

EVALUATION OF SCREENING RESULTS AND EPIDEMIOLOGICAL CHARACTERISTICS OF THALASSEMIA PREGNANT WOMEN AT HUNG VUONG HOSPITAL

Do Nguyen Thao Vy^{1,2,3*}, Nguyen Thanh Dat^{2,4,5},
Nguyen Le Phu Qui^{2,4}, Nguyen Van Thong³, Pham Nguyen Huu Phuc³, Hua Thi My Huyen³,
Tran Phuong Huy³, Nguyen Nu Hai Long³, Pham Thi Van Anh³, Nguyen Minh Nam^{2,4,5}

¹University of Science, Vietnam National University at Ho Chi Minh City - 227 Nguyen Van Cu, Ward 4, Dist 5, Ho Chi Minh City, Vietnam

²Vietnam National University at Ho Chi Minh City - Linh Trung Ward, Thu Duc City, Ho Chi Minh City, Vietnam

³Hung Vuong Hospital at Ho Chi Minh City - 9 Ly Thuong Kiet, Ward 12, Dist 5, Ho Chi Minh City, Vietnam

⁴University of Health Sciences, Vietnam National University at Ho Chi Minh City - Hai Thuong Lan Ong Street, Ho Chi Minh City National University Urban Area, Dong Hoa Ward, Di An City, Binh Duong Province, Vietnam

⁵Research Center for Genetics and Reproductive Health, University of Health Sciences, Vietnam National University at Ho Chi Minh City - Hai Thuong Lan Ong Street, Ho Chi Minh City National University Urban Area, Dong Hoa Ward, Di An City, Binh Duong Province, Vietnam

Received: 28/10/2024

Revised: 12/11/2024; Accepted: 26/11/2024

ABSTRACT

Objective: This study aimed to evaluate the screening rate and demographic of Thalassemia among pregnant women at Hung Vuong Hospital.

Subject and method: A cross-sectional study was conducted on a cohort of pregnant women who underwent screening for Thalassemia using mean corpuscular hemoglobin and mean corpuscular volume indices at Hung Vuong Hospital.

Results: From January 2023 to January 2024, a total of 23,015 pregnant women were screened, with 5,372 cases (23.34%) identified as high-risk for Thalassemia. Among these high-risk cases, 63 pregnant women consented to further confirmatory diagnostic testing, revealing that 38.10% of those screened as high-risk did not carry the disease gene. The prevalence of Alpha-Thalassemia was notably high, accounting for 41.27%, while Beta-Thalassemia was detected in 15.87% of cases. Approximately 4.76% of pregnant women were found to have both Alpha and Beta-Thalassemia. Among those diagnosed with Alpha-Thalassemia, the SEA heterozygous genotype was the most prevalent (68.97%). In the Beta-Thalassemia group, the HBE heterozygous genotype was the most common, comprising 34.48% of cases.

Conclusion: The rate of Thalassemia gene carriers is high, especially among ethnic minorities, with Alpha-Thalassemia being predominant. Expanding screening and appropriate management of iron deficiency plays a crucial role in improving health for pregnant women.

Keywords: Thalassemia, epidemiological characteristics, Vietnam, screening.

*Corresponding author

Email: vydopnt@gmail.com Phone: (+84) 376968692 <https://doi.org/10.52163/yhc.v65iCD12.1834>

ĐÁNH GIÁ KẾT QUẢ SÀNG LỌC VÀ ĐẶC ĐIỂM DỊCH TỄ CỦA THAI PHỤ THALASSEMIA TẠI BỆNH VIỆN HÙNG VƯƠNG

Đỗ Nguyễn Thảo Vy^{1,2,3*}, Nguyễn Thành Đạt^{2,4,5},
Nguyễn Lê Phú Quý^{2,4}, Nguyễn Vạn Thông³, Phạm Nguyễn Hữu Phúc³, Hứa Thị Mỹ Huyền³,
Trần Phương Huy³, Nguyễn Nữ Hải Long³, Phạm Thị Vân Anh³, Nguyễn Minh Nam^{2,4,5}

¹Trường Đại học Khoa học Tự nhiên Thành phố Hồ Chí Minh - 227 Nguyễn Văn Cừ, P. 4, Q. 5, Tp. Hồ Chí Minh, Việt Nam

