

KHẢO SÁT TÌNH HÌNH MANG GEN BỆNH THALASSEMIA VÀ BỆNH HUYẾT SẮC TỐ Ở 6 DÂN TỘC THIỂU SỐ THUỘC KHU VỰC ĐÔNG BẮC BỘ

Bạch Quốc Khánh¹, Nguyễn Thị Thu Hà¹,
Ngô Mạnh Quân¹, Vũ Hải Toàn¹, Nguyễn Thị Chi¹,
Nguyễn Ngọc Dũng¹, Dương Quốc Chính¹, Nguyễn Anh Trí¹

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Thalassemia và bệnh huyết sắc tố là nhóm bệnh lý phổ biến tại Việt Nam, đặc biệt ở các vùng miền núi cao và dân tộc ít người.

Mục tiêu nghiên cứu: Xác định tỉ lệ mang gen bệnh Thalassemia/huyết sắc tố ở 6 dân tộc thiểu số thuộc khu vực Đông Bắc Bộ.

Phương pháp nghiên cứu: Mô tả cắt ngang có phân tích trên đối tượng là 2.956 người thuộc 6 dân tộc thiểu số gồm Sán Chay, Tày, Nùng, Dao, La Chí và H'Mông.

Kết quả nghiên cứu: Tỷ lệ chung mang gen Thalassemia và bệnh huyết sắc tố là 22,1%. Tỷ lệ người mang gen α -thal, β -thal và HbE lần lượt là 16,7%; 6,45% và 0,8 %. Có 12 kiểu gen α -thal với kiểu gen --^{SEA}/ $\alpha\alpha$ có tỉ lệ cao nhất là 47,62% và 13 kiểu gen β -thal, kiểu gen β^{Cd17}/β hay gặp nhất với 41,46%. Có 7 kiểu allen đột biến trên gen α -globin, đột biến SEA đứng đầu có tỉ lệ gặp 48%; đột biến 3.7, 4.2 với tỉ lệ lần lượt là 28% và 13%. Có 8 kiểu allen đột biến trên gen β - globin trong đó Cd17 chiếm tỷ lệ cao nhất với 42%, sau đó là Cd41/42, Cd26 với tỷ lệ lần lượt 34,5% và 8%. **Kết luận:** Tỷ lệ mang gen Thalassemia và bệnh huyết sắc tố của 6 dân tộc thiểu số khu vực Đông Bắc Bộ tương đối cao (22,1%). Dân tộc Sán Chay có tỷ lệ mang gen α -

thal với 14,9% và β^0 -thal là 9,8%, chiếm tỷ lệ cao nhất trong nhóm nghiên cứu.

Từ khóa: Thalassemia, dân tộc thiểu số, Đông Bắc Bộ.

SUMMARY

INVESTIGATION OF THE SITUATION ABOUT THALASSEMIA AND HEMOGLOBINOPATHIES IN 6 ETHNIC GROUPS IN NORTHEAST OF VIETNAM

Introduction: Thalassemia is a common disease in VietNam, especially in mountainous area and ethnic minorities. However, the statistical data on the prevalence of thalassemia carriers and genetic mutation in the north-east area is not available. **Objectives:** “Determine the prevalence and genetic mutation of thalassemia and hemoglobinopathies of six ethnic minorities in North-East area”. **Method:** cross-sectional study description with analysis on 2956 people of six ethnic minorities include: San Chay, Tay, Nung, Dao, La Chi, H'Mong. **Results:** The percentage of thalassemia and hemoglobinopathies was 22.1% and the proportion of α -thal, β -thal and HbE were 16.7%; 6.45% and 0.8% respectively. There were 12 genotypes of α -thal mutation and --^{SEA}/ $\alpha\alpha$ genotype made up the highest rate with 47.62%. 13 genotypes in β -thal mutation were found and β^{Cd17}/β mutation was the most common with 41.46%. There were 7 different mutations in α -

¹Viện Huyết học – Truyền máu Trung Ương

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Thu Hà

Email: nguyenthuhanihbt@gmail.com

Ngày nhận bài: 08/4/2021

Ngày phản biện khoa học: 08/4/2021

Ngày duyệt bài: 19/4/2021

globin gen and SEA, $-\alpha^{3.7}$, $-\alpha^{4.2}$ mutations were common, accounting for 48%, 28%, 13% respectively. With β - globin gen, 8 mutations were found, of which Cd17 accounted for the highest ratio with 42%, the figure for Cd41/42 and Cd26 were 34.5% and 8%. **Conclusion:** The percentages of Thalassemia and hemoglobinopathies carriers of six ethnic minorities in North – East area were high (22,1%). San Chay had highest prevalence of thalassemia carriers with α^0 -thal (14.9%) and β^0 -thal (9.8%).

