

Công cụ và chiến lược tầm soát thiếu máu nhược sắc hồng cầu nhỏ ở thai phụ.

Đỗ Thị Ngọc Mỹ¹, Tô Mai Xuân Hồng², Trần Lâm Khoa³

© Bộ môn Phụ Sản, Khoa Y, Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh.

¹ Giảng viên bộ môn Phụ Sản, Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh. e-mail: dtmmy2003@yahoo.com

² Giảng viên, Bộ môn Phụ Sản Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh. e-mail: tomaixuanhong@ump.edu.vn

³ Giảng viên, Bộ môn Phụ Sản Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh. e-mail: lamkhoa1982@gmail.com

Mục tiêu bài giảng

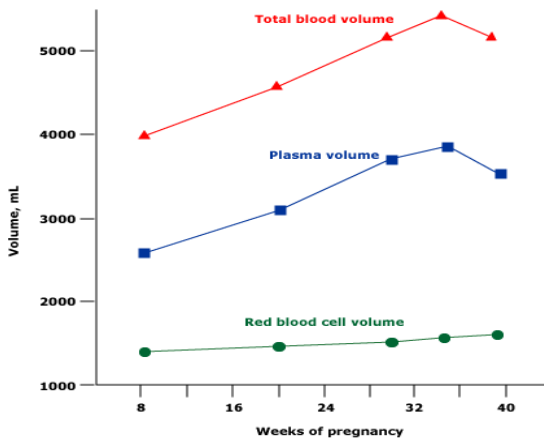
Sau khi học xong, sinh viên có khả năng:

1. Phân loại được các loại thiếu máu trong thai kỳ
2. Giải thích được cơ chế bệnh học của hai loại bệnh lý thiếu máu nhược sắc hồng cầu nhỏ
3. Trình bày được cách tiếp cận thai phụ thiếu máu thiếu sắt
4. Trình bày được chương trình dự phòng thiếu máu thiếu sắt
5. Giải thích được ảnh hưởng của Thalassemia trong thai kỳ
6. Trình bày được các cách tiếp cận thai phụ thiếu máu Thalassemia

THAY ĐỔI VỀ HUYẾT HỌC, TUẦN HOÀN TRONG THAI KỲ

Thể tích huyết thanh tăng trong thai kì và ổn định sau đó.

Thể tích huyết thanh tăng từ tuần thứ 6 trong thai kì và ổn định ở tuần 28-30. Tổng lượng huyết thanh tăng khoảng 1250 ml đến cuối thai kì. Lượng huyết thanh tăng trong thai kỳ liên quan đến cân nặng của thai và số thai hơn là cân nặng của sản phụ trước sanh.



Hình 1: Thay đổi thể tích huyết thanh và huyết cầu trong thai kỳ

Số lượng tế bào hồng cầu giảm nhẹ trong tam cá nguyệt 1, sau đó bắt đầu tăng cho đến cuối thai kì.

Thể tích máu tăng khoảng 180 ml đối với sản phụ không được bổ sung sắt và 350 ml đối với sản phụ bổ sung sắt đầy đủ, tăng 18-30% với trước khi có thai.

Nguyên nhân dẫn đến hiện tượng gia tăng này vẫn chưa được hiểu hết. Trong tam cá nguyệt đầu, nồng độ receptor transferrin, số lượng hồng cầu lưới thấp, đáp ứng với erythropoietin ít. Nồng độ erythropoietin tăng trong tam cá nguyệt 2 và 3. Tăng huyết thanh và hồng cầu làm tăng thể tích máu mẹ khoảng 40% nhằm chuẩn bị một lượng máu bị mất trong quá trình sanh. Vì thể tích hồng cầu tăng ít

hơn huyết thanh, tỉ lệ huyết thanh và hồng cầu giảm phần ánh qua giảm Hb và Hct trong máu tĩnh mạch.

Sau sanh 6 tuần, thể tích tuần hoàn sẽ trở về bình thường.

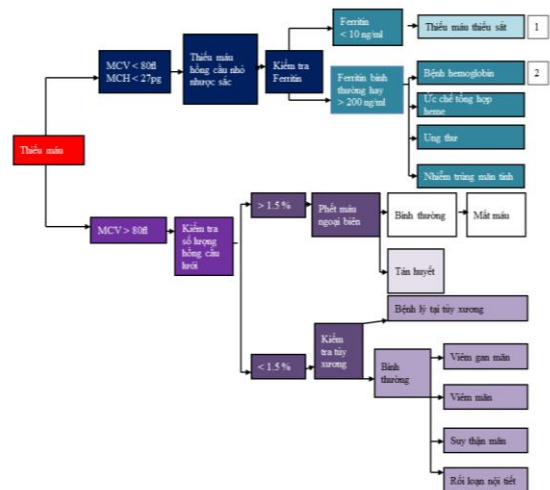
Có hiện tượng tăng dùng sắt trong thai kỳ.

