

# Chẩn đoán và Điều trị Bệnh Thiếu máu Huyết tán alpha thalassemia thể nặng (ATM)



The Fetal Treatment Center  
THE BIRTHPLACE OF FETAL SURGERY

## Bệnh Thiếu máu Huyết tán Alpha (ATM) là gì?

Bệnh Thiếu máu Huyết tán alpha thalassemia thể nặng là một rối loạn về máu mang tính di truyền gây ra sự thiếu hụt hemoglobin. Hemoglobin là một protein trong tế bào hồng cầu có chức năng vận chuyển oxy đi khắp cơ thể. Ở những thai mắc ATM, các tế bào hồng cầu thiếu hemoglobin bình thường nên không thể cung cấp oxy đi khắp cơ thể.

## Làm thế nào để tôi biết được liệu thai của tôi có bị mắc ATM hay không?

Chẩn đoán tiền sản bằng sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối có thể chẩn đoán xác định.

## Các biến chứng khi thai mắc ATM là gì?

Các thai phụ mang thai mắc ATM cần được theo dõi thai kỳ chặt chẽ để phát hiện các biến chứng sau.

### Các biến chứng cho thai nhi mắc ATM

- » **Phù Thai** – thai bị tràn dịch đa màng có thể gây thai lưu hoặc sinh non

### Các biến chứng cho thai phụ mắc ATM

- » **Thiếu máu** – lượng máu thấp
- » **Hội chứng "gương"** – khi thai phù, người mẹ có thể có các triệu chứng giống tiền sản giật, như thai nhi bị ốm. Những triệu chứng này có thể bao gồm nôn ói, huyết áp cao, phù, tiểu đạm, và tràn dịch màng bụng màng phổi.



## Có những lựa chọn nào cho tôi khi thai mắc ATM?

### Quản lý thai kỳ hoặc chấm dứt thai kỳ

Quý vị có thể tiếp tục mang thai mà không cần can thiệp. Vì ATM là một căn bệnh nghiêm trọng, nên thai nhi sẽ không thể sống sót cho đến khi sinh mà không có liệu pháp thai nhi cho chúng thiếu máu. Với cách tiếp cận này, cũng có nguy cơ cao về các biến chứng của người mẹ (ví dụ như hội chứng phù). Trẻ được sinh ra mà không có bất cứ liệu pháp nào có thể có các vấn đề về thần kinh do sự cung cấp oxy thấp đến não.

Một số gia đình có thể chọn chấm dứt thai kỳ trước 24 tuần ở tiểu bang California.

### Truyền máu thai qua tử cung liên tiếp

Truyền máu thai qua tử cung (IUT) có thể cung cấp tế bào hồng cầu khỏe mạnh cho thai phát triển. Điều trị này được lặp lại vài tuần một lần cho đến khi sinh. Mục tiêu của IUT là làm tăng sự cung cấp oxy cho thai nhi, từ đó làm giảm nguy cơ biến chứng và cải thiện kết cục về thần kinh lâu dài. Tuy nhiên vẫn có nguy cơ sảy thai hoặc sinh non sau khi thực hiện thủ thuật này.

Một trẻ mắc ATM được điều trị truyền máu thai qua tử cung sau khi sinh ra vẫn phải thường xuyên (thường là ba tuần một lần) để cung cấp tế bào hồng cầu hoạt động cho cơ thể. Điều trị này dẫn đến những thách thức suốt đời trong việc kiểm soát sự quá tải sắt.

Cấy ghép tế bào gốc cũng có thể là một lựa chọn và cung cấp một phương pháp chữa trị dứt điểm. Những thách thức với việc cấy ghép tế bào gốc sau sinh có thể bao gồm:

- » Khó khăn trong việc tìm được một người hiến tặng phù hợp
- » Các tác dụng phụ liên quan đến các loại thuốc cần thiết để chuẩn bị tủy xương dành cho điều trị này (tạo điều kiện)
- » Các tế bào được cấy ghép tạo phản ứng thải ghép

### Cấy ghép tế bào gốc trong tử cung: Một Cách Tiếp cận Mới

Cấy ghép tế bào gốc trong tử cung đã được phát triển như là một chiến lược để giải quyết những thách thức liên quan đến việc cấy ghép tế bào gốc sau khi sinh. Trong cách tiếp cận này, các tế bào gốc của người mẹ được cấy vào thai nhi, dựa trên cơ chế về sự tương hợp mẹ-con khi mang thai.

