

ĐẶC ĐIỂM MANG GEN BỆNH THALASSEMIA/HUYẾT SẮC TỐ Ở BA DÂN TỘC THIỂU SỐ THUỘC BẮC TRUNG BỘ VIỆT NAM

Bạch Quốc Khánh, Nguyễn Thị Thu Hà,
Đặng Thị Vân Hồng, Vũ Hải Toàn, Dương Quốc Chính,
Lê Xuân Hải, Nguyễn Triệu Vân, Nguyễn Anh Trí(*)

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Thalassemia là bệnh di truyền có tỷ lệ bệnh và người mang gen khác nhau giữa các vùng, các dân tộc. Hiện nay chưa có nghiên cứu về tình hình mang gen bệnh này ở ba dân tộc Khơ Mú, Thổ, Chứt tại khu vực Bắc Trung Bộ.

Mục tiêu nghiên cứu: Khảo sát tình hình và xác định tỉ lệ mang gen bệnh Thalassemia, huyết sắc tố ở 3 dân tộc Khơ Mú, Thổ, Chứt thuộc khu vực Bắc Trung Bộ. **Phương pháp nghiên cứu:** Mô tả cắt ngang có phân tích trên đối tượng là 1.105 người thuộc 3 dân tộc thiểu số bao gồm Khơ Mú, Thổ, Chứt. **Kết quả nghiên cứu:** Tỷ lệ mang gen Thalassemia/huyết sắc tố của dân tộc Thổ, Chứt, Khơ Mú khá cao lần lượt là 58,8%; 46,9% và 37,7%; Dân tộc Thổ có tỷ lệ mang gen α -thal cao (14%) và HbE cao (54%), β -thal thấp (1%); dân tộc Chứt có tỷ lệ mang gen β^0 -thal cao (4,7%), α^+ -thal cao (39,7%), Hb E (7,2%), không có người mang gen α^0 -thal. Dân tộc Khơ Mú có đủ các dạng đột biến gen globin α^0 -thal (6,9%), α^+ -thal (17,5%), β^0 -thal (2,1%) và HbE (16,6%). Có 4 kiểu đột biến trên gen β - globin gồm Cd41/42, Cd17, Cd26, -28. Có 5 kiểu đột biến trên gen α -globin là SEA, THAI, 3.7, 4.2 và HbCs.

Kết luận: Tỷ lệ người mang gen đột biến gen Thalassemia cao ở 3 dân tộc: Thổ 58,8%, Khơ

Mú 37,7%, Chứt 46,9% và có nguy cơ cao sinh con bị bệnh thalassemia.

Từ khóa: Thalassemia, dân tộc thiểu số khu vực Bắc trung bộ.

SUMMARY

THE CHARACTERISTIC OF THE THALASSEMIA/HEMOGLOBINOPATHY CARRIERS IN 3 ETHNIC MINORITIES IN NORTHERN CENTRAL VIETNAM

Background: Thalassemia is a hereditary disease with the rates of diseased people and genetic carriers vary across regions and ethnic groups. Currently, there are no studies on the gene carrying situations in the three ethnic groups of Kho Mu, Tho and Chut in the North Central Coast region. **Research objectives:** To investigate and determine the rates of thalassemia/hemoglobinopathy gene in 3 ethnic groups of Kho Mu, Tho, Chut in the North Central region. **Research method:** Cross-sectional description with analysis on the subject is 1,105 people from 3 ethnic groups including Kho Mu, Tho, Chut. **Results:** The rate of carrying the Thalassemia/ hemoglobinopathy of the Tho, Chut, and Kho Mu ethnic groups is quite high, 58.8%, 46.9% and 37.7% respectively; The Tho ethnic group has a high rate of α^0 -thal gene (14%) and high HbE (54%), low β -thal (1%); Chut ethnic group has high rate of β^0 -thal gene (4.7%), high α^+ -thal (39.7%), Hb E (7.2%), there is no α^0 -thal gene carrier. The Kho Mu ethnic group has all forms of mutant globin gene: α^0 -thal (6.9%), α^+ -thal (17.5%), β^0 -thal (2.1%) and HbE (16.6%). There are 4

(*)Viện Huyết học - Truyền máu TW

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

mutations in the β -globin gene including Cd41/42, Cd17, Cd26, -28. There are 5 mutations in the α -globin gene: SEA, THAI, 3.7, 4.2 and HbCs.