Keywords: Thalassemia, minority ethnic, North – East.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh Thalassemia (thal) và huyết sắc tố (HST) là một bệnh di truyền lành tính dòng hồng cầu phổ biến nhất trên thế giới. Bệnh có liên quan đến nguồn gốc dân tộc, sự di cư nên phân bố rộng khắp tuy nhiên tỷ lệ mắc bệnh không đồng đều và có tính địa dư rõ rệt [2][9]. Các vùng miền núi là nơi tập trung chủ yếu của các dân tộc thiểu số với xu hướng kết hôn gần, kết hôn trong cùng một dân tộc nên có tỷ lệ bị bệnh và mang gen cao hơn các vùng khác [4]. Vì vậy, chúng tôi đã lựa chọn 6 dân tộc thiểu số thuộc vùng Đông Bắc để tiến hành nghiên cứu với mục tiêu: “Khảo sát tình hình và xác định tỉ lệ mang gen bệnh Thalassemia, huyết sắc tố ở 6 dân tộc thiểu số thuộc vùng Đông Bắc”.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

- 2.956 học sinh các trường THPT/THCS, dân tộc nội trú và những người dân khu vực lân cận thuộc 6 dân tộc thiểu số bao gồm: Tày, Nùng, Sán Chay, H'Mông, Dao và La Chí tại các tỉnh Hà Giang, Lạng Sơn, Tuyên Quang, Sơn La với thời gian nghiên cứu từ

T1/2017 đến tháng 12/2017.

- Tiêu chuẩn chọn mẫu: Đối tượng được nghiên cứu có cha và mẹ cùng dân tộc, tại thời điểm nghiên cứu không có biểu hiện nhiễm trùng, sốt hay mắc các bệnh lý khác

2.2. Phương pháp nghiên cứu

- **Thiết kế nghiên cứu:** Theo phương pháp mô tả cắt ngang có phân tích.

- **Tiêu chuẩn chọn mẫu:** Đối tượng nghiên cứu có cha mẹ cùng dân tộc, tại thời điểm nghiên cứu

không có biểu hiện sốt, nhiễm trùng hay mắc các bệnh lý khác kèm theo.

- **Cỡ mẫu:** Tính theo công thức ước lượng cho 1 tỷ lệ:

$$n = Z^2_{1-\alpha/2} \frac{p(1-p)}{(p \times \epsilon)^2}$$

Trong đó:

- Mức ý nghĩa thống kê $\alpha = 0,05$ có

$Z_{1-\alpha/2} = 1,96$.

Hệ số thiết kế: V do lựa chọn mẫu chuẩn nên chúng tôi lựa chọn hệ số thiết kế là 2

- p là tỉ lệ mang gen, có sự khác nhau giữa các dân tộc:

- Dân tộc Tày đã biết tỉ lệ mang gen với p = 0,27, cỡ mẫu tối thiểu là 332 người [3].

- Dân tộc H'Mông và La Chí có tỉ lệ kết hôn cận huyết $\geq 10\%$: ta có p = 0,25 và $\epsilon = 0,25$, cỡ mẫu tối thiểu là 369 người.

- 3 dân tộc còn lại chưa biết tỉ lệ mang gen nên ta ước tính p = 0,2 và $\epsilon = 0,25$ vì vậy cỡ mẫu tối thiểu cần 492 người.

Tổng cỡ mẫu dự kiến là 2.546 người.

Trên thực tế, số mẫu nghiên cứu là 2.956 người, đảm bảo đủ cỡ mẫu theo yêu cầu.

- **Phương pháp tiến hành:**

Sau khi tiến hành chọn tỉnh có chủ đích dựa vào nơi những người dân tộc sinh sống tập trung đông nhất, chọn trường lớp nơi có học sinh thuộc dân tộc được nghiên cứu và

chọn đối tượng nghiên cứu. Tiến hành tập trung, tư vấn, thu thập thông tin cá nhân và lấy mẫu xét nghiệm. Mẫu máu được phân tích tại viện Huyết học - Truyền máu Trung Ương với các xét nghiệm:

1. Tổng phân tích tế bào bằng máy đếm tự động bằng nguyên lý laser.

2. Điện di huyết sắc tố bằng phương pháp sắc ký lỏng cao áp (HPLC).

3. Phát hiện các đột biến gen globin bằng kỹ thuật Multiplex PCR, Gap-PCR xác định đột biến gen Alpha globin (SEA, THAI, 3.7-4.2, C2delT, HbCs, HbQs) và Beta globin (Cd17, Cd 41/42, Cd 71/72, Cd 95, IVS1-1, -28-29, -88-90, Cd26 (HbE) và giải trình tự gen α , β globin (trong trường hợp không xác định được bằng PCR).

