



Tài liệu này mô tả đặc điểm của các bệnh nhân thực sự và họ đã được trả thù lao để tham gia.

TÌM HIỂU KỸ HƠN ĐỂ

BIẾT BỆNH TAN MÁU BẨM SINH ĐI KÈM VỚI NHỮNG GÌ

Ngay cả khi quý vị không được truyền máu thường xuyên, bệnh tan máu bẩm sinh có thể đi kèm với các nguy cơ nghiêm trọng. Tìm hiểu thêm về các nguy cơ này và những gì quý vị có thể làm để tránh nguy cơ.

Nội dung

<u>Giới thiệu về bệnh tan máu bẩm sinh</u>	1
<u>Bệnh tan máu bẩm sinh không phụ thuộc truyền máu (NTDT)</u>	8
<u>Bệnh tan máu bẩm sinh thể alpha không phụ thuộc truyền máu</u>	10
<u>Bệnh tan máu bẩm sinh thể beta không phụ thuộc truyền máu</u>	12
<u>Bệnh tan máu bẩm sinh phụ thuộc truyền máu (TDT)</u>	15
<u>Làm việc với nhóm chăm sóc</u>	20
<u>Hỗ trợ</u>	21

Không có nội dung nào trong tài liệu này nhằm mục đích tư vấn y tế. Để được tư vấn y tế, vui lòng liên hệ với nhóm chăm sóc sức khỏe của quý vị.

Bệnh tan máu bẩm sinh là gì?

Bệnh tan máu bẩm sinh (Thalassemia) là một nhóm các bệnh máu di truyền hiếm gặp. Bệnh ảnh hưởng đến việc sản xuất một loại protein có tên là hemoglobin

- Hemoglobin là một phần quan trọng của hồng cầu. Hemoglobin giữ oxy và vận chuyển oxy đến các tế bào trên khắp cơ thể. Các tế bào sử dụng oxy để hoạt động
- Ở bệnh tan máu bẩm sinh, hemoglobin không được tạo ra đúng cách. Do đó, các hồng cầu khỏe mạnh không thể được tạo ra đúng cách

Bệnh tan máu bẩm sinh dẫn đến thiếu máu mạn tính có thể kéo dài suốt đời

- Loại thiếu máu do bệnh tan máu bẩm sinh không giống như thiếu máu thiếu sắt. Thiếu máu thiếu sắt xảy ra khi cơ thể không có đủ sắt để tạo ra hồng cầu

Bệnh tan máu bẩm sinh xảy ra với những ai?

- Bệnh tan máu bẩm sinh ảnh hưởng đến cả nam giới và phụ nữ
- Bệnh tan máu bẩm sinh có thể ảnh hưởng đến những người có nhiều nguồn gốc khác nhau nhưng phổ biến hơn ở những người có nguồn gốc châu Phi, châu Á, Địa Trung Hải hoặc Trung Đông
- Tên *thalassemia* có nguồn gốc từ tiếng Hy Lạp: *thalassa* nghĩa là biển và *emia* nghĩa là liên quan đến máu



Hardik

Sống chung với beta-TDT*

*Bệnh tan máu bẩm sinh thể beta phụ thuộc truyền máu



Ở người lớn khỏe mạnh không mắc bệnh tan máu bẩm sinh, nồng độ hemoglobin thường dao động từ 14 g/dL đến 18 g/dL ở nam giới và 12 g/dL đến 16 g/dL ở nữ giới.

Nguyên nhân gây bệnh tan máu bẩm sinh là gì?

Ở bệnh tan máu bẩm sinh, có những thay đổi đối với các gen chỉ dẫn cơ thể tạo ra hemoglobin

- Hemoglobin được tạo thành từ 4 tiểu đơn vị gọi là globin – 2 alpha (α) globin và 2 beta (β) globin
- Ở bệnh tan máu bẩm sinh thể alpha, các đơn vị alpha của hemoglobin bị thiếu hoặc bị tổn thương. Ở bệnh tan máu bẩm sinh thể beta, các đơn vị beta của hemoglobin bị thiếu hoặc bị tổn thương. Ở cả hai loại, hemoglobin không được sản xuất đúng cách và hồng cầu không khỏe mạnh

Khi hồng cầu không có đủ năng lượng (ATP) bên trong, chúng không phát triển đúng cách (tạo hồng cầu không hiệu quả) hoặc phân hủy sớm hơn bình thường (tan máu). Điều này có thể dẫn đến hemoglobin thấp, dẫn đến thiếu máu mạn tính.

Mary Jo
Sống chung với beta-TDT*,
trước đây là beta-NTDT[†]

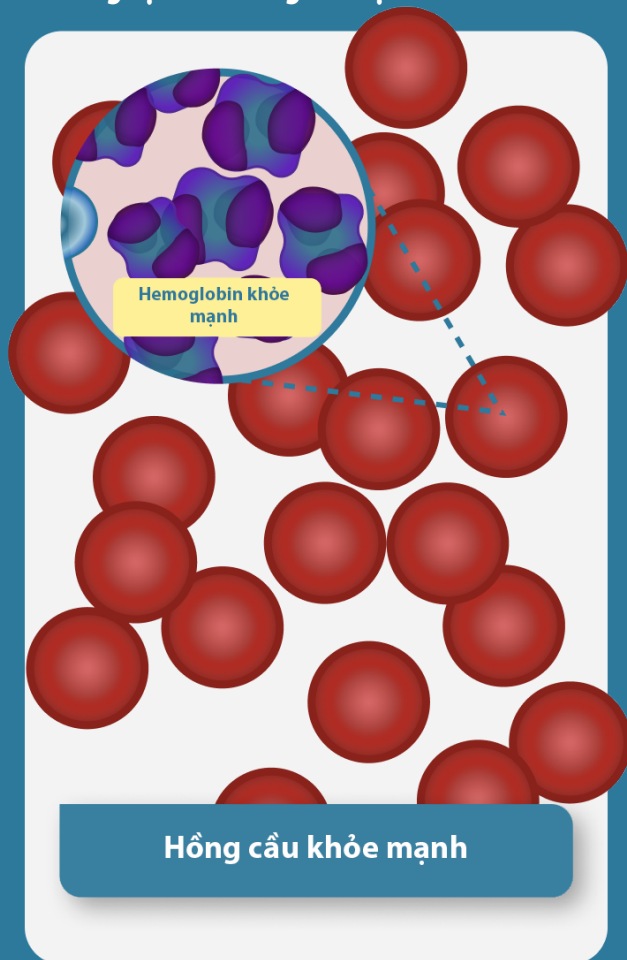
*Bệnh tan máu bẩm sinh thể beta phụ thuộc truyền máu

[†]Bệnh tan máu bẩm sinh thể beta không phụ thuộc truyền máu



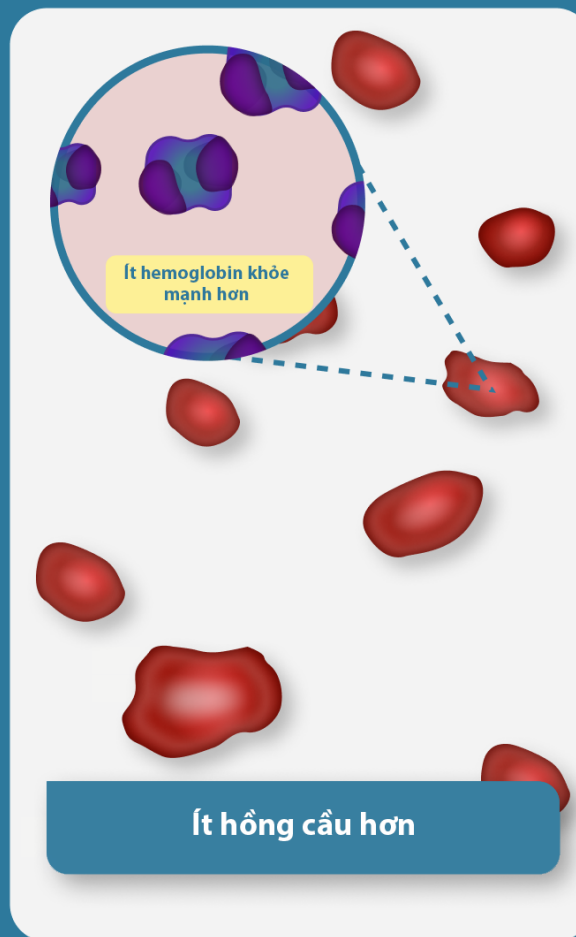
Hiện tại, không có loại thuốc nào cho tất cả các loại bệnh tan máu bẩm sinh mà có thể xử lý cả việc sản xuất đúng cách các tế bào hồng cầu và sự sống còn của hồng cầu.

