

## HƯỚNG ỨNG NGÀY THALASSEMIA THẾ GIỚI (8/5)

*Thalassemia (hay còn gọi là bệnh tan máu bẩm sinh) là bệnh máu di truyền bẩm sinh phổ biến trên Thế giới và Việt Nam. Thalassemia đã và đang gây ra hậu quả nghiêm trọng đến giống nòi, gây ra hệ lụy cho đời sống của người bệnh và cộng đồng. Tuy nhiên, bệnh có thể phòng tránh được khi có hiểu biết đầy đủ về bệnh và có biện pháp phòng tránh ngay từ hôm nay.*

- Bệnh Thalassemia (bệnh tan máu bẩm sinh) là bệnh di truyền gây tan máu. 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 và lao động.

- Việt Nam có khoảng 13 triệu người mang gen bệnh Thalassemia (chiếm tỷ lệ đáng kể trong dân số. Trong đó, tỷ lệ người dân tộc ít người ở miền núi chiếm tỷ lệ khá cao, từ 20% - 40%. Mỗi năm có khoảng hơn 8.000 trẻ sinh ra bị bệnh Thalassemia, trong đó có khoảng hơn 2.000 trẻ bị bệnh nặng.

- Riêng các dân tộc chủ yếu sống ở miền núi phía Bắc như: Tày, Thái, Mường, Nùng, Dao, Hmông thì tỷ lệ mang gen 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 80%. Tại các địa bàn này, ước tính mỗi năm có 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 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 bệnh Thalassemia rất thấp, số tử vong lớn. Qua thống kê từ năm 2001 đến nay, có tới 20% bệnh nhân chết ở lứa tuổi 6-7, nhiều em tử vong ở lứa 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 Thalassemia đã làm các bệnh viện quá tải, tạo áp lực nặng nề lên ngân hàng máu cũng như những chi phí về 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 để xác định xem cá nhân có mang gen bệnh hay không, từ đó giúp 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 khỏe mạnh, không mắc bệnh Thalassemia.

### **Thalassemia là bệnh gì?**

Thalassemia (hay còn gọi là bệnh tan máu bẩm sinh) là một nhóm bệnh huyết sắc tố gây thiếu máu, tan máu di truyền. Mỗi thể bệnh là do bất thường tổng hợp một loại chuỗi globin; Có hai thể bệnh chính là alpha Thalassemia và beta Thalassemia; ngoài ra có các thể phối hợp với các bệnh huyết sắc tố khác như HbE/ Beta Thalassemia.

Tại Việt Nam, theo báo cáo của Tổng cục Dân số – Kế hoạch hoá gia đình (Bộ Y tế), hiện có khoảng 13 triệu người mang gen bệnh Thalassemia, chiếm khoảng 13% dân số. Mỗi năm, có hơn 8.000 trẻ sinh ra mắc bệnh, trong đó trên 2.000 trẻ mắc thể nặng cần điều trị suốt đời và hàng trăm thai nhi bị phù thai không thể chào đời. Riêng tại Bệnh viện Nhi Trung ương, hiện đang quản lý khoảng 600 bệnh nhi Thalassemia, với khoảng 80- 100 ca mắc mới được phát hiện mỗi năm.

