

NGHIÊN CỨU VỀ TÌNH HÌNH MANG GENE BỆNH THALASSEMIA Ở PHỤ NỮ MANG THAI TẠI HUYỆN PHÚ VANG, TỈNH TT. HUẾ

Nguyễn Duy Thăng¹, Lê Ngọc Phúc¹, Phan Thị Thùy Hoa¹,
Nguyễn Văn Sơn¹, Võ Thế Hiếu¹

TÓM TẮT

Thalassemia là bệnh lý di truyền đơn gene phổ biến nhất trên thế giới.

Mục tiêu: Xác định tỷ lệ, đặc điểm của thai phụ mang gene bệnh thalassemia tại huyện Phú Vang.

Phương pháp: Sử dụng phương pháp nghiên cứu cắt ngang. Tổng số 636 mẫu máu của phụ nữ mang thai được chọn ngẫu nhiên tại huyện Phú Vang. Mẫu được xét nghiệm sàng lọc theo quy trình chuẩn. Các kết quả sàng lọc dương tính sẽ được phân tích đột biến.

Kết quả: Tỷ lệ thai phụ mang gene bệnh thalassemia là 5,5%. Tỷ lệ thai phụ mang đột biến α -thalassemia là 2,83% và thai phụ mang đột biến β -thalassemia là 2,67%. Có 4 loại alen đột biến α -thalassemia: $-\text{SEA}$, $\alpha^{\text{CS}}\alpha$, $-\alpha^{3.7}$ và $-\alpha^{4.2}$. Có 4 loại alen đột biến β -thalassemia được phát hiện: Cd26 HbE, Cd17, Cd 95+A và Cd -28.

Từ khóa: Thalassemia, alen đột biến.

“Đây là kết quả của đề tài KHCN cấp tỉnh được ngân sách nhà nước tỉnh Thừa Thiên Huế đầu tư”. Chúng tôi xin trân trọng cảm ơn sự hỗ trợ này!

ABSTRACT

STUDY ON THE SITUATION IN CARRYING THALASSEMIA GENE OF PREGNANT WOMEN IN PHU VANG DISTRICT, THUA THIEN HUE PROVINCE

Nguyen Duy Thang¹, Le Ngoc Phuc¹, Phan Thi Thuy Hoa¹,
Nguyen Van Son¹, Vo The Hieu¹

Thalassemia is the most popular hereditary disease in the world.

Objective: Determine the proportion, the characteristics of pregnant women carrying thalassemia gene in Phu Vang district.

Methods: Using a cross-sectional study. A total of 636 blood samples from pregnant women was selected by chance in Phu Vang district. Their blood samples were screened according to standard procedures. The positive selected results will be analyzed mutations.

Results: The prevalence of pregnant women carrying the thalassemia gene was 5.5%. The prevalence of pregnant women carrying α -thalassemia mutations was 2.83% and β -thalassemia mutations was 2.67%.

1. Bệnh viện Trung ương Huế

- Ngày nhận bài (Received): 06/9/2017; Ngày phản biện (Revised): 2/10/2017;
- Ngày đăng bài (Accepted): 31/10/2017
- Người phản hồi (Corresponding author): Phan Thị Thùy Hoa
- Email: drhoavn@gmail.com; ĐT: 0905997687

There were 4 types of allele α -thalassemia mutations: $-\text{SEA}$, $\alpha^{\text{CS}}\alpha$, $-\alpha^{3.7}$ and $-\alpha^{4.2}$. There were 4 types of allele β -thalassemia mutations which were found: Cd26 HbE, Cd17, Cd 95 + A and Cd -28.

Key words: Thalassemia, allele mutations.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Tan máu bẩm sinh (thalassemia) là bệnh lý di truyền đơn gene phổ biến nhất trên thế giới. Nguyên nhân của bệnh thalassemia là do đột biến gene α hoặc/và β globin làm giảm tổng hợp một hoặc nhiều các tiểu đơn vị globin để tạo hemoglobin bình thường. Bệnh kéo dài suốt đời, gặp ở cả hai giới với tỷ lệ ngang nhau. Bệnh có biểu hiện lâm sàng nổi bật là thiếu máu và ứ sắt trong cơ thể.

