

Chẩn đoán và Điều trị Bệnh Thiếu máu Huyết tán Alpha (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 (Alpha Thalassemia Major, ATM) là một rối loạn máu di truyền gây ra sự thiếu hụt hemoglobin. Hemoglobin là một protein trong tế bào hồng cầu vận chuyển oxy đi khắp cơ thể. Ở những cá nhân có ATM, các tế bào hồng cầu thiếu hemoglobin bình thường và không thể cung cấp oxy đi khắp cơ thể.

Làm thế nào để tôi biết được liệu thai kỳ của tôi có bị ảnh hưởng bởi ATM hay không?

Chẩn đoán tiền sản có sẵn bằng việc lấy mẫu lông nhung thuộc màng ối (CVS) hoặc chọc dò ối.

Các rủi ro của ATM đối với việc mang thai của tôi là gì?

Các bà mẹ mang thai có ATM cần phải được theo dõi chặt chẽ để phát hiện các dấu hiệu của bất cứ biến chứng nào trong số các biến chứng này.

Các rủi ro cho thai nhi có ATM

» **Phù Thai nhi** – một vết sưng phồng nặng (phù nề) có thể gây tử vong trong tử cung hoặc sinh non

Các rủi ro cho người mẹ có ATM

» **Thiếu máu** – lượng máu thấp

» **Hội chứng "Phù" ở Người mẹ** – khi có sự phù thai nhi, người mẹ có thể có các triệu chứng giống tiền sản giật, giống như thai nhi bị ốm. Những triệu chứng này có thể bao gồm nôn mửa, huyết áp cao, sưng cơ thể, đạm quá nhiều trong nước tiểu, và tích tụ dịch trong phổi.



Có những lựa chọn nào dành cho thai kỳ của tôi có 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 chứng 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 không tiếp tục mang thai, và chấm dứt thai kỳ là một lựa chọn cho đến 24 tuần mang thai ở tiểu bang California.

Truyền máu tử cung nối tiếp

Truyền máu tử cung (IUT) có thể cung cấp tế bào hồng cầu hoạt động cho thai nhi đang phát triển và thường được thực hiện đối với nhiều bệnh ở thai nhi. Điều trị này được lặp lại trong thai kỳ 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 mang thai khác và cải thiện kết quả thần kinh lâu dài. Vẫn có nguy cơ sảy thai hoặc sinh non sau khi thực hiện thủ thuật này.

Một đứa trẻ sinh ra có ATM sau khi truyền máu tử cung sẽ cần phải truyền máu 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 tấn công bệnh nhân (bệnh mô ghép với người bệnh)

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

Cấy ghép tế bào gốc tử cung đã được phát triển như là một chiến lược để giải quyết những thách thức liên quan đến việc cấy ghép sau khi sinh. Trong cách tiếp cận này, các tế bào gốc của người mẹ được cấy vào thai nhi, tận dụng thực tế là người mẹ và thai nhi dung nạp các tế bào của nhau trong thời kỳ mang thai.

Nếu việc cấy ghép thành công và tế bào gốc của người mẹ được "ghép" (gắn vào tủy xương của đứa trẻ), thì đứa trẻ sẽ có thể tạo ra các tế bào máu bình thường. Nếu quá trình cấy ghép không thành công hoàn toàn và 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 này có thể cải thiện khả năng tạo ra các tế bào máu bình thường của trẻ. 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 lúc với truyền máu trong 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 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 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 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 (ATM)

Sơ đồ các Lựa chọn Điều trị

Các Lựa chọn Điều trị Trước khi Sinh

Quản lý Thai kỳ

Truyền máu Tử cung Nối tiếp

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

Các mục tiêu: điều trị chứng thiếu oxy ở thai nhi và sống sót khi sinh

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

Cấy ghép Tế bào Gốc diễn ra trong một IUT từ 18-25 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, thuốc mangan & 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 bệnh mô ghép với người bệnh

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