

Củ Chi, ngày 03 tháng 5 năm 2024

BỆNH THALASSEMIA(TMBS)

I. NỘI DUNG TRUYỀN THÔNG

1. Chủ đề: “Thực hiện tư vấn, khám sức khỏe trước khi kết hôn vì hạnh phúc gia đình, vì sự phồn vinh của đất nước”.

Diễn giải

Đẩy mạnh việc truyền thông, giáo dục nâng cao nhận thức, chuyển đổi hành vi của người dân của gia đình, cộng đồng về tư vấn, tầm soát, chẩn đoán và điều trị sớm bệnh tật trước sinh và sơ sinh. Tư vấn và tầm soát trước sinh là việc sử dụng các biện pháp thăm dò đặc hiệu trong thời gian mang thai tốt nhất là 3 tháng đầu để chẩn đoán xác định các trường hợp mang gen bệnh tan máu bẩm sinh (TMBS), các bệnh do rối loạn di truyền nhiễm sắc thể ở thai nhi như: hội chứng Down (tam bội thể 21), hội chứng Edwards (tam bội thể 18) và dị tật ống thần kinh... Tư vấn và tầm soát sơ sinh là một biện pháp dự phòng hiện đại, dùng kỹ thuật y khoa nhằm tìm kiếm để phát hiện ra các bệnh liên quan đến nội tiết, rối loạn di truyền ngay khi đứa trẻ vừa ra đời, cho phép phát hiện một số bệnh lý và tật, bệnh bẩm sinh như: thiếu năng trí tuệ, thiếu men G6PD, suy giáp bẩm sinh, tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh và tử vong sớm do bệnh TMBS...

Việc thực hiện tư vấn và tầm soát trước sinh và tầm soát sơ sinh không chỉ là chuyện cá nhân của gia đình mà chính là bước đi lâu dài của ngành dân số nói riêng và cả xã hội nói chung vì mục tiêu cải thiện, nâng cao chất lượng giống nòi và sự phồn vinh của xã hội hướng tới một tương lai hạn chế đến mức thấp nhất người khuyết tật do các bệnh bẩm sinh gây ra.

Tổ chức truyền thông, cung cấp thông tin về tình hình bệnh TMBS, bệnh do rối loạn di truyền nhiễm sắc thể, bệnh bẩm sinh, về nguyên nhân gây bệnh và các giải pháp chủ yếu trong điều trị và phòng, chống thông qua: các hoạt động cung cấp tài liệu, truyền thông trực tiếp tại cộng đồng; truyền thông tại các trường từ trung học sơ sở đến trung học phổ thông; tư vấn và khám sức khỏe trước hôn nhân.

2. Thông tin chung bệnh tan máu bẩm sinh ¹

Bệnh tan máu bẩm sinh là do tan máu di truyền. 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...

Việt Nam hiện có khoảng 13 triệu người, tương đương 13% dân số, mang gen bệnh TMBS. Trong đó, tỷ lệ người dân đồng bào dân tộc miền núi chiếm tỷ lệ khá cao, từ 20- 40%.

Mỗi năm có khoảng hơn 8.000 trẻ em sinh ra bị bệnh TMBS, trong đó khoảng hơn 2.000 trẻ bị bệnh nặng.

Tỷ lệ người dân mang gen TMBS ở vùng miền núi, đặc biệt là ở các đồng bào dân tộc thiểu số cao, một trong những nguyên nhân chính là do kết hôn cận huyết.

Riêng sáu dân tộc chủ yếu ở miền núi phía Bắc như Tày, Thái, Mường, Nùng, Dao và H'Mông thì tỷ lệ mang gen và mắc bệnh khá cao như: 26,1% ở dân tộc Tày; 25,5% ở dân tộc Dao, 24,7% ở dân tộc Nùng...Đặc biệt, tại Sơn La, dân tộc Xinh Mun có tỷ lệ mang gen rất cao, lên tới hơn 80%. Tại các địa bàn này, ước tính mỗi năm, khoảng 100.000 trẻ ra đời thì có khoảng 250 trường hợp thai nhi bị phù (không thể sống), khoảng 200 trẻ bị bệnh ở mức độ trung bình đến nặng - là những bệnh nhân sẽ phải điều trị cả đời.

Việt Nam đã có những nỗ lực lớn song việc điều trị mới chỉ giúp cải thiện tốt cuộc sống của người bệnh chứ không thể chữa khỏi bệnh. Chất lượng sống của các bệnh nhân bị TMBS rất thấp, số tử vong lớn. Qua báo cáo, từ năm 2001 đến nay, có tới 20% bệnh nhân chết ở lứa tuổi từ 6 - 7, nhiều em tử vong ở độ tuổi 16 - 17, hầu hết các bệnh nhân mắc bệnh nặng không có cơ hội xây dựng gia đình.

Hiện nay, số lượng bệnh nhân TMBS 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.

Kinh nghiệm của thế giới cho thấy, có thể phòng bệnh hiệu quả tới 90-95% bằng các biện pháp như khám sức khỏe trước hôn nhân, sàng lọc phát hiện sớm cho thai nhi để xác định xem cá nhân có mang gen bệnh hay không, từ đó giúp cho họ có sự lựa chọn đúng đắn về hôn nhân cũng như quyết định mang thai và sinh đẻ nhằm sinh ra những đứa con không mắc bệnh TMBS. Đây là biện pháp hiệu quả và chi phí thấp. Nếu cả vợ và chồng đều mang gen bệnh thì có 25% nguy cơ mắc bệnh ở thể nặng, trường hợp này cần được thực hiện chẩn đoán trước sinh bằng phương pháp chọc ối hoặc sinh thiết gai nhau và tìm đột biến gen. Đối với bệnh nhân mức độ nặng và trung bình cần: truyền máu định kỳ và dùng thuốc thải sắt suốt đời; đến khám và điều trị đúng hẹn; khám lại ngay khi có dấu hiệu bất thường như: mệt nhiều, đau tim, khó thở, sốt cao, phù, ...; phẫu thuật cắt lách giúp kéo dài khoảng cách thời gian giữa các đợt truyền máu; ghép tế bào gốc để điều trị bệnh, biện pháp này cần phải đáp ứng điều kiện ngặt nghèo hơn như phải tìm tế bào gốc, điều kiện sức khỏe đảm bảo, các chi ghép ...