Dự trữ sắt ở hầu hết sản phụ con so khoẻ mạnh thường thấp, khoảng 200 mg do lượng sắt mất trong quá trình hành kinh.

Có các nguồn chính tăng sử dụng sắt trong thai kì: thai, bánh nhau, tăng số lượng hồng cầu và chuẩn bị cho máu mất sau sanh. Tổng cộng khoảng 1100 mg sắt.

Hấp thu sắt qua đường tiêu hoá tăng khoảng 2mg/ngày trong tam cá nguyệt 1 và 5 mg/ngày trong tam cá nguyệt 3.

Tuy nhiên, chế độ ăn cần phải hấp thu 10mg/ngày.



Lưu đồ 1: Các nguyên nhân thiếu máu và lưu đồ tiếp cận chẩn đoán

Nguồn: Bộ môn Phụ Sản, Đại học Y Dược TP.HCM

Một cách tổng quát, thiếu máu trong thai kỳ ảnh hưởng đến cả mẹ và con.

Với thai phụ, thiếu máu làm tăng tỷ lệ tử vong khi sanh, tăng nguy cơ băng huyết sau sanh, nhiễm trùng hậu sản...

Với thai nhi, thiếu máu làm tăng nguy cơ sẩy thai, thai chậm tăng trưởng trong tử cung, tăng tỷ lệ chết chu sinh.

Riêng Thalassemia ở thai nhi có thể ảnh hưởng đến thai nhi ở các mức độ khác nhau, từ không đe dọa đến đe dọa nặng nề hay gây tử vong cho thai nhi/sơ sinh.

Phân độ thiếu máu trong thai kỳ

Do trong thai kỳ, thai phụ có những thay đổi sinh lý về huyết học, nên các thông số sinh lý có khác nhau giữa các giai đoạn trong thai kỳ.

Phân loại thiếu máu theo CDC

- Hb < 10.5 g/dL trong 3 tháng giữa
- Hb < 11 g/dL trong 3 tháng đầu và 3 tháng cuối

CDC định nghĩa thiếu máu trong thai kỳ là khi nồng độ Hb thấp hơn 11 g/dL trong tam cá nguyệt 1 và 3, và khi nồng độ Hb thấp hơn 10.5 g/dL trong tam cá nguyệt 2.

Có 3 nhóm nguyên nhân gây thiếu máu trong thai kỳ:

1. Do thiếu sắt và/hoặc thiếu acid folic
2. Do mất máu
3. Do tán huyết (tán huyết di truyền hoặc mắc phải)

THIẾU MÁU THIẾU SẮT

Thiếu máu thiếu sắt, acid folic gây nhiều hệ quả.

Bảng 1: Thiếu máu thiếu sắt, thiếu máu thiếu acid folic và hệ quả		
Đối tượng	Thiếu máu thiếu sắt	Thiếu máu thiếu acid folic
Phụ nữ mọi lứa tuổi	Giảm trí nhớ, khả năng tư duy, năng suất lao động	Giảm miễn dịch
Phụ nữ mang thai	Sẩy thai, sanh non, chậm tăng trưởng trong tử cung Băng huyết sau sanh, tăng nguy cơ tử vong mẹ, con Giảm miễn dịch, tăng nguy cơ nhiễm trùng Mệt, buồn ngủ, chóng mặt	Bệnh lý bánh nhau, nhau tiền đạo Bất thường thai nhi: dị tật ống thần kinh, gai đôi cột sống, thoát vị não, thai vô sọ, chẻ vòm hầu
Trẻ sơ sinh và trẻ em	Bé nhẹ cân, suy dinh dưỡng Mệt mỏi, hay buồn ngủ, tiếp thu bài chậm	Tử vong chu sinh

Chẩn đoán thiếu máu thiếu sắt và thiếu máu do thiếu acid folic trong thai kỳ dựa trên huyết đồ và dựa trên nồng độ ferritin huyết thanh.

Biểu hiện lâm sàng của thiếu máu thiếu sắt trong thai kỳ thường nghèo nàn.

