

MỘT SỐ KẾT QUẢ BƯỚC ĐẦU TỪ MÔ HÌNH KIỂM SOÁT THALASSEMIA TẠI HUYỆN CHIÊM HÓA, TUYÊN QUANG

Nguyễn Hưng Đạo¹, La Đăng Tái², Lê Bích Đào², Lưu Duy Đàn⁵,
Bạch Quốc Khánh³, Nguyễn Thị Thu Hà³, Đặng Thị Vân Hồng³,
Vũ Hải Toàn³, Nguyễn Thùy Linh³, Tống Quang Mạnh³,
Ngô Mạnh Quân³, Nguyễn Triệu Vân³, Lý Minh Tuấn⁴, Nguyễn Anh Tuấn⁴

TÓM TẮT

Trong 2 năm (2019-2020), với sự phối hợp và hỗ trợ của Viện Huyết học- Truyền máu TW, huyện Chiêm Hóa đã bước đầu thực hiện thành công chương trình quản lý, phòng bệnh tan máu bẩm sinh, hình thành mô hình tốt cho y tế tuyến huyện trong việc quản lý bệnh tan máu bẩm sinh trên địa bàn. Nhận thức của cộng đồng về phòng bệnh được cải thiện đáng kể, đã có nhiều cặp đôi tham gia tư vấn, sàng lọc trước kết hôn, nhiều phụ nữ có thai đã được tư vấn chẩn đoán trước sinh. Trung tâm y tế huyện đã thực hiện điều trị bệnh nhân thalassemia ngay tại huyện.

SUMMARY

SOME PRELIMINARY RESULTS FROM THE THALASSEMIA CONTROL MODEL IN CHIEMHOA DISTRICT, TUYEN QUANG PROVINCE

Chiêm Hoa district (Tuyen Quang province) has initially successfully implemented the

thalassemia management and prevention program in 2 years (2019-2020), with the cooperation and support of the National Institute of Hematology and Blood Transfusion, that was formed a good model for district health department in thalassemia management in the area. Community awareness of thalassemia prevention has been significantly improved, many couples have participated in pre-marriage counseling and screening, and many pregnant women have been consulted for antenatal diagnosis. The local hospital has implemented treatment for thalassemia patients in the district.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Công tác chăm sóc và bảo vệ sức khỏe nhân dân là nhiệm vụ có ý nghĩa đặc biệt quan trọng của ngành Y tế. Bộ Y tế đã có nhiều chương trình quốc gia can thiệp, phòng bệnh lây nhiễm và không lây nhiễm, nhiều chương trình có đối tượng ưu tiên là trẻ em và bà mẹ, chương trình đã giảm tỷ lệ trẻ chết dưới 1 tuổi, giảm tỷ lệ sản phụ tử vong khi sinh. Tuy nhiên chưa có chương trình can thiệp đối với bệnh lý di truyền.

II. CƠ SỞ LÝ THUYẾT VÀ THỰC TIỄN

Thalassemia (còn gọi là bệnh huyết sắc tố, bệnh tan máu bẩm sinh) là một nhóm bệnh huyết sắc tố gây thiếu máu tan máu di truyền. Thalassemia là bệnh di truyền có tỷ