²Đại học Quốc Gia Thành phố Hồ Chí Minh - P. Linh Trung, Tp. Thủ Đức, Tp. Hồ Chí Minh, Việt Nam

³Bệnh viện Hùng Vương Thành phố Hồ Chí Minh - 9 Lý Thường Kiệt, P. 12, Q. 5, Tp. Hồ Chí Minh, Việt Nam

⁴Trường Đại học Khoa học Sức khỏe, Đại học Quốc gia Thành phố Hồ Chí Minh - Đường Hải Thượng Lãn Ông, Khu đô thị Đại học Quốc gia Thành phố Hồ Chí Minh, P. Đông Hòa, Tp. Dĩ An, Tỉnh Bình Dương, Việt Nam

⁵Trung tâm Nghiên cứu Di truyền và Sức khỏe Sinh sản, Trường Đại học Quốc gia Thành phố Hồ Chí Minh - Đường Hải Thượng Lãn Ông, Khu đô thị Đại học Quốc gia Thành phố Hồ Chí Minh, P. Đông Hòa, Tp. Dĩ An, Tỉnh Bình Dương, Việt Nam

Ngày nhận bài: 28/10/2024

Chỉnh sửa ngày: 12/11/2024; Ngày duyệt đăng: 26/11/2024

TÓM TẮT

Mục tiêu: Nghiên cứu nhằm đánh giá tỷ lệ sàng lọc và đặc điểm dịch tễ của bệnh nhân mắc bệnh Thalassemia tại Bệnh viện Hùng Vương.

Đối tượng và phương pháp nghiên cứu: Nghiên cứu cắt ngang được tiến hành trên thai phụ đến khám và sàng lọc Thalassemia thông qua chỉ số hàm lượng hemoglobin trung bình và thể tích hồng cầu trung bình tại Bệnh viện Hùng Vương.

Kết quả: Từ 1/2023 đến 1/2024, tổng cộng 23.015 thai phụ đã thực hiện sàng lọc, trong đó có 5.372 trường hợp (23,34%) được xác định có nguy cơ mắc bệnh cao. Trong số các trường hợp nguy cơ cao, 63 thai phụ đồng ý thực hiện xét nghiệm chẩn đoán xác định. Kết quả cho thấy có tới 38,10% thai phụ không mang gen bệnh. Tỷ lệ mắc Alpha-Thalassemia được phát hiện chiếm tỷ lệ cao, với 41,27%, vượt trội so với tỷ lệ mắc Beta-Thalassemia là 15,87%. Có 4,76% thai phụ mắc đồng thời Alpha và Beta-Thalassemia. Kiểu gen thường gặp nhất trong nhóm Alpha-Thalassemia là SEA dị hợp, chiếm 68,97%, trong khi HBE dị hợp chiếm 34,48% trong nhóm Beta-Thalassemia.

Kết luận: Tỷ lệ mang gen Thalassemia cao, đặc biệt ở các dân tộc thiểu số và Alpha-Thalassemia chiếm ưu thế. Việc mở rộng sàng lọc và quản lý thiếu sắt phù hợp có vai trò quan trọng giúp cải thiện sức khỏe cho thai phụ.

Từ khóa: Thalassemia, đặc điểm dịch tễ, Việt Nam, sàng lọc

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Thalassemia là một rối loạn di truyền phổ biến về thiếu máu, được phân loại thành hai nhóm chính là Alpha-Thalassemia và Beta-Thalassemia. Tình trạng này chủ yếu do đột biến trong các gen chịu trách nhiệm tổng hợp chuỗi alpha-globin (HBA1 và HBA2), gây ra bệnh Alpha-Thalassemia, hoặc các đột biến trong gen HBB liên quan đến tổng hợp chuỗi beta-globin, gây ra bệnh Beta-Thalassemia [1][4]. Mức độ nghiêm trọng của thiếu máu có thể dao động từ nhẹ đến nặng, tùy thuộc vào mức độ bất thường trong tổng hợp chuỗi globin. Trong các trường hợp người lành mang gen, bệnh

nhân thường thiếu máu nhẹ và không có triệu chứng rõ rệt. Ngược lại, các trường hợp thiếu máu nặng thường gây biến dạng xương do tăng tổng hợp tủy xương, gan lách to, vàng da, nhọt nhọt, và mức hemoglobin giảm đáng kể, cần phải phụ thuộc vào truyền máu [1][4]. Hơn nữa, thiếu máu nặng ở bệnh nhân Alpha-Thalassemia có thể tiến triển ngay trong quá trình phát triển bào thai, có thể dẫn đến tràn dịch thai hoặc thai chết lưu [1].