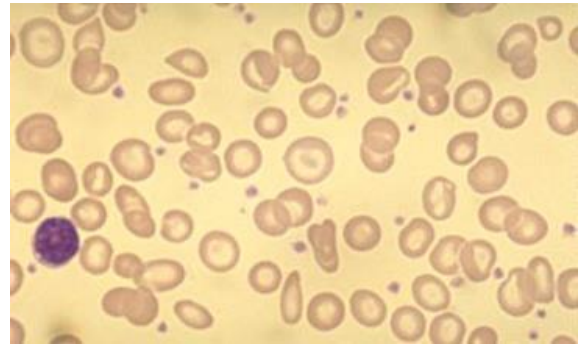
Nếu thiếu máu nhẹ, thai phụ thường than chóng mặt, hoa mắt, nhức đầu, ù tai, khó thở khi gắng sức, tim đập nhanh.

Trong trường hợp thiếu máu trung bình, nặng, khám sẽ phát hiện da khô, niêm nhạt, môi khô, lưỡi nứt nẻ, âm thổi thâm thu ở mỏm tim, tổn thương thần kinh.

Huyết đồ cho thấy thiếu máu hồng cầu nhỏ, nhược sắc: nồng độ Hb < 11 g/dL, Hct < 30%, MCV (mean cell

volume) < 80 fL, MCH (mean cell hemoglobin) < 28 pg, MCHC (mean cell hemoglobin concentration) < 32 g/dL.

Ferritin huyết thanh < 10-50 µg/L. Ferritin huyết thanh có thể xuống < 10 µg/L trong trường hợp nặng.



Hình 2: Thiếu máu thiếu sắt là thiếu máu hồng cầu nhỏ, nhược sắc
Nguồn: fnotebook.com

Điều trị thiếu máu thiếu sắt và thiếu acid folic trong thai kỳ thông thường là sắt qua đường uống, với liều 100-200 mg sắt nguyên tố/ngày, uống trong các bữa ăn.

Thai phụ với thiếu máu thiếu sắt nhẹ-trung bình cần được điều trị với 100-200 mg sắt nguyên tố/ngày, uống trong các bữa ăn.

Thai phụ với thiếu máu do thiếu acid folic cần được điều trị với 2-5mg acid folic/ngày, uống.

Thai phụ với thiếu máu thiếu sắt nặng cần được truyền máu và bổ sung sắt bằng đường truyền tĩnh mạch hoặc tiêm tĩnh mạch chậm dung dịch Iron Dextran Injection (50 mL). Sau 1 tuần cần xét nghiệm huyết đồ, nếu Hb tăng 0.8 g/dL và Hct tăng 1% mỗi ngày sau 1 tuần là điều trị có đáp ứng. Vẫn tiếp tục điều trị duy trì cùng liều này cho đến lúc sanh, sau sanh và cho con bú.

Cần dự phòng thiếu máu thiếu sắt trong thai kỳ.

ACOG đề nghị bổ sung sắt nguyên tố cho thai phụ trong suốt thai kỳ, với liều lượng tùy tình trạng thiếu máu:

Bảng 2: Bổ sung Fe trong thai kỳ theo tình trạng thiếu máu (ACOG)			
	Hemoglobin (g/dL)	Ferritin (µg/L)	Khuyến cáo
3 tháng đầu	< 9	Bất kỳ	Đánh giá bệnh nội khoa
	9-10.9	>30	Đánh giá bệnh nội khoa
	9-10.9	12-20	30 mg sắt/ngày
	≥ 11	≤ 20	30 mg sắt/ngày
	9-10.9	<12	60-120 mg sắt/ngày
	> 11	>20	Không cần bổ sung sắt
3 tháng giữa	< 9	Bất kỳ	Đánh giá bệnh nội khoa
	≥ 10.5	≤ 20	30 mg sắt/ngày
	9-10.4	< 12	60-120 mg sắt/ngày
	> 10.5	>20	Không cần bổ sung sắt
3 tháng cuối	< 9	Bất kỳ	Đánh giá bệnh nội khoa
	≥ 11	Bất kỳ	30 mg sắt/ngày
	9-10.9	Bất kỳ	60-120 mg sắt/ngày

WHO đề nghị phụ nữ nên bổ sung 60 mg sắt nguyên tố và 200 mcg acid folic ngay từ khi mang thai cho đến suốt thai kỳ nhằm phòng ngừa thiếu máu thiếu sắt trong thai kỳ.

BỆNH THALASSEMIA TRONG THAI KỲ

Thalassemia là bệnh lý thiếu máu do sự giảm sản xuất chọn lọc chuỗi globulin.