2.3. Một số tiêu chuẩn chẩn đoán [4]:

- Đột biến α^0 -thal: Đột biến mất cả 2 gen α trên một nhiễm sắc thể (kiểu gen: - / $\alpha\alpha$): SEA, THAI.

- Đột biến α^+ -thal: Là các đột biến làm mất 1 gen α trên một nhiễm sắc thể (kiểu

gen: - α/α): 3.7, 4.2, c2delT, HbCs, HbQs.

- Đột biến β^0 -thal: Là các đột biến làm mất chức năng gen β -globin: Cd17, Cd41/42, Cd 71/72, Cd95, IVS1-1, IVS1-5, IVS2-654.

- Đột biến β^+ -thalassemia: đột biến làm giảm chức năng gen β -globin: -28, -29, -88, -99.

- Bệnh huyết sắc tố (HbE): Cd26 (GAG->AAG).

2.4. Phương pháp xử lý số liệu: Phân tích số liệu bằng phần mềm SPSS 16.0. Mô tả dưới dạng phần trăm với các biến định lượng.

2.5. Đạo đức nghiên cứu: Nhà trường và học sinh thuộc đối tượng nghiên cứu được tư vấn về bệnh lý Thalassemia, giải thích ý nghĩa của nghiên cứu, đồng ý tự nguyện tham gia nghiên cứu. Mọi thông tin cá nhân được bảo mật. Kết quả sàng lọc được thông tin lại cho đối tượng nghiên cứu. Các số liệu thu thập được chỉ sử dụng cho mục đích nghiên cứu chứ không nhằm mục đích nào khác.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 3.1. Tỷ lệ người mang gen Thal/HST ở 6 dân tộc

Dân tộc	Cỡ mẫu	Chung (n,%)	α^0 - Thal		α^+ - Thal		β^0 - Thal		β^+ Thal		HbE	
			n	%	n	%	n	%	n	%	n	(%)
Sán Chay	429	136(31,7%)	64	14,9	22	5,1	42	9,8	1	0,2	9	2,1
Tày	406	106(26,11%)	37	9,1	49	12,1	25	6,2	5	1,2	6	1,5
Nùng	760	188(24,74%)	69	9,1	86	11,3	42	5,5	2	0,3	6	0,8
Dao	538	137(25,46%)	55	10,2	46	8,6	50	9,3	1	0,2	3	0,6
La Chí	421	59 (14,01%)	14	3,3	29	6,9	17	4,0	0	0	0	0
H'Mông	402	27 (6,72%)	6	1,5	16	4,0	6	1,5	0	0	0	0
Tổng	2956	653 (22,1%)	245	8,3	248	8,4	182	6,15	9	0,3	24	0,8

Nhận xét: Tỷ lệ chung mang gen bệnh Thal/Huyết sắc tố là 22,1%. Trong đó dân tộc Sán Chay chiếm tỉ lệ cao nhất với 31,7%; sau đó là dân tộc Tày và Dao với tỉ lệ lần lượt 26,11%; 25,46%. Dân tộc Sán Chay có tỉ lệ mang gen gen α^0 -thal và β^0 -thal cao nhất trong 6 dân tộc lần lượt là 14,9% và 9,8%. Dân Tộc La Chí và H'Mông có tỉ lệ mang gen thalassemia thấp nhất.

