

PHÒNG BỆNH **BỆNH TAN MÁU BẨM SINH** **(THALASSEMIA)**

Ts Ngô Mạnh Quân

Viện Huyết học - Truyền máu TW

Thanh Hóa, ngày 10/04/2020



Con: nhận gen từ bố - mẹ

Gen đó: có gen tốt, có thể có gen không tốt

➤ Con có thể có các bất thường bẩm sinh

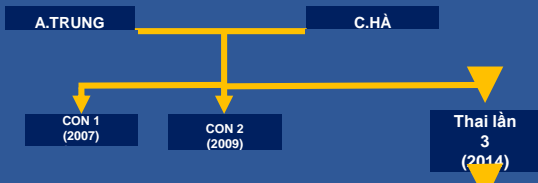
- Do đột biến trong quá trình mang thai.
- Do di truyền từ bố mẹ.



Anh Trung (1974) và chị Hà (1980), ở Lạng Sơn, kết hôn và sinh hai cháu khỏe mạnh



Bệnh nhân Hoàng M., 2009, Chi Lăng, Lạng Sơn, Beta thalassemia



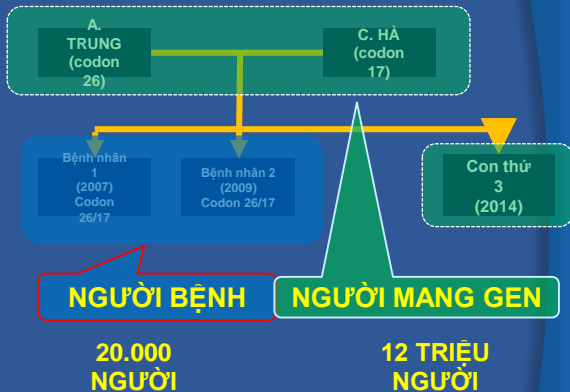
BN M., 2009, sau khi đã được ghép tế bào gốc điều trị bệnh thalassemia



NGƯỜI
MANG
GEN



NGƯỜI
BỆNH

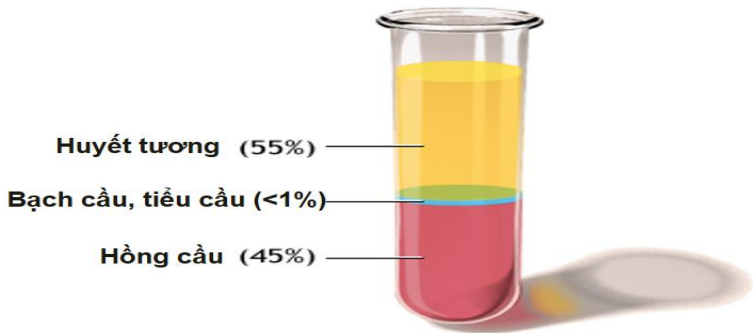


- Bệnh chỉ bị ở các dân tộc ít người?
- Do kết hôn cận huyết?

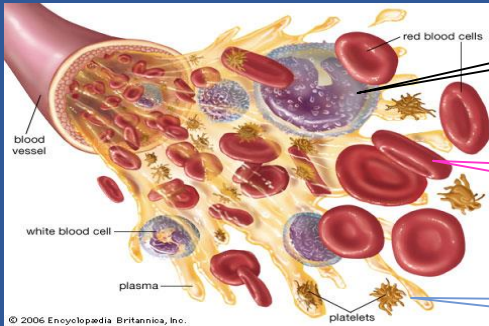


THALASSEMIA LÀ BỆNH GÌ???

Các thành phần của máu



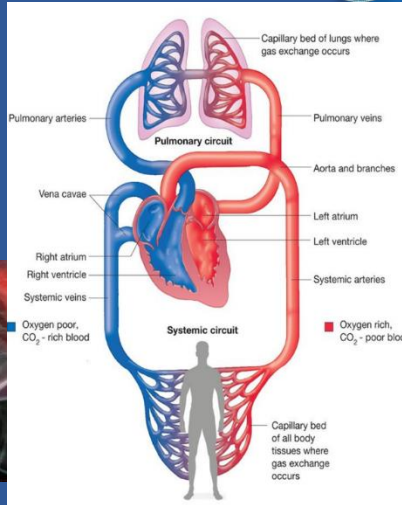
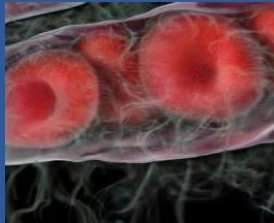
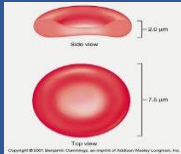
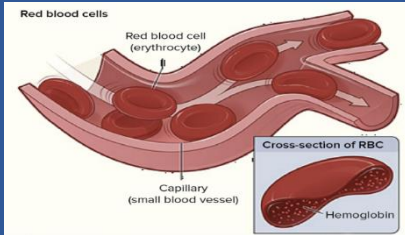
Các thành phần của máu, bệnh của máu???