¹TTYT Huyện Chiêm Hóa

²Sở Y tế tỉnh Tuyên Quang

³Viện Huyết học - Truyền máu TW

⁴Quỹ Thiện Tâm

⁵Bệnh viện Đa khoa Tỉnh Tuyên Quang

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Thu Hà

Email: nguyenthuhaniht@gmail.com

Ngày nhận bài: 08/4/2021

Ngày phản biện khoa học: 08/4/2021

Ngày duyệt bài: 15/4/2021

lệ mắc cao nhất trên thế giới, nhưng có tính địa dư rõ rệt. Bệnh tập trung nhiều ở vùng Địa Trung Hải, Trung Đông, Châu Á – Thái Bình Dương trong đó có Việt Nam. Theo báo cáo của Liên đoàn Thalassemia quốc tế năm 2012 (TIF – Thalassemia International Federation), có khoảng 7% dân số trên thế giới mang gen bệnh huyết sắc tố và thalassemia. Theo Tổ chức Y tế Thế giới (WHO – World Health Organisation), bệnh huyết sắc tố (HST) ảnh hưởng tới 71% số nước trên thế giới; khoảng 7% phụ nữ có thai mang gen bệnh huyết sắc tố và khoảng 1,1% các cặp vợ chồng có nguy cơ sinh con bị mang gen bệnh. Mỗi năm có khoảng 60.000 – 70.000 trẻ em sinh ra bị bệnh Thalassemia mức độ nặng. Từ thực trạng này, một số quốc gia đã thực hiện các chương trình kiểm soát thalassemia nhằm nâng cao chất lượng điều trị cho bệnh nhân thalassemia và thực hiện các biện pháp phòng bệnh để không sinh ra trẻ bị bệnh. Cụ thể như: Síp đã có chương trình thalassemia quốc gia từ năm 1972, quan tâm đến vấn đề truyền máu và thải sắt cho bệnh nhân thalassemia (Angastiniotic 1986) [1]. Singapore (1992) sàng lọc thalassemia theo tầng (vợ chồng, người cùng huyết thống) kết hợp với chẩn đoán trước sinh, kết quả, trong 5 năm chỉ còn 3 trẻ sinh ra bị bệnh (Ng et al, 2002). Sardinia thực hiện chương trình sàng lọc từ giữa những năm 1990, phát hiện các cặp đôi nguy cơ để chẩn đoán trước sinh nên 90% các thai nhi có nguy cơ bị bệnh được chẩn đoán trước sinh (Cao,1991) [4]. Bahrain có chương trình quốc gia 1997 sàng lọc thalassemia và giáo dục cộng đồng bệnh thalassemia, số trẻ bị bệnh ra đời < 1%. Iran

thực hiện thành công chương trình thalassemia thông qua hệ thống y tế cơ sở từ năm 1995, bao gồm tập huấn kiến thức cho nhân viên y tế, người tư vấn (cộng tác viên), sàng lọc cho đối tượng nguy cơ cao và sàng lọc thalassemia cho thai phụ là bắt buộc (Ashraf Samavat, 2004).

Tại Việt Nam, thalassemia được các nhà khoa học nghiên cứu từ những năm 1960. Tuy nhiên chưa có chương trình kiểm soát thalassemia quốc gia. Theo nghiên cứu Viện Huyết học Truyền máu TW năm 2017, tỷ lệ người dân Việt Nam mang gen thalassemia là rất cao, ước tính chung trong toàn quốc là 13,8%, nguy cơ sinh con bị bệnh thalassemia rất cao, đặc biệt là các dân tộc thiểu số, dân tộc ở vùng miền núi phía bắc như Tuyên Quang, Sơn La, Hòa Bình, Bắc Kạn; nguy cơ sản phụ bị phù thai cao ở Hòa Bình, Sơn La,... Về điều trị, nhiều bệnh nhân chưa được điều trị đầy đủ đúng phác đồ, thậm chí có không ít bệnh nhân không được tiếp cận điều trị; số lượng bệnh nhân phải điều trị vượt tuyến, trái tuyến nhiều do điều kiện dự trữ máu hạn chế, không có đủ thuốc thải sắt, thiếu cán bộ chuyên khoa tại các bệnh viện tuyến huyện, tuyến tỉnh/ thành phố.

Từ thực trạng tỷ lệ mang gen thalassemia ở Việt Nam rất đáng báo động, bên cạnh đó, năng lực và điều kiện của các cơ sở y tế Việt Nam đã có nhiều tiến bộ trong những năm gần đây. Bộ Y tế đã ban hành quyết định số 1807 (21/4/2020) hướng dẫn sàng lọc thalassemia cho thai phụ và chẩn đoán trước sinh cho các cặp đôi có nguy cơ sinh con bị bệnh thalassemia.

Tuyên Quang là tỉnh miền núi phía bắc có 22 dân tộc (trong đó dân tộc Kinh 46%,

Tày 26%, Dao 13%, Sán Cháy 8%, ... Người dân chủ yếu sinh sống ở địa phương và xu hướng kết hôn gần trong địa bàn xã, huyện. Theo số liệu báo cáo của Bệnh viện đa khoa tỉnh Tuyên Quang năm 2019, cả tỉnh hiện có khoảng 500 bệnh thalassemia, trong đó huyện Chiêm Hóa có 146 bệnh nhân (nhiều gia đình có 2 con bị bệnh). Các bệnh nhân thalassemia chủ yếu được điều trị tại BVĐK tỉnh và Viện HHTMTW. TTYT huyện không điều trị bệnh nhân thalassemia.

