

CẦN HIỂU RÕ HƠN  
VỀ CÁC CHỨNG BỆNH DI TRUYỀN  
HOW CAN GENETIC COUNSELLING HELP?

# CẦN HIỂU RÕ HƠN

## VỀ CÁC CHỨNG BỆNH DI TRUYỀN

### HOW CAN GENETIC COUNSELLING HELP?

Nếu quý vị lo ngại mình đang mắc một chứng bệnh nào đó có thể ảnh hưởng đến những người trong gia đình; hoặc tuy muốn có con, nhưng lại sợ mình sẽ truyền chứng bệnh này sang con cái, quý vị có thể đến gặp một nhân viên chuyên môn về di truyền học. Các bệnh viện lớn thường có một nhà chuyên môn về khoa di truyền có thể giúp quý vị khám phá ra liệu mình có mắc một chứng bệnh nào đặc biệt, hoặc giả có thể truyền chứng bệnh này sang cho con cái hay không. Nhân viên này còn có thể cố vấn về các vấn đề sau đây:

- Nếu quý vị đã có con mắc một chứng bệnh bất trị nào đó và lo ngại không biết những đứa con tương lai của mình có mắc chứng bệnh này không.
- Nếu người phối ngẫu là anh em bà con gần, và quý vị đang muốn có con, nhưng lo ngại đứa con trong tương lai sẽ bị ảnh hưởng vì sự quan hệ máu huyết này.
- Quý vị đã bị sảy thai từ hai lần trở lên, hoặc thai bị chết trong bụng, hay đứa bé sinh ra bị chết yểu.
- Quý vị đang có thai, nhưng đồng thời lại mắc một chứng bệnh truyền nhiễm nào đó, hoặc đang sử dụng ma túy hoặc các loại thuốc có thể gây nguy hiểm cho chính mình và bào thai.
- Quý vị trên ba mươi lăm tuổi, nhưng muốn có con.

Đối với nhiều trường hợp, sau khi gặp những nhân viên này quý vị sẽ thấy bớt lo lắng. Đôi khi, chỉ cần hỏi qua về tiểu sử gia đình, những chứng bệnh một người nào đó trong gia đình mắc phải, nhân viên chuyên môn về di truyền cũng có thể cho quý vị biết mình có nên có con hay không. Có khi họ cần phải làm một số các thử nghiệm để xem quý vị có mắc phải một chứng bệnh di truyền nào không, rồi mới cho ý kiến (tuy vậy, họ không thể thử nghiệm để tìm ra tất cả những chứng di truyền).

Ngoài ra, y học ngày nay còn có các phương pháp thử nghiệm để tìm ra những phát triển bất thường ở trẻ em ngay từ khi các em còn trong bụng mẹ. Đối với những phụ nữ trên 35 tuổi, mặc dù có nhiều người vẫn cho ra đời những đứa con khỏe mạnh; tuy nhiên có một số có khuynh hướng khi sanh, đứa nhỏ có thể bị Hội Chứng Down (gọi nôm na là bệnh "khờ"). Hiện nay có những phương pháp thử để giúp người mẹ trong lúc có thai biết được con mình sau này có bị "khờ" hay không hoặc có mắc một chứng bệnh bất trị nào đó không. Nhân viên chuyên môn về di truyền sẽ giải thích cho quý vị hiểu những cái lợi và cái hại của việc thử nghiệm.

Sau khi thử nghiệm, nếu người ta khám phá ra đứa bé sau này sẽ mắc phải một chứng bệnh nào đó, thì sao? Nhân viên chuyên môn về di truyền học sẽ thảo luận với quý vị về những khó khăn quý vị sẽ phải đối phó để chuẩn bị tinh thần cho quý vị trước khi đứa trẻ

ra chào đời. Đồng thời, họ cũng cung cấp những chi tiết liên quan đến những nơi có thể giúp đỡ quý vị sau này.

Phong tục của một số dân tộc khuyến khích những người trong cùng dòng họ kết hôn với nhau. Nhiều người tin tập quán này sẽ giúp bảo vệ người phụ nữ, vì họ "trao thân, gửi phận" hay tìm được "nơi nương tựa chắc chắn" trong tay những người thuộc dòng tộc của mình.

Đối với những người ở vào trường hợp trên, mối bận tâm lớn nhất là họ có thể sẽ cho ra đời những đứa con mang những tật bẩm sinh. Qua sự theo dõi của y học, trong số một trăm cặp vợ chồng không phải là những người có mối quan hệ máu huyết, có ba trường hợp khi sanh, đứa trẻ mắc phải một chứng bệnh di truyền nào đó. Ngược lại, đối với những cặp có mối quan hệ dòng tộc (thí dụ anh em bà con gần) có sáu trường hợp đứa trẻ sau này mắc phải một chứng bệnh bất trị hay bị tật bẩm sinh.

Để giúp quý vị hiểu rõ hơn về các chứng bệnh di truyền, chúng tôi xin giải thích vắn tắt như dưới đây:

Cơ thể của bất cứ ai đều có chứa một số những yếu tố di truyền không mấy hoàn hảo (faulty genes). Tuy nhiên, đa số chúng ta không truyền sang cho con cái những yếu tố này, ngoại trừ trường hợp cả người cha lẫn người mẹ đều có cùng yếu tố di truyền "không hoàn hảo" kể trên. Nếu cả cha lẫn mẹ của đứa trẻ thuộc về cùng một dòng tộc, chuyện này càng dễ xảy ra hơn nữa. Chưa hết, việc kết hợp hai yếu tố di truyền "không hoàn hảo" còn có thể xảy ra nếu cha và mẹ của đứa trẻ thuộc về cùng một sắc dân. Hai chứng bệnh di truyền thông thường nhất xảy ra ở những người thuộc cùng một chủng tộc là chứng máu thiếu hồng cầu (thalassaemia) và chứng rối loạn tuyến ngoại tiết (cystic fibrosis) có ảnh hưởng quan trọng đến hệ thống hô hấp và tiêu hóa. Đây là chứng bệnh gây nguy hiểm đến tính mạng. Bất cứ ai nghi trong gia đình mình đã có người bị một trong hai chứng bệnh nói trên và dự định có con, nên thảo luận với một nhà chuyên môn về di truyền học trước.

Nếu muốn tham khảo ý kiến với một nhà chuyên môn về khoa di truyền, quý vị có thể nhờ bác sĩ gia đình giới thiệu. Trường hợp không thạo Anh Ngữ, quý vị nên nhờ họ sắp xếp thông dịch viên giúp mình. Những chi tiết quý vị cho khi thảo luận với nhà chuyên môn về di truyền học sẽ được hoàn toàn giữ kín ♦

*Địa chỉ và số điện thoại tại các nơi nêu trên hoàn toàn chính xác trong lúc bài này được viết. Tuy nhiên vì các chi tiết này thường thay đổi, muốn cho chắc chắn xin quý vị xem lại trong niên giám điện thoại.*