Bảng 3.2. Tỷ lệ % các kiểu gen alpha thalassemia ở từng dân tộc

Kiểu gen	DÂN TỘC						Chung	
	Sán Chay (n,%)	Tày (n,%)	Nùng (n,%)	Dao (n,%)	La Chí (n,%)	H'Mông (n,%)	n	Tỷ lệ % trong các kiểu gen đột biến
-- ^{SEA} / $\alpha\alpha$	61 (72,6)	34 (40,5)	63 (42)	53 (53)	14 (32,6)	5 (22,7)	230	47,62
- $\alpha^{3.7}$ / $\alpha\alpha$		24 (28,6)	41 (27,3)	20 (20)	21 (48,8)	16 (72,7)	122	25,26
- $\alpha^{4.2}$ / $\alpha\alpha$	15 (17,9)	10 (11,9)	13 (8,7)	18 (18)	7 (16,3)		63	13,05
α^{Cs} / $\alpha\alpha$	3 (3,6)	12 (14,3)	21 (14)	6 (6)			42	8,7
-- ^{SEA} /- $\alpha^{3.7}$	2 (2,4)	2 (2,4)	3 (2)	1 (1)			8	1,65
- $\alpha^{3.7}$ /- $\alpha^{3.7}$			2 (1,3)				2	0,41
-- ^{THAI} / $\alpha\alpha$	1 (1,2)	1 (1,2)	1 (0,7)	1 (1)		1 (4,5)	5	1,04
- $\alpha^{3.7}$ /- $\alpha^{4.2}$		1 (1,2)	1 (0,7)		1 (2,3)		3	0,62
-- ^{SEA} / α^{Cs} α			2 (1,3)				2	0,41
- $\alpha^{3.7}$ / α^{Cs} α			2 (1,3)				2	0,41
α^{Qs} / $\alpha\alpha$	1 (1,2)		1 (0,7)				2	0,41
- α^{C2delT} / $\alpha\alpha$	1 (1,2)			1 (1)			2	0,41
Tổng	84 (100)	84 (100)	150 (100)	100 (100)	43 (100)	22 (100)	483	100

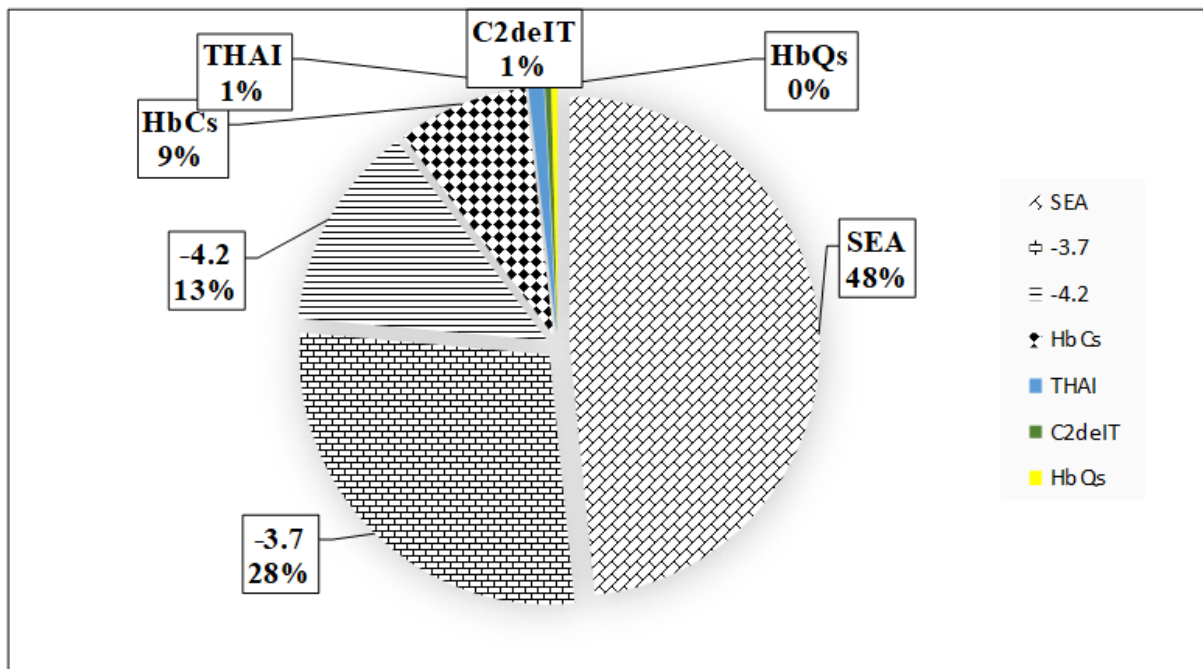
Nhận xét: Có 12 kiểu gen α -globin, kiểu --^{SEA}/ $\alpha\alpha$, - $\alpha^{3.7}$ / $\alpha\alpha$ -, $\alpha^{4.2}$ / $\alpha\alpha$ là 3 dạng hay gặp nhất với tỉ lệ lần lượt 47,62 %; 25,26% và 13,05%.