Tại Việt Nam, tỷ lệ người mang gen bệnh chiếm khoảng 13,8% tổng dân số [2]. Tỷ lệ này dao động khác

*Tác giả liên hệ

Email: vydopnt@gmail.com Điện thoại: (+84) 376968692 <https://doi.org/10.52163/yhc.v65iCD12.1834>

nhau giữa các dân tộc cũng như giữa các vùng miền. Nghiên cứu cho thấy tỷ lệ mang gen ở nhóm dân tộc thiểu số cao, 52% đối với dân tộc Co-Tu và lên tới 66,4% với dân tộc Tà-Oi, trong khi đó, dân tộc Kinh có tỷ lệ mang gen thấp hơn, khoảng 9,4% - 12,1% [3]. Do tỷ lệ mắc bệnh cao, việc sàng lọc người mang gen đã được tích hợp vào các phác đồ chẩn đoán và điều trị của Bộ Y tế và triển khai tại các bệnh viện khác nhau ở Việt Nam [4]. Hiện nay, quy trình sàng lọc người mang gen Thalassemia bao gồm các xét nghiệm huyết học để đánh giá các chỉ số hồng cầu, đặc biệt là MCV và MCH, nhằm phát hiện tình trạng thiếu máu vi hồng cầu nhược sắc. Các ngưỡng cắt để sàng lọc Thalassemia có sự khác biệt giữa các cơ sở y tế. Có nhiều khuyến cáo về việc thực hiện sàng lọc cho bệnh nhân Thalassemia sử dụng các chỉ số huyết học, ngưỡng sàng lọc thông dụng hiện nay tại Việt Nam gồm: (1) MCV < 85 fl hoặc MCH < 28 pg; và (2) MCV < 80 fl hoặc MCH < 28 pg. Những bệnh nhân có nguy cơ cao sẽ được thực hiện các xét nghiệm chẩn đoán phân tử để xác định người mang đột biến và dự đoán nguy cơ mắc Thalassemia ở thai nhi hoặc trẻ sơ sinh.

Nghiên cứu này được thực hiện nhằm mô tả tỷ lệ thai phụ có nguy cơ cao mắc Thalassemia sau sàng lọc bằng chỉ số huyết học và đặc điểm dịch tễ của các thai phụ mắc bệnh Thalassemia tại Bệnh viện Hùng Vương.

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Thiết kế nghiên cứu: Nghiên cứu cắt ngang.

2.2. Địa điểm và thời gian nghiên cứu: Nghiên cứu được tiến hành tại Bệnh viện Hùng Vương từ tháng 1/2023 đến 1/2024.

2.3. Đối tượng nghiên cứu: Thai phụ tới khám thai và thực hiện sàng lọc Thalassemia.

2.4. Cơ mẫu, chọn mẫu: Toàn bộ thai phụ có đủ tiêu chuẩn được đưa vào phân tích.

- **Tiêu chuẩn lựa chọn:** Các thai phụ đến khám thai và thực hiện tầm soát Thalassemia tại Bệnh viện Hùng Vương trong thời gian nghiên cứu.

- **Tiêu chuẩn loại trừ:** Các thai phụ đã từng truyền máu hoặc có các bệnh lý nền về huyết học có thể ảnh hưởng đến kết quả xét nghiệm.

2.5. Biến số nghiên cứu: Tuổi thai phụ, dân tộc, các biến liên quan đến công thức máu: số lượng tế bào hồng cầu (RBC), nồng độ hemoglobin (HGB), dung tích hồng cầu (HCT), thể tích trung bình hồng cầu (MCV), nồng độ hemoglobin trung bình (MCH), nồng độ trung bình của huyết sắc tố hemoglobin trong một thể tích máu (MCHC), độ phân bố kích thước hồng cầu (RDW), chỉ số xét nghiệm ferritin huyết thanh, kết quả điện di Hemoglobin và kết quả xét nghiệm gen Thalassemia.

