

## NGHIÊN CỨU ĐẶC ĐIỂM GEN THALASSEMIA/BỆNH HUYẾT SẮC TỐ Ở DÂN TỘC THÁI VÀ MƯỜNG

Bạch Quốc Khánh, Nguyễn Thị Thu Hà,  
Nguyễn Ngọc Dũng, Nguyễn Triệu Vân, Dương Quốc Chính,  
Lê Xuân Hải, Nguyễn Thị Chi, Nguyễn Anh Trí(\*)

### TÓM TẮT

**Mục tiêu nghiên cứu:** Xác định đặc điểm gen Thalassemia/ bệnh huyết sắc tố ở 2 dân tộc Thái và Mường. **Phương pháp nghiên cứu:** Mô tả cắt ngang có phân tích trên đối tượng là 817 học sinh thuộc 2 dân tộc Thái và Mường. **Kết quả nghiên cứu:** Tỷ lệ chung mang gen đột biến globin là 39,4%, tỷ lệ người mang gen  $\alpha$ -thal chiếm 22,9%, trong đó chủ yếu là  $\alpha^0$ -thal với 15,8%. Các đột biến HbE và  $\beta$ -thal có tỷ lệ lần lượt là 18,4% và 4,7%. Có 7 kiểu gen đột biến  $\alpha$ -thal với kiểu gen  $--^{SEA}/\alpha\alpha$  có tỷ lệ cao nhất là 68,7% và 7 kiểu gen đột biến  $\beta$ -thal, kiểu gen  $\beta^{Cd26}/\beta$  hay gặp nhất, với tỷ lệ 74,8%. Có 5 kiểu allen đột biến trên gen  $\alpha$ -globin, đột biến SEA đứng đầu có tỉ lệ gặp 67,9%; đột biến 3.7, 4.2 với tỉ lệ lần lượt là 21,4% và 5,3%. Có 5 kiểu allen đột biến trên gen  $\beta$ - globin trong đó Cd26 chiếm tỷ lệ cao nhất với 80,2%, sau đó là Cd17 và Cd 41/42 với tỷ lệ lần lượt 11,2% và 4,6%. **Kết luận:** Tỷ lệ chung mang gen Thalassemia và bệnh huyết sắc tố của 2 dân tộc Thái và Mường là 39,4% và gặp chủ yếu là đột biến  $\alpha^0$ - Thal 15,8% và HbE 18,4%. Tỷ lệ mang gen và các đột biến gặp ở 2 dân tộc này đều cao và có nhiều nét tương đồng với nhau.

**Từ khóa:** Thalassemia, bệnh huyết sắc tố, dân tộc Thái, dân tộc Mường.

### SUMMARY

#### RESEARCH ON CHARACTERISTICS OF THALASSEMIA/HEMOGLOBINOPATHY IN THE THAI AND MUONG ETHNIC GROUPS

**Objectives:** Identifying the Thalassemia/hemoglobin diseases mutant genes characteristics in Thai and Muong ethnic groups. **Method:** Cross-sectional study description with analysis on 817 students of the two ethnic groups Thai and Muong. **Results:** Generally, the percentage of mutant globin gene carriers was 39.4%, the figure for people carrying the mutant  $\alpha$ -Thal gene was 22.5%, of which mutant  $\alpha^0$ - Thal gene was dominated with 15.8%. The HbE and  $\beta$ -Thal mutations account for 18.4% and 4.7%, respectively. There are 7  $\alpha$ -thal genotypes, of which the most common was  $--^{SEA}/\alpha\alpha$  with 68.7%. 7  $\beta$ -thal genotypes were also reported and the most frequent genotype was  $\beta^{Cd26}/\beta$  (74.8%). There are 5 types of allen mutations on the  $\alpha$ -globin gene, SEA mutation accounted for the highest percentage with 67.89%; followed by 3.7 and 4.2 mutations with 21.4% and 5.3% respectively. There are 5 mutant allens on the  $\beta$ -globin gene, of which Cd26 made up the highest rate with 80.2%, followed by Cd17 and Cd 41/42 with the proportions of 11.2% and 4.6% respectively. **Conclusion:** Generally, the percentage of mutant globin gene carriers in the Thai and Muong ethnic groups was 39.4% and the two most popular mutation were  $\alpha^0$ - Thal (15,8%) and HbE (18,4%). The rate of mutant gene carriers as well as the types of mutation