Bảng 3.3. Tỷ lệ % các kiểu đột biến gen beta globin ở từng dân tộc

Kiểu gen	DÂN TỘC						Chung	
	Sán Chay (n,%)	Tày (n,%)	Nùng (n,%)	Dao (n,%)	La Chí (n,%)	H'Mông (n,%)	n	Tỷ lệ % trong các kiểu gen đột biến
β^{Cd17} / β	15 (34,9)	14 (38,9)	25 (50)	19 (35,8)	6 (35,3)	6 (100)	85	41,46
$\beta^{Cd41/42}$ / β	17 (39,5)	8 (22,2)	15 (30)	20 (37,7)	11 (64,7)		71	34,63

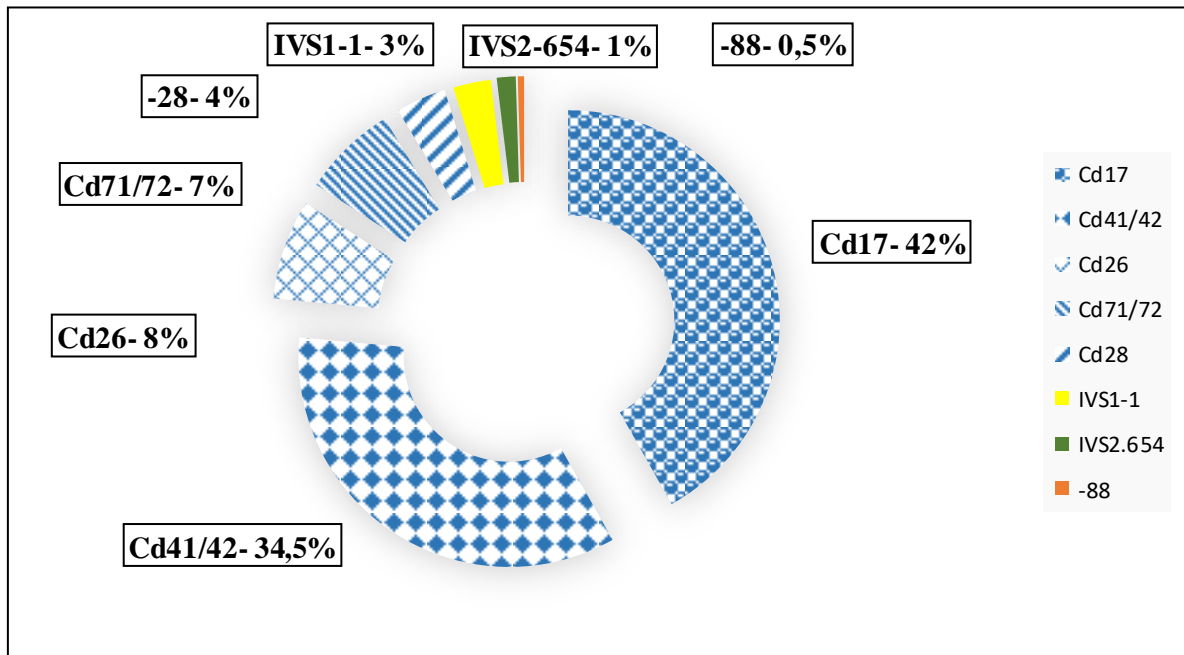
$\beta^{Cd71/72}/\beta$	9 (20,9)	1 (2,8)	2 (4)	3 (5,7)			15	7,32
β^{Cd26}/β		5 (13,9)	6 (12)	2 (3,8)			13	6,34
β^{-28}/β	1 (2,3)	5 (13,9)	2 (4)				8	3,91
β^{IVS1-1}/β		2 (5,6)		4 (7,5)			6	2,92
$\beta^{Cd17}/\beta^{Cd26}$				1 (1,9)			1	0,49
$\beta^{IVS2-654}/\beta$	1 (2,3)			2 (3,8)			3	1,46
$\beta^{Cd26}/\beta^{Cd26}$		1 (2,8)					1	0,49
β^{-88}/β				1 (1,9)			1	0,49
$\beta^{Cd17}/\beta^{Cd41/42}$				1 (1,9)			1	0,49
Tổng	43 (100)	36 (100)	50 (100)	53 (100)	17 (100)	6 (100)	205	100

Nhận xét: Kiểu gen đột biến β^{Cd17}/β chiếm tỉ lệ cao nhất trong 11 đột biến phát hiện được ở 6 dân tộc với tỉ lệ là 41,46%. Sau đó lần lượt là gen đột biến $\beta^{Cd41/42}/\beta$ chiếm 34,63% và $\beta^{Cd71/72}/\beta$ với 7,32%.



Biểu đồ 3.1. Tỷ lệ các allel đột biến Alpha globin của 6 dân tộc thiểu số khu vực Đông Bắc Bộ

Nhận xét: Trong nhóm 6 dân tộc thiểu số nghiên cứu thuộc vùng Đông Bắc Bộ phát hiện có 7 allel đột biến α -Thal, trong đó đột biến gen SEA chiếm tỉ lệ cao nhất chiếm 48%. 3 đột biến THAI, HbQs, C2deIT chiếm tỉ lệ rất nhỏ xấp xỉ 2%.



