

# THEO DÕI BỆNH TAN MÁU BẨM SINH KHÔNG PHỤ THUỘC VÀO TRUYỀN MÁU (NTDT)

Cho dù bạn mắc bệnh tan máu bẩm sinh thể alpha hay thể beta, việc biết cần làm những xét nghiệm nào có thể giúp bạn và bác sĩ của bạn ngăn ngừa và quản lý các biến chứng. Điều quan trọng là làm việc với nhóm chăm sóc của bạn để xây dựng một kế hoạch theo dõi cá nhân hóa dựa trên thể bệnh tan máu bẩm sinh và kinh nghiệm truyền máu của bạn. Cùng nhau, bạn có thể theo dõi chương trình của mình theo thời gian.

Hướng dẫn dưới đây cho thấy xét nghiệm và tần suất được khuyến nghị cho những người sống với bệnh tan máu bẩm sinh thể alpha hoặc beta không phụ thuộc vào truyền máu từ 18 tuổi trở lên. Lịch trình này được tạo ra dựa trên thông tin đầu vào từ hướng dẫn của Liên đoàn Quốc tế về Bệnh tan máu bẩm sinh (TIF) và các chuyên gia hàng đầu về bệnh tan máu bẩm sinh. Nếu bạn chỉ gặp bác sĩ huyết học mỗi năm một lần, một thành viên khác trong nhóm chăm sóc của bạn có thể yêu cầu thực hiện một số xét nghiệm này.

Bạn có thể sử dụng các cột "Ngày" để theo dõi các xét nghiệm của mình. Thông tin này có thể được sử dụng trong các cuộc trò chuyện với bác sĩ về việc theo dõi. Điều quan trọng là phải chia sẻ bệnh tan máu bẩm sinh của bạn ảnh hưởng đến chất lượng cuộc sống của bạn như thế nào.

Các hướng dẫn theo dõi này được soạn thảo bởi Ủy ban Chỉ đạo gồm các chuyên gia về bệnh tan máu bẩm sinh hàng đầu do Agios tổ chức; những chuyên gia này đã được Agios trả thù lao cho thời gian của họ.

**Đây không phải là lời khuyên y tế. Vui lòng tham khảo ý kiến bác sĩ của bạn.**

## CÁC XÉT NGHIỆM VÀ KIỂM TRA ĐƯỢC KHUYẾN NGHỊ CHO MỖI LẦN THĂM KHÁM

Bệnh sử, bao gồm chất lượng cuộc sống, cần được xem xét và so sánh với lần khám trước
Khám thể chất
<b>Xét nghiệm</b>
Công thức máu toàn phần* (Nếu bạn đang dùng một chất tạo phức sắt gọi là deferiprone (Ferriprox®), xét nghiệm nên được thực hiện 2 tuần một lần)
Ferritin huyết thanh
Chức năng gan và thận (Nếu bạn đang dùng liệu pháp thải sắt, xét nghiệm này nên được thực hiện mỗi tháng)

## LỊCH KHUYẾN NGHỊ CHO VIỆC THEO DÕI CÁC BIẾN CHỨNG ĐƯỢC LIỆT KÊ

	Lần khám cơ bản	Ngày	Mỗi năm	2 năm một lần	Ngày
<b>Hồng cầu hình thành bên ngoài tủy xương (tạo máu ngoài tủy)</b>					
MRI C/T/L* cốt sống có chất cản quang	Tần suất theo dõi phụ thuộc vào mức độ nặng của bệnh thiếu máu và các triệu chứng, chẳng hạn như đau lưng hoặc bụng trên, cảm giác no và mất hoặc giảm khả năng cảm nhận mọi thứ hoặc di chuyển các bộ phận của cơ thể				
Kích thước lách (khám thể chất/siêu âm)					
<b>Nồng độ sắt cao (quá tải sắt)</b>					
MRI gan cho nồng độ sắt trong gan <sup>†</sup>	●		● <sup>‡</sup>		
Chụp tim (T2* MRI tim <sup>§</sup> )	●				
<b>Chức năng tim</b>					
ECHO,* bao gồm TRV*			●		
Đo bằng máy Holter hoặc tương đương	Tần suất theo dõi phụ thuộc vào tình trạng sức khỏe cụ thể của bạn				
<b>Xương yếu và dễ vỡ (loãng xương*) và bệnh xương</b>					
Mật độ xương (chụp DEXA*)	●			●	
Vitamin D	●		●		
<b>Mất cân bằng hormon (bệnh nội tiết*)</b>					
Bác sĩ của bạn sẽ thu thập đánh giá cơ bản và sẽ thực hiện các lần khám mỗi năm nếu có bằng chứng về tình trạng quá tải sắt <sup>¶</sup>					
<b>Hormon sinh sản thấp* (suy sinh dục)</b>					
FSH,* LH,* testosterone, và estrogen	●		●		
<b>Chức năng tuyến giáp thấp (suy giáp)</b>					
Thyroxine tự do (FT4) và TSH*	●		●		
<b>Chức năng tuyến cận giáp thấp (suy tuyến cận giáp)</b>					
PTH,* canxi, phosphate, magiê	●		●		
<b>Đái tháo đường</b>					
Xét nghiệm dung nạp glucose lúc đói hoặc glucose đường uống	●		●		

