

Thalassemias là một nhóm các bệnh thiếu máu di truyền, đặc trưng bởi sự khiếm khuyết trong tổng hợp huyết sắc tố Hemoglobin (Hb) - một thành phần quan trọng để vận chuyển oxy ở hồng cầu người. Tại Việt Nam, Thalassemia là bệnh di truyền gen lặn phổ biến nhất. Nghiên cứu của Viện Di truyền Y học - Gene Solutions trên 26.000 người Việt Nam (chủ yếu từ thai phụ và chồng) cho thấy cứ 13 người Việt Nam có 1 người mang gen bệnh Thalassemia. Đây là một bệnh lý nguy hiểm, ảnh hưởng rất lớn đến chất lượng cuộc sống của trẻ ngay từ khi chào đời, đặc biệt ở những trẻ có bệnh mức độ nặng. Điều đáng lưu ý là hơn 80% trẻ mắc bệnh di truyền gen lặn được sinh ra bởi những cha mẹ bình thường và không có tiền sử bệnh.

Thalassemia là bệnh gây ra do sự thay đổi ở gen chịu trách nhiệm tạo ra Hemoglobin. Có 4 mức độ biểu hiện bệnh, tùy theo số lượng gen bị tổn thương:

Mức độ rất nặng có biểu hiện phù thai từ khi còn trong bụng mẹ, trường hợp này thường có kết cục mất thai trước khi trẻ có khả năng sinh sống. Hoặc trẻ có thể tử vong ngay sau sinh do thiếu máu nặng, suy tim thai.

Mức độ nặng có biểu hiện thiếu máu nặng rất sớm, khi trẻ chưa đến 2 tuổi. Nếu không được phát hiện và điều trị sớm, trẻ sẽ bị thiếu máu trầm trọng, vàng da, gan lách to, biến dạng xương. Trẻ mắc bệnh có vẻ mặt đặc biệt là xương trán, xương chẩm dô ra, xương hàm trên nhô, mũi tẹt. Ngoài ra trẻ dễ bị chậm phát triển thể chất, vận động và tâm thần. Người có bệnh thể nặng sẽ cần phải điều trị bằng truyền máu suốt đời, tuổi thọ thấp và thường có nhiều biến chứng về sau.

Mức độ trung bình thường có biểu hiện thiếu máu rõ ràng khi trẻ lớn hơn 6 tuổi. Triệu chứng lâm sàng có thể là thiếu máu nhẹ hoặc trung bình. Đôi khi cần truyền máu.

Mức độ nhẹ hay còn gọi là “người mang gen bệnh”. Đây là những người chỉ mang 1 gen bệnh. Những trường hợp này, mặc dù có mang 1 gen bệnh, nhưng thường không có biểu hiện bất thường trên lâm sàng. Thiếu máu thường nhẹ và chỉ được phát hiện dựa vào xét nghiệm máu khi khám kiểm tra sức khỏe hoặc khi có kèm theo bệnh lý khác như nhiễm trùng, phẫu thuật, có thai ...

Gen bệnh được di truyền từ cha mẹ sang con. Nếu bố và mẹ đều là người mang gen

Chuyên đề: Thalassemia - bệnh di truyền gen lặn cần lưu ý

bệnh, bạn sẽ có 25% khả năng sinh con bị bệnh mức độ nặng hoặc trung bình tùy theo số lượng gen bệnh mà chúng nhận được. 50% khả năng đưa trẻ nhận một gen bệnh từ một người bố hoặc mẹ, chúng cũng sẽ trở thành “người mang gen bệnh” và có thể di truyền lại cho đời sau.

Làm thế nào để biết tôi có phải là người mang gen bệnh?



Hình minh họa - nguồn internet

Đa số người mang 1 gen bệnh chỉ thiếu máu nhẹ và không có biểu hiện trên lâm sàng, do đó việc tầm soát người mang gen bệnh được thực hiện bằng các xét nghiệm máu. Xét nghiệm đầu tiên là *đếm tế bào máu* để xác định tình trạng thiếu máu hồng cầu nhỏ. Nếu có thiếu máu hồng cầu nhỏ, bạn sẽ được làm tiếp xét nghiệm gọi là *điện di Hemoglobin* để xác định liệu bạn có bệnh lý Hemoglobin hay không. Nếu có, bạn có thể cân nhắc thực hiện tiếp các xét nghiệm chuyên sâu hơn để xác định kiểu đột biến gen gây bệnh.

Nếu bạn là người mang gen bệnh, hãy xét nghiệm cho vợ hoặc chồng của mình nhằm mục đích tiên lượng khả năng sinh con bị bệnh và có biện pháp dự phòng phù hợp. Xét nghiệm tầm soát gen bệnh cho vợ và chồng tốt nhất nên được thực hiện trước khi mang thai. Bạn cũng có thể thực hiện nó trong thai kỳ. Tuy nhiên nếu thực

hiện trước khi mang thai, bạn sẽ có nhiều cơ hội hơn trong việc lựa chọn mang thai bằng phương pháp nào và có nhiều thời gian hơn để đưa ra lựa chọn.

Phòng bệnh Thalassemia bằng cách nào?

Để dự phòng bệnh Thalassemia cho đời con, điều cần quan tâm là tránh không sinh ra những đứa trẻ bị bệnh mức độ nặng do mang hơn 2 gen bệnh nhận từ cả bố và mẹ.