Nếu việc cấy ghép thành công, tế bào gốc của người mẹ được "ghép" (gắn vào tủy xương của đứa trẻ), thì đứa trẻ có thể tạo ra các tế bào máu bình thường. Nếu quá trình cấy ghép không thành công hoàn toàn, mô ghép yếu đi, thì có thể thực hiện cấy ghép "tăng cường" tế bào gốc của người mẹ sau khi sinh. Vì ngay cả khi mô ghép yếu cũng có thể dẫn đến sự dung nạp lâu dài đối với tế bào của người mẹ, nên cấy ghép tăng cường dự kiến sẽ an toàn hơn so với các phương pháp hiện tại về cấy ghép tế bào gốc sau khi sinh.

Các bà mẹ lựa chọn tham gia thử nghiệm lâm sàng này sẽ được tiến hành lấy tế bào gốc từ tủy xương của họ. Những tế bào này sau đó sẽ được chuẩn bị để tiêm an toàn và cấy ghép vào thai nhi cùng với truyền máu qua tử cung tử cung (IUT). Thai nhi sẽ được truyền thêm máu cho đến khi sinh. Sự thành công của cấy ghép sẽ được đánh giá sau khi sinh.

Mặc dù chúng tôi tin rằng cấy ghép tế bào gốc trong tử cung có thể được thực hiện một cách an toàn, nhưng có thể nó không hiệu quả. Các nguy cơ tiềm ẩn của thủ thuật này là thai nhi có thể bị bệnh sau khi cấy ghép tế bào gốc trong tử cung hoặc không thể sống sót sau liệu pháp này. Hơn nữa, người mẹ có thể cần được truyền máu sau khi hiến tặng tủy xương. Trong trường hợp cấy ghép tế bào gốc trong tử cung không thành công, thì các lần truyền máu lặp lại sẽ được thực hiện sau khi sinh và việc cấy ghép tế bào gốc có thể được xem xét.



# Bệnh Thiếu máu Huyết tán alpha thalassemia thể nặng (ATM)

## Sơ đồ các phác đồ Điều trị

Các phác  
đồ Điều trị  
Trước khi  
Sinh

### Quản lý Thai kỳ

### Truyền máu qua tử cung liên tiếp

### Cấy ghép Tế bào Gốc Tử cung (Lựa chọn Mới)

**Các mục tiêu:** điều trị chứng  
thiếu oxy ở thai nhi và giữ  
thai sống

**Các mục tiêu:** tạo sự dung  
nạp lâu dài cho tế bào gốc của  
người mẹ; có thể là một liệu  
pháp dứt điểm duy nhất

### Truyền máu thai qua tử cung liên tiếp

Truyền máu thai qua tử cung (IUT)  
có thể làm giảm nguy cơ hội  
chứng phù ở người mẹ, sinh non  
và tổn thương thần kinh cho thai



Cấy ghép Tế bào Gốc  
diễn ra trong một IUT  
từ 18-26 tuần

Sinh nở

Phần lớn các thai nhi không nhận  
được bất cứ liệu pháp thai nhi  
nào sẽ không sống sót được trong  
thời kỳ mang thai

### Thành công Cấy ghép

Không  
có

Thấp

Tốt

### Các Lựa chọn Điều trị Sau khi Sinh

#### Tiếp tục Truyền máu

Nhiều bệnh nhân có chất lượng cuộc sống tốt. Các  
thách thức có thể bao gồm: tình trạng quá tải sắt,  
điều trị bằng thuốc lâu dài & chi phí

#### Cấy ghép Tế bào Gốc

Cấy ghép có thể là một phương pháp chữa trị dứt  
điểm nhưng cũng có đi kèm với nguy cơ tử vong.  
Các thách thức có thể bao gồm: khó khăn trong  
việc tìm được người hiến tặng, các loại thuốc độc  
hại để chuẩn bị tủy xương cho việc cấy ghép và  
hiện tượng thải ghép

Cấy ghép tế bào gốc  
tăng cường với các tế  
bào của người mẹ

Có thể là một  
liệu pháp dứt  
điểm

**Các mục tiêu: Cải thiện kết quả phát  
triển và giảm quản lý y tế**

Để biết thêm thông tin, vui lòng liên hệ với  
chúng tôi theo địa chỉ:

Trung tâm Điều trị Thai nhi UCSF  
(UCSF Fetal Treatment Center)

1855 4th Street  
2nd Floor, Room A-2432  
San Francisco, CA  
94158-2549

1-800-RX-FETUS  
(1-800-793-3887)

fetus@ucsf.edu

fetus.ucsf.edu



**The Fetal Treatment Center**  
THE BIRTHPLACE OF FETAL SURGERY