2.6. Kỹ thuật, công cụ và quy trình thu thập số liệu: Dữ liệu được thu thập và tổng hợp bằng Excel dưới định

dạng tệp .xlsx. Dữ liệu gồm các thông tin về tuổi, dân tộc, thông số về hồng cầu như RBC, HGB, HCT, MCV, MCH, MCHC, RDW, nồng độ Ferritin, điện di hemoglobin, kết quả chẩn đoán phân tử trong trường hợp có kết quả sàng lọc nguy cơ cao (được định nghĩa là MCV < 80 fl hoặc MCH < 28 pg). Kết quả chẩn đoán phân tử có thể phát hiện các đột biến mất đoạn, các đột biến điểm thường gặp trên gen HBA1 và HBA2, bao gồm Hb Constant Spring, Hb Westmead, và Hb QuongSze, các đột biến trên gen HBB (trong trường hợp điện di hemoglobin có HBA2 > 3,5%).

2.7. Xử lý và phân tích số liệu: Các biến định tính sẽ được trình bày dưới dạng tần suất và tỷ lệ, trong khi các biến định lượng sẽ được trình bày dưới dạng trung bình và độ lệch chuẩn. Toàn bộ quá trình phân tích dữ liệu được thực hiện trên phần mềm R Studio, với ngôn ngữ R phiên bản 4.3.1.

2.8. Đạo đức nghiên cứu: Nghiên cứu đã được phê duyệt bởi hội đồng Y đức của Bệnh viện Hùng Vương theo quyết định số 1778/QĐ-BVHV vào 16/04/2024.

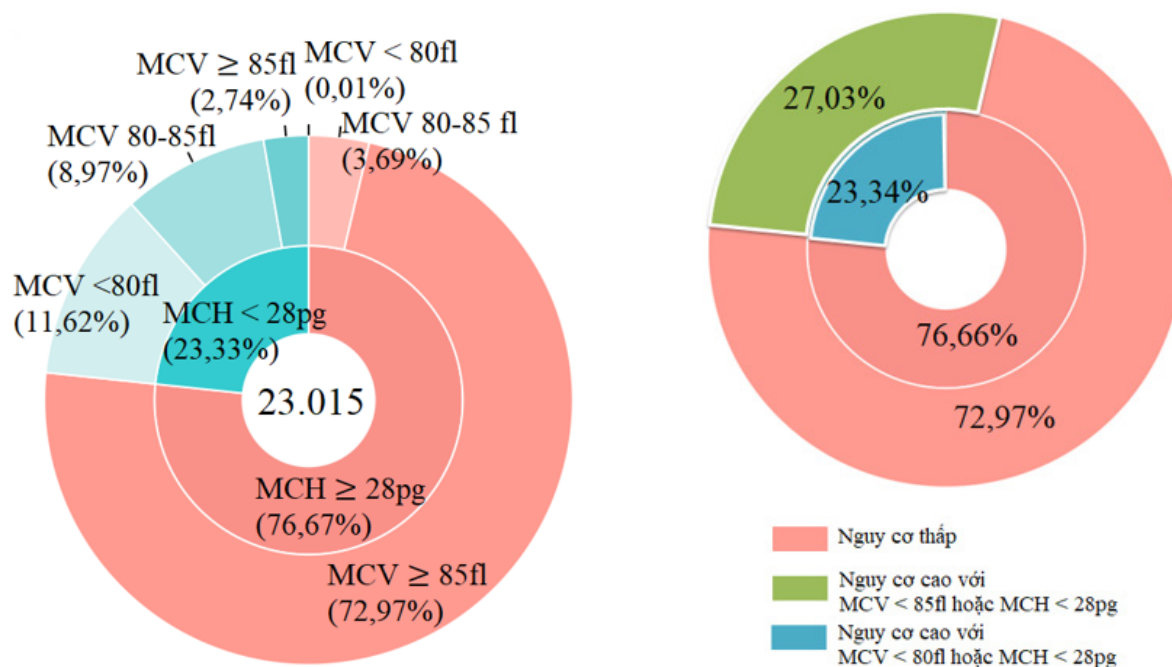
3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 1. Đặc điểm dịch tễ học của nhóm thai phụ tham gia sàng lọc Thalassemia