\*Bác sĩ có thể thực hiện MRI gan ở lần khám cơ bản nếu bạn được truyền máu thường xuyên hoặc ferritin huyết thanh  $\geq 300$  ng/mL.

†Bác sĩ có thể thực hiện các đánh giá mỗi năm nếu bạn đang dùng liệu pháp thải sắt và 2 năm một lần nếu bạn không dùng liệu pháp thải sắt.

‡Bác sĩ có thể thực hiện MRI tim nếu nồng độ sắt trong gan  $\geq 10$  mg/g trong lượng khô.

§Bác sĩ có thể thực hiện xét nghiệm này 2 năm một lần hoặc mỗi năm nếu bất thường được phát hiện.

¶Các lần khám có thể được giới thiệu đến bác sĩ nội tiết hoặc thực hiện độc lập.

### \*Các thuật ngữ và chữ viết tắt chính

**Liệu pháp thải sắt:** Thuốc liên kết với sắt trong dòng máu để có thể được loại bỏ qua đường tiêu hóa hoặc đường tiết niệu. **Công thức máu:** Đánh giá nhiều yếu tố để có được bức tranh toàn cảnh hơn về sức khỏe máu của bạn và thường bao gồm, trong số các thước đo khác, hemoglobin, mức hồng cầu và nồng độ bạch cầu. **Bệnh nội tiết:** Tình trạng các tuyến hoặc cơ quan của bạn không sản sinh ra đúng lượng hormon. **Tạo máu ngoài tủy:** Xảy ra khi cơ thể bạn bắt đầu tạo ra hồng cầu ở những nơi bên ngoài tủy xương, chẳng hạn như ở các cơ quan khác hoặc cột sống. Điều này xảy ra vì bệnh tan máu bẩm sinh làm giảm số lượng hồng cầu trong cơ thể, khiến cơ thể cố gắng sản xuất chúng ở các khu vực khác để bù đắp cho sự thiếu hụt. **Hormon:** Các chất hóa học di chuyển khắp cơ thể qua dòng máu. Chúng giúp điều hòa sự tăng trưởng và phát triển, chuyển hóa (biến thức ăn thành năng lượng), tâm trạng, chức năng tinh dục và sinh sản. Hormon là một phần của hệ nội tiết. **Loãng xương:** Tình trạng trong đó xương trở nên yếu và dễ vỡ, khiến xương dễ gãy hơn.

C/T/L=cổ/ngực/thắt lưng; DEXA=đo hấp thụ tia X năng lượng kép; ECHO=siêu âm tim; FSH=hormon kích thích nang trứng; LH=hormone tạo hoàng thể; MRI=chụp cộng hưởng từ; PTH=hormon tuyến cận giáp; TRV=tốc độ tia tra ngược van ba lá; TSH=hormon môn kích thích tuyến giáp.