Bạch cầu
(Chống nhiễm trùng)

Hồng cầu
(Vận chuyển Oxy)

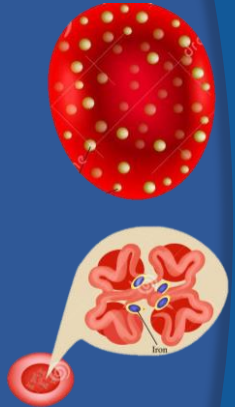
Tiểu cầu
(Cầm máu)



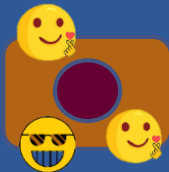
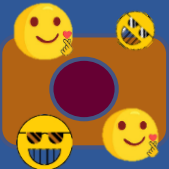
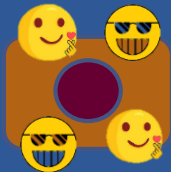
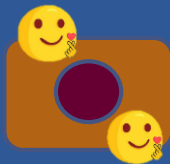
Đời sống:
#120 ngày

Tế bào Hồng cầu

- ⦿ Không có nhân
- ⦿ Bào tương chứa Huyết sắc tố (**hemoglobin**)- nhiệm vụ trao đổi và vận chuyển Oxy
- ⦿ Phân tử Hemoglobin gồm
 - Sắt (nhân hem)
 - Bốn chuỗi globin (2 alpha, 2 beta)

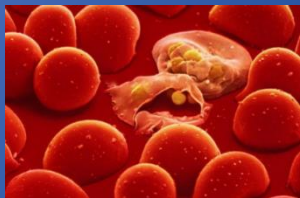


Phân tử hemoglobin



THALASSEMIA LÀ BỆNH THIỂU MÁU DO TAN MÁU (HUYẾT TÁN) BẨM SINH, DI TRUYỀN.

- ❑ Làm giảm hoặc không tổng hợp được huyết sắc tố
- ❑ Bệnh di truyền GEN lặn



A --- a



AA Aa aa

BỊ BỆNH - BÌNH THƯỜNG - MANG GEN

Biểu hiện – triệu chứng điển hình

- Thiếu máu
- Vàng da
- Xạm da



Biểu hiện – triệu chứng điển hình

- Chậm phát triển: nhẹ cân, dậy thì muộn;
- Khuôn mặt: trán dô, mũi tẹt, bướu đỉnh, vầu;
- Lách to, gan to
-



Biểu hiện của NGƯỜI MANG GEN???

- Nhìn hoàn toàn bình thường
- Có thể thiếu máu nhẹ.
- Thường được phát hiện khi:
 - Có người nhà bị thalassemia;
 - Bị các bệnh khác, mang thai...
 - Khám, tự vấn sức khỏe.
- Là... nguồn gen trong cộng đồng.

TPTTBMNV

WBC	6.44	(4.5 - 10.5)
Neu	60.7	(43 - 72)
Lym	26.8	(18 - 43)
Mono	11.8	(4 - 12)
Eos	0.391	(0 - 8)
Baso	0.313	(0 - 2)
RBC	<u>5.84</u>	(4.2 - 5.4)
Hb	12.3	(12 - 16)
Hct	38.2	(37 - 48)
MCV	<u>65.5</u>	(86 - 93)
MCH	<u>21.1</u>	(28 - 33)
MCHC	32.3	(32 - 36)
RDW	<u>19.2</u>	(12.1 - 14)
PLT	<u>402</u>	(150 - 400)
MPV	8.00	(6.3 - 10.1)

ĐIỀU TRỊ BỆNH:

- Truyền máu: 2 đơn vị/tháng
- Thải sắt: thường xuyên



Di truyền gen bệnh TMBS

- Người bị bệnh: do nhận gen của bố và mẹ
- Người mang gen: nhận gen từ bố hoặc mẹ
- Người mang gen, có thể sinh con bình thường, con bị bệnh, hoặc mang gen.