Phần lớn trẻ mắc bệnh được sinh ra ở những nước có nguồn lực hạn chế bởi vì các nước này còn phải ưu tiên giải quyết các bệnh lý nhiễm trùng và suy dinh dưỡng, chưa có chương trình phòng bệnh quốc gia. Rối loạn hemoglobin được xem như không chữa khỏi và rất tốn kém trong điều trị. Trẻ bị bệnh nếu không được điều trị đúng mức thường tử vong khi còn nhỏ hoặc trẻ lớn lên với thể chất và tinh thần kém phát triển, làm ảnh hưởng đến học tập, lao động và cống hiến cho gia đình cũng như xã hội.

Phòng bệnh tốt sẽ hạn chế sinh ra những đứa trẻ bị bệnh, góp phần nâng cao chất lượng giống nòi của dân tộc, giảm gánh nặng cho gia đình và xã hội. Do đó, phát hiện sớm người mắc bệnh cũng như người mang gene bệnh, tư vấn di truyền trước hôn nhân, chẩn đoán trước sinh những cặp vợ chồng có mang gene bệnh là rất cần thiết.

Xuất phát từ những lý do trên, chúng tôi tiến hành nghiên cứu đề tài này với mục tiêu:

- Xác định tỷ lệ và kiểu đột biến gene thalassemia của phụ nữ mang thai.
- Tìm hiểu một số đặc điểm huyết học của các trường hợp có gene bệnh thalassemia tại huyện Phú Vang.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Phụ nữ mang thai, dân tộc Kinh, đang sinh sống tại 20 xã của huyện Phú Vang, tỉnh Thừa Thiên Huế và đồng ý tham gia nghiên cứu.

Thời gian nghiên cứu: 08/2015-12/2015

2.2. Phương pháp nghiên cứu

2.2.1. *Thiết kế nghiên cứu:* Nghiên cứu ngang

2.2.2. *Cỡ mẫu*

Cỡ mẫu được tính theo công thức dành cho nghiên cứu mô tả ước lượng tỷ lệ:

$$n = Z_{\alpha/2}^2 \frac{p(1-p)}{\Delta^2}$$

Trong đó

n : cỡ mẫu cần tính

p : tỷ lệ bệnh / đặc điểm tại cộng đồng

Δ : khoảng sai lệch cho phép giữa tỷ lệ thu được từ mẫu và tỷ lệ của quần thể.

α : mức ý nghĩa thống kê

$Z_{\alpha/2}$: giá trị Z thu được từ bảng Z ứng với giá trị α được chọn, với $\alpha = 0,05$ thì $Z_{\alpha/2} = 1,96$

Chọn $p = 9,3\%$ là tỷ lệ có gene bệnh thalassemia ở phụ nữ mang thai ở 10 phường của thành phố Huế và 30 xã trong 152 xã của 8 huyện - tỉnh Thừa Thiên Huế theo nghiên cứu của Nguyễn Văn Hòa [6], $\Delta = 0,023$, $\alpha = 0,05$, theo công thức trên ta tính được cỡ mẫu tối thiểu cần thiết là: $n = 612$ đối tượng.

Chúng tôi thống nhất chọn cỡ mẫu 636 đối tượng.