Thalassemia là bệnh hemoglobin di truyền đơn gene thể lặn trên nhiễm sắc thể thường theo quy luật Mendel, phổ biến trên thế giới.

Thalassemia là bệnh hemoglobin di truyền đơn gen thể lặn trên nhiễm sắc thể thường theo quy luật Mendel phổ biến trên thế giới. Khoảng 7% dân số thế giới là người lành mang gen bệnh và hàng năm có 300,000-500,000 trẻ sinh ra bị thalassemia. Bệnh phổ biến ở Địa Trung Hải, Trung Cận Đông và Đông Nam Á.

Việt Nam nằm trong vùng có tần suất cao các bệnh α -thalassemia, β -thalassemia và globulin. Thalassemia là bệnh lý phổ biến ở Việt Nam. Tỷ lệ mang gen bệnh ở dân tộc Kinh là 1.5-2%. Ở Việt Nam, hàng năm có 1,700 trẻ sinh ra bị thalassemia.

Cá thể mắc bệnh có thể bị phù thai, thai lưu, hoặc thiếu máu nặng sau sinh cần phải truyền máu và thải sắt thường xuyên để duy trì sự sống.

Điều trị bệnh bằng cách ghép tủy chỉ giới hạn trong một số trường hợp. Cho đến nay, điều trị chủ yếu vẫn là truyền máu và thải sắt khiến bệnh lý này trở thành gánh nặng cho gia đình và xã hội.

Vì vậy, việc sàng lọc người lành mang gen bệnh và chẩn đoán tiền sản là biện pháp kiểm soát bệnh và giảm tỉ lệ bệnh hiệu quả nhất.

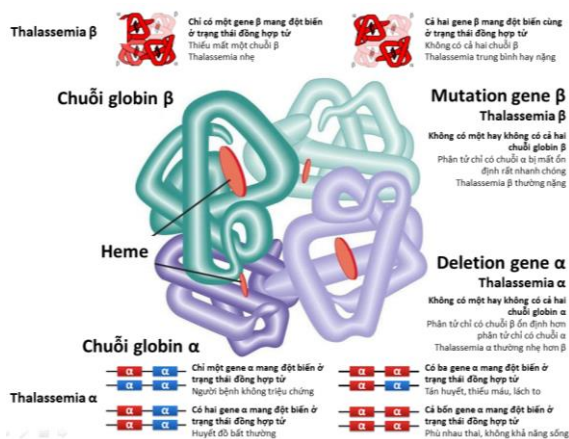
Hemoglobin và các gene qui định tổng hợp hemoglobin

Khi không có một chuỗi Hb, thì chuỗi còn lại sẽ không thể giữ được phân tử Hb ổn định. Phân tử bị tan rã và gây ra các tác hại.

- Khi chỉ thiếu một chuỗi thì tình trạng ổn định của Hb vẫn còn được duy trì.
- Khi mất hai chuỗi Hb, thì còn tùy thuộc chuỗi mất là β hay α , mà lâm sàng có khác nhau.

Phân tử chỉ có chuỗi α thường mất ổn định nhanh chóng, nên β Thalassemia thường nặng hơn.

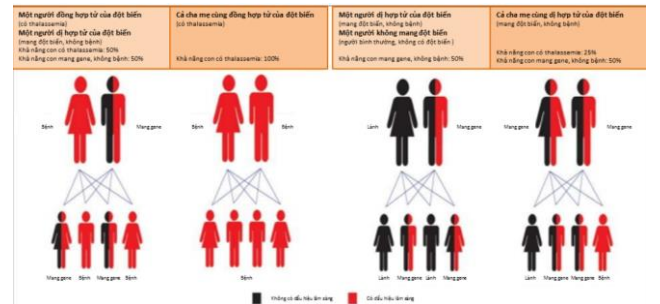
Do phân tử chỉ có chuỗi β ổn định hơn, nên α Thalassemia thường nhẹ hơn.



Hình 3: Hemoglobin của người bình thường

Nguồn: swift.cmbi.ru.nl, thalassemiasociety.org và pathwaymedicine.org

Tổng hợp chuỗi α được qui định bởi 4 gene α thuộc NST 16	Đột biến kiểu deletion của NST 16 dẫn đến Thalassemia α
Tổng hợp chuỗi β được qui định bởi 2 gene β thuộc NST 11	Đột biến kiểu mutation của NST 11 dẫn đến Thalassemia β



Nguồn: image.slidesharecdn.com

Đặc điểm của β -thalassemia

β -thalassemia có 3 thể, với đặc điểm lâm sàng, huyết học bệnh khác nhau:

1. Thể nặng
2. Thể trung gian
3. Thể ẩn

Thể nặng do đồng hợp tử một đột biến hay dị hợp tử kép hai đột biến β^0 .

