



Bệnh thiếu máu Beta thalassemia là căn bệnh thường gặp nhất ở những người gốc vùng Địa Trung Hải, Trung Đông, Phi Châu, Nam Á (Ấn Độ, Pakistan v.v...), Đông Nam Á và Trung Hoa.

Những người mang gen di truyền bệnh thiếu máu beta thường không bị đau bệnh gì ngoài bệnh thiếu máu nhẹ.

Quý vị có thể mang gen di truyền bệnh thiếu máu beta mà không biết.



Cooley's Anemia Foundation

330 Seventh Ave., Suite 900

New York, NY 10001

(800-899-3578)

www.cooleysanemia.org

VIETNAMESE

Quý Vị Đã Đi Xét Nghiệm
Gen Di Truyền Bệnh Thiếu
Máu Beta Nhẹ Chưa?



Bệnh thiếu máu thalassemia là tên của một nhóm bệnh về máu liên quan tới di truyền. Ở Hoa Kỳ, có hơn hai triệu người mang gen di truyền bệnh thiếu máu.

Quý vị có thể ở trong số đó.

Sau đây là hai lý do rất quan trọng để tìm hiểu xem quý vị có mang gen di truyền bệnh thiếu máu beta hay không:

Trước hết, khi hai người cùng mang gen di truyền bệnh thiếu máu beta sinh con, thì **mỗi** lần mang thai sẽ có 25% (một phần tư) nguy cơ là đứa trẻ sinh ra sẽ mắc **bệnh máu nghiêm trọng**, đòi hỏi phải truyền máu và điều trị bằng thuốc trong cả đời.

Thứ hai, một số bác sĩ có thể nhầm hiện tượng mang gen di truyền bệnh thiếu máu beta với căn bệnh khác và áp dụng biện pháp điều trị không thích hợp cho quý vị.

Việc tìm hiểu xem quý vị có mang gen di truyền bệnh thiếu máu beta hay không thật đơn giản.

Bước đầu tiên để tìm hiểu xem quý vị có mang gen di truyền bệnh thiếu máu beta hay không là để nghị bác sĩ của quý vị kiểm tra kích thước tế bào hồng huyết cầu của quý vị. Kích thước này được đo bằng Khối Lượng Tiểu Thể Trung Bình (Mean Corpuscular Volume - MCV) trong Toàn Bộ Lượng Máu (Complete Blood Count - CBC) của quý vị. Bác sĩ có thể đã có hồ sơ về CBC của quý vị.

Nếu mức MCV của quý vị thấp hơn 75, và quý vị KHÔNG bị thiếu sắt, thì quý vị có thể mang gen di truyền bệnh thiếu máu beta. Quý vị sẽ cần phải làm thêm xét nghiệm, bao gồm điện chuyển hemoglobin (hemoglobin electrophoresis), đo lượng hemoglobin A2 và lượng hemoglobin F, để xác định xem quý vị có mang gen di truyền bệnh thiếu máu beta hay không. Bác sĩ của quý vị có thể yêu cầu làm các xét nghiệm này.

Để biết bệnh thiếu máu ảnh hưởng tới cơ thể con người như thế nào, trước hết quý vị phải biết đôi điều về máu.

Máu mang dưỡng khí từ phổi tới các bộ phận khác trong cơ thể. Dưỡng khí được vận chuyển bởi một loại chất đậm gọi là hemoglobin. Hemoglobin được tìm thấy bên trong các tế bào hồng huyết cầu. Hemoglobin được hình thành từ hai loại proteins khác nhau, gọi là alpha và beta globin.

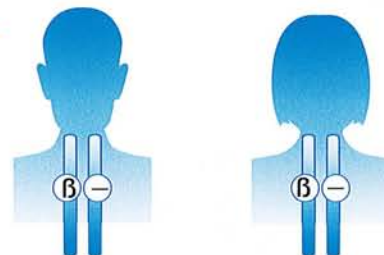
Beta globin gồm có hai gen di truyền, mỗi gen là do cha (hoặc mẹ) truyền sang cho đứa trẻ. Những người có một gen beta globin bất thường sẽ mang gen di truyền bệnh thiếu máu beta (cũng còn được gọi là bệnh thiếu máu beta thalassemia nhẹ).

Một người mang gen di truyền bệnh thiếu máu beta (nhẹ) chỉ mang gen di truyền về bệnh thiếu máu beta và thường không bị đau bệnh gì ngoài bệnh thiếu máu nhẹ.

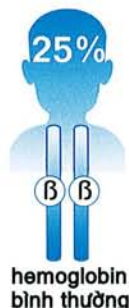
Các bác sĩ thường nhầm tế bào hồng huyết cầu nhỏ của người mang gen di truyền bệnh thiếu máu beta là dấu hiệu của bệnh thiếu máu do thiếu sắt và kê toa không đúng các loại thuốc bổ sắt không có tác dụng chữa bệnh thiếu máu.

Nếu quý vị được xét nghiệm là mang gen di truyền bệnh thiếu máu beta và được xác định là người mang gen bệnh, thì người phối ngẫu của quý vị cũng nên làm xét nghiệm gen di truyền bệnh thiếu máu beta.

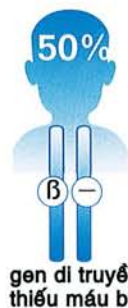
nếu...



cả cha lẫn mẹ đều mang gen di truyền bệnh thiếu máu beta,



hemoglobin bình thường



gen di truyền bệnh thiếu máu beta

25%
Bệnh thiếu máu Cooley



..thì

mỗi lần mang thai sẽ có 25% cơ hội là đứa con họ sẽ mang hai gen beta globin bất thường.

Trong trường hợp nặng nhất, hiện tượng này có thể gây bệnh thiếu máu beta nặng hoặc bệnh thiếu máu Cooley, một dạng rối loạn máu nghiêm trọng, gây bệnh thiếu máu đe dọa tới tính mạng và đòi hỏi phải truyền máu thường xuyên và chữa trị liên tục trong thời gian dài.

Việc thừa hưởng hai gen beta globin bất thường cũng có thể gây ra bệnh thiếu máu beta trung bình, là bệnh thiếu máu ở mức độ vừa phải với các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng, bao gồm cả hiện tượng xương dị dạng và lá lách bị phình to.



Để biết thêm chi tiết về bệnh thiếu máu thalassemia, xin liên lạc: Cooley's Anemia Foundation tại (800) 522-7222 hoặc info@cooleysanemia.org Quý vị cũng có thể tới thăm mạng lưới của chúng tôi tại www.cooleysanemia.org

Nếu quý vị và người phối ngẫu của quý vị đều mang gen di truyền bệnh thiếu máu beta và dự định có con, thì quý vị nên hỏi ý kiến của chuyên viên cố vấn về di truyền.