

# ĐẶC ĐIỂM ALPHA THALASSEMIA

## Kết Quả Kiểm Tra Sàng Lọc Dương Tính

### Gần đây bạn phát hiện rằng bạn mắc bệnh alpha thalassemia hoặc một loại bệnh alpha thalassemia khác.

Mọi người đều có gen tạo ra huyết sắc tố. Huyết sắc tố được tìm thấy trong các tế bào hồng cầu và vận chuyển ô-xy trong cơ thể. Một người có đặc điểm alpha thalassemia tạo ra lượng huyết sắc tố ít hơn bình thường.

Gen chịu trách nhiệm cho bệnh alpha thalassemia được gọi là gen alpha-globin. Hầu hết mọi người đều có 4 bản sao của gen này (2 bản sao từ mỗi người cha và mẹ). Tuy nhiên, một số người có ít hơn 4 bản sao. Điều này có thể ảnh hưởng đến loại và số lượng huyết sắc tố được tạo ra.

### Đặc điểm alpha thalassemia không ảnh hưởng đến sức khỏe của bạn.

Một người có đặc điểm này có 2 bản sao gen alpha-globin hoạt động thay vì 4 bản sao. Đây không phải là bệnh vì cơ thể vẫn tạo ra đủ lượng huyết sắc tố. Thông thường người mang mầm bệnh ẩn sẽ không có dấu hiệu, ngoại trừ các tế bào hồng cầu nhỏ. Một người có đặc điểm này cũng có thể bị thiếu máu nhẹ, nhưng điều này không cần điều trị. Có 1 trong 2 (50%) khả năng truyền đặc điểm này cho bất kỳ người con nào của quý vị.

Bệnh alpha thalassemia thể nặng (ATM hoặc “phù thai”) xảy ra khi một em bé đang phát triển không có gen alpha hoạt động. **Cả hai người** cha và mẹ phải mang đặc điểm alpha thalassemia thì em bé mới có nguy cơ mắc bệnh ATM. Căn bệnh này sẽ gây tử vong cho thai nhi nếu không được điều trị. ATM cũng có thể gây ra các vấn đề nghiêm trọng trong thai kỳ và có thể khiến người mẹ tử vong.

### Nếu quý vị đang mang thai, bước tiếp theo là xét nghiệm bạn đời của quý vị.

Nếu bạn đời của quý vị có kết quả xét nghiệm máu bình thường thì khả năng em bé có ATM là rất thấp. Bạn đời của quý vị có thể được kiểm tra miễn phí tại bất kỳ phòng xét nghiệm nào của Kaiser Permanente. Nếu quý vị không đang mang thai, bạn đời của quý vị có thể sắp xếp việc làm xét nghiệm thông qua nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của riêng họ. Một cố vấn di truyền sẽ cho quý vị biết cách sắp xếp việc thực hiện xét nghiệm.

### Điều gì xảy ra nếu bạn đời của tôi là người mang đặc điểm?

Khi cả cha và mẹ đều là người mang đặc điểm, có 1 trong 4 (25%) khả năng em bé sẽ mắc bệnh alpha thalassemia. Cũng có 3 trong 4 (75%) khả năng em bé không mắc bệnh alpha thalassemia. Nếu quý vị đang mang thai, quý vị sẽ được làm xét nghiệm trước khi sinh để

### Các loại bệnh alpha thalassemia phổ biến:

**Người mang mầm bệnh ẩn** - Người mang mầm bệnh ẩn có 3 gen alpha-globin hoạt động. Họ có các tế bào hồng cầu bình thường hoặc hơi nhỏ. Không cần điều trị. Xét nghiệm máu định kỳ không phát hiện ra người mang mầm bệnh ẩn. Người mang mầm bệnh ẩn chỉ có thể được xác nhận bằng xét nghiệm di truyền.

**Đặc điểm Hb Constant Spring (Hb CS)** - Một gen alpha-globin tạo ra một loại huyết sắc tố khác (Hb CS) không hoạt động tốt như huyết sắc tố thông thường. Những người mang mầm bệnh có thể có những thay đổi nhỏ về hồng cầu hoặc hoàn toàn không có. Không cần điều trị. Xét nghiệm máu định kỳ không phát hiện được Hb CS. Đặc điểm này chỉ có thể được xác nhận bằng xét nghiệm di truyền.

