

## KẾT QUẢ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH CHO THAI NHI CÓ NGUY CƠ BỊ BỆNH THALASSEMIA TẠI VIỆN HUYẾT HỌC TRUYỀN MÁU TW TỪ 2018 ĐẾN 2020

Vũ Hải Toàn, Nguyễn Thị Thu Hà, Đặng Thị Vân Hồng,  
Trần Thị Vân, Dương Quốc Chính, Bạch Quốc Khánh(\*)

### TÓM TẮT

**Đặt vấn đề:** Việt Nam thuộc vùng có nguy cơ cao mắc bệnh thalassemia, bệnh không điều trị khỏi hoàn toàn được nhưng có thể phòng bệnh một cách chủ động. Một trong những phương pháp phòng bệnh là chẩn đoán trước sinh bằng cách xét nghiệm tế bào ối (thông qua phương pháp chọc ối), Viện Huyết học truyền máu TW bắt đầu triển khai kỹ thuật chẩn đoán này từ năm 2014, số lượng thai phụ được chẩn đoán trước sinh tăng dần qua các năm. **Mục tiêu nghiên cứu:** “Đánh giá kết quả chẩn đoán trước sinh cho thai nhi có nguy cơ bị bệnh thalassemia tại Viện Huyết học truyền máu TW từ 2018 đến 2020”. **Phương pháp nghiên cứu:** Hồi cứu, mô tả cắt ngang trên đối tượng là 597 thai phụ có nguy cơ sinh con bị bệnh thalassemia. Chỉ số nghiên cứu gồm chẩn đoán thể bệnh thai nhi, tỷ lệ gia đình đã có con bị bệnh, kết quả chẩn đoán thai nhi. **Kết quả nghiên cứu:** Trong tổng số 597 thai phụ được chẩn đoán trước sinh, tỷ lệ chẩn đoán thể bệnh beta thalassemia là 59,3%, chẩn đoán alpha thalassemia là 40,7%. Tỷ lệ gia đình đã có con bị bệnh chiếm 42%. Có 164 thai nhi được chẩn đoán bị bệnh thalassemia chiếm tỷ lệ 27,5%. Trong số 144 cặp vợ chồng cùng mất đoạn 2 gen alpha globin, có 36 trường hợp (chiếm 25%) thai

nhi được chẩn đoán mất đoạn 2 gen đồng hợp tử gây Hb Bart's. **Kết luận:** Chẩn đoán trước sinh bằng chọc ối là một phương pháp hiệu quả để phòng không sinh ra trẻ bị bệnh thalassemia cho cặp vợ chồng cùng mang gen.

### SUMMARY

#### RESULTS OF PRENATAL DIAGNOSIS OF FETUSES AT RISK OF THALASSEMIA AT THE NIHBT FROM 2018 TO 2020

**Introduction:** Vietnam is in a high-risk area for thalassemia, which cannot be completely cured but can be proactively prevented. One of the preventive methods is prenatal diagnosis with amniocentesis, the National Institute of Hematology and Blood Transfusion has started implementing this diagnostic technique since 2014, the number of pregnant women diagnosed before giving birth has gradually increased over the years. **Objectives:** " Assessment of prenatal diagnosis of fetuses at risk of thalassemia at the National Institute of Hematology and Transfusion from 2018 to 2020". **Method:** Retrospective, cross-sectional description on the subject is 597 pregnant women at risk of giving birth with thalassemia disease. Research indexes include the form of disease diagnosing the fetus, the proportion of families with a sick child, and fetal diagnosis results. **Results:** Out of a total of 597 pregnant women diagnosed before giving birth, the diagnosis rate of beta thalassemia is 59.3%, alpha thalassemia diagnosis is 40.7%. 42% of families have sick children. There are 164 fetuses diagnosed with thalassemia,

(\*)Viện Huyết học – Truyền máu TW  
Chịu trách nhiệm chính: Vũ Hải Toàn  
Email: vuhaitoan@gmail.com  
Ngày nhận bài: 08/4/2021  
Ngày phản biện khoa học: 08/4/2021  
Ngày duyệt bài: 19/4/2021

accounting for 27.5%. Of 144 couples who lost the 2 alpha globin gene segment, 36 cases (25%) of the fetus were diagnosed with the loss of the 2 homozygous gene segment causing Hb Bart's. **Conclusion:** Prenatal prenatal diagnosis with amniocentesis is an effective method to prevent the birth of a child with thalassemia disease in couples carrying the same gene.