Bệnh biểu hiện khi trẻ mới sinh hoặc vài tháng tuổi.

Đặc điểm lâm sàng của thể nặng là thiếu máu nặng, vàng da, gan lách to...

Đứa trẻ cần được truyền máu thải sắt để duy trì sự sống.

Đặc điểm huyết học của thể nặng là số lượng hồng cầu giảm, nồng độ Hb < 70 g/l, MCV, MCH giảm, ferritin bình thường hoặc tăng. Điện di Hb: HbF và HbA2 tăng.

Thể trung gian do kết hợp hai đột biến β^+ hoặc kết hợp một đột biến β^+ và một đột biến β^0 .

Tình trạng thiếu máu nhẹ hơn, bệnh biểu hiện muộn hơn.

Thể ẩn (người lành mang gen bệnh) thường do dị hợp tử một đột biến.

Thể ẩn hiếm khi có triệu chứng lâm sàng, chỉ phát hiện khi xét nghiệm máu tình cờ.

Nồng độ Hb giảm nhẹ, MCV và MCH giảm. HbA2 tăng (3.5-7%), có kèm theo hay không kèm tăng HbF (1-3%) tùy loại đột biến.

Đặc điểm của α -thalassemia

α -thalassemia có 4 thể.

Độ nặng của α Thalassemia tùy thuộc vào số gene bị mất.

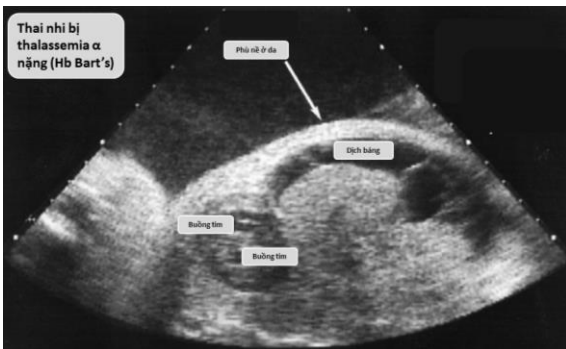
Hội chứng thai nước (Hb Bart's) do mất hết cùng lúc cả bốn gene α -globulin.

Thalassemia Hb Bart's là một thể rất nặng. Không có chuỗi α . Cả 4 chuỗi Hb đều là chuỗi γ . Chuỗi γ có ái lực cực mạnh với oxy, và do đó hầu như không phóng thích oxy cho mô thai. Thai nhi bị phù, tràn dịch đa màng.

Thai nhi với hemoglobin Bart's thường tử vong từ tuần 30 cho đến ngay sau sanh với đặc điểm lâm sàng gồm thiếu máu nặng, gan lách to, phù toàn thân, suy tim kèm các dị tật bẩm sinh khác.



Hình 4a: Thai nhi bị Thalassemia nặng (Hb Bart's)
Phù thai với tràn dịch đa màng
Nguồn: 3.bp.blogspot.com



Hình 4b: Siêu âm thai nhi bị phù thai trong Thalassemia nặng (Hb Bart's)
Hình ảnh siêu âm tràn dịch màng bụng và phù mô dưới da của thai.
Nguồn: pediatrics.aappublications.org

Bệnh Hemoglobin H do mất ba gene α -globin.

Đặc điểm gồm thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc, lách to, nồng độ HbA2 bình thường hoặc tăng nhẹ.

Bệnh α -thalassemia thể nhẹ do mất hai gene α trên cùng một nhiễm sắc thể.

α -thalassemia thể nhẹ không có triệu chứng lâm sàng. Về mặt huyết học có thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc nhẹ, HbA2 và HbF bình thường.

Người mang gen bệnh mất một gene α -globin, hoàn toàn không có triệu chứng.

Nhìn chung về trẻ và mẹ với Thalassemia

Trẻ với Thalassemia nặng có thể không sống sót sau sanh.

Tùy cấu trúc Hb mà khả năng thích nghi với cuộc sống ngoài tử cung là khác nhau, do đó tiên lượng là khác nhau.

Thai nhi bình thường chưa có chuỗi β . Trong α Thalassemia nặng, tùy theo mức độ khiếm khuyết mà thai nhi có thể còn một chuỗi α hay không có chuỗi nào.