(\*)Viện 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

found in these 2 ethnic groups were high and the two ethnic groups shared many characteristics in common.

**Keywords:** Thalassemia, hemoglobinopathy, Thai ethnic group, Muong ethnic group.

## I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Thalassemia là bệnh thiếu máu tan máu di truyền phổ biến, đặc trưng bởi sự khiếm khuyết trong tổng hợp chuỗi globin mà ở đây là bất thường tổng hợp chuỗi Alpha và/hoặc Beta globin. Thalassemia phân bố khắp toàn cầu và Việt Nam là một nước có tỷ lệ mắc bệnh, mang gen bệnh cao, đặc biệt ở các vùng miền núi và dân tộc thiểu số. Theo thống kê địa bàn cư trú và dân số các dân tộc Việt Nam, chúng tôi nhận thấy phần lớn các dân tộc thiểu số có xu hướng định cư tập trung theo về địa dư, vùng miền; tuy nhiên có 2 dân tộc thiểu số là dân tộc Thái và Mường lại sinh sống ở nhiều khu vực khác nhau chủ yếu ở khu vực Tây Bắc Bộ, Bắc Trung Bộ và một phần ở Tây Nguyên. Chính vì sự đặc biệt này nên chúng tôi tiến hành nghiên cứu với mục tiêu là: “*Nghiên cứu đặc điểm gen Thalassemia/ bệnh huyết sắc tố ở dân tộc Thái và Mường*”.

## II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

### 2.1. Đối tượng nghiên cứu

- 817 học sinh các trường THPT/THCS, dân tộc nội trú và những người dân khu vực lân cận thuộc dân tộc Thái và Mường.

- Tiêu chuẩn chọn mẫu: Đối tượng được nghiên cứu có cha và mẹ cùng dân tộc, được nhà trường tư vấn và phụ huynh đồng ý cho tham gia nghiên cứu. Tại thời điểm nghiên cứu không có biểu hiện nhiễm trùng, sốt hay mắc các bệnh lý khác kèm theo.

**2.2. Thời gian nghiên cứu:** Thời gian lấy mẫu từ tháng 1 đến 12 năm 2017

**2.3. Địa điểm:** Lấy mẫu dân tộc Thái ở Sơn La, Lai Châu, Thanh Hóa, Nghệ An; Dân tộc Mường ở Thanh Hóa.

Địa điểm xét nghiệm: Tại Viện Huyết học Truyền máu TW

### 2.4. Phương pháp nghiên cứu

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

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

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

Trong đó:

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

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

Hệ số thiết kế: Do lựa chọn mẫu chùm nên chúng tôi lựa chọn hệ số thiết kế là 2.

Ước tính  $p=0,27$  và  $\epsilon = 0,25$ , cỡ mẫu tối thiểu cần 327 người cho mỗi dân tộc

Tổng cỡ mẫu dự kiến là 654 người.

Trên thực tế, số mẫu đạt tiêu chuẩn nghiên cứu là 817 người, đảm bảo đủ cỡ mẫu theo nghiên cứu.

### 2.5. Phương pháp tiến hành:

Chọn tỉnh có chủ đích dựa vào nơi có nhiều người dân tộc Thái, Mường sinh sống, cụ thể dân tộc Thái chọn tỉnh Sơn La, Lai Châu, Thanh Hóa, Nghệ An; Dân tộc Mường chọn tỉnh Thanh Hóa. Tiếp theo là chọn trường lớp nơi có học sinh thuộc dân tộc nghiên cứu và chọn đối tượng nghiên cứu. Tập trung tư vấn, thu thập thông tin cá nhân và lấy mẫu xét nghiệm.