Đặc điểm		Nguy cơ thấp (n = 17.643)	Nguy cơ cao (n = 5.372)
Tuổi		29,52 ± 5,46	28,50 ± 5,78
Dân tộc	Kinh	17.067 (96,74)	4.968 (92,48)
	Hoa	326 (1,85)	155 (2,89)
	Khmer	41 (0,23)	3 (0,06)
	Khác	209 (1,18)	246 (4,58)
RBC (M/l)		4,25 ± 0,34	4,65 ± 0,50
HGB (g/l)		126,51 ± 9,24	115,56 ± 12,30
HCT (%)		38,52 ± 2,88	35,92 ± 3,72
MCV (fl)		90,77 ± 3,91	77,64 ± 7,45
MCH (pg)		29,85 ± 1,25	24,98 ± 2,47
MCHC		328,59 ± 8,12	321,64 ± 8,06
RDW (%)		13,90 ± 0,93	15,45 ± 2,13

Biến dân tộc được biểu thị dưới dạng số lượng (%). Các biến số còn lại được biểu thị dưới dạng giá trị trung bình ± độ lệch chuẩn.

Bảng 1 cho thấy ở nhóm nguy cơ thấp mắc bệnh Thalassemia, thai phụ thuộc dân tộc Kinh chiếm đa số. Tuy nhiên, trong nhóm nguy cơ cao, tỷ lệ dân tộc Kinh mắc Thalassemia giảm xuống và tỷ lệ mắc bệnh ở các nhóm dân tộc khác tăng lên. Nhóm nguy cơ cao có nồng độ HGB thấp hơn nhóm nguy cơ thấp, cho thấy mức độ thiếu máu nhẹ.



A. Tỷ lệ của các nhóm phân theo mức độ MCV, MCH B. Tỷ lệ của các nhóm phân theo các ngưỡng sàng lọc trong sàng lọc nguy cơ mang gen Thalassemia

Biểu đồ 1. Tỷ lệ của các nhóm phân theo mức độ, ngưỡng sàng lọc Thalassemia

Biểu đồ 1 cho thấy phân bố tỷ lệ khi thực hiện phân nhóm theo chỉ số MCV, MCH của các khuyến cáo trong việc tầm soát Thalassemia ở Việt Nam. Nhóm thai phụ có MCH < 28 pg có phổ MCV trải dài ở các mức. Ngược lại, ở nhóm MCH ≥ 28 pg, hầu như không có bệnh nhân nào có MCV < 80 fl.

Bảng 2. Tỷ lệ người mang gen Thalassemia được sàng lọc tại Bệnh viện Hùng Vương

Nhóm nguy cơ		Số lượng (%)
Nguy cơ thấp		17.634 (76,66)
Nguy cơ cao		5.372 (23,34)
	Không mang gen	24 (0,45)
	Alpha-Thalassemia	26 (0,48)
	Beta-Thalassemia	10 (0,19)
	Alpha + Beta-Thalassemia	3 (0,06)
	Không thực hiện chẩn đoán	5.309 (98,83)
Tổng số		23.015 (100)

Bảng 2 cho thấy tỷ lệ thai phụ mang gen Alpha-Thalassemia chiếm cao nhất trong số các trường hợp mang gen, tiếp sau đó là Beta-Thalassemia và đồng mắc Alpha và Beta-Thalassemia.

Bảng 3. Đặc điểm của các chỉ số huyết học trong nhóm thai phụ thực hiện quy trình chẩn đoán xác định Thalassemia tại Bệnh viện Hùng Vương

Đặc điểm		Không mắc Thalassemia (n = 24)	Alpha-Thalassemia (n = 26)	Beta-Thalassemia (n = 10)	Alpha + Beta Thalassemia (n = 3)
Tuổi		28,42 \pm 4,87	29,92 \pm 5,77	28,30 \pm 5,72	28,33 \pm 3,06
Dân tộc	Kinh	24 (100,00)	26 (100,00)	9 (90,00)	2 (66,67)
	Hoa	0 (0,00)	0 (0,00)	0 (0,00)	1 (33,33)
	Khmer	0 (0,00)	0 (0,00)	1 (10,00)	0 (0,00)
	Khác	0 (0,00)	0 (0,00)	0 (0,00)	0 (0,00)