Người bị bệnh



Người lành

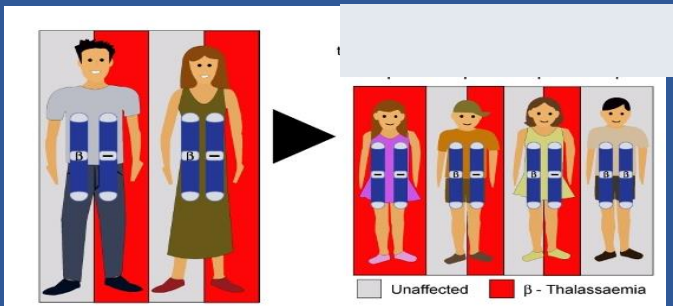


Người mang gen



Activate
Go to Settings

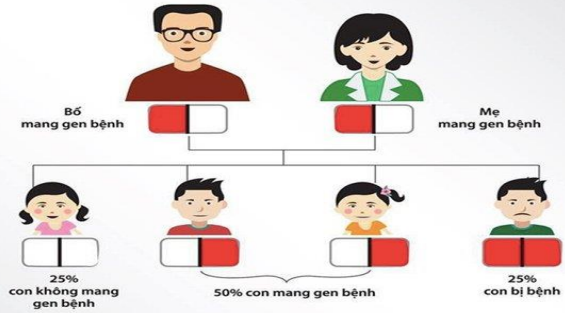
Di truyền beta thalassemia



Nếu cả bố và mẹ đều mang gen bệnh: xác suất mỗi lần sinh: 25% nguy cơ bị bệnh, 50% mang gen bệnh và 25% bình thường

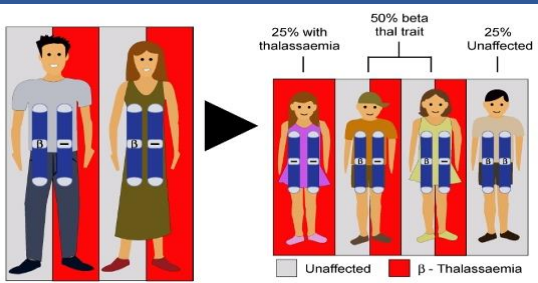
?????

MỘT CẶP VỢ CHỒNG KHỎE MẠNH



Bố, mẹ
nhìn
khỏe
mạnh
bình
thường

Xác suất ở mỗi lần sinh???



- **BẠN CÓ THỂ BỊ BỆNH KHÔNG???**
- **BẠN CÓ CẦN PHÒNG BỆNH KHÔNG???**
- **CÁCH NÀO???**



Phòng bệnh?

**KHÔNG ĐỂ SINH RA TRẺ BỊ BỆNH
TAN MÁU BẨM SINH THỂ NẶNG/TRUNG BÌNH**

BIỆN PHÁP:


- **Truyền thông, giáo dục sức khỏe**
- **Thanh/thiếu niên chủ động sàng lọc bệnh**
- **Quản lý được nguồn gen**
- **Tự vấn trước hôn nhân**

Sàng lọc cơ bản thalassemia:

- ◎ Khám, xét nghiệm cơ bản:
 - Tổng phân tích tế bào máu
 - Sắt huyết thanh
 - Ferritin huyết thanh

Tổng phân tích tế bào máu

- Có thiếu máu không
- Chất lượng hồng cầu
- Nguy cơ mang gen TMBS


VIỆN HUYẾT HỌC | TRIỂN VẤN Y HỌC
KHOA TẾ BÀO - TỔ CHỨC HỌC
 (Tầng 2, Phòng 205, SĐT: 02432 868 035)

KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM TẾ BÀO MÁU NGOẠI THƯỜNG TỰ ĐỘNG HOÀN TOÀN

Họ tên: **THÁI BẢO TRUNG** Năm: _____
 Địa chỉ: Phường Hàng Bột Quận Đống Đa Hà Nội Giờ: _____
 Khoa: P. Khám bệnh 2 Bệnh: _____
 Chẩn đoán: Kiểm Tra Sức Khỏe Bác sĩ chỉ định: _____
 Thời gian lấy mẫu: 13:35:32 09/01/2019 Người đọc kết quả: _____
 Thời gian nhận mẫu: 14:06:41 09/01/2019

TÊN XÉT NGHIỆM	KẾT QUẢ	CSBT, ĐƠN VỊ
Tế bào máu ngoại vi bằng hệ thống tự động hoàn toàn		
Số lượng Hồng cầu	5.34	4.32 - 5.72 T/l
Lượng Huyết sắc tố	154	135 - 175 g/l
Hematocrit	0.476	0.42 - 0.49 l/l
MCV	89.2	85 - 95 fl
MCH	28.8	28 - 32 pg
MCHC	322	320 - 360 G/L
Số lượng hồng cầu có nhân	0	G/L
RDW-CV	13.2	11 - 14 %
Số lượng tiểu cầu	264	150 - 450 G/L
PDW		fl
Số lượng bạch cầu	6.22	3.5 - 10.5 G/L
- Tế bào bất thường		%
+ Nguyên tủy bào		%
+ Tiền tủy bào		%
+ Tủy bào		%
+ Hậu tủy bào		%
+ Bạch cầu dứa		%
- Bạch cầu trung tính	58	%
- Bạch cầu ưa axit	1	%
- Bạch cầu ưa bazo	1	%
- Bạch cầu Monocyte	8	%
- Bạch cầu Lymphocyte	32	%
Số lượng bạch cầu trung tính	3.61	G/L
Số lượng bạch cầu ưa axit	0.06	G/L
Số lượng bạch cầu ưa bazo	0.06	G/L
Số lượng Monocyte	0.50	G/L
Số lượng Lymphocyte	1.99	G/L