## I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Thalassemia là bệnh thiếu máu tan máu di truyền phổ biến trên thế giới, bệnh gây ra do giảm hoặc mất hẳn sự tổng hợp của một loại chuỗi globin dẫn đến thiếu máu, tan máu [1]. Theo số liệu thống kê của Tổ chức Y tế thế giới (WHO) [2],[3],[4],[5], ước tính có khoảng 7% dân số thế giới mang gen bệnh hemoglobin di truyền, ảnh hưởng tới 71% số nước trên thế giới, mỗi năm có khoảng 330.000 trẻ em sinh ra bị bệnh. Việt Nam thuộc vùng có nguy cơ cao mắc bệnh thalassemia, bệnh không điều trị khỏi hoàn toàn được nhưng có thể phòng bệnh một cách chủ động. Một trong những phương pháp phòng bệnh là chẩn đoán trước sinh bằng chọc ối, Viện Huyết học truyền máu TW bắt đầu triển khai kỹ thuật chẩn đoán này từ năm 2014, số lượng thai phụ được chẩn đoán trước sinh tăng dần qua các năm. Nhằm đánh giá kết quả chọc ối, chúng tôi thực hiện nghiên cứu này với mục tiêu: *“Đánh giá kết quả chẩn đoán trước sinh bằng chọc ối cho cặp vợ chồng mang gen thalassemia tại Viện Huyết học truyền máu TW từ 2018 đến 2020”*.

## II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

### Đối tượng nghiên cứu:

597 cặp vợ chồng cùng mang gen thalassemia có tuổi thai từ 16 – 18 tuần

### Thời gian và địa điểm nghiên cứu:

- Thời gian: từ tháng 1/2018 đến tháng 12/2020 (36 tháng)

- Địa điểm nghiên cứu: Chọc ối tại Trung tâm mô phôi – Bệnh viện 103

Xét nghiệm: TPTTBM, Điện di Hb, PCR cho bố mẹ và nuôi cấy mẫu ối, xét nghiệm gen bệnh cho thai tại Viện Huyết học truyền máu TW.

**Thiết kế nghiên cứu:** Hồi cứu, Mô tả cắt ngang có phân tích.

### Cỡ mẫu và phương pháp chọn mẫu:

- Cỡ mẫu được chọn theo phương pháp thuận tiện, tất cả cặp vợ chồng đã xác định có mang gen thalassemia, có thai từ 16 – 18 tuần và đồng ý tham gia nghiên cứu.

### Phương pháp tiến hành:

Các cặp vợ chồng có nguy cơ mang gen bệnh được tư vấn và tổ chức thu thập thông tin cá nhân, lấy mẫu xét nghiệm. Mẫu được làm xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu bằng máy đếm tế bào tự động (chỉ số MCV <85fl và/hoặc MCH < 28pg). Xét nghiệm thành phần huyết sắc tố bằng kỹ thuật sắc ký lỏng hiệu năng cao (HPLC); Xác định đột biến gen bằng kỹ thuật Multiplex PCR, Gap-PCR: xác định các đột biến gen tổng hợp chuỗi alpha globin, chuỗi beta globin; Giải trình tự gen trong các trường hợp nguy cơ cao mà PCR không phát hiện được. Nhận định thể bệnh của 2 vợ chồng và nguy cơ của thai. Khi tuổi thai từ 16-18 tuần, tiến hành chọc ối tại Trung tâm mô phôi- Bệnh viện 103, mẫu ối được nuôi cấy và xét nghiệm gen bệnh tại Viện Huyết học truyền máu TW.

### Tiêu chuẩn chẩn đoán mang gen, bị bệnh thalassemia:

- Mang gen alpha thalassemia: xác định có 1 trong các đột biến sau:SEA, THAI, FIL, 3.7, 4.2, C2delT, HbCs, HbQs.

