

Vậy, Bệnh Hemoglobin H là gì?

Người bị bệnh hemoglobin H chỉ có 1 gen hoạt động để sản sinh ra alpha globin. Hậu quả là, chúng sản sinh ra ít alpha globin hơn lượng alpha globin bình thường. Điều này dẫn đến số lượng các tế bào hồng cầu bị ít hơn, cũng được gọi là bệnh thiếu máu.

Nhiều người bị bệnh hemoglobin H không gặp phải các vấn đề trầm trọng về sức khỏe. Tuy nhiên, vì họ có số lượng hồng cầu ít, nên họ thường bị thiếu máu ở mức độ từ nhẹ đến trung bình, có thể làm cho họ cảm thấy bị mệt mỏi hơn. Đôi khi, bệnh thiếu máu có thể diễn biến nặng dẫn đến nhiều biến chứng khác.

Sốt cao có thể làm cho bệnh thiếu máu trở nặng hơn. Ngoài ra, cũng có một số thuốc và hóa chất có thể gây cho người bệnh bị thiếu máu hơn. Một số các thuốc đó và các sản phẩm gia dụng đó có được nêu trong tài liệu này. Bác sĩ và người cố vấn của bạn cũng có thể sẽ cho bạn biết các loại thuốc nào và các hóa chất nào khác bạn cần phải tránh.

Bệnh Hemoglobin H - Thiếu Máu Liên Tục là gì?

Hemoglobin H- Thiếu Máu Liên Tục là bệnh có nguyên nhân còn do alpha globin kém ổn định. Điều này dẫn đến các tế bào hồng cầu bị tiêu hủy nhanh hơn bình thường nên làm cho số lượng hồng cầu trong cơ thể lại càng ít hơn. Tình trạng này đưa đến bệnh thiếu máu trầm trọng hơn. Các biến chứng khác thường bao gồm to lá lách, sỏi mật, tăng nguy cơ nhiễm trùng, vàng da, và lở chân. Những người này cũng có thể cần phải được tiếp máu thỉnh thoảng hoặc thường xuyên.



Cooley's Anemia Foundation
330 Seventh Avenue, #900 New York, NY 10001
(800) 899-3578 (800) 522-7222
ĐIỆN THỐ (212) 279-5999

www.cooleysanemia.org
Vietnamese



Bệnh Hemoglobin H là gì?

Hiểu về bệnh hemoglobin H, chúng ta cũng hiểu thêm được đôi chút về máu của chúng ta. Hemoglobin H là một dạng của bệnh thiếu máu di truyền thể alpha thalassemia, một loại bệnh máu di truyền có tác động đến một thành phần của máu gọi là hemoglobin.

Hemoglobin

Máu có một vai trò là tiếp nhận dưỡng khí từ không khí hít vào phổi và chuyên chở nó đến các phần còn lại của cơ thể. Thành phần của máu thực hiện công việc này là tế bào hồng cầu. Hemoglobin là thành phần của tế bào hồng cầu có nhiệm vụ chuyên chở dưỡng khí.

Kiểu hemoglobin được tạo ra phụ thuộc vào các gen của người con thừa hưởng từ cha mẹ. Gen có chứa các lệnh di truyền chỉ dẫn cách thức tạo ra các bộ phận khác nhau của một con người. Mỗi gen đều chứa các lệnh di truyền khác nhau.

Chúng ta thừa hưởng các gen từ cha mẹ của chúng ta theo từng cặp. Một nửa của mỗi cặp là thừa hưởng được từ mỗi người cha hoặc người mẹ. Theo cách thức này, một người con sinh ra sẽ có chứa các lệnh di truyền từ cả cha và mẹ với số lượng tương đương nhau. Mỗi người con thừa hưởng các gen từ người cha và các gen từ người mẹ chỉ dẫn cho cơ thể về cách thức tạo ra hemoglobin.

