ỦY BAN NHÂN DÂN
XÃ ĐẠI SƠN

BÀI TRUYỀN THÔNG SÀNG LỌC PHÁT HIỆN SỚM BỆNH TAN MÁU BẨM SINH - THALASSEMIA

Thalassemia *(hay còn gọi là Bệnh tan máu bẩm sinh)* là một bệnh di truyền lặn, không phụ thuộc vào giới tính. Bệnh có hai biểu hiện nổi bật là thiếu máu và ứ sắt trong cơ thể, nên bệnh nhân phải điều trị suốt đời. Nếu không được điều trị thường xuyên, đầy đủ, sẽ có nhiều biến chứng làm bệnh nhân chậm phát triển thể trạng, giảm sức học tập, lao động.

Ở nước ta, ước tính có khoảng trên 10 triệu người mang gen bệnh, có hơn 20.000 bệnh nhân cần điều trị. Mỗi năm có khoảng hơn 2.000 trẻ mới sinh bị bệnh Thalassemia. Người mắc bệnh tan máu bẩm sinh ở nước ta chủ yếu được điều trị tại các bệnh viện: Nhi, huyết học truyền máu, đa khoa các tỉnh, thành phố trong cả nước.

Một số biểu hiện của bệnh tan máu bẩm sinh phổ biến, tương đối dễ nhận biết mà người dân cần lưu ý gồm: cơ thể mệt mỏi; dễ hoa mắt, chóng mặt; da xanh, nhợt nhạt hơn bình thường; da, củng mạc mắt vàng; nước tiểu sẫm màu; chậm lớn ở trẻ nhỏ; khó thở khi gắng sức; nhịp tim nhanh…

Với thể nặng, trẻ có biểu hiện triệu chứng từ khi mới được vài tháng tuổi. Biểu hiện của bệnh thường rõ ràng hơn khi có các bệnh khác kèm theo như rối loạn tiêu hóa, tiêu chảy, sốt…

Nếu không được điều trị kịp thời, người bệnh có thể bị tử vong sớm hoặc có thêm các biến chứng nặng nề khác như: biến dạng xương mặt: trán dô, mũi tẹt, gan to, lách to; dễ bị gãy xương (xương cẳng tay, cẳng chân); nhiễm trùng nặng; gây tổn thương các cơ quan khác như tuyến nội tiết, tim, gan…

Bệnh tan máu bẩm sinh là bệnh chưa thể chữa khỏi, ước tính mỗi năm Việt Nam cần hàng ngàn tỷ đồng và hàng triệu đơn vị máu an toàn để điều trị tối thiểu cho tất cả các bệnh nhân mang gen bệnh tan máu bẩm sinh. Hiện nay, số lượng bệnh nhân tan máu bẩm sinh đã làm các bệnh viện quá tải, tạo áp lực nặng nề lên ngân hàng máu cũng như gánh nặng về chi phí xã hội.

Tuy nhiên, bệnh hoàn toàn có thể phòng tránh nếu mỗi cá nhân, đặc biệt ở lứa tuổi thanh niên và các cặp đôi chuẩn bị kết hôn, mang thai; các gia đình đã có người bệnh Thalassemia cần chủ động thực hiện các biện pháp sau:

- Tham gia tư vấn và khám sức khỏe trước khi hôn nhân: Đây là bước quan trọng giúp phát hiện sớm người mang gen bệnh, để hạn chế việc hai người cùng

mang gen bệnh kết hôn với nhau. Việc xét nghiệm máu đơn giản có thể xác định nguy cơ, từ đó giúp các cặp đôi có quyết định phù hợp trước khi kết hôn.

- Xét nghiệm sàng lọc trước khi mang thai: Các cặp vợ chồng nên thực hiện xét nghiệm để biết mình có mang gen Thalassemia hay không. Nếu cả hai cùng mang gen bệnh, cần được tư vấn chuyên sâu về nguy cơ sinh con mắc bệnh.

- Sàng lọc và chẩn đoán trước sinh: Đối với các trường hợp có nguy cơ cao, phụ nữ mang thai cần được thực hiện các kỹ thuật chẩn đoán trước sinh theo chỉ định của cơ sở y tế chuyên khoa, nhằm phát hiện sớm tình trạng bệnh của thai nhi.

- Không kết hôn cận huyết thống: Kết hôn cận huyết thống là yếu tố làm gia tăng nguy cơ các bệnh di truyền, trong đó có Thalassemia.

- Tăng cường truyền thông, nâng cao nhận thức cộng đồng: Mỗi người dân cần chủ động tìm hiểu thông tin về bệnh, tích cực tham gia các chương trình sàng lọc, đồng thời chia sẻ kiến thức đến gia đình và cộng đồng.

Tại thành phố Hải Phòng, người dân có thể dễ dàng tiếp cận các dịch vụ xét nghiệm, sàng lọc phát hiện sớm gen bệnh Thalassemia tại các bệnh viện tuyến thành phố như Bệnh viện Hữu nghị Việt Tiệp; Bệnh viện Phụ sản; Bệnh viện Trẻ em; Trung tâm Kiểm soát bệnh tật thành phố; tại các Trung tâm Y tế hoặc tại các Bệnh viện đa khoa thực hiện tư vấn ban đầu, lấy mẫu xét nghiệm sàng lọc và chuyển tuyến khi cần thiết.

Ngoài ra, người dân có nhu cầu có thể lựa chọn thực hiện xét nghiệm chuyên sâu tại các cơ sở tuyến trung ương như: Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương, Bệnh viện Phụ sản Trung ương, Bệnh viện Nhi Trung ương, Bệnh viện Đại học Y Hà Nội…

Để được tư vấn cụ thể, người dân nên đến trực tiếp các cơ sở y tế gần nhất hoặc liên hệ trước để được hướng dẫn về quy trình, chi phí và các bước thực hiện phù hợp.

Phòng, chống bệnh tan máu bẩm sinh cần sự chung tay và trách nhiệm của toàn xã hội. Chủ động sàng lọc sớm chính là giải pháp then chốt để ngăn ngừa hiệu quả bệnh Thalassemia. Mỗi người cần tích cực tìm hiểu kiến thức, thực hiện xét nghiệm khi cần thiết và lan tỏa thông tin, vận động người thân cùng tham gia, vì sức khỏe của chính mình và thế hệ tương lai.

Vì sức khỏe của bản thân, vì hạnh phúc gia đình và tương lai thế hệ sau, hãy tích cực tham gia sàng lọc, phát hiện sớm bệnh tan máu bẩm sinh.

Chung tay sàng lọc phát hiện sớm Thalassemia, không để ai bị bỏ lại phía sau./.