Đặc điểm	Không mắc Thalassemia (n = 24)	Alpha- Thalassemia (n = 26)	Beta- Thalassemia (n = 10)	Alpha + Beta Thalassemia (n = 3)
RBC (M/l)	4,59 ± 0,46	4,95 ± 0,66	4,91 ± 0,40	5,05 ± 0,52
HGB (g/l)	120,72 ± 13,50	111,02 ± 13,87	117,35 ± 12,23	118,33 ± 5,51
HCT (%)	37,33 ± 3,97	34,62 ± 4,19	35,82 ± 3,66	36,50 ± 1,21
MCV (fl)	81,42 ± 3,29	70,33 ± 6,55	73,09 ± 7,37	72,63 ± 6,35
	MCV ≥ 85	1 (4,17)	0 (0,00)	0 (0,00)
	MCV 80-85	16 (66,67)	3 (11,54)	1 (10,00)
	MCV < 80	7 (29,17)	23 (88,46)	3 (100,00)
MCH (pg)	26,37 ± 1,02	22,60 ± 2,22	23,95 ± 2,31	23,67 ± 1,53
	MCH ≥ 28	0 (0,00)	0 (0,00)	0 (0,00)
	MCH < 28	24 (100)	26 (100)	3 (100)
MCHC	323,00 ± 6,61	320,38 ± 7,36	327,90 ± 6,61	324,67 ± 4,16
RDW (%)	15,00 ± 1,47	15,14 ± 1,94	15,31 ± 1,91	14,60 ± 0,53
Ferritin (ng/ml)	82,98 ± 85,85	100,05 ± 57,93	110,39 ± 70,79	88,00 ± 83,77

Biến dân tộc, MCV ≥ 85, MCV 80-85, MCV < 80, MCH ≥ 28, MCH < 28 được biểu thị dưới dạng số lượng (%). Các biến số còn lại được biểu thị dưới dạng giá trị trung bình ± độ lệch chuẩn.

Bảng 3 cho thấy sự khác biệt về các chỉ số huyết học giữa các nhóm bệnh và nhóm không mang gen. Trong đó, các nhóm mang gen đều có sự gia tăng về số lượng tế bào hồng cầu và giảm về nồng độ Hemoglobin trong máu so với nhóm không mang gen. Các trường hợp có MCV cao > 80 fl vẫn được phát hiện có mang gen Thalassemia.

Bảng 4. Tỷ lệ thiếu sắt trong các nhóm thai phụ

	Không mắc Thalassemia	Alpha-Thalas- semia	Beta-Thalassemia	Alpha + Beta Thalassemia
Ferritin ≥ 30 ng/ml	17 (70,83)	24 (92,31)	8 (80,00)	2 (66,67)
15 ≤ Ferritin < 30 ng/ml	5 (20,83)	1 (3,85)	1 (10,00)	0 (0,00)
Ferritin < 15 ng/ml	2 (8,33)	1 (3,85)	1 (10,00)	1 (33,33)
Tổng	24 (100,00)	26 (100,00)	10 (100,00)	3 (100,00)

Các biến số được biểu thị dưới dạng số lượng (%)

Bảng 4 cho thấy tình trạng thiếu sắt xuất hiện ở tất cả các nhóm, từ không mắc Thalassemia cho tới mắc 1 loại hoặc đồng mắc cả hai loại Alpha và Beta-Thalassemia.

Bảng 5. Tỷ lệ phân bố các kiểu gen được khảo sát

	Kiểu gen	Số lượng (%)
Alpha- Thalassmia	3.7 dị hợp	3 (10,34)
	4.2 dị hợp	2 (6,90)
	SEA dị hợp	20 (68,97)
	Hb Constant Spring dị hợp	2 (6,90)
	Hb Westmead dị hợp	2 (6,90)
	Khác	0 (0,00)
Beta- Thalassemia	HBE dị hợp	10 (34,48)
	HBE đồng hợp	2 (6,90)
	CD 95 dị hợp	1 (3,45)
	Khác	0 (0,00)

Bảng 5 cho thấy trong nhóm Alpha-Thalassemia, kiểu gen SEA dị hợp chiếm ưu thế, trong khi kiểu gen HBE dị hợp chiếm ưu thế trong nhóm Beta-Thalassemia.