Trung tâm Y tế huyện Chiêm Hóa, là cơ sở khám chữa bệnh tuyến huyện hạng II với quy mô 350 giường bệnh kế hoạch. Trung tâm có 5 phòng chức năng, 15 khoa, 02 PKĐKKV và 24 trạm y tế xã (thị trấn). Toàn Trung tâm có 82 bác sỹ, có 01 bác sỹ huyết học, khoa sản có 03 bác sỹ, số ca sinh hàng năm trung bình là 1800 ca

Được sự đồng ý của Ủy ban nhân tỉnh Tuyên Quang, Viện Huyết học - Truyền máu TW đã phối hợp với Sở Y tế tỉnh Tuyên Quang, Trung tâm Y tế huyện Chiêm Hóa thực hiện thí điểm chương trình can thiệp kiểm soát thalassemia tại huyện Chiêm Hóa trong năm 2019-2020 với sự hỗ trợ của Quỹ Thiện Tâm (tập đoàn Vingroup).

Mục tiêu:

1) Nâng cao nhận thức và kỹ năng cho cán bộ y tế về chẩn đoán, điều trị và tư vấn bệnh thalassemia; từng bước tổ chức tư vấn, chẩn đoán, điều trị cơ bản cho bệnh nhân thalassemia ngay tại Trung tâm Y tế huyện.

2) Nâng cao nhận thức về bệnh và phòng bệnh thalassemia cho người dân, đặc biệt nhóm đối tượng là phụ nữ có thai; thực hiện tư vấn, sàng lọc trước sinh cho những cặp đôi có nguy cơ sinh con bị bệnh. Từng bước giảm dần số trẻ sinh ra bị bệnh thalassemia trên địa bàn huyện Chiêm Hóa.

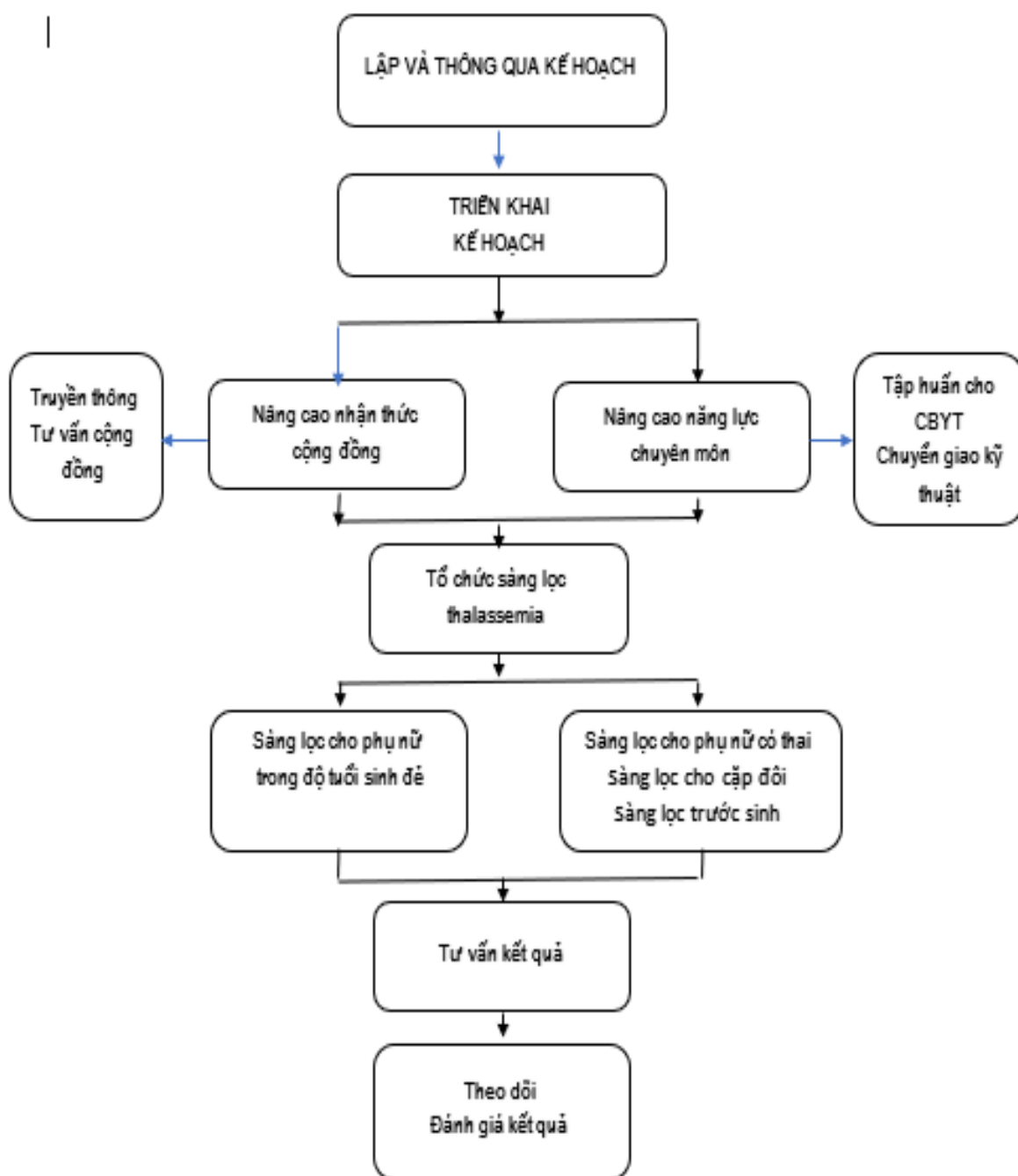
3) Sàng lọc thalassemia cho đối tượng độ tuổi sinh đẻ và tiền hôn nhân tại 1 xã có số lượng bệnh nhân thalassemia đông nhất (xã Minh Quang)