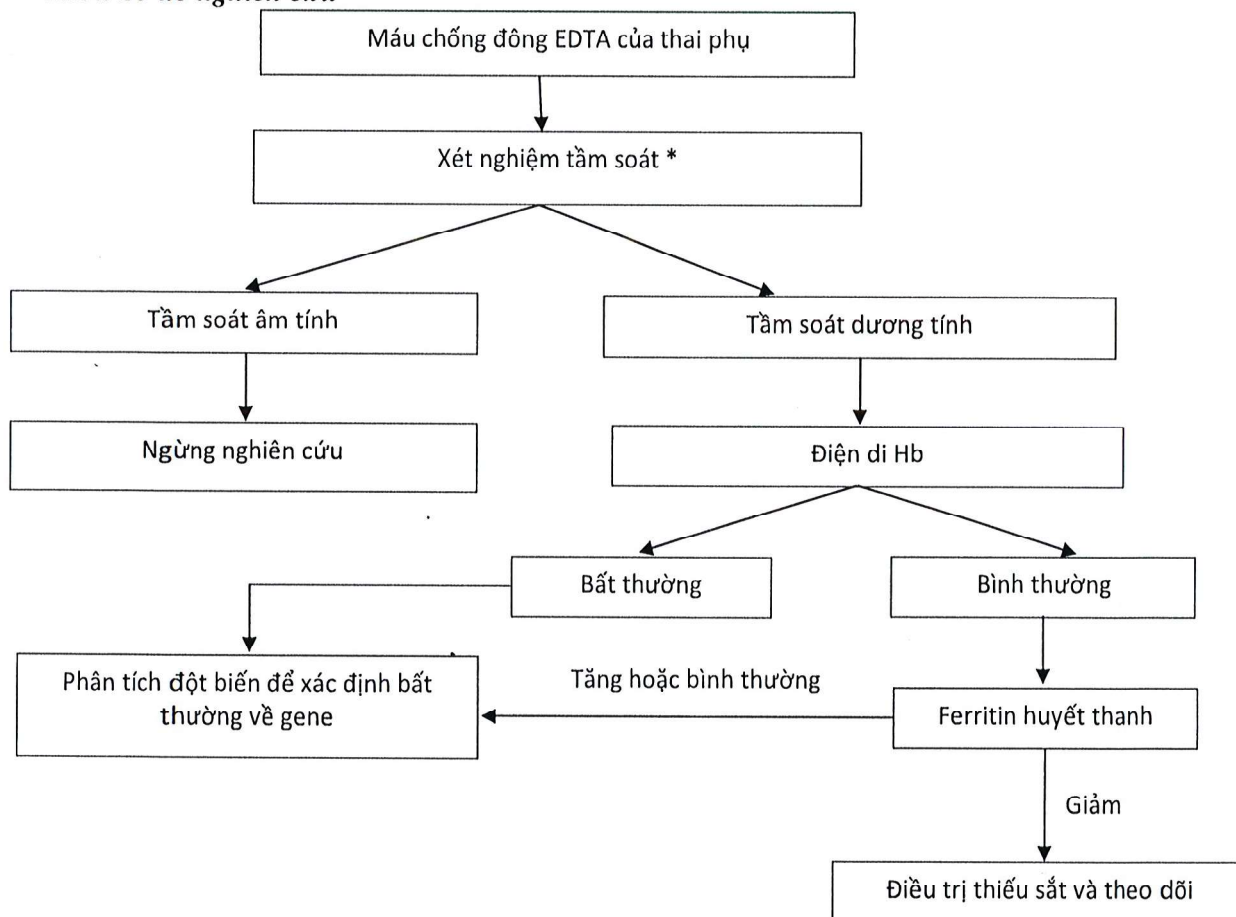
2.2.3. *Cách chọn mẫu*

- Lập danh sách phụ nữ mang thai. Chọn số mẫu nghiên cứu cho từng xã.

- Chọn mẫu theo khoảng cách k ;

$$k = \frac{\text{số thai phụ điều tra ở mỗi xã}}{\text{số mẫu nghiên cứu ở mỗi xã}}$$

2.2.4. Sơ đồ nghiên cứu



Hình 1. Quy trình phân tích mẫu máu nghiên cứu

Chú thích: * Xét nghiệm tầm soát: Công thức máu, sức bền hồng cầu 0,35% và DCIP.

2.2.5. Các biến số nghiên cứu

- Tuổi mẹ, tuổi thai.
- Chỉ số hồng cầu, thành phần Hb: Thực hiện trên máy đếm tế bào máu tự động Sysmex 1000i (Nhật Bản) và máy điện di Hydrasys (Sebia).
- Thể bệnh và kiểu đột biến: Phân tích đột biến bằng phương pháp lai ngược.