Máu không bị ảnh hưởng bởi bệnh tan máu bẩm sinh



Tuổi thọ của hồng cầu khỏe mạnh là khoảng **120 ngày**

Máu bị ảnh hưởng bởi bệnh tan máu bẩm sinh



Tuổi thọ của hồng cầu bệnh tan máu bẩm sinh là khoảng **17-33 ngày**

Chỉ nhằm mục đích minh họa.

Ở bệnh tan máu bẩm sinh, tuổi thọ ngắn hơn của hồng cầu có thể gây ra các triệu chứng thiếu máu mạn tính và cũng có thể dẫn đến các biến chứng nghiêm trọng.

Bệnh tan máu bẩm sinh được mô tả như thế nào?

Có nhiều cách để mô tả bệnh tan máu bẩm sinh

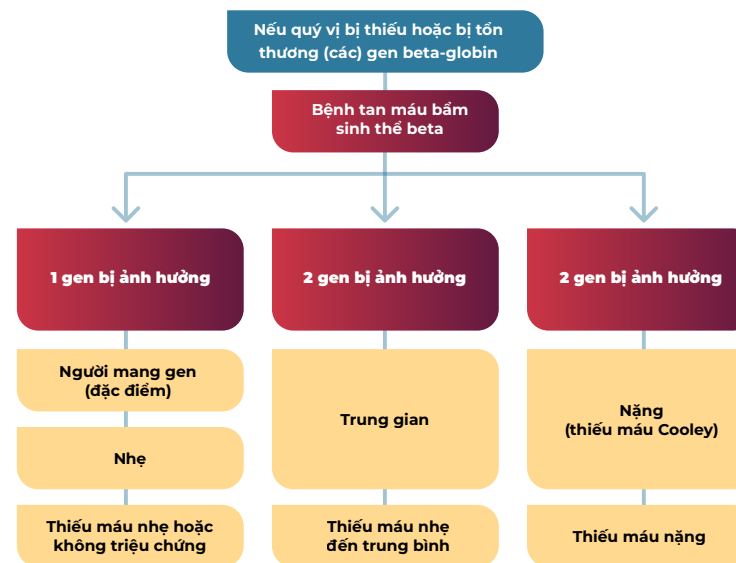
Bệnh tan máu bẩm sinh thể alpha và tan máu bẩm sinh thể beta đề cập đến di truyền và mô hình di truyền.

Bệnh tan máu bẩm sinh thể alpha là do thay đổi các gen alpha-globin

- 4 gen cung cấp chỉ dẫn tạo alpha-globin
 - Ở bệnh tan máu bẩm sinh alpha thể nặng, tất cả 4 gen alpha-globin đều bị ảnh hưởng
 - Ở bệnh tan máu bẩm sinh alpha thể trung gian, 3 trong số 4 gen alpha-globin bị ảnh hưởng
 - Ở bệnh tan máu bẩm sinh alpha tiêu biểu, 1 hoặc 2 trong số 4 gen alpha-globin bị ảnh hưởng; nếu chỉ có 1 gen alpha-globin bị ảnh hưởng, bệnh nhân đôi khi được gọi là 'người mang gen lặn'

Bệnh tan máu bẩm sinh thể beta là do thay đổi các gen beta-globin

- 2 gen cung cấp chỉ dẫn tạo beta-globin
 - Ở bệnh tan máu bẩm sinh beta thể nặng và tan máu bẩm sinh beta thể trung gian, cả hai gen globin đều bị ảnh hưởng
 - Ở bệnh tan máu bẩm sinh beta thể nhẹ, 1 gen beta-globin bị ảnh hưởng



Một cố vấn di truyền có thể cung cấp thông tin về xét nghiệm thể bệnh tan máu bẩm sinh, giáo dục về các mô hình di truyền và có thể thảo luận về kế hoạch hóa gia đình được cá nhân hóa với quý vị.

Bệnh tan máu bẩm sinh được mô tả như thế nào?

Bệnh tan máu bẩm sinh thể nặng, tan máu bẩm sinh thể trung gian, tan máu bẩm sinh thể nhẹ, và tan máu bẩm sinh tiêu biểu đề cập đến di truyền học và mức độ nghiêm trọng của thiếu máu.

Gần đây, các chuyên gia đã bắt đầu mô tả bệnh tan máu bẩm sinh dựa trên tình trạng truyền máu: bệnh tan máu bẩm sinh phụ thuộc truyền máu (TDT) và bệnh tan máu bẩm sinh không phụ thuộc truyền máu (NTDT)

- Bệnh tan máu bẩm sinh cần truyền máu thường xuyên để sống sót có thể được gọi là TDT. Ví dụ, một người mắc bệnh tan máu bẩm sinh được truyền máu 3 tuần một lần có thể được coi là mắc TDT
- Bệnh tan máu bẩm sinh không cần truyền máu thường xuyên để sống sót có thể được gọi là NTDT
- Những người mắc NTDT có thể được truyền máu tùy từng thời điểm hoặc không cần truyền máu
- Những người mắc NTDT có thể cần truyền máu thường xuyên hơn theo thời gian và chuyển sang TDT



Mặc dù có nhiều cách để mô tả bệnh tan máu bẩm sinh, ở cả TDT và NTDT, tất cả đều có chung một điểm là cơ thể không có đủ khả năng sản xuất đủ lượng hemoglobin khỏe mạnh và hồng cầu khỏe mạnh.

Các triệu chứng của bệnh tan máu bẩm sinh là gì?

Các triệu chứng của bệnh tan máu bẩm sinh có thể khác nhau ở mỗi người.

Kiểm tra bất kỳ triệu chứng nào dưới đây mà quý vị đang gặp phải để quý vị có thể chia sẻ thông tin với nhóm chăm sóc của mình.

Các triệu chứng thường gặp bao gồm:

- Mệt mỏi
- Yếu
- Hụt hơi
- Chóng mặt và ngất xỉu
- Nhợt nhạt
- Đau đầu

Các triệu chứng khác bao gồm:

- Vàng da và mắt
- Có thể bị đau ở vùng dạ dày do phì đại lách hoặc gan
- Thay đổi xương mặt
- Nước tiểu sẫm màu
- Chán ăn
- Khó tập trung

“Các bác sĩ thường sẽ nói rằng tôi không quá ốm... nhưng tôi biết phải có điều gì đó tôi có thể làm để cảm thấy tốt hơn.”

— Bệnh nhân thực sự sống chung với bệnh tan máu bẩm sinh



Điều quan trọng là tất cả những người mắc bệnh tan máu bẩm sinh phải nhận thức được và chia sẻ bất kỳ triệu chứng nào với nhóm chăm sóc của họ.