Conclusion: The rates of people carrying the Thalassemia/hemoglobinopathy gene are high in the 3 ethnic groups: Tho 58.8%, Kho Mu 37.7%, Chut 46.9% and high risk of giving birth to children with thalassemia.

Keywords: Thalassemia, Tho, Chut, Kho Mu ethnic.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Việt Nam là nước nằm trong khu vực có tỷ lệ người bị bệnh và mang gen bệnh Thalassemia (thal) và huyết sắc tố (HST) cao [1]. Với 54 dân tộc sinh sống, mỗi dân tộc có bản sắc riêng về nơi cư trú, lối sống, văn hóa và điều kiện sống rất khác nhau. Thalassemia là bệnh di truyền có tính dân tộc và địa dư. Tại Thanh Hóa, Nghệ An và Quảng Bình có 3 dân tộc thiểu số mà họ chủ yếu sống tập trung tại các tỉnh này đó là dân tộc Khơ Mú, dân tộc Thổ và dân tộc Chứt. Chúng tôi thực hiện đề tài với mục tiêu: Xác định tỷ lệ mang gen và kiểu đột biến gen bệnh Thalassemia/huyết sắc tố của dân tộc Khơ Mú, Thổ, Chứt.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

1.105 học sinh các trường PTTH/THCS, dân tộc nội trú và những người dân khu vực lân cận thuộc 3 dân tộc: Khơ Mú, Thổ, Chứt tại Nghệ An, Quảng Bình. Thời gian nghiên cứu từ tháng 1 năm 2017 đến tháng 12 năm 2017.

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:

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

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 số thiết kế lần 2.
- p là tỉ lệ mang gen, có sự khác nhau giữa các dân tộc:
 - Dân tộc Khơ Mú là dân tộc đã biết tỷ lệ mang gen với $p = 0,25$, cỡ mẫu tối thiểu là 369 người [1].
 - Dân tộc Chứt có tỉ lệ kết hôn cận huyết $\geq 10\%$: ta có $p = 0,25$ và $\epsilon = 0,25$, cỡ mẫu tối thiểu là 348 người.
 - Dân tộc Thổ 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 1.209 người. Tuy nhiên trong quá trình nghiên cứu, khi lấy được $\frac{1}{2}$ số mẫu, chúng tôi nhận thấy tỷ lệ người mang gen của 3 dân tộc này cao hơn tỷ lệ ước tính ban đầu là 25%. Vì vậy chúng tôi đã điều chỉnh lấy giảm số mẫu so với dự kiến ban đầu với tổng số mẫu đạt tiêu chuẩn nghiên cứu là 1.105 người.

- Phương pháp tiến hành:

Chọn khu vực nơi mà người dân tộc đó sống tập trung đông nhất, đó là: Dân tộc Chứt ở Quảng Bình, dân tộc Thổ ở Nghệ An, dân tộc Khơ Mú ở Nghệ An. Chọn trường

lớp nơi có học sinh thuộc dân tộc 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 được phân tích tại viện Huyết học - Truyền máu trung ương với các xét nghiệm:

- Tổng phân tích tế bào bằng máy đếm tự động (ngưỡng giới hạn MCV < 85ft và/ hoặc MCH < 28pg).

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

- Phát hiện các đột biến gen tổng hợp chuỗi Alpha globin (SEA, THAI, 3.7,4.2, C2delT, HbCs, HbQs) và Beta globin (Cd17, Cd 41/42, Cd 71/72, Cd 95, IVSI-1, Cd26 (HbE)) bằng kỹ thuật Multiplex PCR, Gap-PCR, giải trình tự gen.

