

# Anpha ( $\alpha$ ) thalassaemia

## Anpha ( $\alpha$ ) thalassaemia là gì?

Thalassaemia là nhóm bệnh rối loạn máu có ảnh hưởng đến việc sản sinh huyết sắc tố. Huyết sắc tố là một protein (chất đạm) 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 anpha globin đối với bệnh anpha ( $\alpha$ ) thalassaemia:

- Bình thường một người nhận bốn gen  $\alpha$  globin từ cha mẹ để sản sinh protein anpha globin của huyết sắc tố.
- Một người có thể có hai hoặc ba trong số bốn gen anpha globin bình thường để sản sinh huyết sắc tố. Người này được gọi là **người có gen  $\alpha$  thalassaemia** và **khỏe mạnh**.
- Người có gen bệnh có thể có nguy cơ có con bị bệnh Huyết sắc tố H hoặc bệnh thai phù (Bart's hydrops fetalis) nếu người phối ngẫu cũng có gen của dạng bệnh thalassaemia nhất định.
- Khi một người chỉ có một gen anpha globin, người này bị **bệnh Huyết sắc tố H** và cần phải được thường xuyên chữa trị. Cá nhân bị bệnh Huyết sắc tố H có thể bị bệnh thiếu máu nhẹ đến trung bình suốt đời. Có khi bệnh này có thể nặng.
- Khi một người không có gen anpha globin, người này bị một chứng bệnh trầm trọng gọi là **bệnh phù thai (Bart's hydrops fetalis)**. Bệnh phù thai ảnh hưởng đến bào thai rất sớm, khiến thai nhi bị tử vong (tử sản) hoặc em bé qua đời chẳng bao lâu sau khi sinh. Đây là bệnh trí mạng, gây nguy hiểm cho cả mẹ lẫn con trong thai kỳ.

## Điều trị

Người bị bệnh Huyết sắc tố H có thể cần được truyền máu để cân chỉnh tình trạng thiếu máu. Bệnh phù thai (Bart's hydrops fetalis) thì không có cách chữa trị hoặc trị dứt hẳn.

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

Người có gen bệnh có thể vẫn sống **khỏe mạnh**. Điều quan trọng là bác sĩ biết họ có gen  $\alpha$  thalassaemia.

## Anpha thalassaemia và dự tính có con

Gen  $\alpha$  thalassaemia thường thấy ở người gốc Á, cũng như người gốc Phi Châu, Trung Đông và vùng Địa Trung Hải.

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. 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 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.

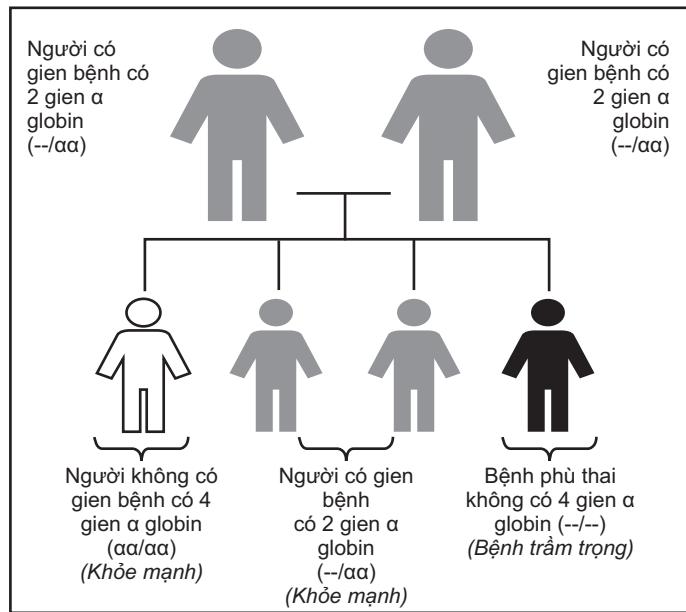
## Thông tin quan trọng dành cho thân nhân

Nếu bạn là người có gen anpha thalassaemia, những người khác trong gia đình cũng có thể có gen này và có nguy cơ có con bị bệnh anpha thalassaemia dạng trầm trọng. 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. Xét nghiệm DNA được sử dụng để dò tìm người có gen anpha thalassaemia.