2.3. Xử lý số liệu

Số liệu được xử lý thống kê trên phần mềm SPSS 19.0.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Phân bố tuổi của đối tượng nghiên cứu

Bảng 1. Phân bố tuổi của đối tượng nghiên cứu

Độ tuổi	n	%
≤20	15	2,36
21-30	400	62,89
31-40	194	30,50
>40	27	4,25
Tổng cộng	636	100

Tỷ lệ thai phụ ≤20 tuổi là 2,36%, từ 21-30 tuổi là 62,89%, từ 31-40 tuổi là 30,50%, trên 40 tuổi là 4,25%.

3.2. Tuổi thai của đối tượng nghiên cứu

Bảng 2. Tuổi thai của đối tượng nghiên cứu

Tuổi thai	n	%
≤12 tuần	67	10,53
13-18 tuần	85	13,36
19-24 tuần	187	29,41
25-35 tuần	276	43,39
≥36 tuần	21	3,31
Tổng cộng	636	100

Tỷ lệ thai phụ có tuổi thai ≤12 tuần là 10,53%, từ 13 đến 18 tuần là 13,36%, từ 19 đến dưới 24 tuần là 29,41%, từ 25 đến 35 tuần là 43,39%, ≥36 tuần là 3,31%.

3.3. Tỷ lệ đối tượng nghiên cứu có gene bệnh thalassemia

Bảng 3. Phân bố về tỷ lệ đối tượng nghiên cứu có gene bệnh thalassemia

Thể bệnh thalassemia	n	Tỷ lệ %
α -thalassemia	18	2,83
β -thalassemia	17	2,67
α/β -thalassemia	0	0,00
Số thai phụ có mang gene/số phụ nữ mang thai	35/636	5,50

Tỷ lệ thai phụ mang gene bệnh α -thalassemia (2,83%) và β -thalassemia (2,67%) là tương đương nhau.

3.4. Tỷ lệ các kiểu đột biến gene thalassemia

Bảng 4. Tỷ lệ các kiểu đột biến gene thalassemia

	Loại đột biến	n	%
α -thalassemia	$-\alpha^{3.7}/\alpha\alpha - \beta/\beta$	3	8,57
	$--^{SEA}/\alpha\alpha - \beta/\beta$	13	37,14
	$-\alpha^{3.7}/\alpha^{CS}\alpha - \beta/\beta$	1	2,86
	$-\alpha^{4.2}/\alpha\alpha - \beta/\beta$	1	2,86
β -thalassemia	$\alpha\alpha/\alpha\alpha - \beta^E/\beta$	12	34,28
	$\alpha\alpha/\alpha\alpha - \beta^{cd17}/\beta$	2	5,71
	$\alpha\alpha/\alpha\alpha - \beta^E/\beta^{cd17}$	1	2,86
	$\alpha\alpha/\alpha\alpha - \beta^{cd95}/\beta$	1	2,86
	$\alpha\alpha/\alpha\alpha - \beta^{-28}/\beta$	1	2,86
TỔNG CỘNG		35	100

+ Tỷ lệ thai phụ bị α -thalassemia và β -thalassemia tương ứng là 51,43% và 48,57%.

+ Có 4 loại alen α -thalassemia được phát hiện trong vùng nghiên cứu là: $-\alpha^{SEA}$, $-\alpha^{3.7}$, $-\alpha^{4.2}$, $\alpha^{CS}\alpha$ và 4 loại alen β - được phát hiện là: codon 26 GAG>AAG (tạo HbE), codon 17 AAG > TAG, codon 95 + A và codon -28 A > G.

3.5. Đặc điểm chỉ số hồng cầu và thành phần Hb của thai phụ có gene bệnh

Bảng 5. Giá trị trung bình của một số chỉ số hồng cầu và thành phần Hb ở phụ nữ mang thai có gene bệnh thalassemia