4. BÀN LUẬN

Nghiên cứu thực hiện thu thập dữ liệu của 23.015 thai phụ đến khám và sàng lọc Thalassemia trước sinh tại Bệnh viện Hùng Vương từ tháng 1/2023 đến 1/2024 cho thấy tỷ lệ thai phụ có nguy cơ mang gen Thalassemia là khá cao. Tỷ lệ này dao động tùy thuộc vào ngưỡng cắt được sử dụng trong sàng lọc. Theo khuyến cáo ngưỡng sàng lọc MCV < 85 fl hoặc MCH < 28 pg, tỷ lệ nhóm nguy cơ cao là 27,03% (6.222 thai phụ). Khi áp dụng ngưỡng cắt với MCV < 80 fl hoặc MCH < 28 pg, tỷ lệ nhóm nguy cơ cao giảm xuống, chiếm 23,34% (5.372 trường hợp). Kết quả cho thấy trong số 63 trường hợp

thực hiện xét nghiệm chẩn đoán sàng lọc nguy cơ cao, có 38,10% (24/63) bệnh nhân không mang gen, trong đó 70,83% (17/24) trường hợp có MCV \geq 80 fl. Theo nghiên cứu của Nguyễn Bá Tùng, với ngưỡng cắt MCV $<$ 85fl hoặc MCH $<$ 28pg, tỷ lệ bệnh nhân không mang gen chiếm 41,94% [5]. Để giảm số lượng bệnh nhân dương tính giả, việc điều chỉnh ngưỡng cắt để sàng lọc là MCV $<$ 80 fl hoặc MCH $<$ 28 pg có thể là một giải pháp, tuy nhiên, khả năng âm tính giả sẽ tăng. Việc lựa chọn ngưỡng cắt để sàng lọc do Bộ Y tế quy định cũng không cố định mà dựa trên điều kiện kỹ thuật, loại sinh phẩm và trang thiết bị sẵn có của các cơ sở y tế, đồng thời dựa trên các bằng chứng khoa học hiện có [4].

Nghiên cứu cho thấy tỷ lệ bệnh nhân mắc Alpha-Thalassemia cao hơn đáng kể so với nhóm mắc Beta-Thalassemia, lần lượt là 41,27%, và 15,87%. Sự chênh lệch này cũng được ghi nhận trong các nghiên cứu trước đó. Cụ thể, nghiên cứu của Nguyễn Bá Tùng cho thấy tỷ lệ Alpha-Thalassemia chiếm 19,11% trong khi Beta-Thalassemia chỉ chiếm 2,09% [5]. Ngoài ra, nghiên cứu của Trần Danh Cường và cộng sự (2023) cũng ghi nhận tỷ lệ Alpha-Thalassemia lên đến 10,73% trong khi Beta-Thalassemia chỉ chiếm 2,24% [6]. Điều này nhấn mạnh tầm quan trọng của việc phát hiện người lành mang gen Alpha-Thalassemia, vì họ có thể không được chẩn đoán chính xác nếu chỉ dựa vào xét nghiệm điện di Hemoglobin, do kết quả của nhóm này thường không khác biệt so với người không mang gen bệnh.

Nghiên cứu cũng ghi nhận rằng phần lớn các trường hợp Thalassemia được phát hiện là dân tộc Kinh, tuy nhiên vẫn có các trường hợp dân tộc khác mắc Thalassemia, đặc biệt trong nhóm Beta-Thalassemia và nhóm đồng mắc cả hai loại Alpha và Beta-Thalassemia. Điều này có thể do tỷ lệ các dân tộc khác đến khám tại Bệnh viện Hùng Vương khá thấp, nhưng tỷ lệ mang gen Beta-Thalassemia hoặc đồng mắc nhiều loại Thalassemia trong các nhóm này lại khá cao. Điều này giải thích tại sao, dù số lượng bệnh nhân dân tộc thiểu số ít, nhưng vẫn phát hiện được những trường hợp lẻ tẻ mang gen bệnh. Nghiên cứu của Mai Anh Tuấn và cộng sự cũng cho thấy sự tương đồng khi tỷ lệ Beta-Thalassemia ở các vùng dân tộc thiểu số dao động từ 9% đến 14,6%, trong khi ở dân tộc Kinh chỉ chiếm từ 3,6% đến 5%. [3]. Điều này cho thấy sự phân bố không đồng đều của Thalassemia giữa các nhóm dân tộc, đồng thời nhấn mạnh tầm quan trọng của việc mở rộng các chương trình sàng lọc và nghiên cứu để có thể phát hiện và điều trị bệnh sớm, đặc biệt ở những nhóm dân tộc thiểu số có nguy cơ cao.