III. NỘI DUNG VÀ BIỆN PHÁP ĐÃ THỰC HIỆN

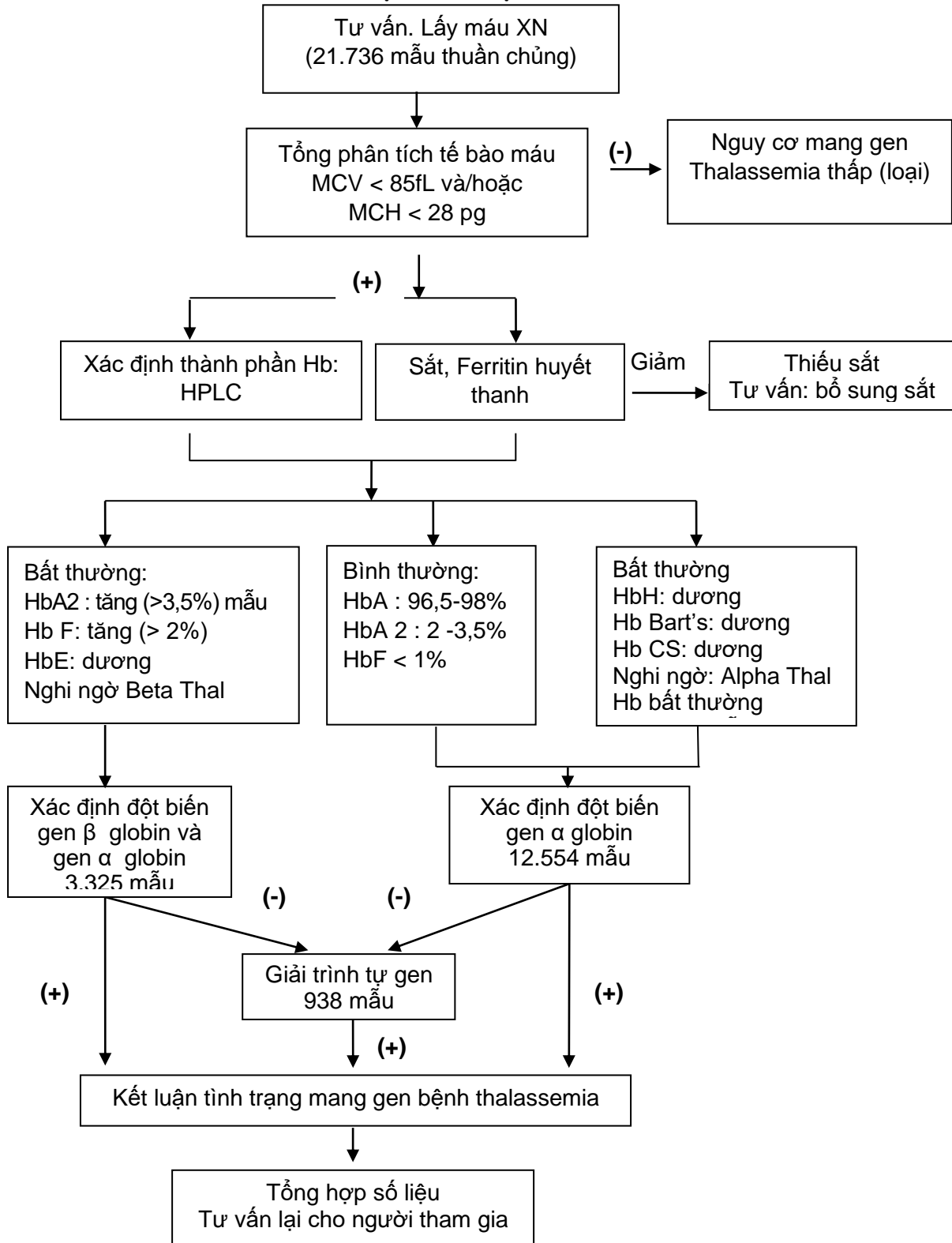
Sau khi bản dự thảo Đề án được UBND Tỉnh Tuyên Quang đồng thuận, Sở Y tế và Trung tâm Y tế Huyện, BVĐK Tỉnh thống nhất phối hợp thực hiện, Đề án đã được triển khai với những nội dung cơ bản sau:

- Xây dựng và thống nhất, phê duyệt kế hoạch thực hiện.
- Triển khai 2 nhóm biện pháp chính:
 - Truyền thông nhằm nâng cao nhận thức cộng đồng về phòng bệnh
 - Nâng cao năng lực của y tế địa phương trong chẩn đoán, điều trị, tư vấn phòng bệnh
 - Phối hợp thực hiện sàng lọc và tư vấn chẩn đoán trước sinh
 - Tư vấn kết quả: VHHTMTW, TTYT huyện
 - Sơ kết, tổng kết định kỳ và kịp thời điều chỉnh kế hoạch theo từng giai đoạn.

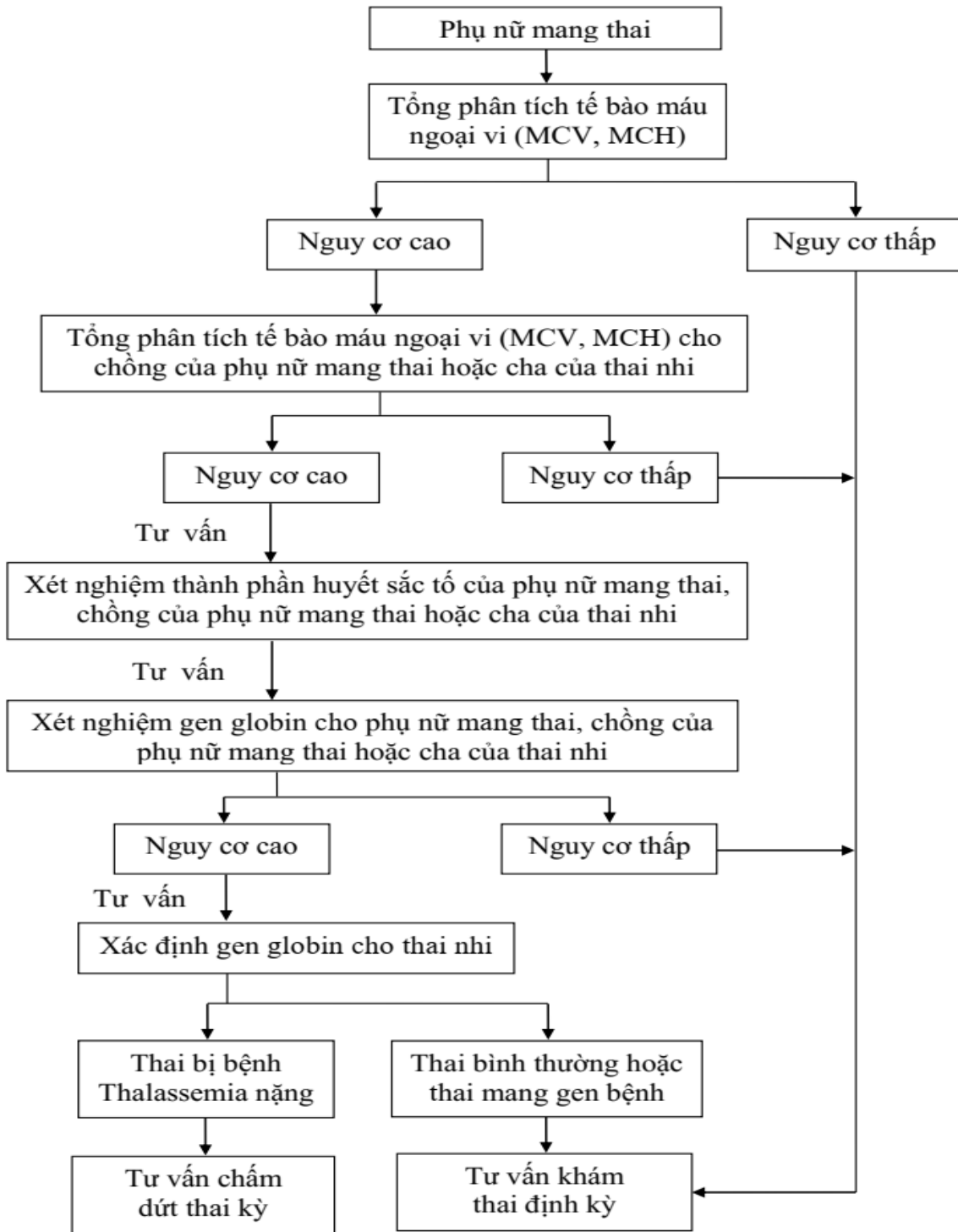
SƠ ĐỒ MÔ TẢ QUY TRÌNH TRIỂN KHAI



SƠ ĐỒ SÀNG LỌC PHÁT HIỆN NGƯỜI MANG GEN



SƠ ĐỒ SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH BỆNH THALASSEMIA (1807/QĐ-BYT)



II. NHỮNG KẾT QUẢ BƯỚC ĐẦU

2.1 Thay đổi nhận thức về phòng bệnh

Trong 2 năm, chúng tôi đã tổ chức 3 hội thảo về bệnh dành cho cán bộ Lãnh đạo các cấp. Qua đó góp phần nâng cao và thay đổi nhận thức về tầm quan trọng của việc phòng bệnh tan máu bẩm sinh trên địa bàn; từ đó thu hút được sự quan tâm, ủng hộ của chính quyền, ngành y tế và các ban, ngành đoàn thể của huyện cho công tác phòng bệnh tan máu bẩm sinh