Mẫu được phân tích tại viện Huyết học - Truyền máu Trung Ương với các xét nghiệm:

4. Tổng phân tích tế bào bằng máy đếm tự động (chỉ số MCV < 85ft và/ hoặc MCH< 28pg) bằng nguyên lý lazer.

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

6. 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, C2delIT, HbCs, HbQs) và Beta globin (Cd17, Cd 41/42, Cd 71/72, Cd 95, IVSI-1, -28, -29, -88, -90, Cd26 (HbE)) và giải trình tự gen  $\alpha$ ,  $\beta$  globin (trong trường hợp không xác định được bằng PCR).

**2.6. Một số tiêu chuẩn chẩn đoán [4]:**

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

- Đột biến  $\alpha^+$ -thal: là các đột biến làm mất 1 gen  $\alpha$  trên một nhiễm sắc thể (kiểu gen: -  $\alpha/\alpha$ ): 3.7, 4.2, c2delIT, HbCs, HbQs.

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

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

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

**2.7. 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.

**2.8. Đạo đức nghiên cứu:** Các hộ gia đình có 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. Các số liệu thu thập được chỉ sử dụng nhằm cho mục đích nghiên cứu chứ không nhằm mục đích nào khác.

**III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU**

**Bảng 3.1 Tỷ lệ mang gen Thal/HST của dân tộc Thái và Mường**

Dân tộc	Đột biến $\alpha$ -globin				Đột biến $\beta$ -globin				HbE		Số người có đột biến gen globin (n,%)
	$\alpha^0$ - Thal		$\alpha^+$ - Thal		$\beta^0$ - Thal		$\beta^+$ - Thal		n	(%)	
	N	%	N	%	n	%	n	%			
Thái (n=481)	75	15,6	36	7,5	14	2,9	1	0,2	90	18,7	183 (38,0)
Mường (n=336)	54	16,1	22	6,6	19	5,7	5	1,5	60	17,9	139 (41,4)
Tổng (n=817)	129	15,8	58	7,1	33	4,0	6	0,7	150	18,4	322 (39,4)
187 (22,9)				39 (4,7)							

**Nhận xét:** Tỷ lệ mang gen đột biến globin chung dân tộc Thái là 38%; dân tộc Mường là 41,1%. Tỷ lệ  $\alpha^0$ -thalassemia ở dân tộc Thái là 15,6% và Mường là 16,1%. Tỷ lệ  $\beta^0$  thalassemia ở dân tộc Thái là 2,9% và Mường là 5,7%.

**Bảng 3.2. Đặc điểm các đột biến trên gen  $\alpha$ -globin**

Kiểu gen	Thái	Mường	Tổng (n, %)	Allen đột biến	Thái	Mường	Tổng
	n, %	n, %			n, %	n, %	
-- <sup>SEA</sup> / $\alpha\alpha$	73 (68,2)	52 (69,3%)	125 (68,7)	SEA	74 (66,7)	53 (69,7)	127 (67,9)
$-\alpha^{3.7}/\alpha\alpha$	20 (18,7%)	12 (16%)	32 (17,6)	3.7	27 (24,3)	13 (17,1)	40 (21,4)
$-\alpha^{4.2}/\alpha\alpha$	6 (5,6%)	4 (5,3%)	10 (5,5)	4.2	6 (5,4)	4 (5,3)	10 (5,3)
$\alpha^{Cs}\alpha/\alpha\alpha$	3 (2,8%)	5 (6,7%)	8 (4,4)	HbCs	3 (2,7)	5 (6,6)	8 (4,3)
$-\alpha^{3.7}/-\alpha^{3.7}$	3 (2,8%)	-	3 (1,6)	THAI	1 (0,9)	1 (1,3)	2 (1,1)
-- <sup>THAI</sup> / $\alpha\alpha$	1 (0,9)	1 (1,3)	2 (1,1)				
-- <sup>SEA</sup> / $-\alpha^{3.7}$	1 (0,9)	1 (1,3)	2 (1,1)				
<b>Tổng</b>			<b>182 (100)</b>		<b>111 (100)</b>	<b>76 (100)</b>	<b>187 (100)</b>