Mặc dù tỷ lệ thiếu sắt trong các nhóm mắc Thalassemia thấp hơn nhóm không mắc, nhưng vẫn tồn tại, với một số trường hợp có mức Ferritin $<$ 15 ng/ml ở cả người mắc Alpha hoặc Beta-Thalassemia. Điều này nhấn mạnh tầm quan trọng của việc đánh giá kỹ lưỡng và điều trị bổ sung sắt phù hợp ở thai phụ Thalassemia. Bên cạnh đó, việc phát hiện thiếu sắt trong quá trình sàng lọc không nên được xem là tiêu chuẩn loại trừ khả năng bệnh nhân mắc Thalassemia.

5. KẾT LUẬN

Nghiên cứu cung cấp những thông tin quan trọng về tỷ lệ sàng lọc và đặc điểm dịch tễ Thalassemia trong nhóm thai phụ tại Bệnh viện Hùng Vương. Tỷ lệ mang gen Thalassemia ở nhóm nguy cơ cao là đáng kể, đặc biệt là ở các dân tộc thiểu số. Các chỉ số huyết học cho thấy sự khác biệt rõ ràng giữa nhóm mang gen và không mang gen, từ đó cho thấy việc điều chỉnh ngưỡng cắt sàng lọc là cần thiết để tăng độ chính xác. Alpha-Thalassemia chiếm ưu thế hơn Beta-Thalassemia trong nhóm dân số khảo sát. Điều này nhấn mạnh sự cần thiết trong việc xét nghiệm chẩn đoán phân tử, đặc biệt đối với các trường hợp mang gen Alpha-Thalassemia có thể bị bỏ sót nếu việc xét nghiệm chỉ dừng lại ở mức điện di Hemoglobin. Kết quả cũng nhấn mạnh sự cần thiết phải mở rộng các chương trình sàng lọc Thalassemia cho các nhóm dân tộc thiểu số và cần nhắc việc điều trị thiếu sắt phù hợp cho thai phụ mắc Thalassemia. Những phát hiện này không chỉ cung cấp thông tin quan trọng cho công tác chăm sóc sức khỏe của mẹ và bé, mà còn nhấn mạnh tầm quan trọng của việc điều chỉnh chiến lược sàng lọc Thalassemia phù hợp với các đặc điểm dân tộc và tình hình sức khỏe cộng đồng.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1] Tari K, Valizadeh Ardalan P, Abbaszadehdibavar M, Atashi A, Jalili A, Gheidishahran M. Thalassemia an update: molecular basis, clinical features and treatment. *IJBMPH*. 2018 Jan 15;1(1):48–58.
- [2] Bach KQ, Nguyen HTT, Nguyen TH, Nguyen MB, Nguyen TA. Thalassemia in Viet Nam. *Hemoglobin*. 2022 Jan 2;46(1):62–5.
- [3] Tuấn Mai Anh, Kanokwan Sanchaisuriya, Giang Nguyễn Kiều, Dũng Nguyễn Tiến, Hương Bùi Thị Thu, Pattara Sanchaisuriya và cộng sự. Thalassemia and Hemoglobinopathies in an Ethnic Minority Group in Northern Vietnam. *Hemoglobin*. 2019 Sep 3;43(4–5):249–53.
- [4] Nguyễn Trường Sơn, Lương Ngọc Khuê, Bạch Quốc Khánh và cộng sự. Bệnh huyết sắc tố. Hướng dẫn chẩn đoán và điều trị một số bệnh lý huyết học, 2022, Hà Nội, trang 20 – 31.
- [5] Nguyễn Bá Tùng, Nguyễn Thị Trang, Nguyễn Tuấn Hưng. Một số đặc điểm dịch tễ, lâm sàng và cận lâm sàng ở thai phụ mang gen bệnh tan máu bẩm sinh đến khám tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương. *Tạp Chí Y học Việt Nam*, 2012 – 2022, 531(1B).
- [6] Tran DC, Dang AL, Hoang TNL, Nguyen CT, Le TMP, Dinh TNM, et al. Prevalence of thalassemia in the Vietnamese population and building a clinical decision support system for prenatal screening for thalassemia. *Mediterranean Journal of Hematology and Infectious Diseases*, 2023, 15(1)