Bệnh tan máu bẩm sinh được điều trị như thế nào?*

Những người mắc bệnh tan máu bẩm sinh có thể cần các liệu pháp hỗ trợ:

Truyền máu

- Mục tiêu của truyền máu là bổ sung các hồng cầu khỏe mạnh và hemoglobin
- Một số người cần truyền máu để sống sót. Những người khác có thể cần truyền máu tùy từng thời điểm, hoặc trong các tình huống khi cơ thể bị căng thẳng (ví dụ: bệnh tật hoặc mang thai)
- Có ai đó được truyền máu hay không và tần suất thảo luận với chuyên gia chăm sóc sức khỏe

Liệu pháp thải sắt

- Mục tiêu của liệu pháp thải sắt là giúp loại bỏ sắt dư thừa ra khỏi cơ thể
- Quá nhiều sắt trong cơ thể có thể xảy ra do chính bệnh tan máu bẩm sinh và/hoặc liệu pháp truyền máu

Bổ sung axit folic

- Axit folic là một vitamin cần thiết để tạo ra hồng cầu khỏe mạnh

Cắt lách (ít được thực hiện hơn)

- Lách có thể trở nên to hơn vì lách đang làm việc chăm chỉ để phá vỡ các hồng cầu bị tan máu. Cắt lách có thể được coi là làm tăng số lượng hồng cầu

Theo dõi sớm và thường xuyên đối với **TẤT CẢ** các thể bệnh tan máu bẩm sinh là rất quan trọng. Các chuyên gia về bệnh tan máu bẩm sinh khuyến cáo nên theo dõi thường xuyên các biến chứng ở tất cả những người mắc bệnh tan máu bẩm sinh, cho dù họ mắc bệnh tan máu bẩm sinh không phụ thuộc truyền máu hay bệnh tan máu bẩm sinh phụ thuộc truyền máu.

*Đây không phải là lời khuyên y tế. Vui lòng tham khảo ý kiến bác sĩ của quý vị.



Jesse
Sống chung với alpha-TDT[†]

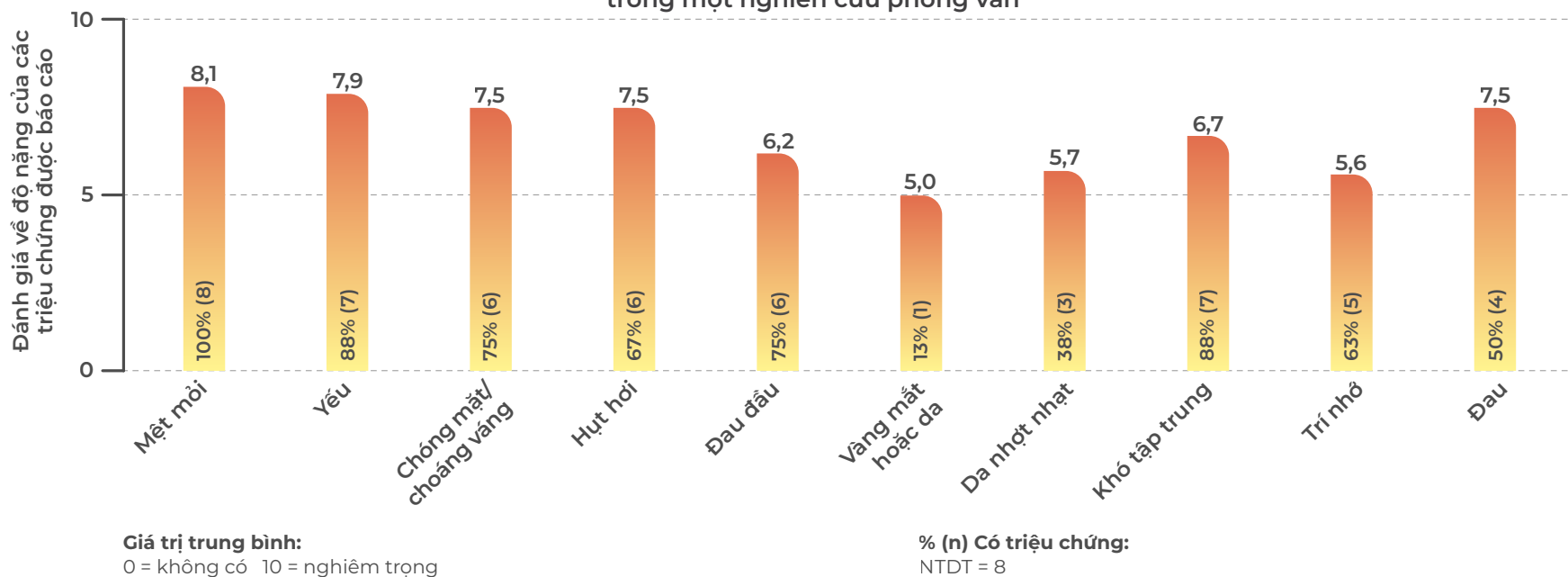
[†]Bệnh tan máu bẩm sinh thể alpha phụ thuộc truyền máu



Theo dõi giúp quý vị và nhóm chăm sóc của quý vị xác định và có khả năng phòng ngừa các biến chứng.

Những người mắc bệnh tan máu bẩm sinh không phụ thuộc truyền máu (NTDT) báo cáo những triệu chứng nào mặc dù có các chiến lược kiểm soát hiện tại?

Mức độ nghiêm trọng của các triệu chứng được báo cáo bởi những người sống chung với NTDT trong một nghiên cứu phỏng vấn



Thiết kế nghiên cứu: 18 bệnh nhân mắc bệnh tan máu bẩm sinh phụ thuộc truyền máu (TDT) (5 bệnh nhân mắc bệnh tan máu bẩm sinh thể alpha và 13 bệnh nhân mắc bệnh tan máu bẩm sinh thể beta) và 8 bệnh nhân NTDT mắc bệnh tan máu bẩm sinh thể alpha không có thay đổi gì trong điều trị bệnh tan máu bẩm sinh trong ít nhất 6 tháng đã được phỏng vấn về các triệu chứng, ảnh hưởng, chất lượng cuộc sống và sự phụ thuộc truyền máu thông qua các cuộc phỏng vấn mở, bán cấu trúc. Mức độ nghiêm trọng của triệu chứng được bệnh nhân đánh giá theo thang điểm từ 0-10. 0 nghĩa là mức độ nghiêm trọng của triệu chứng bằng không và 10 nghĩa là triệu chứng cực kỳ nghiêm trọng.

Mức độ nghiêm trọng trung bình của triệu chứng ở những người tham gia báo cáo triệu chứng được tính toán từ các câu trả lời.

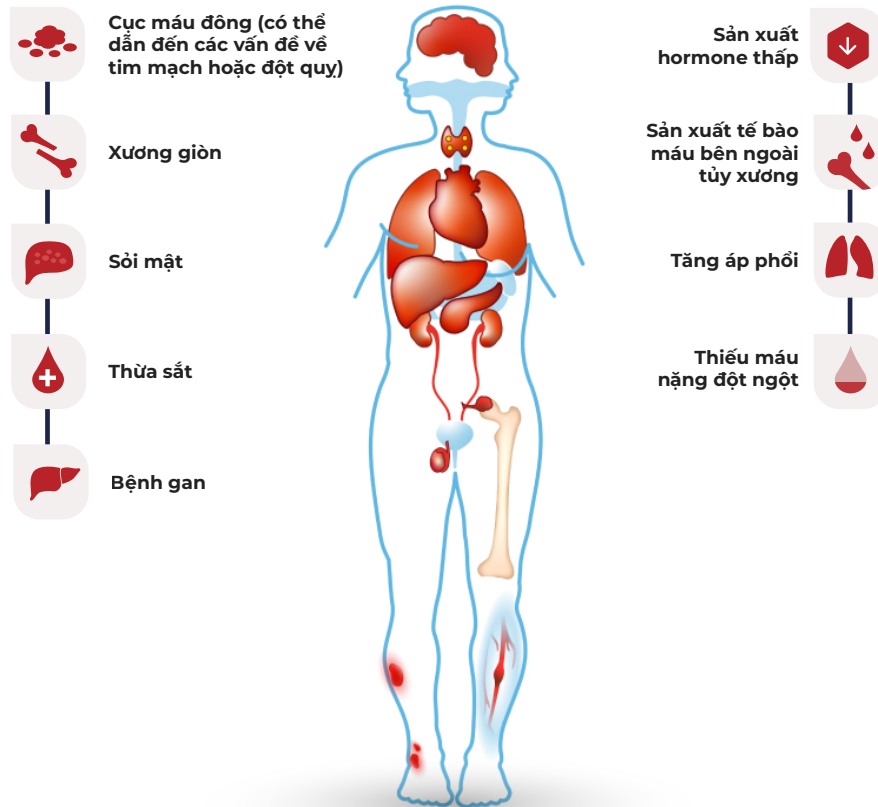
“Một số triệu chứng như hụt hơi và đau xương rất dễ nhận thấy, nhưng có những triệu chứng ít nhìn thấy hơn. Lách của tôi bị phình to nên tôi đã phải cắt bỏ, túi mật của tôi bị suy, tôi bị loãng xương, thừa sắt. Bệnh tan máu bẩm sinh cũng làm tổn thương các cơ quan bên trong nếu không được theo dõi và kiểm soát đúng cách.”