Có hai loại protein tìm thấy trong hemoglobin của người trưởng thành bình thường: đó là alpha globin và beta globin. Hemoglobin của người trưởng thành bình thường có 2 alpha globin và 2 beta globin. Số lượng của alpha globin phụ thuộc vào số gen hoạt động. Hầu hết mọi người đều có bốn gen hoạt động tạo ra alpha globin.

Bệnh Thiếu Máu Di Truyền Thể Alpha Thalassemia là gì?

Bệnh thiếu máu di truyền thể alpha thalassemia có nhiều dạng. Các dạng này khác nhau là do có số các gen alpha globin hoạt động khác nhau. Người có ít gen hoạt động hơn thì dạng bệnh thiếu máu di truyền thể alpha thalassemia của người đó càng trầm trọng hơn. Người có 3 gen hoạt động được gọi là người mang gen lặn. Hầu hết những người này sẽ chẳng bao giờ biết là họ có mang một gen không hoạt động. Những người mang 2 gen hoạt động có kiểu di truyền alpha thalassemia. Những người có kiểu di truyền alpha thalassemia sẽ không gặp bất kỳ vấn đề nào về sức khỏe và có thể sẽ chẳng bao giờ biết là mình chỉ có 2 gen hoạt động. Đó là do 2 gen này sản sinh ra được đủ protein alpha globin để giữ cho cơ thể người đó được khỏe mạnh. Người chỉ có một gen hoạt động là bị bệnh Hemoglobin H. Cũng có những người chẳng có gen hoạt động nào cả. Họ là những người bị bệnh thiếu máu di truyền alpha thalassemia thể chính.

Bệnh thiếu máu di truyền thể Alpha Thalassemia rất thường gặp ở những người có tổ tiên từ Trung Hoa, Phi-Luật -Tân, Thái Lan, Việt Nam, Cam Pu Chia, Lào, và các quốc gia Á Châu khác. Bệnh cũng thường gặp ở những người có tổ tiên là người châu Phi, kể cả người gốc Trung Mỹ và người Mỹ gốc Phi. Tuy vậy, những người thuộc bất kỳ nhóm chủng tộc nào cũng có thể bị một dạng bệnh thiếu máu di truyền thể alpha thalassemia.

Hemoglobin H là gì?

Tôi Phải Chăm Sóc Đứa Con Sơ Sinh Của Tôi Như Thế Nào?

Bác sĩ và nhân viên của trung tâm huyết học sẽ bàn bạc với bạn về cách thức chăm sóc tốt nhất cho con bạn. Được điều trị đúng cách, hầu hết những người bị bệnh hemoglobin H đều có thể sống tương đối bình thường. Tuy nhiên, trẻ em bị bệnh hemoglobin H dễ bị nhiễm trùng hơn những trẻ em khác. Các trường hợp nhiễm trùng hoặc bị sốt có thể gây cho các tế bào hồng cầu bị tiêu hủy nhanh hơn, dẫn đến bị thiếu máu.

Nếu con bạn có bất kỳ các dấu hiệu thiếu máu nặng nào sau đây, hãy liên lạc với bác sĩ của bạn hoặc trung tâm huyết học ngay.

- Da tái xanh hoặc hơi vàng
- Vàng mắt
- Cực kỳ mệt mỏi
- Đau bụng hoặc lưng
- Phân đen đậm
- Nước tiểu vàng đậm

Để tránh gặp phải các bệnh trạng nêu trên, hãy gọi cho bác sĩ điều trị con bạn và trung tâm huyết học mỗi khi con bạn bị đau ốm.

Người bị hemoglobin H cần phải tránh dùng một số các thuốc, các sản phẩm gia dụng, và thực phẩm nhất định. Chúng có thể làm cho bệnh thiếu máu trở nặng khi con bạn tiếp xúc với chúng. Nhiều người bị hemoglobin H cũng có thể dùng một loại vi-ta-min B bổ sung gọi là axit folic. Nếu con bạn được truyền máu, bé cũng có thể gặp tình trạng có quá nhiều chất sắt trong máu. Không nên cho bé dùng bất kỳ loại thuốc bổ có sắt nào trừ khi kết quả xét nghiệm cho thấy cháu có bị thiếu sắt.