**Nhận xét:** Phát hiện được 182 người mang gen, 7 kiểu gen với 187 allen đột biến. Kiểu gen --<sup>SEA</sup>/ $\alpha\alpha$  chiếm tỷ lệ cao nhất với 68,7%; sau đó là  $-\alpha^{3.7}/\alpha\alpha$  với 17,6%. Allen đột biến SEA và 3.7 chiếm tỷ lệ cao lần lượt là 67,9% và 21,4%.

**Bảng 3.3. Đặc điểm các đột biến trên gen  $\beta$ -globin**

Kiểu gen	Thái	Mường	Tổng	Allen đột biến	Thái	Mường	Tổng
	n, %	n, %			n, %	n, %	
$\beta/\beta^{Cd26}$	81 (77,9)	59 (71,1)	140 (74,8)	Cd26	98 (86,7)	60 (71,4)	158 (80,2)
$\beta/\beta^{Cd17}$	6 (5,8)	14 (16,9)	20 (10,7)	Cd17	7 (6,2)	15 (17,9)	22 (11,2)
$\beta/\beta^{Cd41/42}$	7 (6,7)	2 (2,4)	9 (4,8)	Cd41/42	7 (6,2)	2 (2,4)	9 (4,6)
$\beta^{Cd26}/\beta^{Cd26}$	8 (7,7)	-	8 (4,3)	-28	1 (0,9)	5 (5,9)	6 (3,0)
$\beta/\beta^{-28}$	1 (1)	5 (6)	6 (3,2)	Cd71/72	-	2 (2,4)	2 (1,0)
$\beta/\beta^{Cd71/72}$	-	2 (2,4)	2 (1,1)				
$\beta^{Cd17}/\beta^{Cd26}$	1 (1)	1 (1,2)	2 (1,1)				
<b>Tổng</b>			<b>187 (100)</b>		<b>113 (100)</b>	<b>84 (100)</b>	<b>197 (100)</b>

**Nhận xét:** Có 7 kiểu gen và 197 allen đột biến được phát hiện. Trong đó, kiểu gen  $\beta/\beta^{Cd26}$  chiếm tỷ lệ rất cao là 74,8%; Cd26 là allen đột biến chiếm tỷ lệ cao nhất với 80,2%.

#### IV. BÀN LUẬN

Theo kết quả điều tra của Tổng cục thống kê dân số và nhà ở tính đến 0h ngày 01/04/2009, dân số của nước ta khoảng 85,85

triệu người, trong đó khoảng 12,253 triệu người thuộc 53 dân tộc thiểu số[6]. Dân tộc Thái và dân tộc Mường thuộc nhóm dân tộc thiểu số có số dân đông lần lượt chiếm vị trí

thứ 3 và thứ 4 trong 54 dân tộc tại Việt Nam.

Người Thái ở Việt Nam có dân số 1.550.423 người, có mặt trên tất cả 63 tỉnh, thành phố [2]. Người Thái cư trú tập trung tại các tỉnh Sơn La (572.441 người, chiếm 53,2% dân số toàn tỉnh và 36,9% tổng số người Thái tại Việt Nam), Nghệ An (295.132 người, chiếm 10,1% dân số toàn tỉnh và 19,0% tổng số người Thái tại Việt Nam), Thanh Hóa (225.336 người, chiếm 6,6% dân số toàn tỉnh và 14,5% tổng số người Thái tại Việt Nam), Điện Biên (186.270 người, chiếm 38,0% dân số toàn tỉnh và 12,0% tổng số người Thái tại Việt Nam), Lai Châu (119.805 người, chiếm 32,3% dân số toàn tỉnh và 7,7% tổng số người Thái tại Việt Nam), Yên Bái (53.104 người), Hòa Bình (31.386 người), Đắk Lắk (17.135 người) và Đắk Nông (10.311 người)[6].