## CÁC BÁC SĨ KHÁC CÓ THỂ ĐƯỢC THÊM VÀO NHÓM CHĂM SÓC CỦA BẠN

Nhận giấy giới thiệu để gặp bác sĩ tim mạch	Nhận giấy giới thiệu để gặp bác sĩ nội tiết	Nhận giấy giới thiệu để gặp bác sĩ nội tiết sinh sản
<p>Khi chụp ECHO* với TRV* hoặc MRI* cho thấy các vấn đề có thể xảy ra với tim hoặc huyết áp cao trong phổi của bạn (còn được gọi là tăng áp phổi).</p> <p>Khi theo dõi tim cho thấy nhịp tim không đều hoặc các vấn đề khác với hệ thống điện của tim.</p>	<p>Khi kết quả xét nghiệm máu cho thấy:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Nồng độ thấp của các hormon sinh sản, tuyến giáp hoặc tuyến cận giáp thấp, hoặc tiểu đường</li> <li>Kết quả bất thường khi chụp DEXA*</li> </ul> <p>Bạn cũng có thể được giới thiệu đến gặp chuyên gia sức khỏe xương khi kết quả chụp DEXA bất thường.</p>	<p>Nếu bạn đang cân nhắc việc có con, bạn có thể muốn tìm hiểu thêm về khả năng sinh sản của mình và khám phá các lựa chọn hỗ trợ có thể có.</p>

## CÁC BIẾN CHỨNG KHÁC CẦN THEO DÕI

Biến chứng và/hoặc tình trạng	Chi tiết
<p><b>Cơ tan máu</b></p> <p>Thiếu máu đột ngột và thường nặng xảy ra khi cơ thể không thể sản xuất đủ tế bào hồng cầu để thay thế những tế bào đang bị phá hủy.</p>	<p>Nếu bạn bị bệnh tan máu bẩm sinh thể alpha và bị nhiễm trùng kèm theo sốt, bác sĩ có thể thảo luận về một nguy cơ cần cấp cứu y tế, được gọi là cơ tan máu.</p> <p>Hãy cho bác sĩ biết nếu bạn có các dấu hiệu và triệu chứng mệt mỏi, vàng da hoặc nước tiểu sẫm màu.</p>
<p><b>Trước và sau khi cắt lách</b></p> <p>Cắt lách là một thủ thuật phẫu thuật loại bỏ lách.</p>	<p>Bạn sẽ được tiêm vắc xin trước và/hoặc sau khi cắt lách. Hãy trao đổi với bác sĩ về những loại vắc xin nào phù hợp nhất với bạn dựa trên các khuyến nghị của CDC*.</p> <p>Sau khi cắt lách, điều quan trọng là phải nói chuyện với bác sĩ về nguy cơ nhiễm trùng và phải làm gì trong trường hợp cấp cứu y tế.</p> <p>Những người bị cắt bỏ lách có thể có số lượng tiểu cầu cao, dẫn đến hình thành cục máu đông.</p>
<p><b>Huyết khối và các biến cố mạch máu</b></p> <p>Hình thành cục máu đông bên trong mạch máu, có thể làm gián đoạn hoặc chặn dòng máu.</p>	<p>Hãy trao đổi với bác sĩ nếu bạn gặp các dấu hiệu và triệu chứng của:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>DVT*: sưng, đau, ấm, nhạy cảm khi chạm vào, hoặc đỏ ở chân</li> <li>PE*: khó thở, đau ngực và ho</li> </ul>
<p><b>Xơ gan, chai gan và HCC*</b></p> <p>Tổn thương gan lâu dài có thể gây ra mô sẹo có thể hồi phục (xơ gan) hoặc mô sẹo vĩnh viễn (chai gan). HCC là một loại ung thư gan có thể phát triển từ chai gan.</p>	<p>Nếu bạn bị quá tải sắt nặng, kéo dài hoặc bị viêm gan, hãy trao đổi với bác sĩ về việc đo AFP* ban đầu và thực hiện chụp hình ảnh (chẳng hạn như siêu âm và FibroScan*).</p>
<p><b>Sỏi mật</b></p> <p>Hình thành trong ống mật do thiếu máu và sự phân hủy của hồng cầu (tan máu). Điều này khác với khi có quá nhiều cholesterol trong cơ thể.</p>	<p>Hãy trao đổi với bác sĩ nếu bạn gặp các dấu hiệu và triệu chứng của:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Đau ở phía trên bên phải hoặc giữa dạ dày, buồn nôn, nôn ói và vàng da và mắt trở nên nặng hơn. Bạn có thể được xét nghiệm máu để đánh giá gan và chụp hình ảnh.</li> </ul>
<p><b>HCV, HBV và HIV*</b></p> <p>Mặc dù khả năng rất thấp, HCV, HBV và HIV có thể lây lan qua truyền máu. HCV và HBV làm tổn thương gan, trong khi HIV làm suy yếu hệ miễn dịch.</p>	<p>Nếu bạn đã được truyền máu trong 12 tháng qua, hãy trao đổi với bác sĩ về việc làm xét nghiệm kháng thể và/hoặc xét nghiệm kháng nguyên để đánh giá máu của bạn về HCV, HBV và HIV.</p> <p>Nếu kết quả xét nghiệm dương tính, hãy yêu cầu bác sĩ thực hiện xét nghiệm PCR* để xác nhận kết quả.</p>
<p><b>Loét chân</b></p> <p>Vết loét hoặc vết thương hở ở cẳng chân không lành một cách bình thường.</p>	<p>Hãy trao đổi với bác sĩ nếu bạn gặp các dấu hiệu và triệu chứng của:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Đau hoặc khó chịu, sưng và đỏ ở chân bị ảnh hưởng.</li> </ul> <p>Yêu cầu bác sĩ kiểm tra loét chân tại mỗi lần khám.</p>