Biểu đồ 3.2. Tỷ lệ các allen đột biến Beta globin của 6 dân tộc thiểu số khu vực Đông Bắc Bộ

Nhận xét: Đột biến Cd17, Cd41/42 là chủ yếu trong nhóm đột biến gen Beta globin với tỉ lệ lần lượt là 42% và 34,5%. Đột biến HbE có tỉ lệ là 8%.

IV. BÀN LUẬN

Nghiên cứu 6 dân tộc thiểu số sinh sống ở khu vực Đông Bắc Bộ bao gồm dân tộc Tày (Lạng Sơn, Cao Bằng, Bắc Kạn, Thái Nguyên, Bắc Giang, Tuyên Quang), Nùng (Lạng Sơn, Cao Bằng, Bắc Kạn, Thái Nguyên, Bắc Giang, Tuyên Quang), Sán Chay sinh sống chủ yếu tại Tuyên Quang, Bắc Giang, Thái Nguyên. 3 dân tộc còn lại là dân tộc Dao, La Chí và H'Mông sinh sống ở cả 2 vùng là Đông Bắc và Tây Bắc Bộ phân bố chủ yếu ở tỉnh Hà Giang, đặc biệt là dân tộc La Chí với 92% số người sinh sống ở tỉnh này [1]. Mặc dù các dân tộc có tên gọi, nền văn hóa và phong tục tập quán khác nhau nhưng các dân tộc này vẫn có những đặc điểm tương tự nhau. Xét về phương diện ngôn ngữ cả 6 dân tộc này đều dung chung

bộ ngôn ngữ là hệ ngôn ngữ Hán – Tạng [10]. Người ta đã tìm thấy mối quan hệ sâu sắc giữa dân tộc Tày và Nùng của Việt Nam với dân tộc Tráng của tỉnh Quảng Tây; giữa dân tộc Sán Chay với người Cao Lan của Trung Quốc [6]. Chính vì những yếu tố nêu trên nên có nhiều đặc điểm tương đồng giữa 6 dân tộc trên với các dân tộc thuộc miền Nam Trung Quốc đặc biệt ở các tỉnh Quảng Tây, Vân Nam.

Kết quả nghiên cứu ở bảng 3.1 cho thấy cả 6 dân tộc thiểu số được khảo sát đều có người mang gen Thal/HST. Tỷ lệ mang gen Thal/HST chung của các dân tộc là 22,1%, trong đó α -thal là 16,7%, β -thal là 6,45% và HbE là 0,8%. Có 4/6 dân tộc có tỷ lệ mang gen Thal/HST > 20%, dân tộc Sán Chay tỉ lệ mang gen Thal/HST trên 30%. Kết quả này

cũng tương tự như với nghiên cứu của Sheng He ở miền Nam Trung Quốc năm 2018, nghiên cứu trên 130.000 người cho thấy tỷ lệ mang gen thalassemia là 19,1%, trong đó α -thal là 12,5%, β -thal 5,1% [8]. Nghiên cứu của Bing Li nghiên cứu trên gần 29.000 người ở Quảng Đông – Trung quốc năm 2014, tỷ lệ mang gen thalassemia là 16,45%, trong đó tỷ lệ mang gen α -thal là 12,03%, β -thal là 3,8% [5].

Kết quả ở bảng 3.1 và bảng 3.2 cho thấy ở nhóm mang gen α -thal, tỷ lệ chung của α^0 -thal là 8,3% và α^+ -thal là 8,4%. Với các kiểu đột biến đa dạng chúng tôi phát hiện ra 12 kiểu đột biến gen alpha globin, trong đó các kiểu gen $--^{SEA}/\alpha\alpha$, $-\alpha^{3.7}/\alpha\alpha$, $\alpha^{4.2}/\alpha\alpha$ là nhiều nhất tỷ lệ lần lượt là 47,62 %; 25,26% và 13,05%. Và trong các đột biến của gen α -globin chúng tôi phát hiện được 7 loại allen đột biến là SEA (48%), -3.7 (28%); -4.2 (13%); HbCs (9%); THAI (1%) (Biểu đồ 3.1). Như vậy với 4 kiểu đột biến trên đã chiếm 99% các alen đột biến trên gen α -globin. Tỷ lệ các kiểu đột biến trong nghiên cứu này khá tương đồng với nghiên cứu của Sheng Hi ở miền Nam Trung Quốc, tỷ lệ mang gen α -thal là 12,5%, với tỷ lệ đột biến là $--^{SEA}$ (51,9%), $-\alpha^{3.7}$ (19,9%), $\alpha^{CS}\alpha$ (10,58%), $-\alpha^{4.2}$ (8,13%) [7]. Có sự khác nhau rất rõ rệt về tỷ lệ mang gen và kiểu đột biến gen α -Thal giữa 6 dân tộc này, cụ thể các dân tộc có tỷ lệ mang gen α^0 -thal cao như dân tộc Sán Chay (14,9%), Dao (10,2%), Tày và Nùng (9,1%); dân tộc La Chí và H'Mông chiếm tỷ lệ thấp, lần lượt là 3,3% và 1,5%.