Người Mường có quan hệ rất gần với người Kinh, có nguồn gốc chung là người Việt – Mường cổ, quá trình chia tách xác định theo ngôn ngữ học diễn ra bắt đầu từ thế kỷ 7-8 và kết thúc vào thế kỷ 12. Người Mường sống tập trung ở các thung lũng hai bờ sông Đà (Phú Thọ, Sơn La, Ba Vì, Hòa Bình) và khu vực trung lưu của sông Mã, sông Bưởi (các huyện Thạch Thành, Bá Thước, Cẩm Thủy, Ngọc Lặc của tỉnh Thanh Hóa). Người Mường ở Thanh Hoá gồm hai bộ phận: Mường Trong (Mường gốc) và Mường Ngoài (người Mường di cư từ Hoà Bình vào). Sang đến tỉnh Nghệ An hầu như không có người Mường sinh sống (năm 1999 chỉ có 523 người Mường trong toàn tỉnh). Ngoài ra ở Tây Nguyên và Đông Nam Bộ cũng có gần 27.000 người mới di cư vào trong những năm gần đây. Theo Tổng điều

tra dân số năm 1999, người Mường sống tập trung ở các tỉnh: Hòa Bình (479.197 người, chiếm 63,3% dân số của tỉnh), Thanh Hóa (328.744 người, chiếm 9,5% dân số của tỉnh), Phú Thọ (165.748 người, chiếm 13,1% dân số của tỉnh), Sơn La (71.906 người, chiếm 8,2% dân số của tỉnh), Ninh Bình (46.539 người), Hà Nội (khu vực Ba Vì), Yên Bái, Đắk Lắk. Số người Mường ở các tỉnh nói trên chiếm khoảng 98% số người Mường ở Việt Nam năm 1999 [5].

Từ kết quả bảng 3.1 cho thấy kết quả về tần suất mang gen Thal/HST trung bình của 2 dân tộc Thái và Mường là 39,4%, trong đó ở dân tộc Mường là 41,4%, ở dân tộc Thái là 38%. Theo nghiên cứu của Dương Bá Trực năm 2010 ở 462 người Mường cổ phát hiện tỷ lệ mang gen Thal và bệnh HST chỉ khoảng 21% (không đưa ra tỷ lệ mang gen Alpha Thal)[1]. Tỷ lệ này thấp hơn nhiều so với tỷ lệ của chúng tôi có lẽ là do tác giả lấy ngưỡng MCV <78fl và chỉ sử dụng kết quả điện di HST, còn chúng tôi chọn ngưỡng MCV <85fl và sử dụng kỹ thuật sinh học phân tử để phát hiện được người mang gen đặc biệt là Alpha Thalassemia. Trong 3 loại đột biến thì đột biến  $\alpha$ -globin chiếm tỷ lệ cao nhất là 22,9%, trong đó chủ yếu là đột biến  $\alpha^0$ - Thal với 15,8%. Đột biến HbE cũng gặp với tỷ lệ cao chiếm 18,4%. Đột biến  $\beta$ -globin chiếm tỷ lệ thấp hơn với 4,7% trong đó phần lớn là đột biến  $\beta^0$ - Thal (4%) và  $\beta^+$ - Thal 0,7%. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cũng gần tương tự với miền Đông Thái Lan với tỷ lệ mang gen chung là 52,4%, trong đó đột biến  $\alpha$ -globin là 34,4%, đột biến  $\beta$ -globin là 0,6% và HbE là 39% [7].