Xin bạn hãy hỏi lại trung tâm huyết học của bạn trước khi cho cháu dùng bất kỳ loại thuốc bổ nào có chứa sắt.



Con Tôi Cần Phải Tránh Những Gì?

Trang sau đây có danh mục các thuốc và các sản phẩm gia dụng cần phải tránh. Mang theo danh mục này mỗi khi đi bác sĩ khám bệnh hoặc khi vào phòng cấp cứu và cho bác sĩ biết con bạn có bị bệnh hemoglobin H. Ngoài ra, cũng cần đưa danh mục này cho dược sĩ cấp thuốc cho con bạn để họ biết. Không tự ý cho con bạn sử dụng bất kỳ loại thuốc nào có bán trên thị trường mà không hỏi ý kiến bác sĩ trước.

CÁC THUỐC VÀ SẢN PHẨM CẦN TRÁNH

CÁC THUỐC HỌ SULFA

Sulfacetamide (thuốc nhỏ mắt)
Sulfapyridine
Sulfasalazine (Salicylazosulfapyridine)
Sulfanilamide
Dapsone

THUỐC TRỊ SỐT RÉT

Primaquine
Chloroquine
Hydroxychloroquine sulfate

CÁC THUỐC KHÁNG SINH KHÁC

Nalidixic acid (Negram)
Nitrofurantoin
Furazolidone
Chloramphenicol
Beta-amnosalicylic acid
Ciprofloxacin
Doxycycline

THUỐC GIẢM ĐAU

Aspirin*
Phenacetin
Acetanilide

THUỐC TRỊ LAO

Isoniazid
Rifampin
Các thuốc kháng Acid Folic
Pyrimethamine

CÁC THỨ KHÁC

Các thuốc bổ có chứa sắt
Các thuốc tương tự Sinh Tố K
Quinidine Gluconate
Phenazopyridine (pyridium)
Xanh Toluidine (một chất nhuộm)
Xanh Methylene (một chất nhuộm)
Naphthalene (Viên băng phiến)
Đậu Fava (một loại đậu Hòa Lan)

*(Acetaminophen an toàn nên có thể dùng thay thế)

Con bạn cũng cần phải tránh tiếp xúc với đậu fava và các viên băng phiến. Cả hai thứ này đều có thể gây thiếu máu nặng. Các loại đậu khác không gây vấn đề gì. Nuốt hoặc ngửi các viên băng phiến có thể rất có hại cho con bạn. Gọi bác sĩ của bạn ngay lập tức nếu con bạn nuốt phải một viên băng phiến.

Làm Sao Tôi Biết Được Tôi Có Nguy Cơ Sinh Con Bị Bệnh Hemoglobin H Hay Không?

Bước đầu tiên tìm hiểu xem bạn có mang bệnh thiếu máu di truyền thể alpha thalassemia hay không. Yêu cầu bác sĩ của bạn kiểm tra kích thước và số lượng các tế bào hồng cầu của bạn. Đây là hai chỉ số xét nghiệm thường gặp khi bạn được xét nghiệm để lập công thức máu (CBC).

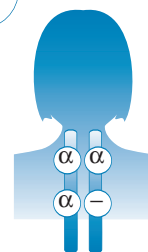
Bác sĩ sau đó có thể cần phải cho thực hiện thêm các xét nghiệm đặc biệt, như điện di hemoglobin và nồng độ sắt trong máu. Các xét nghiệm

này sẽ cho bác sĩ biết bạn có mang một dạng bệnh thiếu máu di truyền thể alpha thalassemia nào hay không.

Nếu bạn có mang bệnh thiếu máu di truyền thể alpha thalassemia và đang dự tính có con hoặc đã mang thai, người hôn phối cần phải được xét nghiệm để biết có mang dạng bệnh thiếu máu di truyền thể alpha thalassemia nào hay không.