- Mang gen beta thalassemia: xác định có

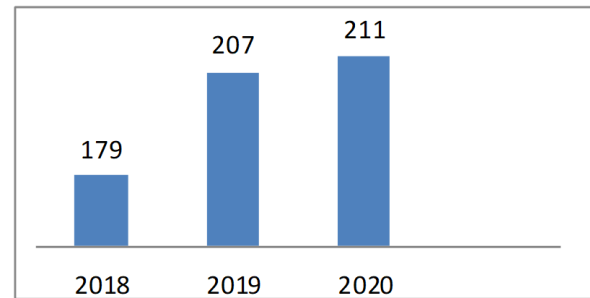
1 trong các đột biến sau: Cd17, Cd41/42, Cd71/72, Cd95, IVS1-1, IVS1-5, IVS2-654, -28, -88, -90. Mang gen đột biến bệnh huyết sắc tố (HbE): Cd26 (GAG-AAG).

- Bệnh alpha thalassemia: thành phần huyết sắc tố có Hb Bart't ( $\gamma_4$ ), Hb H ( $\beta_4$ ), xét nghiệm ADN có mất từ 3 gen  $\alpha$  – globin trở lên.

- Bệnh beta thalassemia: Thành phần huyết sắc tố có tỷ lệ HbF ( $\alpha_2\gamma_2$ ) tăng, Hb A2 ( $\alpha_2\delta_2$ ) tăng và xét nghiệm ADN có 2 đột biến gen  $\beta$  - globin hoặc có 1 đột biến ở dạng đồng hợp tử trên gen  $\beta$ -globin.

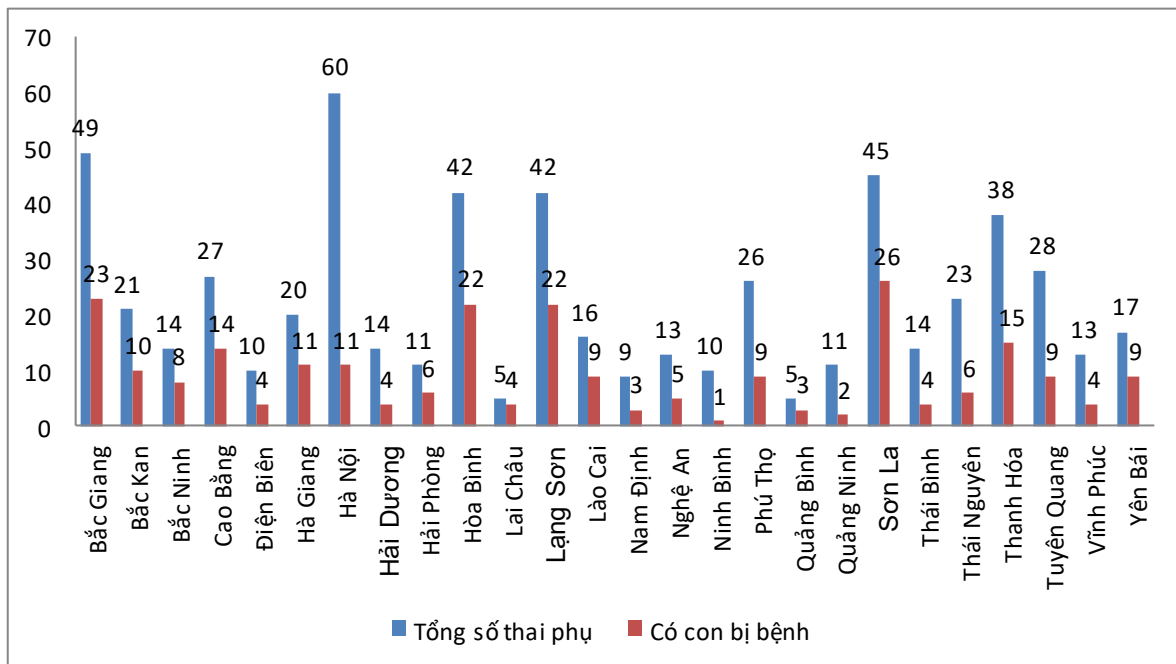
**Phương pháp xử lý số liệu:** Phân tích bằng phần mềm SPSS 16.0.

### III. KẾT QUẢ



**Biểu đồ 3.1: Số thai phụ được chọc ối qua các năm**

Số thai phụ được chẩn đoán trước sinh bằng chọc ối có xu hướng tăng qua các năm, trong 3 năm đã có 597 thai nhi được chẩn đoán trước sinh.