Tầm soát và phòng bệnh từ trước khi mang thai:

Với các biện pháp xét nghiệm tầm soát người mang gen bệnh hiện nay, các cặp vợ chồng chuẩn bị có thai hoặc đang mang thai nên được tư vấn và chẩn đoán tiền hôn nhân, đặc biệt là những gia đình đã có người mang gen bệnh Thalassemia.

Tư vấn di truyền trước hôn nhân với mục tiêu kiểm soát sinh con giữa hai người cùng mang gen bệnh. Vì vậy, vợ chồng trước khi kết hôn cần xét nghiệm xem liệu mình có mang gen bệnh hay không và tốt nhất là tránh kết hôn giữa hai người cùng mang gen bệnh. Hiện nay, nhờ thông tin từ các phương tiện truyền thông, bệnh Thalassemia đã được nhiều người quan tâm và biết đến nên đã có nhiều cặp vợ chồng đến các trung tâm y tế để được tư vấn và xác định nguy cơ trước khi mang thai.

Nếu cả hai vợ chồng đều là người mang gen bệnh, bạn có thể lựa chọn các biện pháp sau:

- Thụ thai tự nhiên sau đó thực hiện xét nghiệm di truyền trước sinh (chọc ối, sinh thiết gai nhau hoặc NIPS) để xác định liệu thai nhi có mang gen bệnh Thalassemia hay không. Chấm dứt thai kỳ sớm nếu thai nhi bị bệnh lý Hemoglobin nặng.
- Lựa chọn thụ tinh trong ống nghiệm (IVF) với xét nghiệm chẩn đoán tiền làm tổ trước khi chuyển phôi. Chỉ những phôi không mang gen bệnh được giữ lại và tiếp tục chuyển phôi sau đó.
- Bạn có thể lựa chọn mang thai nhờ hỗ trợ sinh sản bằng phương pháp IUI (bơm tinh trùng vào buồng tử cung) với tinh trùng được hiến từ người không mang gen bệnh.
- Bạn có thể lựa chọn không mang thai và xin con nuôi.

Sàng lọc phát hiện bệnh sớm cho thai nhi:

Có thể xác định thai nhi mắc bệnh Thalassemia bằng các xét nghiệm tầm soát và chẩn đoán Gen đột biến trong thời kỳ mang thai. Nếu cả vợ và chồng đều mang gen bệnh thì thai nhi có 25% nguy cơ bị mắc bệnh ở thể nặng, trường hợp này cần được thực hiện chẩn đoán trước sinh bằng phương pháp chọc ối hoặc sinh thiết gai nhau và tìm đột biến gen.



Hình minh họa - nguồn internet

Chẩn đoán trước sinh được tiến hành gồm các bước:

- Xét nghiệm gen của cha mẹ để xác định kiểu đột biến gen của mỗi người.
- Chọc hút nước ối hoặc sinh thiết gai nhau khi người mẹ mang thai.
- Xét nghiệm gen của tế bào thai nhi và tìm đột biến gen gây bệnh.
- Tư vấn đình chỉ thai kỳ nếu bào thai bị bệnh mức độ nặng.

Lưu ý đối với những bà mẹ Thalassemia mức độ trung bình và nặng:

- Nếu bạn có bệnh lý Thalassemia thể trung bình hoặc nặng, bạn cần phải khám tiền hôn nhân hoặc khám trước khi mang thai để kiểm tra xem liệu chồng có đồng thời mang gen bệnh Thalassemia tương tự hay không. Nếu cả 2 vợ chồng đều có mang gen bệnh, bạn sẽ có khả năng sinh con bị bệnh thể nặng hoặc rất nặng.
- Với những phụ nữ bị Thalassemia và đã truyền máu nhiều lần, bạn cần được kiểm

Chuyên đề: Thalassemia - bệnh di truyền gen lặn cần lưu ý

tra về lượng sắt thừa. Nếu lượng sắt trong cơ thể quá cao, bạn cần được can thiệp để thải sắt trước khi mang thai vì nó có thể ảnh hưởng đến sự phát triển của thai nhi trong giai đoạn đầu của thai kỳ.

- Đôi khi bệnh Thalassemia khiến bạn khó mang thai, hãy đến gặp bác sĩ chuyên khoa hỗ trợ sinh sản để được kiểm tra và hỗ trợ.

- Bạn nên bắt đầu uống acid folic ít nhất 3 tháng trước khi mang thai với liều 5mg mỗi ngày (liều cao hơn so với các trường hợp sản phụ không có bệnh lý).

- Khi mang thai, bạn cần được quản lý thai kỳ tại các cơ sở sản phụ khoa uy tín để được điều trị và kiểm soát các nguy cơ cho mẹ như thiếu máu, quá tải sắt, suy tim, suy gan, bệnh nhiễm trùng, đái tháo đường thai kỳ, thuyên tắc huyết khối ... Em bé của bạn có nguy cơ bị Thalassemia di truyền, thiếu máu, thai chậm tăng trưởng trong tử cung, thai chết lưu, ...

Tham khảo:

<https://www.acog.org/womens-health/faqs/carrier-screening-for-hemoglobinopathies>

<https://www.rcog.org.uk/en/patients/patient-leaflets/beta-thalassaemia-and-pregnancy/>

Phòng KHTH