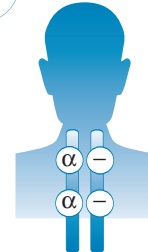
Có hai loại bệnh thiếu máu di truyền thể **alpha thalassemia**:

1



Bệnh có gen mang bệnh ở thể lặn:
Tình trạng bệnh này không gây ra vấn đề gì cho sức khỏe và chỉ có thể chẩn đoán xác định bằng phương pháp xét nghiệm DNA đặc biệt.

2

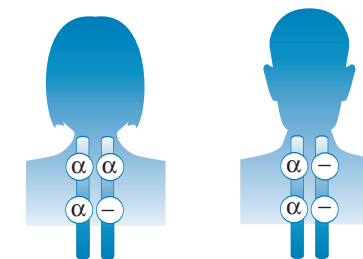


Bệnh thiếu máu di truyền thể Alpha thalassemia:

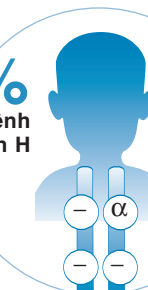
Tình trạng bệnh này nói chung cũng không gây ra vấn đề gì cho sức khỏe ngoài chứng thiếu máu nhẹ có thể gặp. Các tế bào hồng cầu có kích thước nhỏ hơn kích thước bình thường. Các bác sĩ thường hay lầm **bệnh thiếu máu di truyền thể alpha thalassemia** với chứng thiếu máu do thiếu sắt.

Thông báo cho bác sĩ nếu bạn có mang kiểu di truyền thalassemia. Bàn với bác sĩ những điều về đứa con chưa sinh của bạn. Có các xét nghiệm có thể cho bạn biết gen nào của con chưa sinh của bạn đã thừa hưởng từ bạn và người hôn phối và nó có kiểu di truyền alpha thalassemia nào.

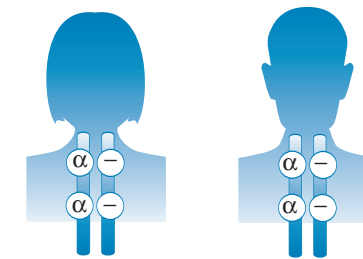
Nếu cha hoặc mẹ mang kiểu di truyền **alpha thalassemia** và người còn lại bị bệnh có gen mang bệnh ở thể lặn, thì có xác suất 25% mỗi khi mang thai đứa con sinh ra sẽ bị **bệnh hemoglobin H**. Tình trạng bệnh này có thể dẫn đến các vấn đề nghiêm trọng cho sức khỏe, như to lách, dị dạng xương, và mệt mỏi.



25%
Bệnh hemoglobin H



Nếu cả cha lẫn mẹ đều mang bệnh thiếu máu di truyền thể alpha thalassemia, có xác suất 25% cho mỗi lần mang thai là đứa bé có thể bị di truyền ở dạng thai tích dịch, cũng còn được gọi là **bệnh thiếu máu di truyền alpha thalassemia thể chính**. Tình trạng bệnh này cần phải được điều trị trong thời gian mang thai để có thể cứu sống đứa bé.



25%
bệnh thai tích dịch (bệnh thiếu máu di truyền alpha thalassemia thể chính)



Nếu bạn đã được kiểm tra xác định **bệnh thiếu máu di truyền thể alpha thalassemia** và phát hiện có gen mang bệnh, thì hôn phối cũng nên được kiểm tra xác định bệnh thiếu máu di truyền thể alpha thalassemia.

Nếu bạn và hôn phối đều có **bệnh thiếu máu di truyền thể alpha thalassemia** và dự định sinh con, các bạn nên tìm gặp cố vấn về di truyền để tham khảo ý kiến.



Để biết thêm thông tin về bệnh thiếu máu di truyền thể thalassemia, xin vui lòng liên lạc:
Tổ Chức Bệnh Thiếu Máu Cooley theo số điện thoại (800) 522-7222 hoặc info@cooleysanemia.org
Bạn cũng có thể đến thăm web site của chúng tôi tại www.cooleysanemia.org