

# CĐ2. THIẾU MÁU (THẦY LUÂN + THĂNG)

Thursday, March 25, 2021 10:34 PM

- $\beta$ -Thalassemia là đột biến điểm trên NST 11. Có rất nhiều loại đột biến điểm trên NST 11 có thể tạo ra nhiều loại gen  $\beta^0$  khác nhau, độ nặng khác nhau.
  - $\beta^0\beta^0$ : chắc chắn là thể nặng
  - $\beta^0\beta^+$ : có thể là thể nặng, có thể là thể trung bình, tùy thuộc vào loại đột biến  $\beta^0$
  - $\beta_-$ : thể nhẹ
- Độ nặng của bệnh phụ thuộc vào độ mức vững cấu trúc Hb:
  - $\beta$  Thalassemia sẽ nặng hơn  $\alpha$  Thalassemia, do cấu trúc chuỗi  $\alpha$  kém ổn định hơn cấu trúc chuỗi  $\beta$
  - Nếu mất 1 chuỗi  $\beta$  thì biểu hiện nhẹ hơn mất 2 chuỗi  $\beta$ , do mất 2 chuỗi thì cấu trúc của Hb lúc đó thiếu ổn định hơn so với chỉ mất một chuỗi
  - Nếu mất cả 2 chuỗi  $\beta$  thì cấu trúc Hb kém ổn định hơn so với mất vừa 1 chuỗi  $\alpha$  vừa 1 chuỗi  $\beta$ , do đó biểu hiện thiếu máu của mất 2 chuỗi  $\beta$  sẽ nặng hơn
- Khi điện di, chắc chắn sẽ phát hiện đột biến mất chuỗi  $\beta$  ( $\beta$  Thalass), còn đột biến mất vừa 1 chuỗi  $\alpha$  vừa 1 chuỗi  $\beta$  hoặc  $\alpha$  Thalass thể nhẹ sẽ có thể không phát hiện được mà vẫn trả ra kết quả bình thường. Do đó, với một kết quả điện di bình thường, ta không thể kết luận rằng người đó bình thường.  
□ Vậy nên khi 2 vợ chồng biểu hiện thiếu máu HC nhỏ nhược sắc, Ferritin bình thường, ta không nên điện di trước mà nên giải trình tự gen của 2 chuỗi  $\alpha$  và  $\beta$  luôn, vì nếu kết quả điện di bình thường thì ta cũng không thể kết luận 2 vợ chồng này bình thường.  
□ Do đó cần phải lưu ý luôn có khả năng  $\beta$  Thalass đi kèm với  $\alpha$  Thalass. Khi đó
- $\alpha$ -Thalassemia là đột biến thay đổi cả 1 đoạn gen trên NST 16. Vì đột biến thay đổi cả 1 đoạn gen nên có thể dễ phát hiện bằng NIPS hơn so với  $\beta$ -Thalassemia
- NIPS là test được khuyến cáo sàng lọc sàng lọc lệch bội (13, 18, 21). Tuy nhiên trên lâm sàng, có thể được dùng để sàng lọc những người cha mẹ mang đột biến của bệnh lí tiềm ẩn (carriers-người mang bệnh thể ẩn) □ Có thể dùng để sàng lọc xem người cha mẹ có nguy cơ mang gen ẩn hay không? Do đó đối với những cha mẹ đã biết rõ mình là carriers (đã giải trình tự gen, biết rõ mình đã mang gen bệnh), thì việc dùng test sàng lọc để trả lời cho cặp vợ chồng này có nguy cơ lây truyền bệnh cho con không là không được hợp lí ! Khi đó đối với cặp cha mẹ này, việc Test xâm lấn chẩn đoán là lựa chọn tốt hơn để họ không phải thấp thỏm lo âu