## CHIA SẺ TÁC ĐỘNG CỦA BỆNH TAN MÁU BẨM SINH VỚI NHÓM CHĂM SÓC CỦA BẠN

Vào mỗi lần thăm khám, hãy nhớ nói chuyện với nhóm chăm sóc về cảm giác của bạn, đặc biệt là nếu bạn đang gặp bất kỳ thay đổi nào về các triệu chứng, khả năng hoàn thành các hoạt động hàng ngày và sức khỏe tâm thần.



### Sức khỏe thể chất

Cảm thấy kiệt sức và/hoặc mệt mỏi  
Cảm thấy yếu hoặc kiệt sức  
Thiếu năng lượng



### Sức khỏe chức năng

Khả năng làm việc  
Khả năng thực hiện các hoạt động thông thường  
Khả năng chịu đựng việc tập thể dục (ví dụ, đi bộ lên cầu thang)



### Sức khỏe cảm xúc

Trầm cảm  
Lo âu và/hoặc căng thẳng

### \*Các thuật ngữ và chữ viết tắt chính

**ECHO:** Siêu âm tim, hay còn gọi là "echo", là một lần chụp được sử dụng để xem cấu trúc của tim. **DEXA:** Chụp X-quang mật độ xương ở một khu vực cụ thể trên cơ thể bạn. **FibroScan:** Công nghệ siêu âm đặc biệt đo độ cứng của gan và những thay đổi về chất béo trong gan của bạn.

**AFP=**alpha-fetoprotein; **CDC=**Trung tâm Kiểm soát và Phòng ngừa Dịch bệnh; **DVT=**huyết khối tĩnh mạch sâu; **HBV=**viêm gan B; **HCC=**ung thư biểu mô tế bào gan; **HCV=**viêm gan C; **HIV=**virus gây suy giảm miễn dịch ở người; **MRI=**chụp cộng hưởng từ; **PCR=**phản ứng chuỗi polymerase; **PE=**thuyên tắc phổi; **TRV=**tốc độ tia trào ngược van ba lá.



Kết nối với một Nhà giáo dục điều dưỡng lâm sàng (CNE) myAgios®, người có thể đồng hành cùng bạn suốt hướng dẫn theo dõi này và giúp bạn chuẩn bị cho lần thăm khám bác sĩ của mình. CNE hợp tác chặt chẽ với các bệnh nhân, gia đình và nhóm chăm sóc để cung cấp cho bạn sự hỗ trợ cá nhân,<sup>†</sup> tài nguyên giáo dục và kết nối cộng đồng. Gọi số 1-877-77-AGIOS (1-877-772-4467) hoặc truy cập [RethinkThalassemia.com](https://www.RethinkThalassemia.com) để bắt đầu.

<sup>†</sup>CNE là nhân viên của Agios Pharmaceuticals và không cung cấp tư vấn y tế. Để được tư vấn y tế hoặc giải đáp các thắc mắc liên quan đến điều trị, vui lòng trao đổi với nhóm chăm sóc sức khỏe của bạn.