



Hemoglobin E là gì?

Hemoglobin là một chất trong máu, còn hemoglobin E là một loại hemoglobin. Để hiểu về hemoglobin E, quý vị nên biết thêm đôi chút về máu.

Máu và Hemoglobin

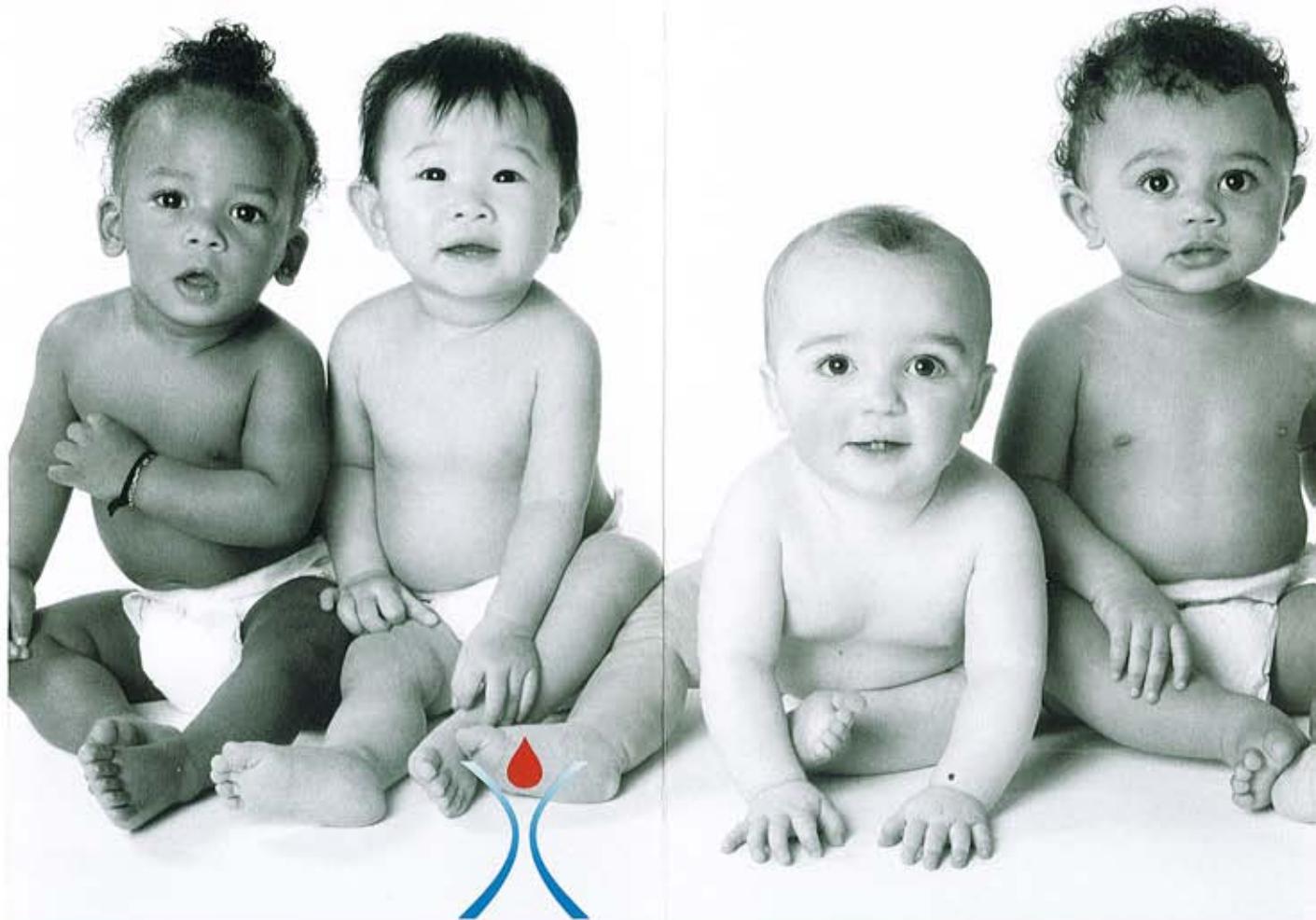
Máu có một nhiệm vụ là lấy dưỡng khí từ không khí được hít thở vào trong phổi và chuyển tới các vùng khác trong cơ thể. Phần máu thực hiện công việc này là tế bào hồng huyết cầu. Hemoglobin có trong tế bào hồng huyết cầu vận chuyển dưỡng khí.