Về đặc điểm mang gen β - globin trong nghiên cứu này, bảng 3.1 và 3.3 cho thấy có

6,45% đối tượng nghiên cứu mang gen β -thal, trong đó tỷ lệ β^0 -thal là 6,15%, β^+ -thal là 0,3% và HbE là 0,8%. Tỷ lệ mang gen β^0 -thal cao ở dân tộc Sán Chay (9,8%) và Dao (9,3%), dân tộc Nùng và Tày chiếm ít hơn với tỉ lệ lần lượt là 5,5% và 6,2%. Các kiểu đột biến trên gen β -globin ở bảng 3.4, với 8 loại đột biến có 205 allen đột biến gồm 189 đột biến β -thal và 16 đột biến HbE. Đột biến β^0 -thal gồm 5 loại đột biến Cd17, Cd41/42, Cd71/72, IVS1-1, IVS2-654; đột biến β^+ -thal gồm đột biến -28, -88. Với 6 đột biến β -globin gây ra 96% các alen đột biến trên gen β -globin là Cd17 (42%), Cd41/42 (34,5%), Cd26 (8%), Cd71/72 (7%), -28 (4%). Tỷ lệ mang gen β -thal và các kiểu đột biến này khá tương đồng với nghiên cứu ở miền nam Trung Quốc, tỷ lệ mang gen β -thal là 5,1%, trong đó 2 đột biến chính là Cd41/42 (43,31%), Cd17 (34,58%), tiếp đến là đột biến Cd71/72 (4,25%), -28 (3,9%) [7].

Các kết quả trên cho thấy các đột biến α^0 -thal và β^0 -thal có tỷ lệ khá cao ở 4 dân tộc bao gồm Sán Chay, Dao, Tày và Nùng. Theo những nghiên cứu về đặc điểm và phong tục kết hôn của 4 dân tộc trên; ta biết dân tộc Sán Chay ít khi kết hôn với người cùng dân tộc và có sự tự do trong việc tìm bạn đời; dân tộc Dao có nếp sống là mong muốn kết hôn trong cộng đồng để duy trì được ngôn ngữ và phong tục tập quán của mình; còn với dân tộc Tày, Nùng không có nguyên tắc kết hôn khắt khe và cũng tương tự như dân tộc Sán Chay là được tự do tìm hiểu lẫn nhau. Tuy nhiên, do đa số những người dân tộc thiểu số chỉ làm việc và sinh sống tại địa phương nên họ thường kết hôn trong cùng địa phương. Chính vì những đặc điểm sinh sống đặc thù

và với tỷ lệ mang gen bệnh thalassemia cao trong cộng đồng các dân tộc ở Đông Bắc, nên ở các dân tộc này, khả năng hai người cùng mang gen bệnh thalassemia kết hôn với nhau cao, nếu 2 người cùng mang gen β^0 -thal thì họ sẽ có nguy cơ sinh con mắc thể nặng của Beta Thalassemia, với thể bệnh này bệnh nhân phát hiện thiếu máu khi mới chỉ vài tháng tuổi và sẽ phải truyền máu suốt đời. Còn nếu 2 người cùng mang gen α^0 -thal thì con sinh ra sẽ có thể sẽ bị phù thai – thể bệnh nặng nhất của Alpha Thalassemia. Qua phân tích những đặc điểm mang gen Thal/HST của 4 dân tộc thiểu số trên ta thấy tỷ lệ mang gen cao. Bốn dân tộc bao gồm Sán Chay, Dao, Tày, Nùng có tỉ lệ mang gen α^0 -thal và β^0 -thal cao nên rất cần sự quan tâm của cộng đồng để nâng cao nhận thức về bệnh, điều kiện về chăm sóc y tế để giúp người dân hạn chế việc sinh ra những đứa trẻ bị bệnh Thalassemia.