Nhiều hoạt động truyền thông, qua nhiều kênh thông tin đã được triển khai trên toàn huyện: pano tấm lớn ngoài trời, poster, tờ rơi, bài phát thanh phát tại các xã.... Đã góp phần nâng cao nhận thức và thu hút sự quan tâm của người dân, nhất là phụ nữ trong độ tuổi kết hôn và sinh đẻ đối với công tác phòng bệnh. Nội dung truyền thông do Viện Huyết học- Truyền máu TW đề xuất, Trung tâm văn hóa-thông tin của huyện triển khai thực hiện.

Nhóm đối tượng là thanh niên trong độ tuổi kết hôn và phụ nữ mang thai là đối tượng đích để truyền thông nhằm khuyến khích họ tham gia sàng lọc thalassemia để tầm soát nguy cơ mang gen.

2.2 Nâng cao năng lực chẩn đoán, tư vấn và điều trị thalassemia ngay tại huyện

Để tăng cường năng lực sàng lọc, chẩn đoán, điều trị và chăm sóc bệnh nhân, đã có 3 lớp tập huấn dành cho cán bộ TTYT huyện; và nhiều lượt tập huấn, hội thảo dành cho cán bộ y tế cơ sở, cộng tác viên dân số trong việc phối hợp, phát hiện và tư vấn cho phụ nữ có thai và độ tuổi sinh đẻ tại các xã.

Cán bộ y tế của 26 xã được tập huấn 2 lần/năm để bổ sung kiến thức cơ bản về

bệnh, các biểu hiện cơ bản và đánh giá nguy cơ mang gen thalassemia để có phương pháp tư vấn cho phụ nữ trong độ tuổi sinh đẻ và đang mang thai.