Thể bệnh	Các chỉ số hồng cầu $\bar{X} \pm SD$				Thành phần Hb (%)
	SLHC ($10^{12}/l$)	Hb (g/dl)	MCV (fl)	MCH	
Dị hợp tử α -thalassemia ($-\alpha^{3.7}/\alpha\alpha$, $--^{SEA}/\alpha\alpha$, $-\alpha^{4.2}/\alpha\alpha$)	$4,42 \pm 0,46$	$9,83 \pm 0,76$	$68,43 \pm 7,58$	$22,85 \pm 3,30$	HbA ₂ : $3,25 \pm 0,6$
α -thalassemia ($-\alpha^{4.2}/\alpha\alpha$)	4,63	11,2	79,5	24,2	HbA ₂ : 3,8
Dị hợp tử HbE (β^E/β)	$4,08 \pm 0,30$	$10,6 \pm 0,65$	$75,72 \pm 4,30$	$26,02 \pm 1,20$	HbE: $28,47 \pm 0,9$
Dị hợp tử β -thalassemia (β^{cd17}/β , β^{cd95}/β , β^{cd95}/β)	$4,34 \pm 0,46$	$9,95 \pm 0,91$	$64,88 \pm 1,35$	$23,05 \pm 1,60$	HbA ₂ : $6,9 \pm 1,5$ HbF: $3,97 \pm 1,3$
β -thalassemia/HbE (β^E/β^{cd17})	3,88	9,5	66,0	24,5	HbE: 22,1 HbF: 14,4

+ Chỉ số Hb, MCV, MCH của tất cả các trường hợp thai phụ mang gene thalassemia đều thấp hơn mức bình thường.

+ Chỉ số Hb A2 của kiểu gene dị hợp tử α -thalassemia thấp hơn ngưỡng bình thường.

+ Chỉ số Hb A2 của kiểu gene dị hợp tử β -thalassemia $>3,5\%$.

+ HbE cũng có giá trị trung bình của MCV, MCH thấp hơn mức bình thường và thành phần HbE trung bình là $28,47 \pm 0,9\%$.

IV. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm chung

Thalassemia là bệnh lý di truyền phổ biến trên thế giới và Việt Nam thuộc vùng có nguy cơ cao mắc bệnh thalassemia. Do đó, những công trình nghiên cứu về tầm soát, chẩn đoán trước sinh các trường hợp mang gene bệnh thalassemia đóng vai trò vô cùng quan trọng nhằm hạn chế các trường hợp trẻ em mắc bệnh, giảm gánh nặng cho xã hội cũng như nâng cao chất lượng giống nòi dân tộc.

Nghiên cứu của chúng tôi khảo sát trên 636 phụ nữ mang thai, trong đó tỷ lệ thai phụ dưới 20 tuổi là 2,36%, từ 20-30 tuổi là 62,89%, từ 30-40 tuổi là 30,50%, trên 40 tuổi là 4,25% (Bảng 1). Như vậy, đối tượng nghiên cứu trong độ tuổi từ 20-40 tuổi chiếm tỷ lệ cao, điều này hoàn toàn phù hợp với đặc điểm dân số Việt Nam [1].

Kết quả bảng 2 cho thấy tỷ lệ thai phụ có tuổi thai ≤ 12 tuần là 10,53%, từ 13 đến 18 tuần là 13,36%, từ 19 đến dưới 24 tuần là 29,41%, từ 25 đến 35 tuần là 43,39% và ≥ 36 tuần là 3,31%. Thai phụ có tuổi thai từ 25 đến 35 tuần chiếm tỷ lệ cao trong đối tượng nghiên cứu, trong khi thai phụ có tuổi thai ≤ 12 tuần chiếm tỷ lệ khá thấp. Quá trình tầm soát thai phụ mang gene bệnh thalassemia có ý nghĩa nhất đối với các thai phụ có tuổi thai thấp (≤ 12 tuần), khi đó các biện pháp can thiệp sẽ hiệu quả hơn, do đó chúng ta nên tuyên truyền, cung cấp rộng rãi các thông tin về bệnh thalassemia đến người dân cũng như các thai phụ để thực hiện quá trình tầm soát ở các giai đoạn sớm của thai.

