

Mới đây quý vị đã biết được rằng quý vị sở hữu huyết sắc tố E. Đây là những thông tin quan trọng về người mang huyết sắc tố này.

Tất cả mọi người đều có hai bản sao của gen giúp tạo nên 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 tình trạng huyết sắc tố E (Hb AE) có một bản sao của gen tạo ra huyết sắc tố thông thường (Hb A) và một bản sao tạo ra huyết sắc tố E (Hb E). Hb E là một loại huyết sắc tố có thể gây ra tình trạng máu di truyền khi kết hợp với một loại huyết sắc tố không phải Hb A.

Hb E không ảnh hưởng đến sức khỏe của quý vị. Người mang đặc điểm này sẽ không phát triển bệnh về máu. Thông thường sẽ không có dấu hiệu đối với người mang đặc điểm này, nhưng một số người mang Hb E có hồng cầu nhỏ và mắc bệnh thiếu máu nhẹ. Không cần phải điều trị đối với bệnh thiếu máu nhẹ. Có 1 trong 2 (50%) cơ hội truyền đặc điểm này cho bất kỳ người con nào của quý vị.

Nếu quý vị đang mang thai, bước tiếp theo là xét nghiệm bạn đời của quý vị. Cả cha và mẹ đều phải mang cùng đặc điểm huyết sắc tố thì mới có nguy cơ sinh con mắc bệnh về máu. Nếu bạn đời của quý vị có kết quả xét nghiệm máu bình thường (Hb AA), khả năng em bé mắc bệnh về máu 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. Một cố vấn di truyền sẽ cho quý vị biết cách sắp xếp buổi xét nghiệm.

Tại sao nên xét nghiệm bạn đời của quý vị?

- Quý vị muốn biết khả năng con của quý vị có thể mắc bệnh về máu.
- Quý vị cần chuẩn bị sẵn sàng nếu con của quý vị được phát hiện có nguy cơ mắc bệnh về máu.
- Quý vị có thể cân nhắc việc kiểm tra tình trạng máu của em bé khi mang thai.

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

- Quý vị không muốn tìm hiểu về nguy cơ mắc bệnh về máu khi mang thai.
- Kết quả sẽ không thay đổi bất cứ điều gì quý vị làm trong lúc mang thai.

Điều gì xảy ra nếu đối tác của tôi là người mang đặc điểm?

Khi cả cha và mẹ đều là người mang đặc điểm, thì có 1 trong 4 (25%) khả năng con của quý vị sẽ mắc bệnh về máu. Cũng có 3 trong 4 (75%) khả năng trẻ sơ sinh không mắc bệnh về máu. Nếu quý vị đang mang thai, quý vị sẽ được đề nghị làm xét nghiệm tiền sản để biết liệu con của quý vị có mắc bệnh về máu. Một thủ thuật, chẳng hạn như chọc dò nước ối hoặc CVS, có thể chẩn đoán tình trạng máu trong thai kỳ. Xét nghiệm tiền sản có thể giúp ích cho kế hoạch chăm sóc thai kỳ và sinh con. Một số cha mẹ có thể sử dụng kết quả để xem xét việc tiếp tục hay kết thúc thai kỳ. Quý vị cũng có thể đợi cho đến sau khi sinh để xét nghiệm cho con của quý vị thông qua chương trình xét nghiệm trẻ sơ sinh.

Các loại bệnh về máu có liên quan đến Hb E:

Bệnh Hb EE - Những người mắc bệnh này thừa hưởng Hb E từ cả cha và mẹ. Điều này gây ra thiếu máu nhẹ đến trung bình và các tế bào hồng cầu nhỏ. Hầu hết mọi người không cần phải điều trị y tế.

Bệnh Hb E-beta thalassemia - Những người mắc bệnh này thừa hưởng Hb E từ cha hoặc mẹ và một biến thể beta thalassemia từ người còn lại. Điều này gây ra thiếu máu từ nhẹ đến nặng và có thể bao gồm các vấn đề y tế nghiêm trọng, tùy thuộc vào biến thể beta thalassemia. Cần xét nghiệm máu thêm để xác định loại biến thể beta thalassemia.

Bệnh Hb SE - Những người mắc bệnh này thừa hưởng Hb E từ cha hoặc mẹ và Hb S từ người còn lại. Đây là một loại bệnh hồng cầu lưỡi liềm và có thể gây ra các vấn đề sức khỏe ở một số người.

Tìm hiểu thêm về bệnh Hb E-beta thalassemia và bệnh Hb SE

Những người mắc bệnh **Hb E-beta thalassemia** không sản sinh ra lượng tế bào hồng cầu (RBCs) bình thường. Ngoài ra, RBCs của họ không sống lâu như RBCs thông thường. Điều này có thể dẫn đến một loạt các triệu chứng khác nhau. Một số người bị thiếu máu nhẹ và không gặp vấn đề y tế nghiêm trọng. Một số người bị thiếu máu trầm trọng và các vấn đề y tế cần được điều trị. Các triệu chứng có thể bao gồm lá lách to, mệt mỏi và chậm phát triển. Đối với những người bị thiếu máu nặng, phương pháp điều trị phổ biến nhất là truyền máu thường xuyên bắt đầu từ thời thơ ấu. Tuy nhiên, không phải tất cả mọi người đều cần được điều trị y tế.