Từ 2020, có 110 bệnh nhân thalassemia đã được điều trị bằng truyền máu và thải sắt thường xuyên tại TTYT Huyện Chiêm Hóa.

Viện Huyết học- Truyền máu TW đã hỗ trợ cung cấp máu về tận TTYT huyện Chiêm Hóa.

2.3 Thực hiện sàng lọc, tư vấn và chẩn đoán trước sinh

Sàng lọc cho thanh niên và những người độ tuổi sinh đẻ tại xã Minh Quang – Huyện Chiêm Hóa: Chúng tôi đã tổ chức 3 buổi để tư vấn và sàng lọc bệnh thalassemia cho 1493 người độ tuổi sinh đẻ, tiền hôn nhân (riêng tại xã Minh Quang), phát hiện 518 người mang gen thalassemia (tỷ lệ 34,6%), gồm 22,5% mang gen alpha thalassemia, 7,6% mang gen beta thalassemia, 1,3% mang gen HbE, 3,2% mang cả gen alpha và beta thalassemia.

Tư vấn sàng lọc chẩn đoán trước sinh: Nhóm đối tượng đích là phụ nữ có thai dưới 20 tuần được tiếp cận trực tiếp bởi cán bộ y tế xã, cộng tác viên dân số để mời tham dự các buổi hội thảo truyền thông, tư vấn, lấy mẫu xét nghiệm sàng lọc. Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh cho các thai phụ có nguy cơ sinh con bị bệnh: Thai phụ được sàng lọc tại TTYT huyện, chẩn đoán sơ bộ thể bệnh tại BVĐK tỉnh, chẩn đoán trước sinh tại VHHTMTW (Kinh phí chẩn đoán trước sinh do Quỹ Thiện Tâm tài trợ toàn bộ).

Tư vấn và sàng lọc cho 343 thai phụ có tuổi thai dưới 20 tuần, phát hiện 100 thai phụ có hồng cầu nhỏ, chỉ 52 người chồng của

những thai phụ đến sàng lọc, có 28 người có hồng cầu nhỏ; chỉ 13 cặp vợ chồng đến bệnh viện để tiếp tục xét nghiệm xác định đột biến gen bệnh thalassemia; từ đó xác định 7 cặp vợ chồng có nguy cơ sinh con bị bệnh thalassemia, đã tư vấn và chẩn đoán trước sinh cho thai nhi.

III. NHỮNG THÀNH CÔNG, KINH NGHIỆM VÀ HẠN CHẾ

3.1 Những thành công và bài học kinh nghiệm thu được

Chương trình nhận được sự quan tâm, ủng hộ và chỉ đạo sát sao của Lãnh đạo UBND tỉnh, Sở Y tế, BVĐK tỉnh; đồng thời, Viện Huyết học- Truyền máu TW đã rất tích cực, chủ động trong việc tổ chức triển khai chương trình tại Huyện.

Chương trình có sự vào cuộc của hệ thống lãnh đạo UBND, các ban ngành của Huyện và 26 xã. Công tác lãnh đạo, chỉ đạo đã tạo điều kiện rất thuận lợi cho việc truyền thông, tư vấn và thu hút phụ nữ có thai tham gia sàng lọc trước sinh.

Xây dựng được thành công mô hình quản lý thalassemia tại Huyện, từ việc tư vấn sàng lọc cho phụ nữ trong độ tuổi sinh đẻ, phối hợp tư vấn chẩn đoán trước sinh cho đến chẩn đoán, điều trị bệnh ngay tại TTYT Huyện. Qua đó, phụ nữ có thai được tiếp cận với những kỹ thuật tiên tiến trong chẩn đoán trước sinh; giảm chi phí, khó khăn cho bệnh nhân thalassemia của Huyện trong quá trình điều trị.

Thông qua các hoạt động truyền thông, nhận thức của người dân, đặc biệt là nhóm đối tượng đích đã có thay đổi trong nhận

thức, thay đổi trong thái độ hợp tác trong việc tư vấn và chẩn đoán trước sinh.

Nguồn kinh phí hỗ trợ cho việc triển khai chương trình được hỗ trợ từ Quỹ Thiện Tâm, Tập đoàn Vingroup và từ Viện Huyết học- Truyền máu TW đã được sử dụng hiệu quả để đảm bảo nguồn lực cho chương trình.