## Xác suất có con bị bệnh $\alpha$ thalassaemia

### Hình 1:

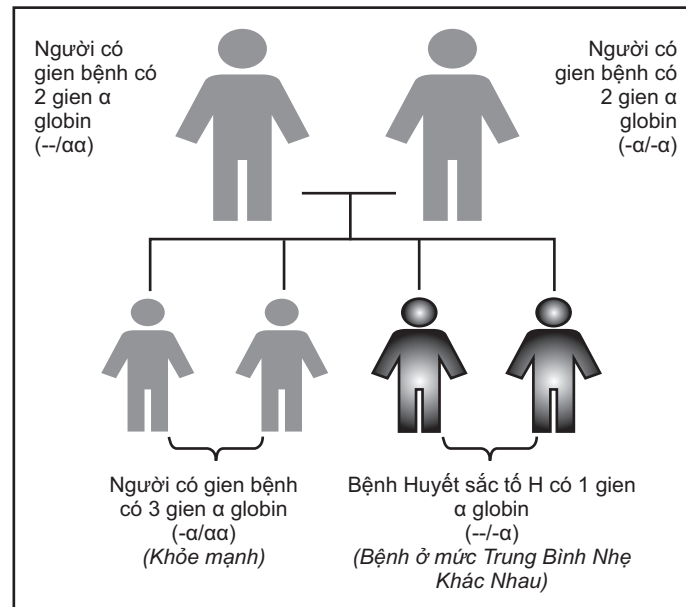
#### Cha mẹ có gen bệnh có 2 gen anpha ( $\alpha$ ) globin



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

- tỉ lệ 1/4 có con không có gen bệnh  $\alpha$  thalassaemia.
- tỉ lệ 2/4 có con có gen bệnh nhưng khỏe mạnh.
- tỉ lệ 1/4 có con bị bệnh phù thai (Bart's hydrops fetalis).

### Hình 3: Cha mẹ có gen bệnh có 2 gen $\alpha$ globin

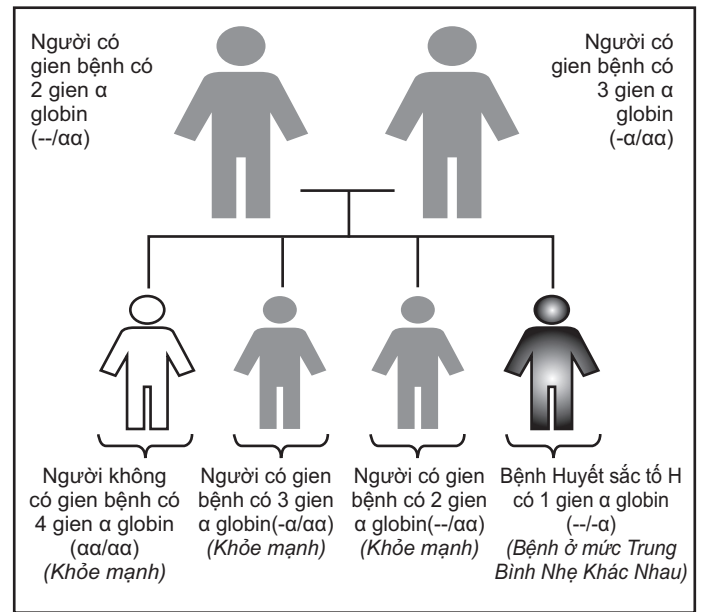


Với **mỗi** lần thụ thai, cặp vợ chồng này có:

- tỉ lệ 2/4 có con có gen bệnh nhưng khỏe mạnh.
- tỉ lệ 2/4 có con bị bệnh Huyết sắc tố H.

### Hình 2:

#### Cha mẹ có gen bệnh có 2 và 3 gen $\alpha$ globin



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

- tỉ lệ 1/4 có con không có gen bệnh  $\alpha$  thalassaemia.
- tỉ lệ 2/4 có con có gen bệnh nhưng khỏe mạnh.
- tỉ lệ 1/4 có con bị bệnh Huyết sắc tố H.

### 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.thalansw.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