**Đặc điểm alpha thalassemia** Những người có đặc điểm này có 2 gen alpha-globin hoạt động. Xét nghiệm máu định kỳ cho thấy các tế bào hồng cầu nhỏ và cũng có thể chỉ ra bệnh thiếu máu nhẹ. Không cần điều trị. Cần xét nghiệm di truyền để xác nhận đặc điểm alpha thalassemia.

**Gen Triplicated alpha** Những người có đặc điểm này có nhiều hơn 4 gen alpha-globin. Các gen alpha bổ sung không được phát hiện bằng cách kiểm tra định kỳ. Thử nghiệm di truyền là cần thiết để xác nhận sự hiện diện của các gen alpha bổ sung. Không cần điều trị. Các bản sao bổ sung của gen alpha globin ở một người có đặc điểm beta-thalassemia có thể gây thiếu máu nghiêm trọng, có thể cần phải truyền máu.

**Homozygous Hb Constant Spring** Những người có đặc điểm này có 2 gen alpha-globin hoạt động bình thường và hai gen alpha tạo ra Hb Constant Spring. Điều này gây ra thiếu máu nhẹ và có thể dẫn đến lá lách hoặc gan to. Có thể cần điều trị. Thai nhi mắc bệnh này cần được theo dõi các dấu hiệu thiếu máu trầm trọng.

**Bệnh Hb H** - Những người mắc bệnh này có 1 gen alpha-globin hoạt động. Điều này gây ra tình trạng thiếu máu từ nhẹ đến trung bình. Có thể cần điều trị và tránh dùng một số loại thuốc. Cần xét nghiệm di truyền để xác nhận bệnh Hb H.

**Bệnh Hb H-Constant Spring** - Những người mắc bệnh này có 1 gen alpha-globin hoạt động. Tình trạng này xảy ra khi một người có cả hai đặc điểm alpha thalassemia và Hb CS. Thiếu máu từ trung bình đến nghiêm trọng. Có thể cần điều trị và tránh dùng một số loại thuốc. Thai nhi bị mắc bệnh này cần được theo dõi các dấu hiệu thiếu máu trầm trọng.

tim hiểu xem con của quý vị có mắc bệnh alpha thalassemia hay không. Một thủ thuật, chẳng hạn như chọc dò màng ối hoặc CVS, có thể chẩn đoán bệnh alpha thalassemia trong thai kỳ. Xét nghiệm trước khi sinh rất hữu ích cho việc xác định kế hoạch chăm sóc thai kỳ và sinh con. Một số cha mẹ có thể sử dụng kết quả để cân nhắc việc tiếp tục hay kết thúc thai kỳ.

### Kiểm tra sàng lọc người mang đặc điểm giúp phát hiện hầu hết những người mang đặc điểm.

Bất kỳ ai cũng có thể mang đặc điểm huyết sắc tố, ngay cả khi trong gia đình không có tiền sử mắc các bệnh về máu. Khả năng bạn đời của quý vị trở thành người mang đặc điểm còn phụ thuộc vào tổ tiên hoặc nền tảng chủng tộc của họ.

## Xét Nghiệm Đặc Điểm Huyết Sắc Tố Cho Bạn Đòi Của Quý Vị

### Tại sao bạn đời của quý vị nên xét nghiệm?

- Quý vị muốn biết khả năng con của quý vị có thể mắc **bệnh alpha thalassemia**.
- Quý vị cần chuẩn bị tinh thần nếu con của quý vị có nguy cơ mắc **bệnh alpha thalassemia thể nặng**. Điều này có thể bao gồm việc can thiệp cho bà mẹ và thai nhi.
- Quý vị cần chuẩn bị cho việc con của quý vị có thể có nguy cơ mắc **bệnh alpha thalassemia**, vốn liên quan đến bệnh thiếu máu thai nhi nghiêm trọng. Điều này có thể bao gồm việc can thiệp thai nhi.
- Quý vị có thể cân nhắc việc xét nghiệm alpha thalassemia cho em bé trong lúc mang thai.

### Tại sao quý vị không nên xét nghiệm bạn đời của quý vị?

- Quý vị không muốn tìm hiểu về nguy cơ mắc bệnh alpha thalassemia thể nặng khi mang thai.
- Kết quả sẽ không thay đổi bất cứ điều gì quý vị làm trong lúc mang thai. Vẫn có thể cần theo dõi thai kỳ và can thiệp sản khoa.