Loại hemoglobin mà một người tạo ra phụ thuộc vào các gen mà người đó thừa hưởng từ người cha và người mẹ. Các gen mang các hướng dẫn về cách tạo ra các bộ phận khác nhau trong cơ thể. Mỗi gen mang các hướng dẫn khác nhau.

Chúng ta thừa hưởng các gen từ cha mẹ mình theo cặp. Mỗi cha (mẹ) cho một gen từ mỗi cặp. Mỗi đứa trẻ được thừa hưởng gen của người cha và gen của người mẹ. Các gen này sẽ hướng dẫn cơ thể cách sản sinh hemoglobin.

Người có gen di truyền hemoglobin E thường không có các triệu chứng.

Quý vị có thể mang gen di truyền hemoglobin E mà không biết.



Cooley's Anemia Foundation

330 Seventh Avenue, Suite 900, New York, NY 10001
1-800-899-3578 Fax: (212) 279-5999
1-212-279 8090

www.cooleysanemia.org

Vietnamese

Hemoglobin E
là gì?



Gen Di Truyền Hemoglobin E

Nếu một đứa trẻ mang một gen hemoglobin bình thường hoặc một gen hemoglobin E, thì đứa trẻ đó được coi là có mang gen di truyền hemoglobin E. Gen di truyền Hemoglobin E KHÔNG phải là một căn bệnh và KHÔNG gây ra các vấn đề về thể chất hoặc tâm thần cho trẻ.

Gen di truyền Hemoglobin E khiến kích thước của tế bào hồng huyết cầu nhỏ hơn bình thường. Nếu một người có gen hemoglobin bình thường nhưng lại có các tế bào hồng huyết cầu nhỏ, bác sĩ có thể đề nghị người đó dùng các viên thuốc có chất sắt để tăng kích thước của các tế bào này. Tuy nhiên, cách này sẽ không có tác dụng đối với người có gen di truyền hemoglobin E, bởi vì cơ thể của người đó không biết cách làm tăng kích thước của tế bào hồng huyết cầu.

Những người mang gen di truyền hemoglobin E có thể truyền gen hemoglobin E cho con cái họ. Nếu chỉ có cha (hoặc mẹ) mang gen di truyền hemoglobin E, thì mỗi đứa trẻ sinh ra sẽ có 50/50 nguy cơ mang gen di truyền homoglobin E.

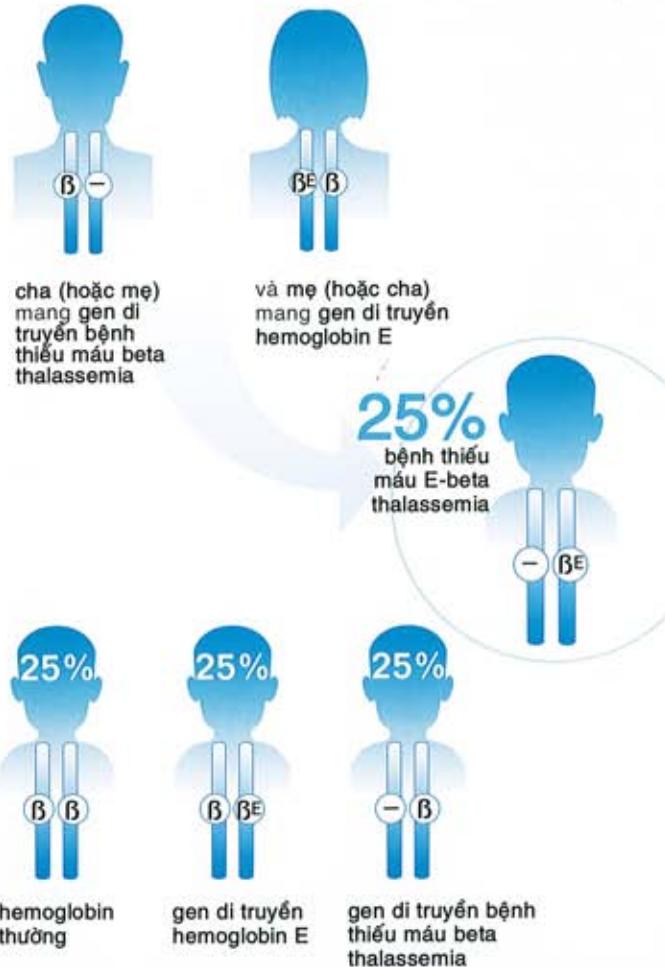
Tại sao cần phải biết tôi có gen di truyền này hay không?