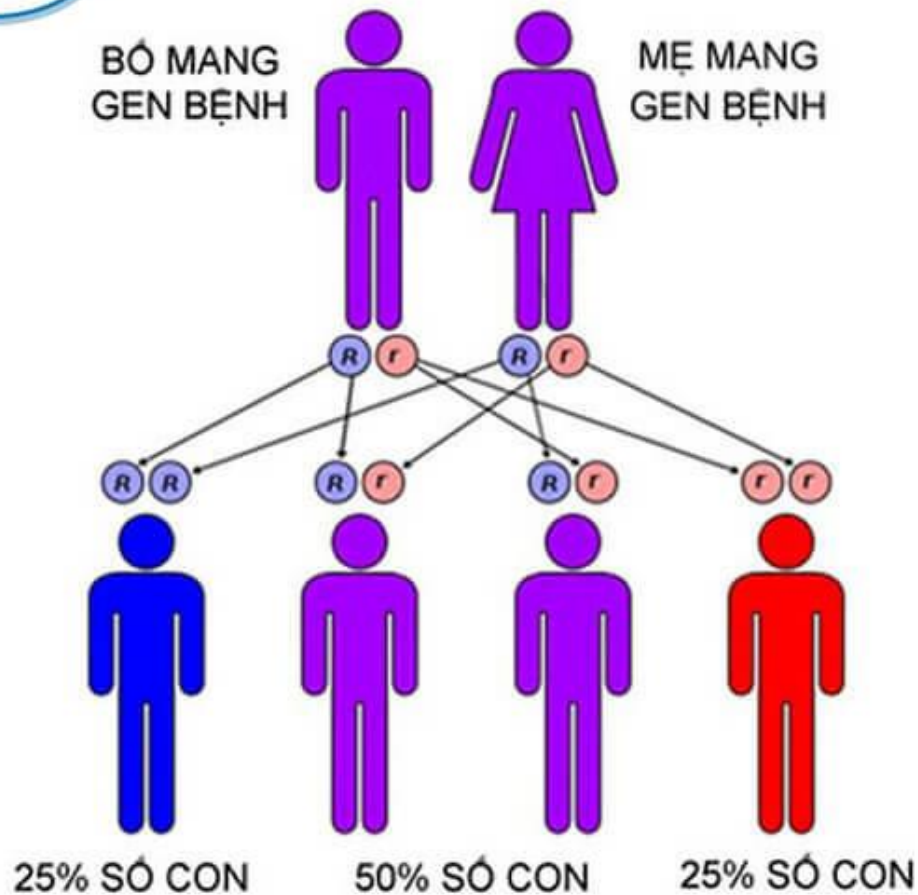
Thalassemia là bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường. Do vậy tỷ lệ nam và nữ bị bệnh là như nhau. Khi cả vợ và chồng cùng mang gen bệnh Thalassemia thì mỗi lần sinh có 25% nguy cơ con bị bệnh, 50% khả năng con mang một gen bệnh và 25% khả năng con bình thường.



*Thalassemia có 2 thể bệnh chính là Alpha-Thalassemia và Beta-Thalassemia.*

### **Bệnh Thalassemia di truyền như thế nào?**

Bệnh tan máu bẩm sinh (Thalassemia) là bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường. Do vậy tỷ lệ nam và nữ bị bệnh như nhau. Khi cả vợ và chồng cùng mang gen bệnh Thalassemia thì mỗi lần sinh có 25% nguy cơ con bị bệnh, 50% khả năng con mang một gen bệnh và 25% khả năng con bình thường.



### *Gen bệnh Thalassaemia di truyền từ cha mẹ sang con.*

Bệnh có hai biểu hiện nổi bật là thiếu máu và ứ sắt trong cơ thể. Người bệnh mức độ nặng nếu không điều trị kịp thời sẽ gây ra các biến chứng nặng như: biến dạng xương mặt (trán dô, mũi tẹt), suy tuyến nội tiết, chậm phát triển, suy gan, xơ gan, suy tim... thậm chí có nguy cơ tử vong. Người bệnh Thalassaemia phải định kỳ truyền máu (khối hồng cầu), thải sắt và điều trị biến chứng tại các bệnh viện.

Bệnh tan máu bẩm sinh (Thalassaemia) được thế giới phát hiện và nghiên cứu từ năm 1925. Tại Việt Nam, bệnh được các nhà khoa học nghiên cứu từ năm 1960.

Trên thế giới bệnh tan máu bẩm sinh ảnh hưởng đến khoảng 300 triệu người, với khoảng 500.000 người mắc bệnh ở thể nặng. Ở nước ta hiện nay, có khoảng trên 13 triệu người mang gen bệnh tan máu bẩm sinh, tương đương 13% dân số và có trên 20.000 người bệnh mức độ nặng cần phải điều trị cả đời. Mỗi năm có thêm khoảng 8.000 trẻ em sinh ra bị bệnh Thalassaemia, trong đó có khoảng 2.000 trẻ bị bệnh mức độ nặng và khoảng 800 trẻ không thể ra đời do phù thai. Tỷ

lệ người dân mang gen bệnh tan máu bẩm sinh 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.