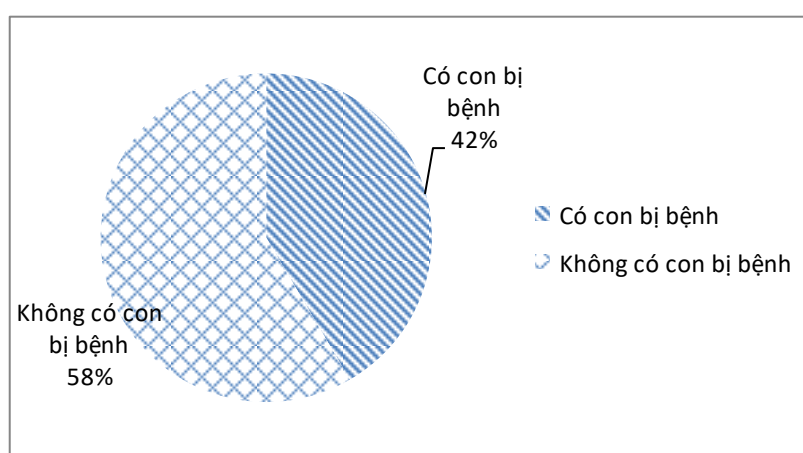
**Biểu đồ 3.2 Phân bố theo tỉnh thai phụ được chẩn đoán trước sinh**

Các thai phụ được chẩn đoán trước sinh ở các tỉnh từ Quảng Bình trở ra, một số tỉnh có tỷ lệ cao như Bắc Giang, Hà Nội, Hoà Bình, Lạng Sơn, Sơn La. Hà Nội chiếm tỷ lệ cao nhất với 60 thai phụ được chọc ối.

**Bảng 3.1 Tuổi trung bình của các thai phụ**

Năm \ Tuổi	n	X ± SD	Min	Max
2018	179	32 ± 4,5	21	51
2019	207	31,2 ± 4,3	21	44
2020	211	30,2 ± 4,4	21	44
Chung	597	31,1 ± 4,4	21	51
<b>p</b>	<b>&gt; 0,05</b>			

Tuổi trung bình của thai phụ chẩn đoán trước sinh là 31,1 ± 4,4 tuổi, người nhỏ tuổi nhất 21 tuổi, cao nhất 51 tuổi.

**Biểu đồ 3.3: Tiền sử gia đình đã có con bị bệnh**

Có 248 gia đình đã có con bị bệnh chiếm tỷ lệ 42% số thai phụ được chẩn đoán trước sinh bằng chọc ối.

**Bảng 3.2: Thử bệnh chẩn đoán cho thai nhi**

Năm (n: số người)	Alpha thalassemia		Beta thalassemia	
	n	Tỷ lệ (%)	n	Tỷ lệ (%)
2018(179)	75	41,9	104	58,1
2019(207)	86	41,5	121	58,5
2020(211)	82	38,9	129	61,1
<b>Chung(597)</b>	<b>243</b>	<b>40,7</b>	<b>354</b>	<b>59,3</b>

Trong tổng số 597 thai phụ được chẩn đoán trước sinh, 354 thai phụ chẩn đoán bệnh beta thalassemia chiếm tỷ lệ 59,3%. Alpha thalassemia chiếm tỷ lệ 40,7%.

**Bảng 3.3: Kết quả chẩn đoán thai nhi**

Kết quả	2018		2019		2020		Tổng 3 năm	
	n	Tỷ lệ (%)	n	Tỷ lệ (%)	n	Tỷ lệ (%)	n	Tỷ lệ (%)
<b>Bị bệnh</b>	56	<b>31,3</b>	56	<b>27,1</b>	52	<b>24,6</b>	164	<b>27,5</b>

Mang gen bệnh	86	48	102	49,3	107	50,7	295	49,4
Không mang gen bệnh	37	20,7	49	23,7	52	24,6	138	23,1
<b>Tổng</b>	179	100	207	100	211	100	597	100

Có 164 thai nhi được chẩn đoán bị bệnh thalassemia, chiếm tỷ lệ 27,5%. 295 thai nhi mang gen bệnh của bố hoặc của mẹ, chiếm 49,4%.

