

Ở mức độ nặng:

Người bệnh bị thiếu máu nặng, xanh xao, da và vùng mắt vàng, chậm phát triển thể chất, sốt tiêu chảy và các rối loạn tiêu hóa khác. Nếu được truyền máu đầy đủ trẻ có thể phát triển bình thường đến khoảng 10 tuổi. Sau 20 tuổi, trẻ thường có biểu hiện của biến chứng nặng như biến dạng xương, hộp sọ to, bướu trán, bướu đỉnh, hai gò má cao, mũi tẹt, lách to, gan to, sỏi mật, dậy thì sớm.

Ở mức độ trung bình:

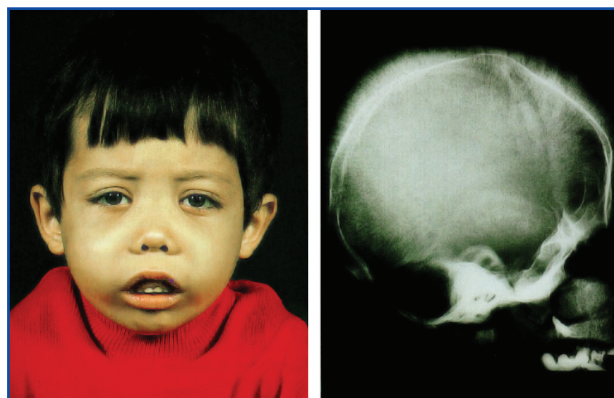
Biểu hiện thiếu máu xuất hiện muộn hơn khoảng 4-6 tuổi trẻ mới cần truyền máu. Tuy nhiên, nếu không điều trị đầy đủ và kịp thời, người bệnh sẽ gặp phải những biến chứng như lách to, gan, sỏi mật, sạm da... Đến độ tuổi trung niên sẽ có biểu hiện đái tháo đường, suy tim, xơ gan.

Ở mức độ nhẹ:

Hay còn gọi là mang gen, người mang gen bệnh thường không có biểu hiện gì đặc biệt ở lâm sàng. Chỉ vào những thời kỳ cơ thể có nhu cầu tăng về máu như phụ nữ khi mang thai, kinh nguyệt nhiều lúc đó mới thấy biểu hiện mệt mỏi, da xanh, nếu làm xét nghiệm thì sẽ thấy lượng huyết sắc tố giảm.

BỆNH TAN MÁU BẨM SINH MỐI NGUY HIỂM CẦN PHÒNG TRÁNH

"Đời sống của hồng cầu là 120 ngày, nhưng đối với bệnh nhân tan máu bẩm sinh thì đời sống ngắn hơn rất nhiều. Do mức độ tổn thương của gen người bệnh nên hồng cầu vỡ sớm hơn, vỡ nhiều hơn, trong khi cơ thể không thể bù đắp nổi đủ số lượng đó sẽ làm cho bệnh nhân bị thiếu máu".



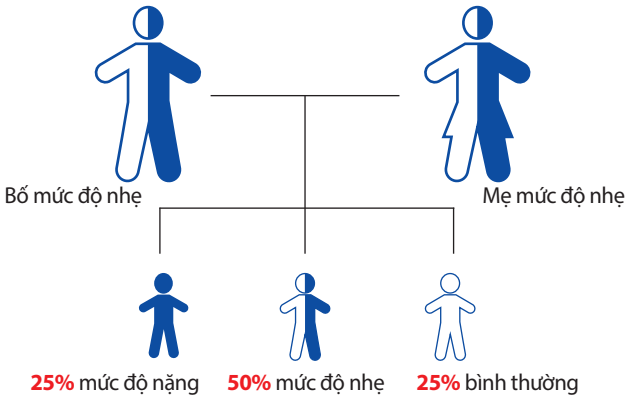
Với mức độ thiếu máu nhẹ có thể cơ thể thích nghi được, nhưng thiếu máu nặng, thiếu máu kéo dài thì cơ thể người bệnh sẽ không có khả năng thích nghi được. Chính vì thế các cơ quan khác trong cơ thể sẽ phải làm việc nặng lên. Ví dụ như tim, về lâu dài bệnh sẽ ảnh hưởng tới tim, gây suy tim, biến dạng xương: xương xốp, dễ gãy; khuôn mặt biến dạng (trán gồ, mũi tẹt,...).

Vì thiếu máu bệnh nhân sẽ phải truyền máu, mỗi một lần truyền máu như thế bệnh nhân lại có một lượng sắt của các hồng cầu tích tụ lại trong cơ thể, chính vì vậy từ 10 - 20 lần truyền máu thì lượng sắt trong cơ thể sẽ thành thừa. Sắt ứ đọng lại các cơ quan trong cơ thể, đặc biệt là tim, gan và tuyến nội tiết, chính vì thế mà gây tổn thương các cơ quan đó.

Hậu quả cuối cùng của người bệnh là: Thể trạng chậm phát triển rất còi cọc, bao giờ cũng nhỏ hơn so với trẻ cùng tuổi, da sạm, gan to, lách to, suy tim, xơ gan, đái tháo đường...



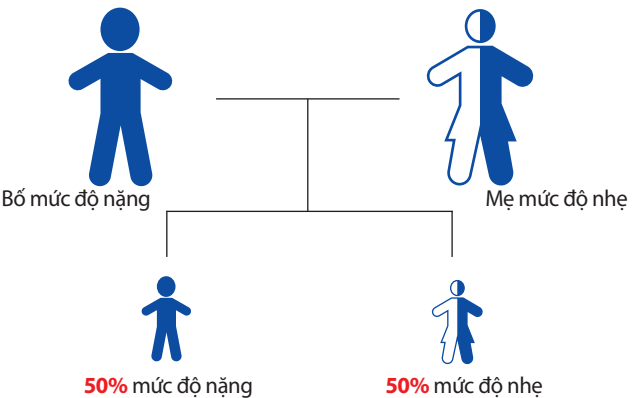
ĐẶC ĐIỂM DI TRUYỀN BỆNH THALASSEMIA



Thalassemia là bệnh thiếu máu, tan máu bẩm sinh di truyền gây ra do giảm hoặc mất hẳn sự tổng hợp của một loại chuỗi globin trong huyết sắc tố của hồng cầu.

Đặc điểm di truyền của bệnh Thalassemia

Nếu một người ở mức độ nặng kết hợp với một người mức độ nhẹ: Khi sinh con có 50% khả năng mức độ nặng do nhận cả gen bệnh của bố và gen bệnh của mẹ truyền cho, 50% khả năng con bị bệnh ở mức độ nhẹ do nhận bệnh từ bố hoặc mẹ truyền cho.



Đặc điểm di truyền của bệnh Thalassemia

Nếu 2 người bị bệnh mức độ nhẹ kết hôn với nhau: Khi sinh con có 25% khả năng bị bệnh Thalassemia mức độ nặng do nhận cả 2 gen của bố và mẹ truyền cho, 50% khả năng con bị bệnh mức độ nhẹ hoặc là người mang gen bệnh của bố hoặc của mẹ truyền cho, 25% khả năng con bình thường.



SỞ Y TẾ THANH HÓA
CHI CỤC DÂN SỐ - KẾ HOẠCH HÓA GIA ĐÌNH

BỆNH TAN MÁU BẨM SINH
MỖI NGUY HIỂM CẦN PHÒNG TRÁNH



Lưu hành nội bộ
Thanh Hóa, năm 2024