2.3. Một số tiêu chuẩn chẩn đoán:

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

- Đột biến β^0 -thal: là các đột biến làm mất chức năng gen β -globin [3] 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 [3]: -28,-29, -88, -90

- Mang gen bệnh huyết sắc tố (HbE): Cd26 (GAG-AAG) [3]

2.4. Phương pháp xử lý số liệu:

Phân tích số liệu bằng phần mềm thống kê y học.

2.5. 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. Kết quả sàng lọc được thông tin lại cho đối tượng nghiên cứu. Mọi thông tin cá nhân được bảo mật. Các số liệu thu thập được chỉ sử dụng cho mục đích nghiên cứu.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 3.1. Tỷ lệ mang gen thalassemia/huyết sắc tố

Dân tộc	Cỡ mẫu (n: số người)	Số người mang gen thal/HST (n, %)	Số người mang gen α -thal (n, %)	Số người mang gen đột biến β -globin	
				β -thal (n, %)	HbE (n, %)
Thổ	413	243 (58,8)	68 (16,5)	4 (1,0)	223 (54,0)
Chứt	360	169 (46,9)	143 (39,7)	17 (4,7)	26 (7,2)
Khơ mú	332	125 (37,7)	78 (23,5)	7 (2,1)	60 (19,7)
Chung	1105	537 (48,6)	159 (14,3)	28 (2,5)	304 (27,5)

Nhận xét: Trong 1.105 người có 537 người chiếm 48,6% mang gen thalassemia/bệnh HST. Tỷ lệ mang gen α -thalassemia là 14,3%, mang gen HbE là 27,5 %, mang gen β -thalassemia là 2,5%.

Bảng 3.2. Tỷ lệ các kiểu gen thalassemia ở 3 dân tộc

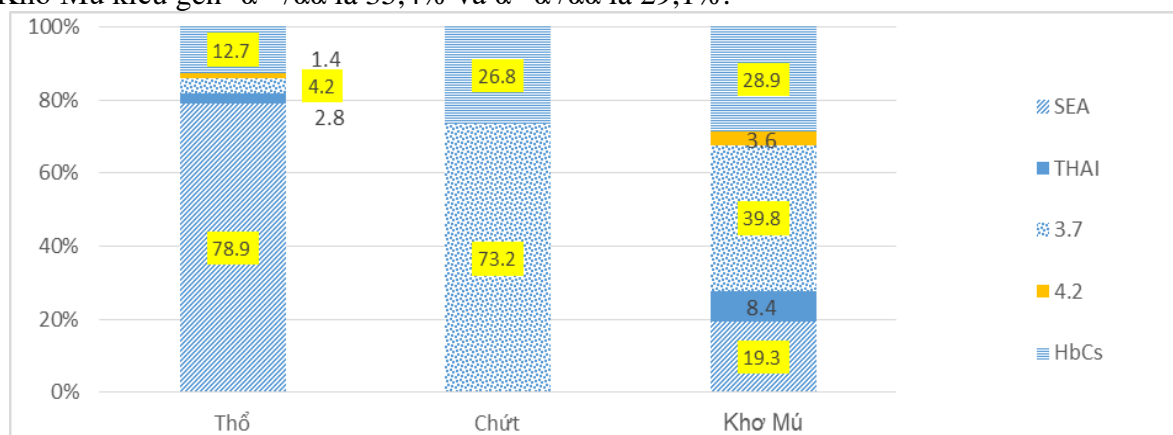
Dân tộc \ Kiểu gen	Thổ (n = 413 người)	Chứt (n = 360 người)	Khơ Mú (n = 332 người)	Tổng cộng (n = 1105 người)
α^0 - Thal	58 (14%)	0	23 (6,9%)	7,3%
α^+ - Thal	11 (2,7%)	143 (39,7%)	58 (17,5%)	19,2%
β^0 - Thal	3 (0,7%)	17 (4,7%)	7 (2,1%)	2,4%
β^+ - Thal	1 (0,2%)	0	0	0,1%
HbE	223 (54%)	26 (7,2%)	55 (16,6%)	27,5%

Nhận xét: Một số dân tộc có tỷ lệ kiểu gen α^0 -thal cao như Thổ (14%), dân tộc có tỷ lệ kiểu gen β^0 -thal cao là dân tộc Chứt (4,7%), dân tộc Thổ có tỷ lệ có HbE rất cao (54%).