3.2 Một số hạn chế, khó khăn

Chiêm Hóa là địa bàn miền núi, khá xa trung tâm của Tỉnh nên việc đi lại, hỗ trợ chuyên môn của Viện Huyết học- Truyền máu TW cũng gặp nhiều khó khăn, việc vận động phụ nữ có thai tham gia sàng lọc cũng gặp những hạn chế nhất định.

Năm 2020, đại dịch Covid-19 và các đợt giãn cách xã hội cũng ảnh hưởng không nhỏ tới việc tập trung đối tượng để truyền thông cũng như việc tiếp cận dịch vụ tư vấn và lấy mẫu xét nghiệm sàng lọc cho phụ nữ có thai.

Số lượng thai phụ tham gia khám sàng lọc ở 3 tháng đầu thai kỳ còn thấp, một phần do thói quen không đi khám hoặc chỉ tới khám, siêu âm tại các phòng khám (tư nhân) nên không được tư vấn về bệnh thalassemia và không quản lý đầy đủ thông tin sàng lọc thalassemia của thai phụ. Nhiều chồng thai phụ đi làm ăn xa nhà nên không tham gia sàng lọc thalassemia cùng với vợ.

Công tác truyền thông chưa được phủ rộng, thường xuyên và trực tiếp đến các đối tượng, nên tỷ lệ thanh niên trong độ tuổi kết hôn tham gia sàng lọc trước kết hôn còn chưa cao.

Còn nhiều hạn chế trong tập tục văn hóa, suy nghĩ nên còn tỷ lệ cao cặp đôi được tư vấn nhưng không đồng ý tham gia chẩn đoán trước sinh.

IV. KẾT LUẬN

Trong 2 năm, với sự phối hợp và hỗ trợ của Viện Huyết học- Truyền máu TW, huyện Chiêm Hóa đã bước đầu thực hiện thành công chương trình quản lý, phòng bệnh tan máu bẩm sinh, hình thành mô hình tốt cho y tế tuyến huyện. Nhận thức của cộng đồng về phòng bệnh được cải thiện đáng kể, đã có nhiều cặp đôi tham gia tư vấn, sàng lọc trước kết hôn, nhiều phụ nữ có thai đã được tư vấn chẩn đoán trước sinh. Bệnh nhân thalassemia được điều trị ngay tại huyện.

MỘT SỐ ĐỀ XUẤT, KIẾN NGHỊ

Tiếp tục duy trì bền vững mô hình tại huyện Chiêm Hóa trong những năm tiếp theo, để đạt mục tiêu giảm dần, tiến tới Chiêm Hóa không còn trẻ sinh ra bị bệnh tan máu bẩm sinh; để tất cả bệnh nhân thalassemia hiện tại được điều trị hiệu quả tại TTYT huyện, các cơ sở y tế gần nhà, nâng cao chất lượng cuộc sống cho bệnh nhân và gia đình họ.

Mô hình này rất hiệu quả, phát huy được tính chủ động của Y tế địa phương trong phòng và quản lý bệnh cũng như nguồn gen bệnh thalassemia tại huyện, có thể nhân rộng để áp dụng ra các huyện khác trên địa bàn tỉnh Tuyên Quang cũng như trên toàn quốc.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Thalassemia International Federation** annual report (2013).
2. **WHO.** The Global Prevalence Of Anaemia in 2011.
3. **Angastiniotis M, Kyriakidou S, Hadjiminis M, (1986)** How Thalassaemia was controlled in Cyprus, World Health Forum, 7, pp 291-7
4. **Cao A, Rosatelli MC, Galanello R. (1991)** Population based genetic screening Current Opinion in Genetics and Development, 1, pp 48-53
5. **Suthat Fucharoen and Pranee Winichagoon (2011):** Haemoglobinopathies in Southeast Asia, Indian J Med Res, 134 (4): 498–506.
6. **John Old, Cornelis L., Harteveld Joanne, et al. (2012).** Prevention of thalassemia and other haemoglobin disorders, Volume II (2012), Thalassemia International Ferderation, 2nd edition
7. **Suthat Fucharoen and Pranee Winichagoon,** Haemoglobinopathies in Southeast Asia, Indian J Med Res. 2011 Oct; 134(4): 498–506
8. **Nguyễn Thị Thu Hà (2016):** Đặc điểm một số chỉ số huyết học ở người mang gen bệnh thalassemia đến tư vấn tại Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương, Y học Việt Nam, tập 448 (169-176).