đều đặn để chấn chỉnh tình trạng thiếu máu và ngăn chặn cũng như kiểm chế những cơn phát bệnh đau đớn.

Sức khỏe của người có gen bệnh hồng cầu lưỡi liềm

Người có gen bệnh có thể vẫn sống **khỏe mạnh** và nên thảo luận tình trạng là người có gen bệnh của mình với bác sĩ.

Bệnh thiếu máu hồng cầu lưỡi liềm và dự tính có con

Gen gây bệnh thiếu máu hồng cầu lưỡi liềm thường thấy ở người gốc Phi Châu, Trung Đông, Nam Âu, Ấn Độ, Pakistan và vùng Caribbean.

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 dùng 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.

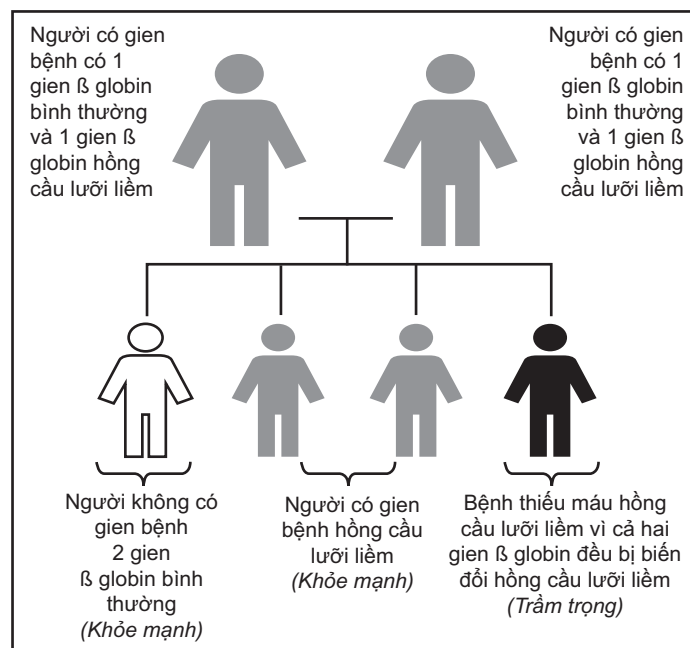
Thông tin quan trọng dành cho thân nhân

Nếu bạn là người có gen bệnh HbS (đột biến lưỡi liềm), 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.

Xác suất có con bị bệnh thiếu máu hồng cầu lưới liềm

Hình 1:

Cả cha lẫn mẹ đều có gen bệnh hồng cầu lưới liềm

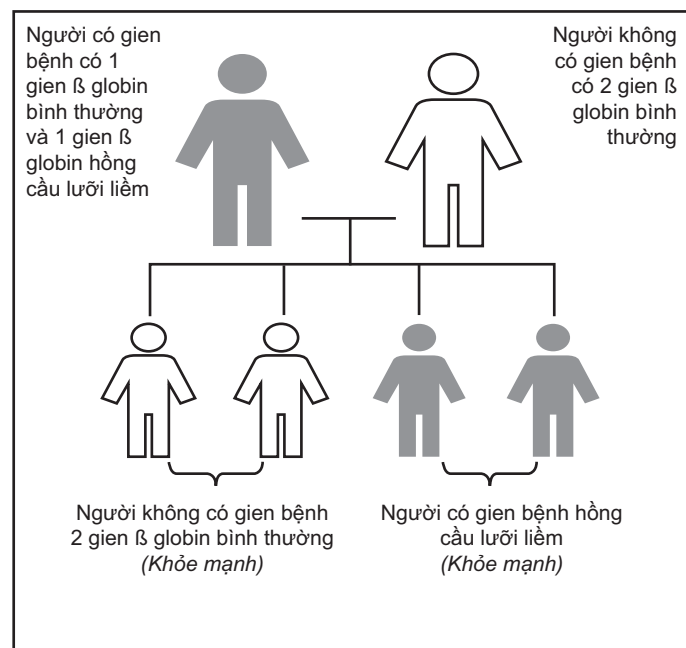


Cứ **mỗi** lần thụ thai, cặp vợ chồng này có:

- tỉ lệ 1/4 có con có 2 gen β globin bình thường.
- tỉ lệ 2/4 có con có gen bệnh hồng cầu lưới liềm.
- tỉ lệ 1/4 có con bị bệnh thiếu máu hồng cầu lưới liềm.

Hình 2:

Chỉ có cha hoặc mẹ là người có gen bệnh hồng cầu lưới liềm mà thôi



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

- tỉ lệ 2/4 có con có 2 gen β globin bình thường.
- tỉ lệ 2/4 có con có gen bệnh hồng cầu lưới liềm.

Chi Tiết Liên Lạc Hữu Ích

Mercy Hospital for Women
Genetics
163 Studley Road
Heidelberg VIC
Australia 3084
Điện thoại: +61 3 8458 4250

Monash Medical Centre
Medical Therapy Unit
246 Clayton Road
Clayton VIC
Australia 3168
Điện thoại: +61 3 9594 2756

Royal Women's Hospital
Thalassaemia Clinic
Góc Grattan St & Flemington Rd
Parkville VIC
Australia 3052
Điện thoại: +61 3 8345 2180



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