Mary Jo
Sống chung với beta-TDT,
trước đây là beta-NTDT



Một số biến chứng có thể xảy ra ở những người sống chung với bệnh tan máu bẩm sinh thể alpha không phụ thuộc truyền máu là gì?



Đây không phải là danh sách đầy đủ các biến chứng có thể xảy ra. Để được tư vấn y tế, vui lòng tham khảo ý kiến bác sĩ của quý vị.

Thiếu máu mạn tính có thể liên quan đến nhiều biến chứng của bệnh tan máu bẩm sinh. Một số biến chứng có thể dẫn đến tổn thương cơ quan đích và có thể đe dọa tính mạng nếu không được theo dõi và kiểm soát đúng cách.



Để biết thêm thông tin, hãy quét mã QR để truy cập RethinkThalassemia.com.



Theo dõi giúp quý vị và nhóm chăm sóc của quý vị xác định và có khả năng phòng ngừa các biến chứng.



Cục máu đông: Một số điều xảy ra ở bệnh tan máu bẩm sinh có thể khiến quý vị bị cục máu đông nguy hiểm nằm trong mạch máu, trong trường hợp đó có thể gây nghẽn lưu lượng máu đến tim hoặc đột quỵ trong não. Đối với những bệnh nhân không được truyền máu thường xuyên, tình trạng này có thể phổ biến hơn.



Xương giòn: Hầu hết các tế bào máu được tạo ra trong tủy xương (vật liệu xốp bên trong xương). Ở những bệnh nhân mắc bệnh tan máu bẩm sinh, có thể mở rộng do nhu cầu về hồng cầu tăng lên, khiến xương của quý vị nở rộng. Điều này có thể làm cho xương của quý vị mỏng và giòn, làm tăng nguy cơ gãy xương.



Sỏi mật: Sỏi mật là một trong những biến chứng phổ biến nhất. Đây là kết quả của sự phân hủy hồng cầu (tan máu), một trong những quá trình chính thúc đẩy bệnh tan máu bẩm sinh.



Tan máu: Sự phá hủy các tế bào hồng cầu dẫn đến giải phóng hemoglobin từ bên trong các tế bào hồng cầu vào huyết tương.



Tạo hồng cầu không hiệu quả: Khi cơ thể cố gắng tạo ra hồng cầu, nhưng chúng không phát triển đúng cách.



Thừa sắt: Những người mắc bệnh tan máu bẩm sinh được truyền máu thường xuyên, cũng như những người không được truyền máu thường xuyên, có thể nhận quá nhiều sắt trong cơ thể từ việc truyền máu thường xuyên hoặc do bệnh.

Điều này có nghĩa là rất nhiều sắt đang di chuyển xung quanh trong máu. Khi sắt tích tụ, nó ứ lại ở những nơi như tim, gan và các cơ quan nội tiết và có thể khiến các cơ quan này khó hoạt động bình thường.



Bệnh gan: Khi sắt lắng đọng ở gan, nó có thể dẫn đến xơ hóa (sẹo gan) và xơ gan (sẹo nặng, có thể ngăn cản hoạt động bình thường).



Sản xuất hormone thấp: Hormone là các hóa chất mà cơ thể sản xuất và sử dụng để điều hòa hầu hết mọi cơ quan và chức năng. Do thiếu máu hoặc thừa sắt, bệnh tan máu bẩm sinh có thể làm giảm sản xuất một số hormone nhất định. Điều này có thể liên quan đến một số tình trạng, bao gồm chậm tăng trưởng, dậy thì muộn, các vấn đề về tuyến giáp và tiểu đường.



Sản xuất tế bào máu bên ngoài tủy xương: Điều này có thể xảy ra ở tất cả các thể bệnh tan máu bẩm sinh khi hồng cầu không được sản xuất đúng cách trong tủy xương. Điều này có thể dẫn đến phì đại các cơ quan như lá lách và gan hoặc hình thành các khối bên cạnh cột sống.

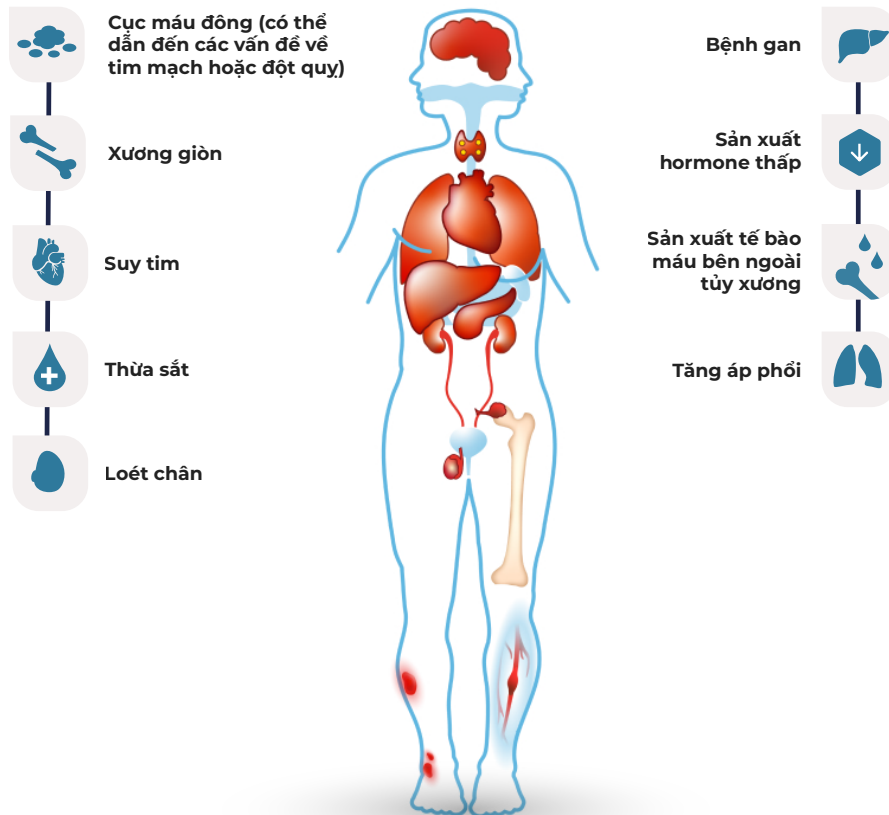


Tăng áp phổi: Một loại huyết áp cao trong phổi. Sự phân hủy của hồng cầu (tan máu) có thể gây tăng áp phổi, và thừa sắt cũng có thể gây ra tình trạng này.



Thiếu máu nặng đột ngột: “Cuộc khủng hoảng tan máu” hoặc tình trạng giảm đột ngột nồng độ hemoglobin kèm theo dấu hiệu phá hủy hồng cầu có thể xảy ra ở những người mắc bệnh tan máu bẩm sinh thể alpha. Điều này có thể xảy ra do nhiễm trùng kèm sốt cao.