Do thai có thể không thích ứng với cuộc sống ngoài tử cung trong trường hợp nặng, nên nếu tầm soát Thalassemia phát hiện ra các thể rất nặng như Hb Bart's, có thể cân nhắc thảo luận chấm dứt thai kỳ.

Thalassemia gây nhiều hệ quả nghiêm trọng ở người nữ.

Vỡ hồng cầu gây ứ đọng sắt. Lách to nhiều do phải làm việc quá sức để phá hủy một lượng lớn hồng cầu có hemoglobin bất thường.

Nhiễm trùng. Nguy cơ nhiễm trùng càng tăng cao ở các phụ nữ đã cắt lách vì cường lách.

Biến dạng xương do tủy xương phải tăng cường hoạt động sản xuất hồng cầu để bù lại lượng hồng cầu bị vỡ, dẫn đến biến dạng xương, xương xốp hơn, dễ gãy hơn (thường gặp ở thể nặng).

Bệnh lý tim có thể gặp ở thể nặng do ứ đọng sắt quá mức ở cơ tim, gây ra suy tim xung huyết và rối loạn nhịp tim.

Chậm phát triển tâm thần vận động là hệ quả của tình trạng thiếu máu.

Trước đây, bệnh nhân thường chết trước điều trị truyền máu. Ngày nay, bệnh nhân có thể sống tới tuổi sinh sản, tuy nhiên, nhiều người trong số họ bị tổn thương cơ quan đích do diễn tiến của quá trình lắng đọng sắt trong mô.

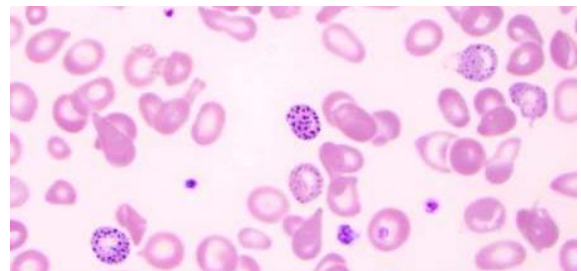
Chẩn đoán tiền sản α -thalassemia và β -thalassemia

Các bước của chiến lược tầm soát Thalassemie hiện nay:

1. Nhận diện một tình trạng thiếu máu nhược sắc hồng cầu nhỏ bằng huyết đồ.
2. Phân biệt với thiếu máu thiếu sắt bằng định lượng ferritin.
3. Định hướng phân loại Thalassemia bằng điện di Hb.
4. Xác định kiểu đột biến gen Thalassemia ở hai vợ chồng bằng khảo sát di truyền nhằm xác định nguy cơ Thalassemia thể nặng trên thai.
5. Khảo sát di truyền trên thai (sinh thiết gai nhau, chọc ối, lấy máu cuống rốn) nếu thai có nguy cơ bị Thalassemia thể nặng.

Bước một: nhận diện thiếu máu nhược sắc hồng cầu nhỏ.

Huyết đồ cho thấy thiếu máu hồng cầu nhỏ, nhược sắc: nồng độ Hb < 11 g/dL, MCV < 80 fL, MCH < 27 pg.



Hình 5: Huyết đồ của Thalassemia

Thiếu máu nhược sắc hồng cầu nhỏ, hình dạng bất thường.
Nguồn: notes.mrcpstudy.com

Bước hai: định lượng Ferritin

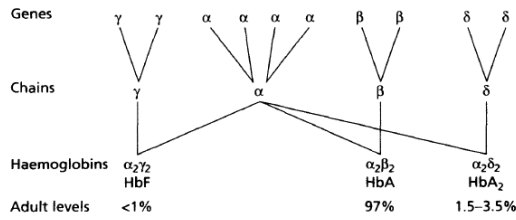
Trong Thalassemia Ferritin có thể tăng hơn bình thường.

Ferritin bình thường hoặc cao là chỉ định của điện di hemoglobin.

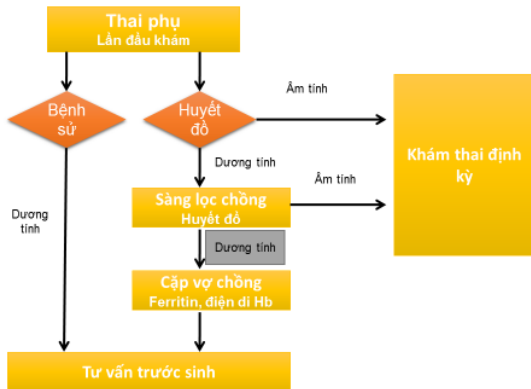
Bước ba: điện di Hb cho phép định hướng phân loại Thalassemia

Bước 4: xác định kiểu đột biến gen Thalassemia ở hai vợ chồng bằng khảo sát di truyền nhằm xác định nguy cơ Thalassemia thể nặng trên thai.