Về đột biến  $\alpha$ -globin, cả 2 dân tộc đều có 5 kiểu đột biến với 7 kiểu gen Alpha globin đột biến, tỷ lệ các kiểu gen và các kiểu đột biến của 2 dân tộc khá tương đồng nhau. Trong đó các kiểu gen --<sup>SEA</sup> /  $\alpha\alpha$ ,  $-\alpha^{3.7}/\alpha\alpha$ ,  $-\alpha^{4.2}/\alpha\alpha$  chiếm tỷ lệ nhiều nhất lần lượt là 68,7%, 17,6% và 5,5% (kết quả bảng 3.2). Theo quy luật di truyền nếu 2 người cùng mang gen  $\alpha^0$ -thal kết hôn với nhau, mỗi lần sinh sẽ có 25% khả năng sinh con bị đồng hợp tử  $\alpha^0$ -Thal (Hb Bart's). Với tỷ lệ mang đột biến  $\alpha$ -Thal lớn như vậy đặc biệt là tỷ lệ  $\alpha^0$ -Thal, khi 2 dân tộc này kết hôn với nhau hoặc kết hôn trong cùng dân tộc thì sẽ sinh con bị Alpha Thalassemia đặc biệt là Hb Bart's – Thể bệnh nặng nhất của Alpha Thalassemia và là nguyên chính gây phù thai ở 3 tháng cuối của thai kỳ. Việc phù thai nhiều lần ảnh hưởng rất lớn đến không chỉ sức khỏe và còn đến tâm lý của người mẹ. Ngoài ra, những trường hợp mang gen  $\alpha^0$ -Thal kết hôn với những người mang gen  $\alpha^+$ -Thal (3.7; 4.2), những cặp vợ chồng này sẽ có nguy cơ sinh con bị bệnh HbH với kiểu đột biến - <sup>SEA</sup> /  $-\alpha^{3.7}$  và - <sup>SEA</sup> /  $-\alpha^{4.2}$ , thường có biểu hiện thiếu máu nhẹ.

Về đặc điểm mang gen Beta Thal ở bảng 3.3 cho thấy có 7 kiểu gen đột biến  $\beta$ -globin trong đó kiểu dị hợp tử  $\beta/\beta^{Cd26}$  có tỷ lệ cao nhất (74,8%), với 5 loại đột biến ở 197 allen đột biến gồm Cd26 (HbE) - 80,2%, Cd17 - 11,2%, Cd41/42 - 4,6%, -28 - 3% và Cd71/72 - 1%. Các đột biến Beta globin và HbE tương đối phổ biến ở khu vực Đông Nam Á cũng như ở Việt Nam. Theo nghiên cứu của Nguyễn Công Khanh, Dương Bá Trực, cho thấy tỷ lệ bệnh Beta Thalassemia cao ở các dân tộc sống ở miền núi phía Bắc,

và HbE phổ biến hơn ở các tỉnh miền Trung và miền Nam [1][3]. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi phù hợp với nhận định trên vì dân tộc Thái, Mường vừa cư trú ở miền núi phía bắc và ở bắc trung bộ, nên ở 2 tộc này vừa có tỷ lệ mang gen  $\beta^0$ -thal (2,9% và 5,7%) – giống các dân tộc ở miền núi phía bắc và có tỷ lệ Hb E (18,7% và 17,9%) giống các dân tộc ở miền Trung. Vì vậy, nếu người dân thuộc 2 dân tộc này kết hôn với nhau hoặc kết hôn cùng dân tộc thì có nhiều khả năng người mang gen  $\beta$ -thal kết hôn với người mang gen HbE nên có nguy cơ sinh con bị bệnh  $\beta$ -Thalassemia/HbE. Người bệnh  $\beta$ -Thalassemia/HbE có biểu hiện lâm sàng rất đa dạng có thể từ nhẹ đến nặng. Nếu hai người cùng mang gen  $\beta^0$ -thal kết hôn với nhau thì họ cũng có nguy cơ sinh con bị bệnh  $\beta$ -thal mức độ nặng. Người bệnh  $\beta$ -thal mức độ nặng có tình trạng thiếu máu rất sớm thường ở những tháng đầu sau sinh và sẽ phải phụ thuộc truyền máu cả đời.