Một số biến chứng có thể xảy ra ở những người sống chung với bệnh tan máu bẩm sinh thể beta không phụ thuộc truyền máu là gì?



Đây không phải là danh sách đầy đủ các biến chứng có thể xảy ra. Để được tư vấn y tế, vui lòng tham khảo ý kiến bác sĩ của quý vị.

Thiếu máu mạn tính có thể liên quan đến nhiều biến chứng của bệnh tan máu bẩm sinh. Một số biến chứng có thể dẫn đến tổn thương cơ quan đích và có thể đe dọa tính mạng nếu không được theo dõi và kiểm soát đúng cách.



Để biết thêm thông tin, hãy quét mã QR để truy cập RethinkThalassemia.com.



Theo dõi giúp quý vị và nhóm chăm sóc của quý vị xác định và có khả năng phòng ngừa các biến chứng.



Cục máu đông: Một số điều xảy ra ở bệnh tan máu bẩm sinh có thể khiến quý vị bị cục máu đông nguy hiểm nằm trong mạch máu, trong trường hợp đó có thể gây nghẽn lưu lượng máu đến tim hoặc đột quỵ trong não. Đối với những bệnh nhân không được truyền máu thường xuyên, tình trạng này có thể phổ biến hơn.



Xương giòn: Hầu hết các tế bào máu được tạo ra trong tủy xương (vật liệu xốp bên trong xương). Ở những bệnh nhân mắc bệnh tan máu bẩm sinh, có thể mở rộng do nhu cầu về hồng cầu tăng lên, khiến xương của quý vị nở rộng. Điều này có thể làm cho xương của quý vị mỏng và giòn, làm tăng nguy cơ gãy xương.



Suy tim: Cơ tim không thể bơm đủ máu để đáp ứng nhu cầu của cơ thể về máu và oxy. Ở bệnh tan máu bẩm sinh, biến chứng tim là một trong những mối quan ngại chính. Một số nguyên nhân có thể gây bệnh tim. Bệnh tim có thể tiến triển thành suy tim và có thể tử vong.



Tan máu: Sự phá hủy các tế bào hồng cầu dẫn đến giải phóng hemoglobin từ bên trong các tế bào hồng cầu vào huyết tương.



Tạo hồng cầu không hiệu quả: Khi cơ thể cố gắng tạo ra hồng cầu, nhưng chúng không phát triển đúng cách.



Thừa sắt: Những người mắc bệnh tan máu bẩm sinh được truyền máu thường xuyên, cũng như những người không được truyền máu thường xuyên, có thể nhận quá nhiều sắt trong cơ thể từ việc truyền máu thường xuyên hoặc do bệnh.

Điều này có nghĩa là rất nhiều sắt đang di chuyển xung quanh trong máu. Khi sắt tích tụ, nó ứ lại ở những nơi như tim, gan và các cơ quan nội tiết và có thể khiến các cơ quan này khó hoạt động bình thường.



Loét chân: Thiếu máu dẫn đến giảm cung cấp oxy đến các mô như da, khiến các vết loét hoặc vết đau nhức dễ phát triển hơn.



Bệnh gan: Khi sắt lắng đọng ở gan, nó có thể dẫn đến xơ hóa (sẹo gan) và xơ gan (sẹo nặng, có thể ngăn cản hoạt động bình thường).



Sản xuất hormone thấp: Hormone là các hóa chất mà cơ thể sản xuất và sử dụng để điều hòa hầu hết mọi cơ quan và chức năng. Do thiếu máu hoặc thừa sắt, bệnh tan máu bẩm sinh có thể làm giảm sản xuất một số hormone nhất định. Điều này có thể liên quan đến một số tình trạng, bao gồm chậm tăng trưởng, dậy thì muộn, các vấn đề về tuyến giáp và tiểu đường.



Sản xuất tế bào máu bên ngoài tủy xương: Điều này có thể xảy ra ở tất cả các thể bệnh tan máu bẩm sinh khi hồng cầu không được sản xuất đúng cách trong tủy xương. Điều này có thể dẫn đến phì đại các cơ quan như lá lách và gan hoặc hình thành các khối bên cạnh cột sống.



Tăng áp phổi: Một loại huyết áp cao trong phổi. Sự phân hủy của hồng cầu (tan máu) có thể gây tăng áp phổi, và thừa sắt cũng có thể gây ra tình trạng này.

Ở những người không được truyền máu thường xuyên, những người bị thiếu máu nặng hơn có nhiều khả năng gặp các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng hơn

Trong một nghiên cứu kéo dài 10 năm trên 53 bệnh nhân mắc bệnh tan máu bẩm sinh beta thể trung gian, những người bị thiếu máu nặng hơn có nhiều khả năng gặp các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng hơn.

21%

người mắc bệnh tan máu bẩm sinh
với hemoglobin ≥ 10 g/dL
có biến chứng

87%

người mắc bệnh tan máu bẩm sinh
với hemoglobin < 10 g/dL
có biến chứng

Trong nghiên cứu này, tất cả các bệnh nhân đều mắc bệnh tan máu bẩm sinh beta thể trung gian (bệnh tan máu bẩm sinh không phụ thuộc truyền máu). Các biến chứng được đánh giá trong nghiên cứu bao gồm bệnh gan, sự hình thành bất thường của các tế bào máu bên ngoài tủy xương, tiểu đường, xương giòn, sản xuất hormone giới tính thấp, cục máu đông, tăng áp phổi và nồng độ hormone tuyến giáp hoặc tuyến cận giáp thấp.

Ở người lớn khỏe mạnh không mắc bệnh tan máu bẩm sinh, nồng độ hemoglobin thường dao động từ 14 g/dL đến 18 g/dL ở nam giới và 12 g/dL đến 16 g/dL ở nữ giới.

Ở những người mắc bệnh tan máu bẩm sinh thể beta

Tăng 1 g/dL hemoglobin có thể liên quan đến giảm nguy cơ biến chứng nghiêm trọng trong tương lai, chẳng hạn như đột quy, tổn thương cơ quan và cục máu đông.*

Những người có nồng độ sắt trong máu cao hơn (được đo bằng ferritin) có thể có nguy cơ mắc biến chứng tan máu bẩm sinh cao hơn. Trong một nghiên cứu kéo dài 10 năm trên những bệnh nhân mắc bệnh tan máu bẩm sinh thể beta không phụ thuộc truyền máu, những người có:

- Nồng độ Ferritin từ 800 ng/mL trở lên có nguy cơ biến chứng cao nhất
- Nồng độ Ferritin trên 300 đến dưới 800 ng/mL có nguy cơ biến chứng thấp hơn
- Nồng độ Ferritin 300 ng/mL trở xuống không có biến chứng

Ở người lớn khỏe mạnh không mắc bệnh tan máu bẩm sinh, nồng độ ferritin thường dao động từ 30 đến 300 ng/mL.