**Bảng 3.4: Kết quả chọc ối ở nhóm thai phụ đã có con bị bệnh**

Kết quả	n	Tỷ lệ (%)
<b>Bị bệnh</b>	77	31
Mang gen bệnh	116	46,8
Không mang gen bệnh	55	22,2
<b>Tổng</b>	248	100

Trong tổng số 248 thai phụ đã có con bị bệnh, có 77 thai phụ chẩn đoán thai nhi bị bệnh chiếm tỷ lệ 31%.

**Bảng 3.5: Kết quả chọc ối ở cặp vợ chồng cùng mất đoạn 2 gen alpha globin**

Kết quả	2018		2019		2020		Tổng 3 năm	
	n	Tỷ lệ (%)	n	Tỷ lệ (%)	n	Tỷ lệ (%)	n	Tỷ lệ (%)
<b>Bị bệnh (phù thai, thai lưu)</b>	9	22	14	29,2	13	23,6	36	25
Mang gen bệnh	22	53,6	23	47,9	25	45,5	70	48,6
Không mang gen bệnh	10	24,4	11	22,9	17	30,9	38	26,4
<b>Tổng</b>	41	100	48	100	55	100	144	100

Trong tổng số 144 cặp vợ chồng cùng mất đoạn 2 gen alpha globin, có 36 trường hợp (chiếm 25%) thai nhi được chẩn đoán mất đoạn 2 gen đồng hợp tử gây phù thai, thai lưu.

#### IV. BÀN LUẬN

Thalassemia là bệnh lý di truyền phổ biến nhất trên thế giới. Việt Nam nằm trong vùng có tỷ lệ mang gen bệnh cao. Nghiên cứu dịch tễ năm 2017 của Viện Huyết học truyền máu TW phối hợp với các tỉnh thành trên quy mô toàn quốc đã chỉ ra nhiều vùng miền, nhiều dân tộc có tỷ lệ mang gen thalassemia rất cao. Các tỉnh miền núi phía Bắc và một số dân tộc có tỷ lệ mang gen cao như dân tộc Xinh mun ở Sơn La tỷ lệ mang gen 69,3% [6]. Dân tộc Kinh chiếm đa số tại Việt Nam

thì tỷ lệ mang gen cũng là 9,8%, trong đó mang gen alpha thalassemia chiếm 6,7% [7].

Người mang gen thalassemia không có biểu hiện lâm sàng, xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu có sự thay đổi các chỉ số hồng cầu: hồng cầu nhỏ, nhược sắc. Theo quyết định 1807 của Bộ Y Tế tháng 4/2020 và Viện Huyết học truyền máu TW hướng dẫn: nghi ngờ mang gen thalassemia khi  $MCV < 85 \text{ fl}$  và  $MCH < 28 \text{ pg}$ . Khi 2 người mang gen cùng thể bệnh kết hôn, xác suất sinh con ở mỗi lần sinh như sau: 25% xác

suất bị bệnh thalassemia khi mang cả 2 đột biến của bố và mẹ, 50% xác suất mang gen thalassemia của bố hoặc của mẹ, 25% xác suất không mang đột biến gen. Như vậy, ở cặp vợ chồng cùng mang gen thalassemia, xác suất ở mỗi lần sinh là 25% con bị bệnh và 75% con không bị bệnh. Có 2 thể bệnh chính: alpha thalassemia và beta thalassemia với biểu hiện lâm sàng khác nhau; Với beta thalassemia thường biểu hiện mức độ nặng hoặc trung bình, trẻ bị bệnh xuất hiện triệu chứng thiếu máu sớm từ 3-6 tháng tuổi, nhu cầu truyền máu sớm và liên tục, biểu hiện quá tải sắt và các biến chứng làm sức khỏe người bệnh suy giảm và có thể gây tử vong nếu không được điều trị tích cực. Với thể bệnh alpha thalassemia trường hợp rất nặng khi bố mẹ cùng mang đột biến mất đoạn 2 gen  $\alpha$ -globin, thai nhi mất cả 4 gen alpha gây Hb Bart's với biểu hiện phù thai, tràn dịch đa màng, thai lưu hoặc trẻ tử vong sớm sau sinh. Những trường hợp Alpha Thalassemia thể trung bình hoặc nhẹ thường biểu lâm sàng có thiếu máu nhẹ, người bệnh thích nghi và biểu hiện triệu chứng không rõ ràng trong thời gian dài, thường không phải truyền máu, đặc điểm này làm tỷ lệ bệnh nhân  $\alpha$ -thalassemia không được chẩn đoán trong cộng đồng cao.