### **Nguyên nhân gây bệnh Thalassemia và dấu hiệu nhận biết**

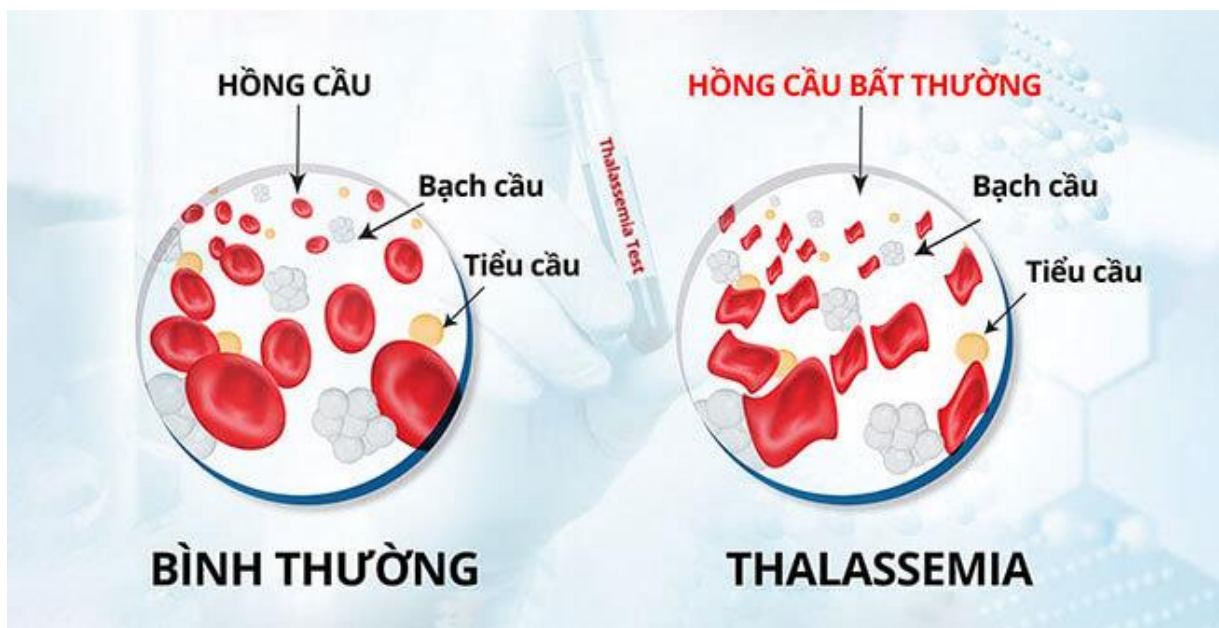
Bệnh Thalassemia là do rối loạn tổng hợp chuỗi globin khiến hồng cầu vỡ sớm hơn bình thường, dẫn đến tình trạng thiếu máu mạn tính. Biểu hiện chính là thiếu máu, tùy theo mức độ nặng nhẹ:

- Thể nhẹ: thường không có triệu chứng rõ ràng, chỉ phát hiện khi mắc bệnh lý khác như sốt, mang thai...
- Thể trung bình: triệu chứng xuất hiện khi trẻ 4 – 6 tuổi.
- Thể nặng: biểu hiện từ trước 2 tuổi với các dấu hiệu như da xanh, chậm lớn.

Người mắc Thalassemia thể trung bình và nặng cần truyền máu, thải sắt và điều trị biến chứng suốt đời. Nếu không điều trị kịp thời sẽ gây ra các biến chứng nặng như: biến dạng xương mặt (trán dô, mũi tẹt), suy tủy nội tiết, chậm phát triển, suy gan, xơ gan, suy tim... thậm chí có nguy cơ tử vong.

Hiện nay, Thalassemia chưa có phương pháp điều trị hoàn toàn khỏi bệnh, nhưng vẫn có nhiều cách để cải thiện triệu chứng và nâng cao chất lượng cuộc sống. Một trong những phương pháp điều trị tiên tiến nhất hiện nay là ghép tế bào gốc tạo máu (ghép tủy), áp dụng cho những người bệnh ở mức độ nặng

Bệnh viện Nhi Trung ương hiện là đơn vị đầu ngành đã thực hiện thành công nhiều ca ghép tế bào gốc tạo máu, bao gồm cả ghép nửa thuận hợp – mang lại cơ hội sống cho người bệnh không có người cho phù hợp.



*Bệnh nhân Thalassemia, do hồng cầu vỡ sớm hơn bình thường dẫn đến tình trạng thiếu máu.*

## **Phòng bệnh Thalassemia và điều trị**

Thalassemia có thể phòng tránh được

*Mỗi người dân cần thực hiện:*

- ✓ Chủ động xét nghiệm sàng lọc Thalassemia trước khi kết hôn
- ✓ Khám sức khỏe tiền hôn nhân để phát hiện sớm nguy cơ
- ✓ Không tảo hôn, không kết hôn cận huyết thống
- ✓ Thực hiện sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh theo hướng dẫn của Bộ Y tế
- ✓ Nâng cao nhận thức, chia sẻ thông tin đúng về bệnh trong cộng đồng

Hiện nay có rất nhiều người mang gen bệnh nhưng không biết mình mang gen. Do đó, tỷ lệ hai người cùng mang gen bệnh Thalassemia kết hôn với nhau ngày càng cao, điều này đã và đang ảnh hưởng xấu tới chất lượng dân số và sự phát triển giống nòi; đồng thời gây ra những hậu quả nghiêm trọng, là gánh nặng cả về vật chất và tinh thần cho những gia đình có con em mắc bệnh và toàn xã hội. Chính vì vậy, việc phòng ngừa tiến tới đẩy lùi bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia là hết sức cần thiết. Các biện pháp phòng tránh bệnh tan máu bẩm sinh bao gồm:

- Các bạn trẻ và những người trong độ tuổi sinh đẻ nên chủ động xét nghiệm, tầm soát bệnh càng sớm càng tốt.
- Người mang gen bệnh cần được tư vấn và quản lý nguồn gen để tránh sinh ra con bị bệnh thể nặng.
- Các cặp đôi cùng mang gen đã kết hôn cần được tư vấn trước khi mang thai và thực hiện các biện pháp chẩn đoán trước sinh phù hợp. Nếu người vợ đã mang thai cần sàng lọc trước sinh trong những tháng đầu nhằm phát hiện gen bệnh có thể có ở thai nhi và tư vấn, đình chỉ nếu phát hiện thai nhi bị bệnh tan máu bẩm sinh (Thalassemia) mức độ nặng...
- Phụ nữ mang thai thực hiện chẩn đoán trước sinh trong những tháng đầu thai kỳ nếu có yếu tố nguy cơ.

### **Đối với người bệnh Thalassemia cần:**

- Truyền máu định kỳ, dùng thuốc thải sắt, điều trị biến chứng suốt đời.
- Tái khám đúng hẹn, theo dõi sức khỏe và điều trị kịp thời khi có dấu hiệu bất thường.

***Thông điệp cốt lõi: Một xét nghiệm hôm nay – Bảo vệ cả một thế hệ mai sau***

***Hãy cùng hành động vì:***

- Một gia đình khỏe mạnh
- Một cộng đồng không còn gánh nặng bệnh tan máu bẩm sinh
- Một tương lai giống nòi phát triển bền vững

• Ngày Thalassemia Thế giới (08/5) – Không chỉ là ngày truyền thông, mà là lời nhắc mỗi chúng ta hãy chủ động bảo vệ chính mình và thế hệ sau. Hưởng ứng Ngày Thalassemia Thế giới 2026, hãy cùng chung tay nâng cao nhận thức, chủ động phòng ngừa, hỗ trợ người bệnh. Chỉ cần một xét nghiệm đơn giản, bạn có thể bảo vệ con em mình khỏi gánh nặng Thalassemia, góp phần xây dựng một thế hệ khỏe mạnh và tương lai không còn trẻ em sinh ra mang bệnh.

**\*Thông điệp truyền thông:**

1 Hãy tích cực tham gia phòng bệnh tan máu bẩm sinh để vì chất lượng giống nòi và tương lai đất nước.

2 Chung tay phòng bệnh tan máu bẩm sinh - để có gia đình mạnh khỏe, hạnh phúc.

3 Phòng bệnh tan máu bẩm sinh là trách nhiệm của mỗi cá nhân, gia đình và toàn xã hội.

4 Tham gia phòng bệnh tan máu bẩm sinh vừa là quyền lợi, vừa là trách nhiệm của mỗi người, mỗi gia đình và toàn xã hội.

5 Hưởng ứng Ngày Thalassemia Thế giới (08/5): Chủ động xét nghiệm sàng lọc tan máu bẩm sinh để bảo vệ sức khỏe bản thân và thế hệ tương lai.

6 Ngày 08/5 – Ngày Thalassemia Thế giới: Không tảo hôn, không kết hôn cận huyết thống để phòng, chống bệnh tan máu bẩm sinh.

7 Hưởng ứng Ngày Thalassemia Thế giới (08/5): Tư vấn và khám sức khỏe trước khi kết hôn – giải pháp hiệu quả phòng bệnh tan máu bẩm sinh.

8 Ngày Thalassemia Thế giới (08/5): Thực hiện sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh theo hướng dẫn của Bộ Y tế để phát hiện sớm bệnh tan máu bẩm sinh.

9 Chung tay hưởng ứng Ngày Thalassemia Thế giới (08/5): Vì sức khỏe cộng đồng, vì tương lai không còn bệnh tan máu bẩm sinh.

Hưởng ứng Ngày Thalassemia Thế giới 08/05, hãy cùng chung tay nâng cao nhận thức, chủ động phòng ngừa, hỗ trợ người bệnh. Chỉ cần một xét nghiệm đơn giản, bạn có thể bảo vệ con em mình khỏi gánh nặng Thalassemia, góp phần xây dựng một thế hệ khỏe mạnh và tương lai không còn trẻ em sinh ra mang bệnh.

*(Nội dung truyền thông được tham khảo bởi các nội dung của các Bệnh viện khác như: BV Nhi trung ương; Chi cục dân số TP Đà Nẵng...)*