Xét nghiệm sinh hóa máu

Đánh giá:



**lượng Sắt
huyết thanh**



**dự trữ sắt
trong cơ
thể**

Tên: *Đinh Văn Minh* **KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM**


Họ tên: **HOÀNG VĂN MINH** Năm sinh: _____
 Địa chỉ: Cửa Chu Xã Tân Lĩnh Huyện Ba Vì Hà Nội Giường: _____
 Khoa: Điều trị Thalassemia Bệnh ph: _____
 Chẩn đoán: Beta thalassaemia Bác sĩ chỉ định: _____
 Thời gian lấy mẫu: 07/01/2019 11:11:06 Người nhận mẫu: _____
 Thời gian nhận mẫu: 07/01/2019 11:36:28

TÊN XÉT NGHIỆM	KẾT QUẢ	KHOẢNG THAM CHIẾU, ĐƠN VỊ	PHỤ
Ure	5,3	2.5-7.5 mmol/l	
Glucose	5,4	3,9-6,4 mmol/l	
Creatinin	32	Nam: 62-120 / Nữ: 53-110 μmol/l	
Axít Uric	289	Nam: 180-420/Nữ: 150-360 μ mol/l	
Bilirubin T.P	36,8	< 17 μmol/l	
Bilirubin T.T	7,7	< 4,3 μmol/l	
Bilirubin G.T	29,1	< 12,7 μmol/l	
Ferritin	4205,3	30-300 ng/ml	
AST (GOT)	67	< 37 (dk 37 C) U/L	
ALT (GPT)	99	< 40 (dk 37 C) U/L	
LDH	545	230-460 (dk 37 C) U/L	
Canxi TP	2,39	2,15-2,60 mmol/l	
Định lượng Sắt huyết thanh	41,6	Nam: 11 - 27 ; Nữ: 7 - 26 μmol/l	

ĐIỆN GIẢI ĐỘ

Điện di huyết sắc tố


- Xem thành phần huyết sắc tố: có bất thường không?
- Định hướng làm xét nghiệm gen (alpha, beta??)



BỘ Y TẾ
VIỆN HUYẾT HỌC TRUYỀN MÁU TW
KHOA MIỀN DỊCH

Tên-Tên-Dịch-Giáo-Dịch

PID: **19000971**
Đơn vị: P. Khám bệnh 2
Số bệnh phẩm: **090119-419010029**



KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

Họ tên: **THÁI BẢO TRUNG** Năm sinh: 1993 Giới tính: Nam
Địa chỉ: Phường Hàng Bột Quận Đống Đa Hà Nội Giường:
Chẩn đoán: Kiểm Tra Sức Khỏe
BS chỉ định:
TG giao mẫu: 11:38:40 09/01/2019

Tên xét nghiệm	Kết quả xét nghiệm	Trị số bình thường	Đơn vị
Điện di huyết sắc tố			%
Hb A1	97.3	96.5 - 98.5	%
Hb A2	2.7	2 - 3.5	%
Hb E		không có	%
Hb F		< 4	%
Hb H		không có	%
Hb Bar		không có	%
Hb Khác		không có	%

Ngày: 09/01/2019 14:28:16
NGƯỜI LÀM XÉT NGHIỆM

Phạm Thị Thu Hương

ĐD. Phạm Thị Thu Hương

Ngày: 09/01/2019 14:28:16
TRƯỞNG KHOA XÉT NGHIỆM

Vũ Đức Lương

Ths. Vũ Đức Lương

Từ đó, có thể xem xét:

- ⦿ Hiện có thiếu máu không?
- ⦿ Thiếu máu do thiếu sắt?
- ⦿ Có nguy cơ mang gen bệnh TMBS không? Loại gì?

=>Theo dõi?

=> Xét nghiệm thêm?

Sàng lọc tại Hà Nội 2018:

**Cứ 10 học sinh có 1 HS có
nguy cơ mang gen bệnh
TMBS**

Chúng ta có thể làm gì?

- Chủ động kiểm tra, sàng lọc
- Sàng lọc trước kết hôn
- Tư vấn cho người khác

- **HÔN NHÂN BỀN VỮNG**
- **CẢI THIỆN CHẤT LƯỢNG GIỐNG NÒI**

Xin trân trọng cảm ơn!