Bệnh không chữa khỏi hoàn toàn được nhưng có thể phòng bệnh 1 cách chủ động và hiệu quả đã được chứng minh trong các chương trình phòng chống thalassemia ở nhiều quốc gia trên thế giới. Phòng bệnh thalassemia là phòng để không sinh ra trẻ bị bệnh thalassemia, có 2 thời điểm quan trọng để phòng bệnh: Sàng lọc trước hôn nhân và sàng lọc trước sinh. Thực tế tại Việt Nam đã có rất nhiều những cặp vợ chồng mang gen bệnh, đã sinh ra những bệnh nhân thalassemia hoặc đang mang thai và có nguy

cơ sinh con bị bệnh. Chẩn đoán trước sinh giúp cho những cặp vợ chồng cùng mang gen bệnh không sinh ra con bị bệnh thalassemia, có 2 phương pháp chẩn đoán trước sinh là chẩn đoán thai (bằng chọc ối hoặc sinh thiết gai rau) và chẩn đoán trước chuyển phôi. Tại Viện Huyết học truyền máu TW, chúng tôi tiến hành phương pháp chẩn đoán thai nhi bằng chọc ối và xét nghiệm tế bào nước ối từ năm 2014 cho thai phụ có tuổi thai từ 16-18 tuần.

Kết quả nghiên cứu của chúng tôi, Biểu đồ 3.1 cho thấy số thai phụ được chẩn đoán trước sinh tăng qua các năm, năm 2018 chỉ có 179 thai phụ được chẩn đoán trước sinh, đến năm 2019 tăng lên 207 và năm 2020 có 211 thai phụ được chọc ối. Số lượng thai phụ được chọc ối chẩn đoán trước sinh tăng đều qua các năm cũng phản ánh phần nào sự tiến bộ trong nhận thức của cộng đồng cũng như những gia đình có con bị bệnh thalassemia. Trong biểu đồ 3.2 về sự phân bố các tỉnh có thai phụ được chọc ối chủ yếu ở các tỉnh phía Bắc từ Quảng Bình trở ra, một số tỉnh có tỷ lệ cao như Bắc Giang, Hà Nội, Hoà Bình có thể do khoảng cách từ các tỉnh này tới Viện cũng thuận tiện hơn trong việc di chuyển. Hà Nội có số thai phụ chọc ối lớn nhất nhưng đại đa số là những gia đình không có con bị bệnh, 49/60 chiếm tỷ lệ 82%, trong khi ở các tỉnh khác những gia đình có con bị bệnh chiếm tỷ lệ cao như Hoà Bình 22/42 chiếm tỷ lệ 52,4%, Sơn La 26/45 chiếm 57,8%, Bắc Giang 23/49 chiếm 46,9%, Bắc Ninh 8/14 chiếm 57,1%...Điều này thể hiện hiểu biết về bệnh thalassemia của người dân và nhân viên y tế tại Hà Nội cao hơn ở các tỉnh khác. Kết quả này đặt ra yêu cầu cần phải tăng cường tuyên truyền, giáo dục về bệnh thalassemia cho người dân và nhân viên y tế tại các tỉnh thành để có thể đẩy mạnh sàng

lọc, phát hiện nguy cơ mang gen và sinh con bị bệnh thalassemia trong cộng đồng.