Dân tộc H'Mông có số dân gần 1,4 triệu người có tỉ lệ người mang các đột biến gen Alpha và Beta globin thấp nhất trong 6 dân tộc nghiên cứu. Người H'Mông thường sống riêng biệt thành bản trên các núi cao có xu hướng kết hôn trong cùng dân tộc. Dân tộc La Chí là dân tộc có số dân đứng thứ 37/54 dân tộc ở Việt Nam với số dân là khoảng 15000 người (theo điều tra của Tổng cục dân số năm 2019) [1]. Dân tộc La Chí cư trú ở 38/63 tỉnh thành, nhưng 92% người dân tộc sống ở các xã Bản Phùng, Bản Dú và Bản Máy của các huyện Xín Mần, Hoàng Su Phì (tỉnh Hà Giang), những bản này nằm rất xa các đường lớn, người dân thường chỉ làm việc tại địa phương và nguyên tắc kết hôn là trong nội bộ dân tộc. Có lẽ do đặc điểm sinh

sống và kết hôn của H'Mông và La Chí khép kín nên tỷ lệ mang gen của 2 dân tộc này vẫn duy trì ở mức thấp mặc dù các dân tộc khác ở cùng tỉnh, huyện như dân tộc Sán Chay, Tày, Nùng, Dao có tỷ lệ mang gen cao.

V. KẾT LUẬN

Bước đầu khảo sát tình hình mang gen Thal/HST trong khu vực Đông Bắc Bộ với 6 dân tộc ít người cho thấy tỉ lệ mang gen chung khá cao chiếm 22,1%, dân tộc Sán Chay chiếm tỉ lệ cao nhất là 31,7%, dân tộc Tày 26,11%, dân tộc Dao 25,46%, dân tộc Nùng 24,74%, dân tộc La Chí 14,01% và dân tộc H'Mông 6,72%.

Tỷ lệ mang gen α – thal là 16,7% với 7 kiểu đột biến gen trong đó đột biến SEA và 3.7 chiếm tỉ lệ cao nhất lần lượt là 48% và 28%.

Tỷ lệ mang gen β -thal chiếm 6,45% và HbE là 0,8%. Với 8 đột biến β -thal là Cd26, Cd 17, Cd41/42, Cd71/72, -28, IVS1-1, IVS2.654 và -88 thì 3 đột biến phổ biến nhất là Cd17 (42%), Cd41/42 (34,5%) và Cd26 (8%).

Tỷ lệ mang gen bệnh thalassemia có sự khác nhau giữa các dân tộc sinh sống trong cùng khu vực có liên quan đến đặc điểm sinh sống và kết hôn.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Kết quả toàn bộ Tổng điều tra dân số 2019.** p. 44. Trung tâm Tư liệu và Dịch vụ Thống kê, Tổng cục Thống kê, 19/12/2019.
2. **Nguyễn Anh Trí (2013)**, Hỏi đáp về bệnh tan máu bẩm sinh, Nhà xuất bản Y học, Hà Nội
3. **Nguyễn Kiều Giang, Nguyễn Tiến Dũng, Bùi Thị Thu Hương và cộng sự. (2016).** Thực trạng mang gen bệnh tan máu bẩm sinh

- ở phụ nữ dân tộc Tày tại huyện Định Hóa tỉnh Thái Nguyên. Y học Việt Nam, 448, 13–20.
4. **Phạm Quang Vinh và Nguyễn Hà Thanh (2018)**. Bệnh Hemoglobin di truyền. Bài giảng sau đại học Huyết học – Truyền máu. Nhà xuất bản Y học, Hà Nội, 204-233.
 5. **Bing Li^{1,2}, Xiao-zhuang Zhang (2014)**. High prevalence of thalassemia in migrant populations in Guangdong Province, China. Li et al. BMC Public Health 2014, 14:905.
 6. **Edmondson, Jerold A. and Gregerson, Kenneth J. (2007)**. The Languages of Vietnam: Mosaics and Expansions, Language and Linguistics Compass, 1/6: 730.
 7. **He S, Li J (2018)**. Molecular characterization of α - and β -thalassemia in the Yulin region of Southern China. Gene. 2018 May 20;655:61-64. doi: 10.1016/j.gene.2018.02.058. Epub 2018 Feb 23.
 8. **John Old, Cornelis L., Harteveld Joanne, et al. (2012)**. Prevention of thalassemia and other haemoglobin disorders, Volume II (2012), Thalassemia International Federation, 2nd edition.
 9. **Modell B. và Darlison M. (2008)**. Global epidemiology of haemoglobin disorders and derived service indicators. Bull World Health organ, **86(6)**, 480-487.
 10. **Ostapirat W. (2005)**. "Kra-dai and Austronesian: notes on phonological correspondences and vocabulary distribution." tr. 107–131 trong Sagart L., Blench R. & Sanchez-Mazas A. The peopling of East Asia: putting together archaeology, linguistics and genetics. London/New York: Routledge-Curzon.