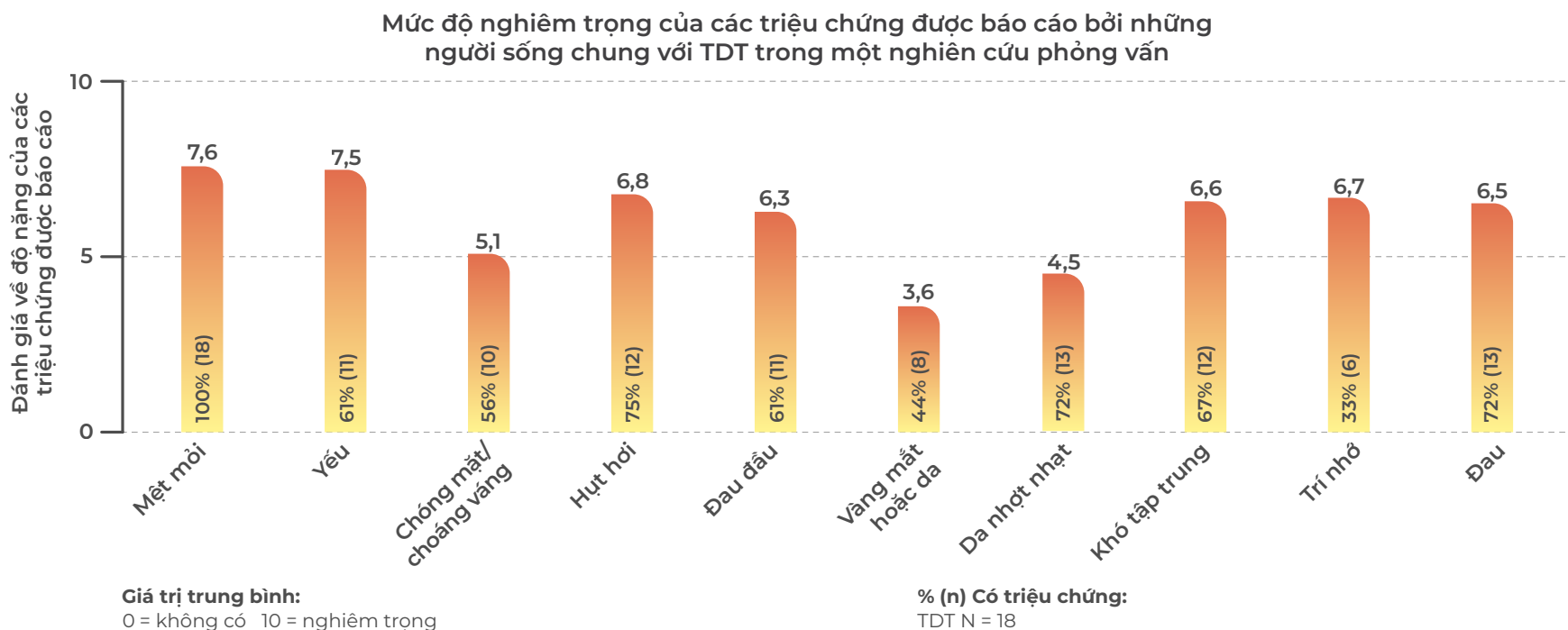
*Đây không phải là lời khuyên y tế. Vui lòng tham khảo ý kiến bác sĩ của quý vị.



Kiểm tra nồng độ hemoglobin và ferritin[†] là một phần quan trọng của việc theo dõi thường xuyên.

[†]Một thước đo sắt trong máu.

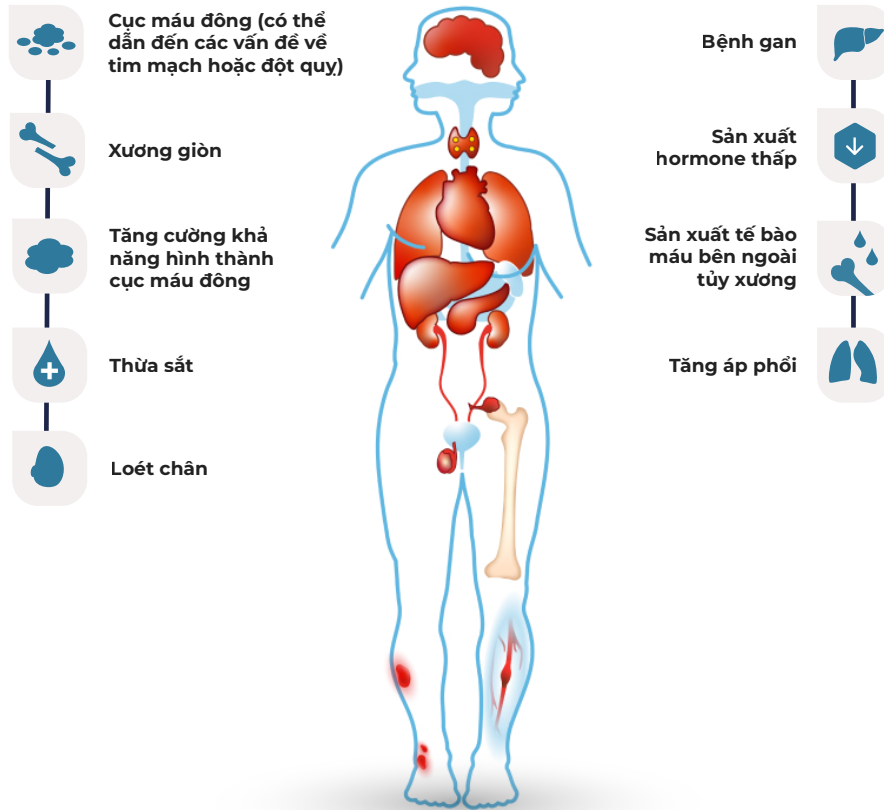
Những người mắc bệnh tan máu bẩm sinh phụ thuộc truyền máu (TDT) báo cáo những triệu chứng nào mặc dù có các chiến lược kiểm soát hiện tại?



Thiết kế nghiên cứu: 18 bệnh nhân TDT (5 bệnh nhân mắc bệnh tan máu bẩm sinh thể alpha và 13 bệnh nhân mắc bệnh tan máu bẩm sinh thể beta) và 8 bệnh nhân mắc bệnh tan máu bẩm sinh không phụ thuộc truyền máu (NTDT) mắc bệnh tan máu bẩm sinh thể alpha không có thay đổi gì trong điều trị bệnh tan máu bẩm sinh trong ít nhất 6 tháng đã được phỏng vấn về các triệu chứng, ảnh hưởng, chất lượng cuộc sống và sự phụ thuộc truyền máu thông qua các cuộc phỏng vấn mở, bán cấu trúc. Mức độ nghiêm trọng của triệu chứng được bệnh nhân đánh giá theo thang điểm từ 0-10. 0 nghĩa là mức độ nghiêm trọng của triệu chứng bằng không và 10 nghĩa là triệu chứng cực kỳ nghiêm trọng.

Mức độ nghiêm trọng trung bình của triệu chứng ở những người tham gia báo cáo triệu chứng được tính toán từ các câu trả lời.

Một số biến chứng có thể xảy ra ở những người mắc bệnh tan máu bẩm sinh phụ thuộc truyền máu (TDT)?



Đây không phải là danh sách đầy đủ các biến chứng có thể xảy ra. Để được tư vấn y tế, vui lòng tham khảo ý kiến bác sĩ của quý vị.

Thiếu máu mạn tính có thể liên quan đến nhiều biến chứng của bệnh tan máu bẩm sinh. Một số biến chứng có thể dẫn đến tổn thương cơ quan đích và có thể đe dọa tính mạng nếu không được theo dõi và kiểm soát đúng cách.



Để biết thêm thông tin, hãy quét mã QR để truy cập RethinkThalassemia.com.



Theo dõi giúp quý vị và nhóm chăm sóc của quý vị xác định và có khả năng phòng ngừa các biến chứng.



Cục máu đông: Một số điều xảy ra ở bệnh tan máu bẩm sinh có thể khiến quý vị bị cục máu đông nguy hiểm nằm trong mạch máu, trong trường hợp đó có thể gây nghẽn lưu lượng máu đến tim hoặc đột quỵ trong não.



Xương giòn: Hầu hết các tế bào máu được tạo ra trong tủy xương (vật liệu xốp bên trong xương). Ở những bệnh nhân mắc bệnh tan máu bẩm sinh, có thể mở rộng do nhu cầu về hồng cầu tăng lên, khiến xương của quý vị nở rộng. Điều này có thể làm cho xương của quý vị mỏng và giòn, làm tăng nguy cơ gãy xương.



Tan máu: Sự phá hủy các tế bào hồng cầu dẫn đến giải phóng hemoglobin từ bên trong các tế bào hồng cầu vào huyết tương.