Bảng 3.3. Các kiểu gen α -thal của 3 dân tộc

Dân tộc \ Kiểu gen	Thổ (68)	Chứt (143)	Khơ mú (79)	Chung (n, %) (290)
$-\alpha^{3.7}/\alpha\alpha$	2 (2,9%)	76 (53,1%)	28 (35,4%)	106 (36,6%)
$-\alpha^{4.2}/\alpha\alpha$	1 (1,5%)	0	3 (3,8%)	4 (1,4%)
$\alpha^{Cs}\alpha/\alpha\alpha$	7 (10,3%)	27 (18,9%)	23 (29,1%)	57 (19,7%)
$-\alpha^{3.7}/-\alpha^{3.7}$	0	18 (12,6%)	1 (1,3%)	19 (6,5%)
$-\alpha^{3.7}/\alpha^{Cs}\alpha$	0	22 (15,4%)	1 (1,3%)	23 (7,9%)
-- _{SEA} /αα	55 (80,9%)	0	14 (17,7%)	69 (23,8%)
-- _{THAI} /αα	0	0	7 (8,9%)	7 (2,4%)
-- _{SEA} /-α ^{3.7}	1 (1,5%)	0	2 (2,5%)	3 (1%)
-- _{THAI} /α ^{Cs} α	2 (2,9%)	0	0	2 (0,7%)

Nhận xét: Trong số những người có gen α -thal, ở dân tộc Thổ kiểu gen --_{SEA}/αα chiếm tỷ lệ cao nhất là 80,9%, dân tộc Chứt chủ yếu là kiểu gen $-\alpha^{3.7}/\alpha\alpha$ chiếm tỷ lệ 53,1%, dân tộc Khơ Mú kiểu gen $-\alpha^{3.7}/\alpha\alpha$ là 35,4% và $\alpha^{Cs}\alpha/\alpha\alpha$ là 29,1%.



Biểu đồ 3.1 Tỷ lệ các kiểu đột biến gen α globin ở 3 dân tộc

Nhận xét: Tỷ lệ các kiểu đột biến của các dân tộc khác nhau. Dân tộc Thổ chủ yếu là đột biến SEA (78,9%), dân tộc Chứt chỉ có 2 loại đột biến 3.7 (73,2%) và HbCs (26,8%). Dân tộc Khơ Mú có 5 loại đột biến, SEA (19,3%), 3.7 (39,8%), HbCs (28,9%), THAI (8,4%); 4.2 (3,6%)

Bảng 3.4. Các kiểu gen beta globin đột biến ở 3 dân tộc

	β/β^{Cd17}	$\beta/\beta^{Cd41/42}$	$\beta^{Cd17}/\beta^{Cd26}$	β/β^{Cd26}	$\beta^{Cd26}/\beta^{Cd26}$	β^{-28}/β^{Cd26}
Khơ mú (62)	5 (8,1%)	2 (3,2%)		48 (77,4%)	7 (11,3%)	
Thổ (225)	2 (0,9%)		1 (0,4%)	175 (77,8%)	46 (20,4%)	1 (0,4%)
Chứt (43)	17(39,5%)			24 (55,8%)	2 (4,7%)	
Chung (330)	24 (7,3%)	2 (0,6%)	1 (0,3%)	247 (74,8%)	55 (16,7%)	1 (0,3%)

Nhận xét: Kiểu gen β/β^{Cd26} chiếm tỷ lệ cao nhất trên 74,8%, trong các kiểu gen beta globin đột biến của cả 3 dân tộc, trong đó dân tộc Thổ chiếm tỷ lệ cao nhất **77,8%**. Dân tộc Chứt kiểu gen β/β^{Cd17} cao nhất **39,5%**.