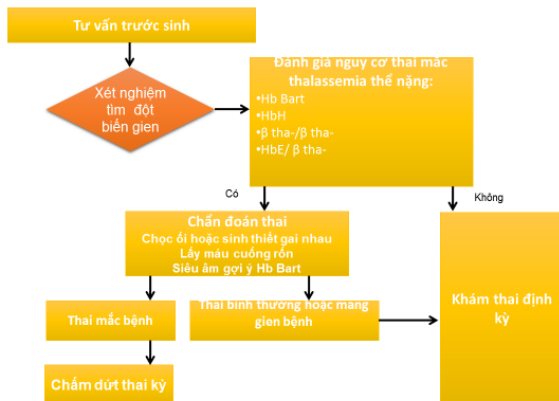
Bước 5: khảo sát di truyền trên thai (sinh thiết gai nhau, chọc ối, lấy máu cuống rốn) nếu thai có nguy cơ bị Thalassemia thể nặng.



Hình 6: Kết quả điện di Hb ở người trưởng thành
Khi xuất hiện các Hb bất thường. Khi đó, cần khảo sát đột biến gene.



Lưu đồ 2: Chiến lược tầm soát Thalassemia
Nguồn: Bộ môn Phụ Sản, Đại học Y Dược TP.HCM



Lưu đồ 3: Chiến lược quản lý Thalassemia
Nguồn: Bộ môn Phụ Sản, Đại học Y Dược TP.HCM

Quản lý các thai phụ có đồng hợp tử β-Thalassemia

Thalassemia gây nhiều hệ quả nghiêm trọng ở thai phụ.
Quản lý thai phụ có thalassemia phải kết hợp điều trị giữa bác sĩ sản khoa, huyết học, gây mê và nữ hộ sinh.

Bệnh nhân bị β-Thalassemie đồng hợp tử có thai rất ít gặp: từ 1969-1994, báo cáo có 15 trường hợp. Từ năm 1995-2000, với việc cải thiện điều trị, đã có 58 trường hợp thai phụ có thai, trong đó 1/3 sản phụ có thai tự nhiên, các trường hợp còn lại cần kích thích rụng trứng hoặc IVF.

Bất xứng đầu chậu rất thường gặp trên những sản phụ này vì tầm vóc người nhỏ do bệnh lý thalassemia gây nên.

Thai chậm tăng trưởng có thể do thai thiếu oxy mãn do mẹ thiếu máu nặng, do đó nên cố gắng giữ Hb khoảng 10 g/dl.

Điều trị truyền máu tiếp tục trong suốt thai kỳ nhưng ferritin không nên tăng hơn 10%.

Thai và bánh nhau có khả năng giữ sắt nên thai thường không bị thiếu máu.

Lưu ý các nguy cơ của sản phụ:

- Có thai không làm thay đổi bệnh sử tự nhiên.
- Cần theo dõi thai kỳ sát hơn.
- Biến chứng tim mạch.
- Tỷ lệ sảy thai không thay đổi.
- Nguy cơ dị tật thai không thay đổi.
- Nguy cơ thai chậm tăng trưởng cao gấp 2 lần.
- Nguy cơ thai bị lây truyền HIV, viêm gan B, C.
- Nguy cơ tự miễn.

Đánh giá chức năng tim bằng siêu âm tim, gan, tuyến giáp mỗi tam cá nguyệt.

Sàng lọc tiểu đường trên tất cả sản phụ khi thai 16 tuần. Nếu kết quả test dung nạp đường bình thường, thính thực hiện lại khi thai 28 tuần.

Siêu âm từ 24-26 tuần, sau đó mỗi 4 tuần để đánh giá phát triển của thai.

Nhu cầu axit folic tăng do xương tăng hoạt động. Cho acid folic hàng ngày (5 mg) để ngăn ngừa thiếu máu hồng cầu to.

Chống chỉ định uống sắt trong thai kỳ.

Nếu chức năng tim xấu hơn trong thai kỳ nên sử dụng DFO, nguy cơ dị tật thai khi sử dụng DFO còn đang nghi ngờ vì người ta thấy nó gây dị tật xương trên động vật. Mặc dù hiện tại chưa thấy trường hợp dị tật trên người nhưng vẫn phải thông tin cho sản phụ về các nguy cơ trước khi sử dụng thuốc.