Ba thể bệnh Hb Bart's, Beta Thalassemia thể nặng và HbE/Beta-Thal là những thể bệnh nặng của thalassemia, cần được kiểm soát trước sinh hoặc trước khi có thai. Theo Liên đoàn Thalassemia thế giới bệnh lý này có thể phòng tránh được, việc phòng tránh liên quan mật thiết với việc nghiên cứu tình hình mang gen bệnh, kiểm soát nguồn gen từ đó giảm tỷ lệ sinh ra trẻ bị bệnh [8]. Hai dân tộc Thái và Mường là những dân tộc có số dân đông, tỷ lệ mắc bệnh cả thể Alpha và Beta Thalassemia tương đối lớn với hầu hết là những bệnh thể nặng. Việc theo dõi tỷ lệ cũng như ước tính được nguy cơ di truyền bệnh của hai dân tộc này rất hữu ích trong việc tư vấn trước hôn nhân; việc tư vấn và

sàng lọc cho người dân thuộc hai dân tộc này cần được thực hiện thường xuyên và cấp thiết hơn nữa. Khi phát hiện ra nguy cơ sinh con thể bệnh cần được tư vấn để sàng lọc trước sinh, mạnh dạn chấm dứt thai kỳ nếu như thai nhi mang thể bệnh nặng.

## V. KẾT LUẬN

Kết quả khảo sát tình hình mang gen Thal/HST ở 2 dân tộc Thái và Mường từ nghiên cứu của chúng tôi là những con số đáng báo động. Ta thấy, tỷ lệ mang gen của 2 dân tộc này rất cao và tương đối giống nhau, trong đó tỷ lệ mang gen chung cao chiếm 39,4%, dân tộc Thái là 38% và dân tộc Mường là 41,4%.

Đột biến  $\alpha$ -globin chiếm tỷ lệ cao nhất với 22,9%, trong đó  $\alpha^0$ - Thal chiếm 15,8%. Đột biến SEA và 3.7 chiếm tỉ lệ cao nhất lần lượt là 67,9% và 21,4%.

Tỷ lệ người mang gen  $\beta$ -thal chiếm 4,7% và HbE là 18,4%. Với 5 kiểu đột biến  $\beta$ -thal là Cd26, Cd 17, Cd41/42, -28, Cd71/72 với tỷ lệ tương ứng là 80,2%, 11,2% , 4,6%, 3% và 1%.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Dương Bá Trực (2009)**. Khảo sát bệnh hemoglobin ở nhóm người dân tộc Mường, huyện Kim Bôi, Hòa Bình, Tạp chí Y học Việt Nam, 2009, tr47-50.
2. **Mai Lý Quảng (2004)**. Glimpses of Vietnam, Nhà xuất bản Thế giới, Hà Nội 2004, tr. 89
3. **Nguyễn Công Khanh (2004)**. Bệnh hemoglobin. Huyết học lâm sàng Nhi khoa. Nhà xuất bản Y học, tr 124-147.
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. **Tổng cục thống kê**. Tổng điều tra Dân số và Nhà ở Việt Nam năm 1999, Nhà xuất bản Thống kê.
6. **Tổng cục thống kê**. Tổng điều tra Dân số và Nhà ở Việt Nam năm 2009, Nhà xuất bản Thống kê.
7. **Carinna Hockham, Supachai Ekwattanakit (2018)**. Estimating the burden of  $\alpha$ -Thalassemia in Thailand using a 2 comprehensive prevalence database for Southeast Asia, Sep. 12, 2018.
8. **Thalassemia International federation (2013)**. Prevention of Thalassemia and other Hemoglobin disorders.