### Kiểm tra sàng lọc trẻ sơ sinh có thể tìm hiểu các loại bệnh về máu do di truyền.



Tất cả trẻ sơ sinh đều được kiểm tra các loại bệnh về máu do di truyền trong vài ngày đầu sau khi sinh. ATM thường được chẩn đoán trong thời kỳ mang thai. Xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh có thể xác định bệnh Hb H và bệnh Hb H-CS. Nếu con của quý vị mắc một trong hai loại bệnh này, điều phối viên sàng lọc sẽ liên hệ với quý vị để cung cấp kết quả. Việc xét nghiệm sàng lọc sơ sinh không xác định được trẻ có đặc điểm alpha thalassemia, đặc điểm Hb-CS, hoặc là người mang mầm bệnh ẩn.

### Các giới hạn của sàng lọc sơ sinh:

- Một số trẻ sơ sinh mắc các loại bệnh về máu do di truyền khác có thể không được xác định (trường hợp này rất hiếm).

**Alpha Thalassemia Thể Nặng (ATM)** - Thai nhi mắc bệnh ATM không có gen alpha-globin hoạt động. Thai nhi bị ảnh hưởng sẽ phát triển các vấn đề trong thai kỳ mà thông thường có thể phát hiện được bằng siêu âm. Xét nghiệm di truyền có thể xác nhận căn bệnh này. Nếu không được điều trị, ATM dẫn đến tử vong cho thai nhi hoặc trẻ sơ sinh, và có thể gây ra các vấn đề nghiêm trọng cho bà mẹ hoặc tử vong.

**Đặc điểm alpha thalassemia** phổ biến hơn ở những người có tổ tiên là Trung Quốc, Đông Nam Á, Địa Trung Hải, Trung Đông, Ấn Độ Châu Á và Châu Phi.

Những người có tổ tiên này có nhiều khả năng là người mang đặc điểm, nhưng bất kỳ ai cũng có thể mang đặc điểm huyết sắc tố. Khả năng có thể cao hơn nếu trong gia đình có tiền sử mắc bệnh về máu. Hãy thông báo cho nhà cung cấp của quý vị nếu ai đó trong gia đình của quý vị mắc bệnh về máu hoặc sở hữu đặc điểm huyết sắc tố.

## Tìm hiểu thêm về Bệnh Alpha Thalassemia

**Bệnh alpha thalassemia thể nặng (ATM)** xảy ra khi trẻ sơ sinh thừa hưởng đặc điểm alpha thalassemia từ cả cha và mẹ. Trẻ sơ sinh không tạo ra bất kỳ huyết sắc tố bình thường nào và thường tử vong trước khi sinh do suy tim và tích tụ chất lỏng (phù). Người đang mang thai cũng có thể phát triển các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng cần can thiệp sản khoa để ngăn ngừa tử vong cho bà mẹ và thai nhi. Điều trị thai nhi có thể được thực hiện để giúp trẻ sơ sinh sống sót sau khi sinh. Tuy nhiên, nếu sống sót, họ sẽ cần được truyền máu và chăm sóc y tế suốt đời.

**Bệnh Hb H** Những người mắc bệnh này được thừa hưởng đặc điểm alpha thalassemia từ cha hoặc mẹ và bị mất gen alpha đơn từ người còn lại. Căn bệnh này có mức độ nghiêm trọng khác nhau, với mức độ thiếu máu từ nhẹ đến trung bình. Các triệu chứng phổ biến có thể bao gồm sỏi mật và lá lách to. Các triệu chứng được điều trị bằng truyền máu không thường xuyên. Nên tránh dùng các loại thuốc có tính oxy hóa.

**Bệnh Hb H-Constant Spring (bệnh Hb H-CS)** Những người mắc bệnh này được thừa hưởng đặc điểm alpha thalassemia từ cha hoặc mẹ và Hb Constant Spring (CS) từ người còn lại. Các vấn đề y tế bao gồm thiếu máu từ trung bình đến nặng, các vấn đề về tăng trưởng, sỏi mật và lá lách to. Các vấn đề y tế thường được điều trị bằng truyền máu. Nên tránh dùng các loại thuốc có tính oxy hóa. Thai nhi mắc bệnh này nên được theo dõi về nguy cơ bị phù thai.