Tạo hồng cầu không hiệu quả: Khi cơ thể cố gắng tạo ra hồng cầu, nhưng chúng không phát triển đúng cách.



Thừa sắt: Những người mắc bệnh tan máu bẩm sinh được truyền máu thường xuyên, cũng như những người không được truyền máu thường xuyên, có thể nhận quá nhiều sắt trong cơ thể từ việc truyền máu thường xuyên hoặc do bệnh. Điều này có nghĩa là rất nhiều sắt đang di chuyển xung quanh trong máu. Khi sắt tích tụ, nó ứ lại ở những nơi như tim, gan và các cơ quan nội tiết và có thể khiến các cơ quan này khó hoạt động bình thường.



Loét chân: Thiếu máu dẫn đến giảm cung cấp oxy đến các mô như da, khiến các vết loét hoặc vết đau nhức dễ phát triển hơn.



Bệnh gan: Khi sắt lắng đọng ở gan, nó có thể dẫn đến xơ hóa (sẹo gan) và xơ gan (sẹo nặng, có thể ngăn cản hoạt động bình thường).



Sản xuất hormone thấp: Hormone là các hóa chất mà cơ thể sản xuất và sử dụng để điều hòa hầu hết mọi cơ quan và chức năng. Do thiếu máu hoặc thừa sắt, bệnh tan máu bẩm sinh có thể làm giảm sản xuất một số hormone nhất định. Điều này có thể liên quan đến một số tình trạng, bao gồm chậm tăng trưởng, dậy thì muộn, các vấn đề về tuyến giáp và tiểu đường.



Sản xuất tế bào máu bên ngoài tủy xương: Điều này có thể xảy ra ở tất cả các thể bệnh tan máu bẩm sinh khi hồng cầu không được sản xuất đúng cách trong tủy xương. Điều này có thể dẫn đến phì đại các cơ quan như lá lách và gan hoặc hình thành các khối bên cạnh cột sống.



Tăng áp phổi: Một loại huyết áp cao trong phổi. Sự phân hủy của hồng cầu (tan máu) có thể gây tăng áp phổi, và thừa sắt cũng có thể gây ra tình trạng này.

Một số thách thức liên tục của bệnh tan máu bẩm sinh phụ thuộc truyền máu (TDT) là gì?

Biến chứng

- Mặc dù một mục tiêu của truyền máu là giảm nguy cơ biến chứng của bệnh tan máu bẩm sinh, những người được truyền máu vẫn có thể gặp biến chứng. Những biến chứng này có thể do chính bệnh tan máu bẩm sinh gây ra hoặc do truyền máu
 - Trong một nghiên cứu kéo dài 10 năm ở những người mắc bệnh tan máu bẩm sinh thể beta phụ thuộc truyền máu, 76% đã phát triển ít nhất 1 biến chứng
- Ở beta-TDT, gánh nặng truyền máu lớn hơn (được định nghĩa là truyền máu thường xuyên hơn hoặc truyền nhiều đơn vị máu hơn) có liên quan đến nhiều biến chứng hơn
- Mặc dù có ít nghiên cứu ở những người mắc bệnh tan máu bẩm sinh thể alpha phụ thuộc truyền máu, những người mắc alpha-TDT có thể gặp các biến chứng tương tự như những người mắc beta-TDT

Thiết kế nghiên cứu: Trong nghiên cứu này, 612 người sống chung với TDT đã được theo dõi từ lần nhập viện đầu tiên hoặc cuộc hẹn khám ngoại trú vào năm 2009 cho đến khi tử vong ở bệnh viện, lần nhập viện cuối cùng hoặc cuộc hẹn khám ngoại trú cuối cùng vào năm 2018.

Ảnh hưởng của truyền máu đến cuộc sống hàng ngày



Thiết kế nghiên cứu: Trong nghiên cứu này, 85 người lớn sống chung với bệnh tan máu bẩm sinh thể beta phụ thuộc truyền máu và 4 người chăm sóc thanh thiếu niên sống chung với bệnh tan máu bẩm sinh thể beta phụ thuộc truyền máu đã cung cấp dữ liệu bằng ứng dụng điện thoại thông minh. Dữ liệu bao gồm thông tin về chất lượng cuộc sống liên quan đến sức khỏe, các triệu chứng và kiểm soát bệnh tan máu bẩm sinh phụ thuộc truyền máu trong khoảng thời gian 90 ngày.



Những người mắc TDT có thể bị ảnh hưởng đáng kể đến chất lượng cuộc sống và năng suất làm việc. Khả năng giảm số lần truyền máu hoặc số đơn vị truyền máu có thể giúp giảm gánh nặng truyền máu.

“Đôi khi tôi cảm thấy như mình bị mắc kẹt trong vòng truyền máu không bao giờ kết thúc này. Tôi luôn sống cuộc đời trong vòng lặp ba tuần này mà tôi không sao có thể thoát khỏi. Giống như tôi là hai người khác nhau: Có Hardik trước khi truyền máu, và Hardik sau khi truyền máu. Đó là hai người rất khác nhau mà chúng ta đang nói đến. Tùy thuộc vào vị trí của quý vị trên dòng thời gian đó, khả năng chăm sóc người khác của quý vị sẽ thực sự bị ảnh hưởng khi quý vị chỉ cố gắng chăm sóc bản thân mình.”



Hardik
Sống chung với beta-TDT



Làm việc với nhóm chăm sóc

Tan máu bẩm sinh là một bệnh phức tạp có thể liên quan nhiều hơn ngoài máu của quý vị

Vì bệnh tan máu bẩm sinh ảnh hưởng đến mọi người khác nhau, các nhóm chăm sóc có thể phù hợp riêng với nhu cầu của mỗi người. Nhóm chăm sóc cũng có thể thay đổi theo thời gian để tiếp tục phù hợp với nhu cầu và hoàn cảnh cá nhân.

- Các bác sĩ chuyên khoa huyết học là những chuyên gia về rối loạn máu. Họ chuyên theo dõi sức khỏe và điều trị bệnh về máu. Một số bác sĩ chuyên khoa huyết học chuyên về bệnh tan máu bẩm sinh. Họ có thể làm việc với các bác sĩ chuyên khoa khác khi cần thiết (ví dụ: bác sĩ tim mạch để kiểm tra tim của quý vị hoặc bác sĩ nội tiết để kiểm tra bệnh tiểu đường hoặc tình trạng tuyến giáp)
- Ngoài ra còn có các trung tâm chuyên về bệnh tan máu bẩm sinh trên toàn quốc. Một số người mắc bệnh tan máu bẩm sinh đến trung tâm bệnh tan máu bẩm sinh mỗi năm một lần hoặc thường xuyên hơn. Một chuyên gia về bệnh tan máu bẩm sinh từ trung tâm có thể làm việc với bác sĩ chuyên khoa huyết học hoặc bác sĩ chăm sóc chính tại địa phương của họ
- Tìm một bác sĩ chuyên khoa huyết học mà quý vị tin tưởng có thể giúp quý vị cảm thấy tự tin rằng các nhu cầu phức tạp của bệnh tan máu bẩm sinh của quý vị đang được đáp ứng. Hỏi bác sĩ chăm sóc chính của quý vị để được giới thiệu có thể là bước đầu tiên thích hợp

Đây không phải là lời khuyên y tế. Để được tư vấn y tế, vui lòng liên hệ với nhóm chăm sóc sức khỏe của quý vị.

CÁC THÀNH VIÊN KHÁC TRONG NHÓM CỦA QUÝ VỊ CÓ THỂ BAO GỒM:



Bác sĩ chăm sóc chính (PCP)



Chuyên gia dinh dưỡng



Bác sĩ tim mạch



Bác sĩ nội tiết



Bác sĩ tâm thần/nhà tâm lý học



Chuyên gia điều dưỡng



Hãy nhớ rằng quý vị và gia đình quý vị là những người đóng vai trò quan trọng trong sức khỏe và an sinh của quý vị. Hợp tác với nhóm chăm sóc của quý vị bằng cách trao đổi thông tin về các triệu chứng của quý vị và cách các triệu chứng đó ảnh hưởng đến cuộc sống của quý vị để xác định cách tiếp cận kiểm soát bệnh tan máu bẩm sinh tốt nhất.