Trong 636 thai phụ có 35 thai phụ mang gene bệnh thalassemia, chiếm tỷ lệ 5,5% (bảng 3). Kết quả của chúng tôi có nhiều khác biệt so với nghiên cứu của một số tác giả. Ngô Diễm Ngọc (2015) khi tiến hành khảo sát trên 944 sản phụ tại Bệnh viện Nhi Trung ương, tỷ lệ thai phụ mang gene bệnh là 79,9% [4]. Nghiên cứu của Nguyễn Khắc Hân Hoan (2013) trên tổng số 44.439 thai phụ đến khám tại bệnh viện phụ sản Từ Dũ, tỷ lệ đột biến thalassemia của thai phụ là 1,7% [2].

Kết quả bảng 3 cũng cho thấy tỷ lệ thai phụ mang gene bệnh α -thalassemia (2,83%) và β -thalassemia (2,67%) là tương đương nhau. Không có trường hợp α/β -thalassemia nào được phát hiện trong khu vực nghiên cứu. Tỷ lệ này cao hơn so với nghiên cứu của Nguyễn Khắc Hân Hoan (2013) trong đó tỷ lệ thai phụ mang đột biến α -thalassemia là 1,11% và β -thalassemia là 0,52% [2]. Nghiên cứu của chúng tôi thấp hơn với nghiên cứu của tác giả Ngô Diễm Ngọc (2015) tỷ lệ thai phụ mang gene β -thalassemia là 27,1% [4]. So sánh với nghiên cứu của các tác giả nước ngoài thì tỷ lệ thai phụ mang gene của chúng tôi thấp hơn nghiên cứu của Weatherall năm 2001 với tỷ lệ α -thalassemia là 6,0% [9].

Sự khác biệt trong nghiên cứu của chúng tôi so với các tác giả trên có thể do khác biệt về cỡ mẫu và cách chọn mẫu cũng như khu vực nghiên cứu và khoảng thời gian nghiên cứu.

4.2. Tỷ lệ các kiểu đột biến gene thalassemia

Trong 35 thai phụ mang gene bệnh thalassemia thì tỷ lệ thai phụ bị α -thalassemia và β -thalassemia tương ứng là 51,43% và 48,57% (bảng 4). Đối với α -thalassemia, nổi bật là kiểu gene $--^{SEA}/\alpha\alpha$ chiếm tỷ lệ 72,2% tổng số các kiểu gene α -thalassemia. Kết quả này khá tương đồng kết quả của tác giả Ngô Diễm Ngọc với tỷ lệ kiểu gene $--^{SEA}/\alpha\alpha$ là 84,2% [4].

Các kiểu gene α -thalassemia còn lại là $-\alpha^{3.7}/\alpha\alpha$ chiếm tỷ lệ 8,57%, $-\alpha^{4.2}/\alpha\alpha$ chiếm tỷ lệ 2,86%, và $-\alpha^{3.7}/\alpha^{CS}\alpha$ chiếm tỷ lệ 2,86% trên tổng số các kiểu gene thalassemia. Như vậy, các kiểu gene α -thalassemia được phát hiện trong khu vực nghiên cứu của chúng tôi đều là những kiểu gene phổ biến

nhất của bệnh α -thalassemia.

Đối với β -thalassemia, có 3 kiểu gene được phát hiện là dị hợp tử HbE, dị hợp tử β -thalassemia và dị hợp tử kép E/ β -thalassemia. Kiểu gene β^E/β chiếm 34,28% tổng số các kiểu gene thalassemia và 70,59% trên tổng số các kiểu gene β -thalassemia. Điều này hoàn toàn phù hợp với các nghiên cứu của các tác giả trong ngoài nước, khi cho rằng β -thalassemia phân bố rộng rãi ở vùng Địa Trung Hải, Trung Đông, Ấn Độ và Đông Nam Á. HbE được tìm thấy ở Đông Ấn Độ, Bangladesh và Đông Nam Á, tần suất rất cao ở vùng Đông Bắc Thái Lan và một vài vùng ở Ấn Độ và Việt Nam [10].

Nghiên cứu của chúng tôi chỉ phát hiện 1 trường hợp dị hợp tử kép E/ β -thalassemia (kiểu gene β^E/β^{cd17}), đây là thể nặng của β -thalassemia, thường có biểu hiện lâm sàng nặng nề, thường gặp ở Ấn Độ và Đông Nam Á [10].