Một người mắc bệnh Hb E-beta thalassemia có thể có các triệu chứng nhẹ hơn nếu họ thừa hưởng các yếu tố di truyền khác, như đặc điểm alpha thalassemia. Xét nghiệm di truyền có thể được thực hiện để tìm kiếm một số yếu tố này.

Những người mắc bệnh **Hb SE** có các tế bào hồng cầu có thể sụp đổ thành hình lưỡi liềm thay vì hình tròn như bình thường. Tế bào hình lưỡi liềm có thể mắc kẹt trong các mạch máu gây đau và tổn thương cho bất kỳ khu vực nào xảy ra hiện tượng này. Các triệu chứng Hb SE ở mỗi người sẽ khác nhau và có thể bao gồm việc bị nhiễm trùng lặp lại, đau và mệt mỏi. Các triệu chứng có thể bắt đầu vào cuối thời thơ ấu hoặc giai đoạn đầu ở độ tuổi trưởng thành. Có nhiều người mắc Hb SE nhưng không có triệu chứng. Nếu cần thiết, việc điều trị có thể bao gồm thăm khám bác sĩ thường xuyên, truyền máu và nằm viện qua đêm.

Nghiên cứu đang được thực hiện để tìm cách giữ cho những người mắc bệnh Hb E-beta thalassemia và bệnh Hb SE khỏe mạnh nhất có thể. Chẩn đoán và điều trị sớm có thể sẽ giúp ích cho quý vị.

Xét Nghiệm Đặc Điểm Huyết Sắc Tố Cho Bạn Đời Của Bạn

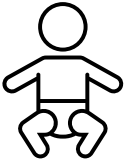
Bất kỳ ai cũng có thể mang đặc điểm huyết sắc tố, ngay cả khi trong gia đình không có tiền sử mắc các bệnh về máu. Sàng lọc người mang đặc điểm sẽ phát hiện ra hầu hết những người mang đặc điểm huyết sắc tố. Khả năng bạn đời của bạn trở thành người mang đặc điểm còn phụ thuộc vào tổ tiên hoặc nền tảng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

- **Đặc điểm Hb E** (Hb AE) phổ biến hơn ở những người có nguồn gốc Đông Nam Á (ví dụ: Campuchia, Thái Lan, Lào, Việt Nam, Miến Điện, Malaysia và Hmong) hoặc có tổ tiên là người Ấn Độ Châu Á.
- **Đặc điểm beta thalassemia** (Hb A β) phổ biến hơn ở những người có tổ tiên là người Trung Quốc, Đông Nam Á, Địa Trung Hải, Trung Đông và người Ấn Độ Châu Á.
- **Đặc điểm tế bào hình liềm** (Hb AS) phổ biến hơn ở những người có tổ tiên gốc Phi và gốc Tây Ban Nha/La tinh.

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.

Thông tin này không nhằm mục đích chẩn đoán các vấn đề về sức khỏe hoặc thay thế cho tư vấn y tế, hay dịch vụ chăm sóc mà quý vị nhận được từ bác sĩ của mình hoặc chuyên gia chăm sóc sức khỏe khác. Nếu quý vị gặp các vấn đề về sức khỏe kéo dài hoặc nếu quý vị có câu hỏi nào khác, vui lòng tham khảo ý kiến của bác sĩ.

Kiểm tra sàng lọc sơ sinh để xác định tình trạng máu di truyền



Ở California, tất cả các trẻ sơ sinh đều được kiểm tra sàng lọc tình trạng máu di truyền trong vài ngày đầu tiên sau khi sinh. Kiểm tra sàng lọc sơ sinh giúp xác định bệnh Hb EE, Hb E-beta-thalassemia và bệnh Hb SE. Nếu con của quý vị mắc một trong những loại bệnh này, điều phối viên sàng lọc sẽ liên hệ với quý vị để cung cấp kết quả. Việc kiểm tra sàng lọc trẻ sơ sinh cũng sẽ xác định những trẻ có đặc điểm Hb E.

Các giới hạn của sàng lọc sơ sinh:

- Một số trẻ sơ sinh có các tình trạng máu di truyền khác có thể không được xác định (trường hợp này rất hiếm).

Thông tin này không nhằm mục đích chẩn đoán các vấn đề về sức khỏe hoặc thay thế cho tư vấn y tế, hay dịch vụ chăm sóc mà quý vị nhận được từ bác sĩ của mình hoặc chuyên gia chăm sóc sức khỏe khác. Nếu quý vị gặp các vấn đề về sức khỏe kéo dài hoặc nếu quý vị có câu hỏi nào khác, vui lòng tham khảo ý kiến của bác sĩ.