Có những hỗ trợ nào dành cho những người đang sống chung với bệnh tan máu bẩm sinh?

Mặc dù bệnh tan máu bẩm sinh là một tình trạng hiếm gặp, nhưng điều quan trọng là phải biết quý vị không đơn độc

- Có những cộng đồng người đang sống chung với bệnh tan máu bẩm sinh tương tác theo nhiều cách khác nhau:
 - Gặp gỡ từng người một, trực tiếp hoặc qua điện thoại – hoặc tham gia trực tuyến ẩn danh hơn
- Có một số tổ chức cung cấp hỗ trợ và giáo dục cho các cá nhân và gia đình sống chung với bệnh tan máu bẩm sinh. Dưới đây là một số tổ chức có thể phù hợp với quý vị:
 - Tổ chức Thiếu máu Cooley (Cooley's Anemia Foundation): www.thalassemia.org
 - Tổ chức Quốc gia về Rối loạn Hiếm gặp (National Organization for Rare Disorders, NORD): www.rarediseases.org
 - Liên đoàn Bệnh tan máu bẩm sinh Quốc tế (Thalassaemia International Federation): www.thalassaemia.org.cy



“Khi tôi bắt đầu nói về bệnh tan máu bẩm sinh một cách cởi mở, cha mẹ tôi đã có chút cảnh giác. Họ sợ những gì người khác sẽ nói, đặc biệt là các thành viên khác trong gia đình. Sau khi chúng tôi vượt qua được cú sốc ban đầu, họ vẫn ổn và hôm nay họ rất ủng hộ.”

— Yasmeen, sống chung với beta-TDT



Có nhiều lựa chọn để kết nối với những người khác. Bằng cách tích cực tham gia vào một cộng đồng bệnh tan máu bẩm sinh, quý vị có thể giúp bản thân và những người như quý vị.

Dịch vụ Hỗ trợ Bệnh nhân myAgios® có thể trợ giúp như thế nào?

myAgios là một chương trình hỗ trợ tùy chỉnh dành cho những người đang sống chung với bệnh tan máu bẩm sinh. Là một phần của chương trình, các Nhà giáo dục Điều dưỡng Lâm sàng (CNE) của myAgios có thể giúp quý vị và gia đình quý vị tìm hiểu thêm về bệnh tan máu bẩm sinh, với sự hỗ trợ đáp ứng nhu cầu của từng cá nhân:

Giáo dục về bệnh tan máu bẩm sinh



Giúp quý vị chuẩn bị cho cuộc thảo luận tiếp theo của quý vị với các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe và những người có chuyên môn liên quan



Cung cấp thông tin tổng quan về bệnh tan máu bẩm sinh, bao gồm nguyên nhân, triệu chứng và biến chứng



Giải thích và giúp quý vị tìm hiểu nghiên cứu mới nhất về bệnh tan máu bẩm sinh

Hỗ trợ được cá nhân hóa



Gặp gỡ trực tiếp hoặc trực tuyến vào thời điểm thuận tiện cho quý vị



Hỗ trợ tinh thần và lắng nghe để hiểu trải nghiệm của quý vị



Xác định cách hỗ trợ quý vị tốt nhất và giúp quý vị đặt mục tiêu để đồng hành với bệnh tan máu bẩm sinh

Kết nối cộng đồng



Chia sẻ lời mời tham gia hội thảo trên web về giáo dục và các sự kiện trực tiếp để nghe ý kiến từ các bác sĩ chuyên khoa về bệnh tan máu bẩm sinh và các bệnh nhân khác



Thông báo cho quý vị về các cách tương tác với cộng đồng bệnh tan máu bẩm sinh, bao gồm các nhóm truyền thông xã hội và các nhóm vận động



Kết nối quý vị với những bệnh nhân và người chăm sóc khác có thể có trải nghiệm tương tự khi sống chung với bệnh tan máu bẩm sinh

CNE là nhân viên của Agios Pharmaceuticals và không cung cấp tư vấn y tế. Để được tư vấn y tế hoặc giải đáp các thắc mắc liên quan đến điều trị, vui lòng nói chuyện với nhóm chăm sóc sức khỏe của quý vị.



Hãy gọi 1-877-77-AGIOS (1-877-772-4467) hoặc quét mã QR ở bên trái để được hỗ trợ cá nhân hóa từ một Nhà giáo dục Điều dưỡng Lâm sàng myAgios.

Các chủ đề hữu ích để thảo luận với nhóm chăm sóc của quý vị

Dưới đây là một số câu hỏi và quan sát có thể hữu ích khi trò chuyện với nhóm chăm sóc của quý vị:

- Dưới đây là các triệu chứng tôi đang gặp phải và tần suất xảy ra các triệu chứng khiến tôi bỏ lỡ các hoạt động
- Đây là những hoạt động tôi không còn hoặc hiếm khi có thể thực hiện được do các triệu chứng của tôi
- Mức hemoglobin và ferritin của tôi nên được kiểm tra bao lâu một lần?
- Chương trình sàng lọc và xét nghiệm thường quy là gì?
- Có dấu hiệu cụ thể nào của các biến chứng mà tôi cần biết không?
- Có bất kỳ phương pháp điều trị hoặc thử nghiệm lâm sàng mới nào có thể phù hợp với tôi không?
- Những biến chứng tiềm ẩn mà chúng ta cần theo dõi là gì?
- Kế hoạch giám sát và xét nghiệm là gì?
- Tôi nên kiểm soát các triệu chứng hoặc biến chứng giữa các cuộc hẹn như thế nào?



Cởi mở về các mối quan ngại về sức khỏe của quý vị là một bước đi táo bạo và bổ ích.



Trang bị kiến thức cho bản thân có thể giúp quý vị cảm thấy tự tin hơn khi chia sẻ mối quan ngại của mình và nêu thắc mắc.

Hãy nói chuyện với nhóm chăm sóc của quý vị. Chia sẻ các triệu chứng của quý vị và xây dựng kế hoạch theo dõi phù hợp với quý vị.



TÌM HIỂU BỆNH TAN MÁU BẨM SINH CỦA QUÝ VỊ

- Tất cả các thể bệnh tan máu bẩm sinh (NTDT, TDT, tan máu bẩm sinh thể alpha và tan máu bẩm sinh thể beta) có thể gây ra các triệu chứng
- Tất cả các thể bệnh tan máu bẩm sinh (NTDT, TDT, tan máu bẩm sinh thể alpha và tan máu bẩm sinh thể beta) có thể có các biến chứng nghiêm trọng



ỦNG HỘ CHÍNH MÌNH

- Điều quan trọng đối với bất kỳ ai mắc bệnh tan máu bẩm sinh là phải có kế hoạch theo dõi thường xuyên để xác định, có khả năng phòng ngừa và chủ động kiểm soát các biến chứng của bệnh tan máu bẩm sinh



TẬP HỢP MỘT NHÓM MÀ QUÝ VỊ TIN TƯỞNG

- Điều quan trọng là xây dựng một nhóm chăm sóc toàn diện để hỗ trợ kế hoạch giám sát và chăm sóc tổng thể của quý vị



Để được hỗ trợ và biết các tài nguyên về bệnh tan máu bẩm sinh hãy quét mã QR bên trái để truy cập RethinkThalassemia.com. Quý vị cũng có thể liên hệ với một Nhà giáo dục Điều dưỡng Lâm sàng myAgios® theo số 1-877-77-AGIOS (1-877-772-4467).



Agios Pharmaceuticals, Inc. © 2024 Bảo lưu mọi quyền.
THA-US-0235 Vietnamese