Kết quả bảng 4 cho thấy α -thalassemia có 4 loại alen đột biến và β -thalassemia có 4 loại alen đột biến được phát hiện trong khu vực nghiên cứu. Bốn loại alen α -thalassemia được phát hiện bao gồm $--^{SEA}$, $\alpha^{CS}\alpha$, $-\alpha^{3.7}$ và $-\alpha^{4.2}$. Alen mất đoạn $--^{SEA}$ chiếm đa số trên tổng số các alen đột biến. Đây cũng chính là loại alen phổ biến nhất của α -thalassemia. Kết quả này phù hợp với nghiên cứu của Nguyễn Khắc Hân Hoan (2013) và Ngô Diễm Ngọc (2015) [2] [4]. Ngoài ra, cả 4 loại alen α -thalassemia được phát hiện trong khu vực nghiên cứu của chúng tôi cũng là những loại alen phổ biến nhất của α -thalassemia [8].

Đối với bệnh β -thalassemia, alen đột biến tại codon 26 GAG>AAG (tạo HbE) chiếm đa số trên tổng số các alen đột biến. Đây là loại alen phổ biến nhất của β -thalassemia ở quần thể người Đông Nam Á.

Ba loại alen đột biến còn lại là codon 17 AAG > TAG, codon 95 + A và codon -28 A > G. Không có alen đột biến hiếm nào được tìm thấy. Kết quả nghiên cứu này phù hợp với các nghiên cứu Svasti năm 2002 về đặc điểm phân tử bệnh nhân β -thalassemia của Việt Nam (không bao gồm HbE) chỉ phát hiện được 4-8 loại alen đột biến β -thalassemia [8].

4.3. Đặc điểm chỉ số hồng cầu và thành phần Hb của thai phụ mang gene bệnh

Kết quả bảng 5 cho thấy số lượng hồng cầu của thai phụ mang gene đều nằm trong giới hạn bình thường, trừ trường hợp thai phụ mang thể dị hợp tử kép E/ β -thalassemia có số lượng hồng cầu dưới ngưỡng bình thường ($3,88 \times 10^{12}/L$). Ngoài ra, chỉ số Hb cũng như MCV, MCH của tất cả các trường hợp thai phụ mang gene thalassemia đều thấp hơn mức bình thường, trong đó thể β -thalassemia có giá trị trung bình của Hb, MCV, MCH thấp hơn mức bình thường và thấp nhất trong các thể được tìm thấy.

Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cũng cho thấy Hb A2 trung bình của thai phụ mang kiểu gene dị hợp tử α -thalassemia là 3,25%, thấp hơn mức bình thường (3,5%), có 1 trường hợp thai phụ mang kiểu gene α -thalassemia có mức Hb A2 >3,5%. Như vậy, chúng ta không thể căn cứ vào tỷ lệ Hb A2 để tầm soát kiểu gene α -thalassemia.

HbE cũng có giá trị trung bình của MCV, MCH thấp hơn mức bình thường và thành phần HbE trung bình là $28,47 \pm 0,9\%$. Chúng tôi không gặp trường hợp nào thành phần HbE < 25%, nếu HbE < 25% cần phải lưu ý sự phối hợp thể HbE và α -thalassemia [5].

Tỷ lệ Hb A2 trung bình của kiểu gene dị hợp tử β -thalassemia là 6,9%. Hb A2 tăng trên 3,5% là chỉ thị đặc trưng cho các trường hợp đột biến β -thalassemia ở người Việt Nam. Năm 1995, Rogers và cộng sự đã khuyến cáo sử dụng ngưỡng HbA2>3,5% để chẩn đoán xác định β -thalassemia ở phụ nữ đang mang thai [7]. Đối với trường hợp thai phụ mang kiểu gene dị hợp tử kép E/ β -thalassemia, trong thời điểm lấy máu đối tượng này đang mang thai 24 tuần, đã được truyền máu nhiều lần trước và trong khi mang thai. Hiện nay, thai phụ này đã sinh 1 bé gái mang kiểu gen dị hợp tử huyết sắc tố E.