IV. BÀN LUẬN

Theo nghiên cứu của Tổng cục dân số và nhà ở tính đến T4/2009 thì 3 dân tộc thiểu số là Khơ Mú, Thổ, Chứt sinh sống tập trung nhiều nhất ở các tỉnh Thanh Hóa, Nghệ An, Quảng Bình [4]. Các dân tộc đều sống ở vùng có biên giới giáp Lào. Nghiên cứu của chúng tôi về tình hình mang gen Thal/HST ở 3 dân tộc Khơ Mú, Thổ, Chứt cho một số kết quả như sau:

Kết quả ở bảng 3.1 và 3.2. Trong 1.105 người, có 537 người chiếm **48,6%** mang gen thalassemia/bệnh HST. Tỷ lệ mang gen α -thalassemia là 14,3%, mang gen HbE là 27,5%, mang gen β -thalassemia là 2,5%. Tỷ lệ mang huyết sắc tố E cao nhất ở dân tộc Thổ (54%), thấp nhất ở dân tộc Chứt (7,2%). Tỷ lệ mang gen α -thalassemia cao nhất ở dân tộc Chứt, Khơ Mú và Thổ lần lượt là 39,7%, 23,5% và 16,5%. Tỷ lệ β -thal thấp nhất ở dân tộc Thổ (1%) và cao nhất ở dân tộc Chứt (4,7%). Kết quả nghiên cứu người mang gen α -thal của chúng tôi thấp hơn so với nghiên cứu của tác giả Suthat Fucharoen and Pranee Winichagoon (năm 1992), tỷ lệ mang gen α -

thal là 30 - 40% ở miền Bắc Thái Lan và Lào. Tỷ lệ mang gen β - thal tương tự với nghiên cứu Suthat từ 1-9% và tỷ lệ HbE khoảng 50 - 60% ở khu vực giữa 3 nước Thái Lan, Lào và Campuchia [6].

Người Thổ có tổng số dân 74.458 người (năm 2009) thuộc nhóm ngôn ngữ Việt Mường (gồm dân tộc Kinh, Thổ, Chứt, Mường), cư trú ở phía tây tỉnh Nghệ An gần biên giới với Lào. Theo bảng 3.1, 3.2 và 3.3 và biểu đồ 3.1 cho thấy dân tộc Thổ có tỷ lệ mang gen thalassemia/HST rất cao là 58,8%, chủ yếu là HbE (54%) và α^0 -thal (14%), và có tỷ lệ thấp mang gen α^+ -thal (2,7%), β^0 -thal (0,7%) và β^+ -thal (0,2%). Đặc điểm mang gen thalassemia/HST của dân tộc Thổ với tỷ lệ α^0 -thal cao (14%), giống dân tộc Mường (16,1%) và tỷ lệ HbE (Cd26) cao (54%) giống các dân tộc ở Lào, Thái Lan. Có 5 kiểu đột biến α -globin là SEA, THAI, 3.4, 4.2 và HbCs với tỷ lệ lần lượt là 78,9%, 2,8%, 4,2%, 1,4% và 12,7%. Tác giả Fucharoen and Pranee Winichagoon (năm 1992), tỷ lệ mang gen β - thal từ 1-9% và tỷ lệ HbE khoảng 50 - 60% ở khu vực giữa 3

nước Thái Lan, Lào và Campuchia [6]. Tác giả Sayphon Phamany và cộng sự cũng báo cáo tỉ lệ mang gen thalassemia tại Lào khá cao (43,5%) với tỷ lệ HbE là 20%, tỉ lệ mang gen α -thal là 12,8% và tỉ lệ mang gen β -thal là 2,82% [7]. Đặc điểm người dân tộc Thổ có xu hướng kết hôn gần nên có nhiều khả năng hai người cùng mang gen α^0 -thal kết hôn với nhau, mỗi lần sinh con, thai phụ sẽ có 25% nguy cơ thai nhi bị phù do nhận cả 2 bệnh α^0 -thal từ bố mẹ, thai thường không giữ được cho đến lúc sinh, và có thể ảnh hưởng đến sức khỏe của mẹ nếu không được can thiệp kịp thời. Vì vậy, những phụ nữ dân tộc Thổ rất cần được tuyên truyền giáo dục để hiểu về bệnh này để chủ động đi khám thai từ 3 tháng đầu và tốt nhất là khám trước kết hôn. Người Thổ có tỷ lệ mang gen β -thal thấp (1%) với 2 kiểu đột biến là Cd17 và -28, nhưng với tỷ lệ HbE cao (54%), trong nghiên cứu này, chúng tôi đã gặp 2 trường hợp bị β -thal/HbE là $\beta^{Cd17}/\beta^{Cd26}$ và β^{-28}/β^{Cd26} (bảng 3.4), như vậy mặc dù tỷ lệ mang gen β -thal thấp nhưng vẫn có sinh con bị bệnh thalassemia.