Nếu quý vị có gen di truyền hemoglobin E và có con với một người có gen di truyền bệnh thiếu máu beta thalassemia, thì khi sinh ra, con quý vị sẽ có 25% nguy cơ mắc bệnh máu nghiêm trọng, khiến em phải truyền máu và điều trị bằng thuốc trong cả đời.

Bệnh Thiếu Máu E-Beta Thalassemia

Bệnh thiếu máu E-beta thalassemia xuất hiện khi một đứa trẻ mang một gen hemoglobin E từ cha (hoặc mẹ) và một gen bệnh thiếu máu beta thalassemia từ mẹ (hoặc cha). Gen bệnh thiếu máu beta thalassemia sẽ chỉ thị cho cơ thể sản sinh ra ít lượng hemoglobin hơn bình thường. Khi hai gen này cùng xuất hiện trong một đứa trẻ, thì chúng sẽ gây ra một căn bệnh phá hủy tế bào hồng huyết cầu.

Đa số những người mắc bệnh thiếu máu E-beta thalassemia cần truyền máu thường xuyên để tiếp tục sống. Việc tiếp nhận máu truyền có thể gây ra nhiều vấn đề do chất sắt tích tụ thêm



trong cơ thể. Đôi khi, cũng có hiện tượng nhiễm trùng máu nên có thể dẫn tới nhiều vấn đề. Người ta thường áp dụng biện pháp điều trị bằng thuốc để giúp kiểm soát lượng sắt trong cơ thể.

Để biết thêm tin tức về bệnh thiếu máu, xin liên lạc: Cooley's Anemia Foundation tại số (800) 522-7222 hoặc info@cooleysanemia.org. Quý vị cũng có thể vào trang mạng điện toán của chúng tôi tại địa chỉ www.cooleysanemia.org.

Làm thế nào để biết là tôi có gen di truyền Hemoglobin E?

Rất dễ xác định là quý vị có mang gen di truyền hemoglobin E hay không.

Bước đầu tiên để xác định xem quý vị có mang gen di truyền này hay không là đề nghị bác sĩ của quý vị kiểm tra kích thước tế bào hồng huyết cầu. Kích thước này được đo bằng Khối Lượng Tiểu Thể Trung Bình (Mean Corpuscular Volume - MCV). Đây là cách đo thông dụng trong trường hợp quý vị có Toàn Bộ Lượng Máu (Complete Blood Count – CBC).

Nếu mức MCV của quý vị thấp hơn 75, đó có thể là dấu hiệu đầu tiên cho thấy quý vị có mang gen di truyền hemoglobin E.

Sau đó, bác sĩ của quý vị có thể yêu cầu làm các xét nghiệm cụ thể hơn, thí dụ như xét nghiệm chất sắt và điện chuyển hemoglobin. Các xét nghiệm này sẽ cho bác sĩ biết quý vị có các dạng hemoglobin khác nhau hay không.

Nếu quý vị hoặc người phòi ngẫu của quý vị có gen di truyền hemoglobin E và dự định có con, quý vị nên hỏi ý kiến một cố vấn về di truyền.

Tôi sẽ làm gì nếu tôi có Gen Di Truyền Hemoglobin E và muốn có con?

Nếu quý vị có gen di truyền hemoglobin E và dự định có con hoặc hiện đã có thai, người bạn tình của quý vị nên đi xét nghiệm để biết người đó có loại hemoglobin khác hay không.

Thông báo cho bác sĩ của quý vị biết nếu quý vị có gen di truyền hemoglobin E. Bàn xem việc này sẽ ảnh hưởng thế nào tới đứa con chưa sinh của quý vị. Có các xét nghiệm có thể cho biết đứa con chưa sinh của quý vị được thừa hưởng loại gen nào từ quý vị và người bạn tình của quý vị.