Trong chuyển dạ, nếu thai kỳ không có biến chứng có thể theo dõi sinh thường.

Một số nghiên cứu cho thấy 80% sản phụ cần mổ lấy thai vì bất xứng đầu chậu do xương của những sản phụ này phát triển không tốt trong khi thai phát triển bình thường.

Khuyến cáo sử dụng gây tê ngoài màng cứng để mổ sanh và hạn chế gây mê nội khí quản do bất thường phát triển hàm mặt.

Sau sanh, sản phụ nên cho con bú trừ trường hợp bị các bệnh lý lây truyền mẹ con.

Tất cả bệnh nhân nên được tư vấn ngừa thai: không sử dụng ngừa thai bằng dụng cụ tử cung vì tăng nguy cơ nhiễm trùng, không sử dụng thuốc ngừa thai phối hợp vì tăng nguy cơ thuyên tắc mạch, trong hầu hết trường hợp nên ngừa thai bằng các phương pháp tránh thai chỉ chứa progesterone hoặc bao cao su.

Thalassemia và thụ tinh trong ống nghiệm

Thụ tinh trong ống nghiệm với chẩn đoán tiền làm tổ là biện pháp hữu ích để tránh không mang thai và sanh trẻ có Thalassemia nặng.

Ngày nay, mong muốn tránh không mang thai và sanh ra những thai nhi có khả năng bị Thalassemia nặng là khả thi.

Phôi thu được từ thụ tinh trong ống nghiệm sẽ được nuôi đến giai đoạn phôi nang.

Thực hiện sinh thiết phôi nang, khảo sát với các probes của Thalassemia theo phương pháp chẩn đoán di truyền trước khi làm tổ PGD, rồi mới được chuyển vào lòng tử cung.

Chỉ chuyển vào buồng tử cung những phôi không mang đột biến gene Thalassemia.

Tế bào máu cuống rốn của trẻ sơ sinh sẽ được giữ lưu trữ lại và nuôi cấy để cấy ghép cho các bệnh nhân.

Bảng 3: Liên quan kiểu gen và kiểu hình β -thalassemia

	HbE	-28	C17	IVS 1-1	C41/42	C71/71	C95	IVS 2-654	β^0 khác	β^+ khác
HbE	Nhẹ-TB	TB-Nặng	TB-Nặng	TB-Nặng	TB-Nặng	TB-Nặng	TB-Nặng	TB-Nặng	TB-Nặng	Nhẹ-TB
-28	TB-Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	TB-Nặng
C17	TB-Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	TB-Nặng
IVS1-1	TB-Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	TB-Nặng
C41/42	TB-Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	TB-Nặng
C71/71	TB-Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	TB-Nặng
C95	TB-Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	TB-Nặng
IVS2-654	TB-Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	TB-Nặng
β^0 khác	TB-Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	Nặng	TB-Nặng
β^+ khác	Nhẹ-TB	TB-Nặng	TB-Nặng	TB-Nặng	TB-Nặng	TB-Nặng	TB-Nặng	TB-Nặng	TB-Nặng	Nhẹ-TB

Bảng 4: Liên quan kiểu gen và kiểu hình α -thalassemia

	--SEA	-3.7	-4.2	HbCS	α^0 khác	α^+ khác
--SEA	Hb Bart's	HbH	HbH	HbH	Hb Bart's	HbH
-3.7	HbH	α nhẹ	α nhẹ	α nhẹ	HbH	α nhẹ
-4.2	HbH	α nhẹ	α nhẹ	α nhẹ	HbH	α nhẹ
HbCS	HbH	α nhẹ	α nhẹ	α nhẹ	HbH	α nhẹ
α^0 khác	Hb Bart's	HbH	HbH	HbH	Hb Bart's	HbH
α^+ khác	HbH	α nhẹ	α nhẹ	α nhẹ	HbH	α nhẹ

TÀI LIỆU ĐỌC THÊM

1. Carrier Screening for Thalassemia and hemoglobinopathies in Canada, SOGC-CCMG Clinical practice guideline. 2008.
2. Obstetrics and gynecology 8th edition. Tác giả Beckmann. Hợp tác xuất bản với ACOG. Nhà xuất bản Wolters Kluwer Health 2018.
3. Haemoglobinopathy Diagnosis, 2nd Edition 2006. Barbara J. Bain
4. Guidelines for the clinical management thalassaemia 2nd Edition. Thalassaemia International Federation. 2007.
5. Management of Beta Thalassaemia in Pregnancy. RCOG Green-top Guideline No. 66. 2014. Royal College of Obstetricians and Gynaecologists.