Trong tổng số 597 thai phụ được chẩn đoán qua 3 năm, độ tuổi trung bình của thai phụ ở các năm tương đối tương đồng, không có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về độ tuổi, tuổi trung bình của thai phụ là  $31,1 \pm 4,4$  tuổi, người nhỏ tuổi nhất 21 tuổi, cao nhất 51 tuổi (Bảng 3.1). Kết quả khá thú vị là ở cả 3 năm thì người nhỏ tuổi nhất được làm chẩn đoán trước sinh đều là 21 tuổi, độ tuổi này cũng không quá trẻ để sinh đẻ ở nhóm phụ nữ dân tộc thiểu số, tuy nhiên trong nghiên cứu của chúng tôi, nhóm phụ nữ dân tộc được làm chẩn đoán trước sinh cho thai nhi chủ yếu là những người đã có con bị bệnh nên độ tuổi của họ cao hơn so với phụ nữ có thai lần đầu. Đại đa số những gia đình đã sinh con bị bệnh thalassemia thực sự có khó khăn về kinh tế, ngoài việc phải chi trả các chi phí điều trị bệnh, chi phí đi lại, ăn ở tại bệnh viện thì mỗi gia đình luôn mất 1 lao động chính để đồng hành cùng con tại bệnh viện, điều này lại càng làm cho những gia đình này khó khăn hơn khi theo thời gian các chi phí đó ngày một tăng. Nếu những gia đình này tiếp tục sinh con mà không được chẩn đoán trước sinh thì nguy cơ có thêm những người con bị bệnh là rất rõ ràng. Biểu đồ 3.2 cho thấy có 248 gia đình đã có con bị bệnh thalassemia chiếm 42% trong tổng số 597 gia đình được làm chẩn đoán trước sinh. Kết quả nghiên cứu trong bảng 3.4 với 248 gia đình đã có con bị bệnh được chọn ỏi, có 171 gia đình có kết quả chẩn đoán thai nhi cho phép tiếp tục mang thai và sinh con (thai nhi chỉ mang gen bệnh hoặc hoàn toàn không mang gen bệnh), có 77 thai nhi (chiếm 31%) được chẩn đoán bị bệnh và phải đình chỉ thai kỳ. Mặc dù không may mắn và phải đình chỉ thai nhưng trên quan điểm y học thì điều đó

còn tốt hơn nhiều việc tiếp tục sinh ra thêm một bệnh nhân thalassemia.

Trong các giai đoạn trước, ở các báo cáo chúng ta thường thấy tỷ lệ thể bệnh beta thalassemia cao hơn rất nhiều so với thể alpha thalassemia và gây làm tăng tỷ lệ mang gen và bị bệnh alpha thalassemia tại Việt Nam thấp. Tuy nhiên, ngày nay với sự phát triển mạnh mẽ của kỹ thuật chẩn đoán y học và di truyền sinh học phân tử thì tỷ lệ phát hiện người mang gen và bị bệnh alpha thalassemia trong cộng đồng ngày một tăng. Trong nghiên cứu của chúng tôi, bảng 3.2 tỷ lệ số thai phụ được chẩn đoán trước sinh thể bệnh alpha thalassemia cũng chiếm tới 40,7%, còn với beta thalassemia là 59,7%. Tỷ lệ chẩn đoán trước sinh thể bệnh beta thalassemia cao hơn vì đại đa số nhóm những gia đình đã có con bị bệnh trước đó là beta thalassemia. Tỷ lệ này cũng là dấu hiệu đáng mừng khi ngày càng có nhiều cơ sở y tế tham gia điều trị bệnh nhân thalassemia đã chú trọng tới công tác tư vấn, nâng cao hiểu biết của gia đình người bệnh, từ đó họ biết được luôn có tỷ lệ 25% xác suất con bị bệnh ở tất cả các lần sinh. Kết quả chẩn đoán thai nhi qua các năm thể hiện ở bảng 3.3, trong đó tỷ lệ thai nhi bị bệnh thalassemia năm 2018, 2019 và 2020 lần lượt là 31,3%; 27,1% và 24,6%; tỷ lệ thai nhi bị bệnh chung trong 3 năm là 27,5% với 164 trường hợp. Tỷ lệ chung thai nhi mang gen thalassemia là 49,4% và có 23,1% thai nhi không mang gen thalassemia của bố và mẹ.