Dân tộc Chứt với số dân 6.417 người (2017) họ sống chủ yếu (85%) tại huyện miền núi phía tây của tỉnh Quảng Bình nơi có địa hình núi hiểm trở, chia cắt. Dân tộc Chứt được xếp vào nhóm dân tộc rất ít người. Theo bảng 3.1, 3.2, người Chứt có tỷ lệ mang gen Thalassemia/ huyết sắc tố cao là 46,9%, trong đó chủ yếu là mang gen α -thalassemia (39,7%), tỷ lệ mang gen β -thalassemia và Hb E là 4,7% và 7,2%. Dân tộc Chứt có đặc điểm là chỉ mang gen α^+ -thal (gồm đột biến 3.7 chiếm 73,2% và HbCs chiếm 26,8%) mà không phát hiện trường hợp nào mang gen α^0 -thal. Đối với Beta thalassemia, người Chứt chỉ có một kiểu đột biến (100%) là Cd17 (β^0 -thalassemia). Mặc

dù tỷ lệ gen α^+ -thal rất cao trong dân tộc Chứt, nhưng nếu người dân tộc Chứt kết hôn với nhau thì sẽ không có nguy cơ sinh con bị bệnh alpha thalassemia, không có nguy cơ thai nhi bị phù do Hb Bart. Tuy nhiên, với tỷ lệ mang gen β^0 -thalassemia là 4,7% và Hb E là 7,2%, thì người dân tộc Chứt nếu kết hôn với nhau sẽ có nguy cơ sinh con bị bệnh thalassemia (β^0/β^0 thal hoặc β thal/HbE) có mức độ trung bình đến nặng. Những người bệnh ở thể bệnh này sẽ phải phụ thuộc điều trị truyền máu định kỳ tại bệnh viện. Với đặc điểm nơi sinh sống của người Chứt rất khó khăn và xa xôi, nếu có người bị bệnh thì khó được tiếp cận điều trị, sẽ ảnh hưởng đến chất lượng cuộc sống và nòi giống dân tộc.

Người Khơ Mú là sắc tộc sinh sống sớm nhất tại Lào, cùng với người Môn tại Thái Lan và người Mường tại Việt Nam tạo nên những cộng đồng cư dân bản địa sớm nhất ở khu vực. Theo báo cáo tổng điều tra dân số và nhà ở năm 2019, người Khơ Mú ở Việt Nam có dân số 90.602 người, sống tập trung tại tỉnh Nghệ An chiếm 50% và Thanh Hóa. Người Khơ Mú có tỷ lệ mang gen Thalassemia/HST chung là 37,7% trong đó α^0 -thal là 6,9%, β^0 -thal là 2,1% và HbE là 16,6%. Dân tộc Mường sống tập trung chủ yếu ở Thanh Hóa, Hòa Bình, Phú Thọ, Sơn La; theo nghiên cứu của Viện Huyết học Truyền máu TW năm 2017 ở dân tộc Mường, tỷ lệ mang gen Thalassemia/HST là 38% trong đó α^0 -thal là 16,1%, β^0 -thal là 5,7% và HbE là 17,9%. Như vậy, mặc dù Khơ Mú và Mường đều là dân bản địa gốc ở cùng khu vực, tỷ lệ mang gen Thalassemia/ huyết sắc tố của dân tộc Khơ Mú tương đương với dân tộc Mường, tuy nhiên tỷ lệ các loại đột biến α^0 -thal và β^0 -thal ở dân tộc Khơ Mú thấp hơn ở dân tộc Mường, điều này có thể là do vị trí địa lý nơi cư trú của