Như vậy, căn cứ vào các chỉ số Hb, MCV và điện di huyết sắc tố, chúng ta có thể tiến hành sàng lọc ban đầu đối với những trường hợp mang gene thalassemia một cách nhanh chóng, tiết kiệm và hiệu quả.

V. KẾT LUẬN

Qua điều tra nghiên cứu 636 thai phụ trên địa bàn huyện Phú Vang, chúng tôi có một số kết luận sau:

1. Tỷ lệ thai phụ mang gene bệnh thalassemia là 5,5%, trong đó thai phụ mang gene bệnh α -thalassemia là 2,83% và β -thalassemia là 2,67%.

- Có 4 loại alen α -thalassemia được phát hiện: $--SEA$, $\alpha^{CS\alpha}$, $-\alpha^{3.7}$ và $-\alpha^{4.2}$.

- Có 4 loại alen đột biến β -thalassemia được phát hiện: Cd26 HbE, Cd17, Cd 95+A và Cd -28.

2. Số lượng hồng cầu của thai phụ mang gene nằm trong giới hạn bình thường, trừ trường hợp thai phụ mang kiểu gene dị hợp tử kép HbE/ β -thalassemia.

- Chỉ số Hb, MCV và MCH của tất cả các trường hợp thai phụ mang gene thalassemia đều thấp hơn mức bình thường.

VI. KIẾN NGHỊ

+ Cần xét nghiệm Hb, MCV, MCH các thai phụ nhằm phát hiện sớm các trường hợp mang gene bệnh thalassemia để tư vấn di truyền trước hôn nhân, chẩn đoán trước sinh nhằm giảm tỷ lệ mắc bệnh, hạn chế sinh ra những đứa trẻ bị bệnh, góp phần nâng cao chất lượng dân số, giảm gánh nặng cho gia đình và xã hội.

+ Cần tuyên truyền, cung cấp các thông tin, kiến thức về bệnh thalassemia để nâng cao nhận thức của người dân trong phòng bệnh thalassemia.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Bộ Y tế Việt Nam (2004/10/25), "Các chỉ số về dân số, kinh tế xã hội và môi trường của Việt Nam năm 2001-2002".
2. Nguyễn Khắc Hân Hoan (2013), "Nghiên cứu tầm soát và chẩn đoán trước sinh bệnh alpha và beta thalassemia". Luận văn Tiến sĩ Y học-Đại học Y Dược thành phố Hồ Chí Minh.
3. Võ Thế Hiếu và cs (2014), "Nghiên cứu tình hình bệnh thalassemia ở hai huyện miền núi Nam Đông và A Lưới, tỉnh Thừa Thiên Huế". Tạp chí Y học Việt Nam, số 423, tr. 304-310.
4. Ngô Diễm Ngọc và cs (2015), "Sàng lọc và chẩn đoán trước sinh bệnh α và β thalassemia trên các thai phụ nguy cơ cao tại Bệnh viện Nhi Trung ương". Tạp chí Y học Việt Nam, số 434, tr. 83-92.
5. Fucharoen G. (2002), "A simplified screening strategy for thalassemia and haemoglobin E in rural communities in South-east Asia", *Thai Journal of hematology and transfusion medicine*, pp. 74 - 78.
6. Nguyen H.V., Sanchaisuriya K., Nguyen D., et al. (2013), "Thalassemia and hemoglobinopathies in Thua Thien Hue province, central Vietnam", *Hemoglobin*, 37(4), pp. 333 - 342.
7. Roger M., Phelan L., Bain B. (1995), "Screening criteria for beta thalassemia trait in pregnant", *Journal of Clinical Pathology*, 48 (11), pp. 1054 - 1056.
8. Svasti M. L. S., Hieu T. M. et al (2002), "Molecular analysis of beta thalassemia in South Vietnam", *American Journal of Hematology*, 171 (2), pp. 85-88.
9. Weatherall D.J., Clegg JB (2001), "Inherited haemoglobin disorders: an increasing global health problem", *Bulletin of the World Health Organization*, 79(8), pp. 704-712.
10. Weatherall D.J. (2011), "The change of haemoglobinopathies in resource-poor countries", *British Journal of Haematology*, pp. 1-9.