Một trong những vấn đề sản khoa gây ảnh hưởng tới sức khỏe và có thể nguy hiểm tới tính mạng của thai phụ là hiện tượng phù thai, thai lưu. Ở nhiều cơ sở khám và quản lý thai nghén vấn đề này chưa được quan tâm đúng mức. Có nhiều nguyên nhân gây thai lưu và thalassemia là một trong những

nguyên nhân hàng đầu ở những nơi có tỷ lệ người mang gen  $\alpha^0$ -thalassemia cao trong cộng đồng. Khi cặp vợ chồng cùng có mất đoạn 2 gen  $\alpha$ -globin thì xác suất con bị bệnh thể rất nặng (Hb Bart's) là 25% ở mỗi lần sinh, ở thể bệnh này có thể gây phù thai, thai lưu hoặc trẻ tử vong sớm sau sinh nếu không được điều trị tích cực. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi (Bảng 3.5), trong tổng số 144 cặp vợ chồng cùng có gen  $\alpha^0$ -thalassemia có 36 trường hợp thai nhi được chẩn đoán Hb Bart's chiếm tỷ lệ 25%. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cũng khá tương đồng với nghiên cứu của Ngô Diễm Ngọc và cộng sự năm 2015 với tỷ lệ thai nhi Hb Bart's là 36,5% [8], Nguyễn Khắc Hân Hoan năm 2013 có 57 trên tổng số 229 thai nhi có Hb Bart's chiếm tỷ lệ là 24,9% [9]. Chẩn đoán trước sinh bệnh thalassemia bằng chọc ối thực sự là phương pháp hiệu quả ngăn cản sự xuất hiện những bệnh nhân thalassemia mới trong những gia đình đã có con bị bệnh và cả trong cộng đồng. Ngày 21/4/2020 Bộ Y tế ra quyết định số 1807/QĐ-BYT Hướng dẫn chuyên môn kỹ thuật về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh; quy định đưa thalassemia là 1 trong 4 bệnh bắt buộc phải sàng lọc trước sinh tại tất cả các cơ sở khám, quản lý thai nghén trên cả nước. Từ những quy định mang tính quy phạm pháp luật và với sự vào cuộc của toàn xã hội hy vọng Việt Nam sẽ sớm có được thành công trên con đường đẩy lùi bệnh thalassemia.

## V. KẾT LUẬN

Qua nghiên cứu 597 thai phụ được làm chẩn đoán trước sinh bằng chọc ối, chúng tôi đưa ra một số kết luận sau:

- Số thai phụ được chẩn đoán trước sinh qua các năm ngày một tăng

- Có 27,5% thai nhi được chẩn đoán bị bệnh trong tổng số 597 trường hợp

- Tỷ lệ thai nhi bị Hb Bart's trong nhóm bố mẹ cùng có gen  $\alpha^0$ -thalassemia là 25%.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Phạm Quang Vinh, Nguyễn Hà Thanh (2019)**. Bệnh hemoglobin di truyền, trang 204 – Bài giảng sau đại học Huyết học – truyền máu tập 1, Nhà xuất bản Y học.
2. **Angastiniotis M, Modell B (1998)**, Global epidemiology of hemoglobin disorders.
3. **Bacbara Wild, Bacbara J Bain (2007)**, Investigation of abnormal haemoglobin and thalassemia.
4. **David J Weatherall (2006)**, Disorders of globin synthesis, The Thalassemia, William Hematology 7th edition, 633-666.
5. **Eleftheriou A (2007)**, About Thalassemia, Thalassemia International Federation, Nicosia, Cyprus.a
6. **Bạch Quốc Khánh và cs (2019)**. Khảo sát tình hình mang gen thalassemia và bệnh huyết sắc tố ở một số dân tộc ít người ở miền núi phía bắc Việt Nam. Tạp chí y học Việt Nam tập 477.2019, trang 241-250
7. **Bạch Quốc Khánh và cs (2019)**. Thực trạng mang gen thalassemia của học sinh dân tộc Kinh tại một số tỉnh và thành phố năm 2017. Tạp chí y học Việt Nam tập 477, 2019, trang 321-327.
8. **Ngô Thị Diễm, Lý Thị Thanh Hà và cs (2015)**. Chẩn đoán trước sinh bệnh HbH và phù thai do Hb Bart's tại Bệnh viện Nhi TW, Y học Việt Nam, tập 434, trang 115- 120
9. **Nguyễn Khắc Hân Hoan (2013)**. Nghiên cứu tầm soát và chẩn đoán trước sinh bệnh alpha và beta thalassemia. Luận án tiến sỹ y khoa. Trường ĐHY Dược TP Hồ Chí Minh