Mường có xu hướng ra miền núi phía bắc Việt Nam. Theo bảng 3.2, 3.3, 3.4 và biểu đồ 3.1 cho thấy người Khơ Mú đa dạng kiểu gen với tỷ lệ α -thal là 23,5%, gồm 5 loại đột biến là SEA, THAI, 3.7, 4.2 và HbCs với tỷ lệ tương đương là 19,3%, 8,4%, 39,8%, 3,6% và 28,9%; tỷ lệ β^0 -thal là 2,1% với 2 kiểu đột biến là Cd17 và Cd41/42. Người Khơ Mú có tập quán là kết hôn gần, trong khu vực sinh sống. Nếu những người α^+ -thalassemia (HbCs) kết hôn với α^0 -thalassemia thì tỷ lệ sinh con bị HbH (HbCs) có biểu hiện lâm sàng thiếu máu mức độ từ nhẹ đến nặng. Những người mang gen β^0 -thal kết hôn với người mang HbE thì có nguy cơ sinh con bị bệnh β thal/HbE, thể bệnh này có mức độ thiếu máu trung bình đến nặng.

V. KẾT LUẬN

Kết quả nghiên cứu khảo sát tỷ lệ mang gen Thalassemia/bệnh huyết sắc tố 3 dân tộc Thổ, Chứt, Khơ Mú ở Bắc trung bộ cho thấy tỷ lệ mang gen bệnh Thalassemia có sự khác nhau giữa các dân tộc.

- Dân tộc Thổ, Chứt, Khơ Mú đều có người mang gen bệnh Thalassemia/huyết sắc tố với tỷ lệ cao lần lượt 58,8%; 46,9% và 37,7%;

- Kiểu gen bệnh Thalassemia của 3 dân tộc rất khác nhau, cụ thể: Dân tộc Thổ có tỷ lệ mang gen α -thal cao (14%) và HbE cao (54%), β -thal thấp (1%); dân tộc Chứt có tỷ lệ mang gen β^0 -thal cao (4,7%), α^+ -thal cao (39,7%), không có người mang gen α^0 -thal. Dân tộc Khơ Mú có đủ các dạng đột biến gen globin α^0 -thal (6,9%), α^+ -thal (17,5%), β^0 -thal (2,1%) và HbE (16,6%)

- Có 4 kiểu đột biến trên gen β -globin: Cd41/42, Cd17, Cd26, -28. Có 5 kiểu đột biến trên gen α -globin là SEA, THAI, 3.7, 4.2 và HbCs.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Dương Bá Trực** (2004), Phòng bệnh Beta Thalassemia - Một vấn đề cấp thiết và khả thi, Một số chuyên đề Huyết học truyền máu tập I, Nhà xuất bản Y học, Hà Nội, tr. 195-199.
2. **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), tr. 204-233.
3. **Rahimah AN, Nisha S, Safiah B, Roshida H, Punithawathy Y, Nurul H et al** (2012), Distribution of alpha thalassemia in 16 year old Malaysian Student in Penang, Melaka and Sabah. Med J Malaysia;67(6):565, tr. 70.
4. **Tổng cục dân số** (2019), "Kết quả toàn bộ Tổng điều tra dân số 2019.", Tổng cục dân số, Trung tâm Tư liệu và Dịch vụ Tổng kê, 19/12/2019, tr. p44.
5. **He S và LiJ** (2018), "Molecular characterization of Alpha and Beta - Thalassemia in the Yuli region of Southern China Gene".
6. **Thalassemia in southeast asia: problems and strategy for prevention and control** Suthat Fucharoen and Pranee Winichagoon. Southeast asean 1 trop med public health. Vol 23 No 4 December 1992
7. **Sayphonh Phanamary, Supantitra Chanparsert và Thongper Mmunkongdee** (2019), "Molecular prevalence of thalassemia and hemoglobinopathies among the Lao Loum Group in the Lao People's Democratic Republic".
8. **John Old, Cornelis L. và et al Harteveld Joanne** (2012), "Prevention of thalassemia and other haemoglobin disorders", Volume II (2012), Thalassemia International Federation, 2nd edition.