

**MỘT SỐ NHẬN XÉT VỀ ĐẶC ĐIỂM CÁC BỆNH
NHÂN ĐẾN KHÁM HỘI CHẨN BỆNH
THALASSEMIA TẠI TRUNG TÂM CHẨN ĐOÁN
TRƯỚC SINH - BỆNH VIỆN PHỤ SẢN TRUNG
ƯƠNG NĂM 2013**

**PGS Lê Hoài Chương
BS Đặng Thị Hồng Thiện**

MỤC TIÊU- PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

○ **Mục tiêu:**

- *Xác định tỷ lệ người đến khám hội chẩn vì bị thalassemia;*
- *Xác định tỷ lệ người thiếu máu cần làm tiếp chẩn đoán thalassemia.*

○ **Đối tượng nghiên cứu:**

- *201 hồ sơ của các phụ nữ có thai đến khám hội chẩn bệnh thalassemia tại trung tâm Chẩn đoán trước sinh với lý do phù thai hoặc gia đình có người bị thalassemia.*

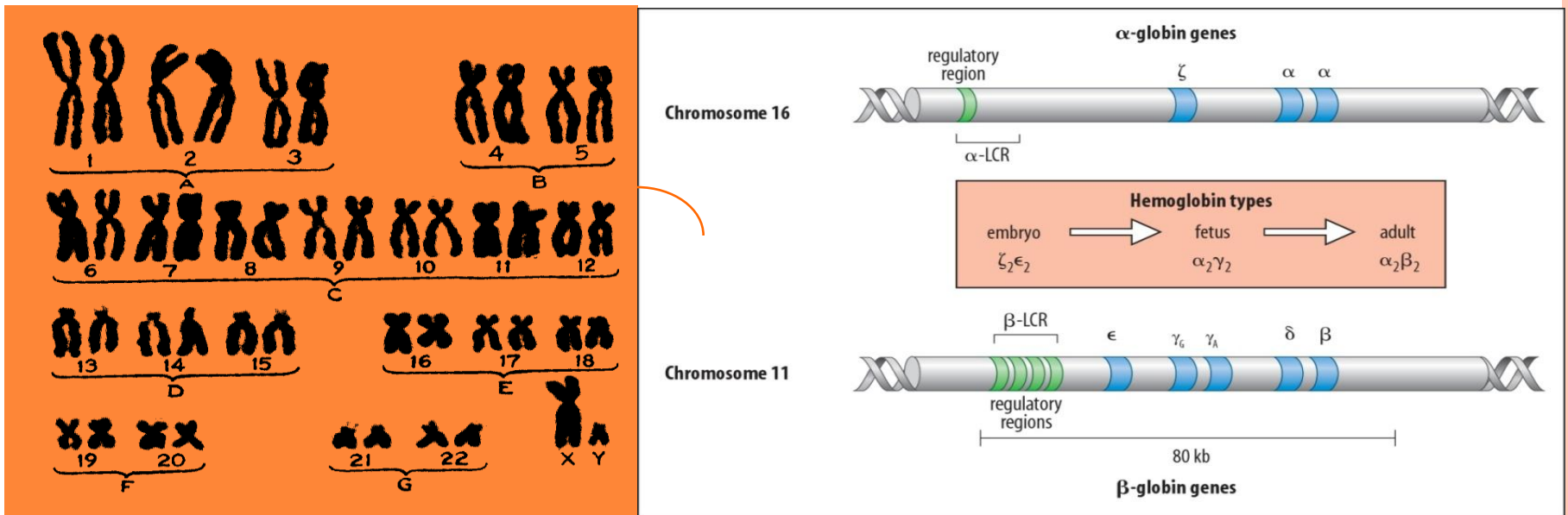
○ **Phương pháp nghiên cứu:**

- *nghiên cứu hồi cứu mô tả cắt ngang*

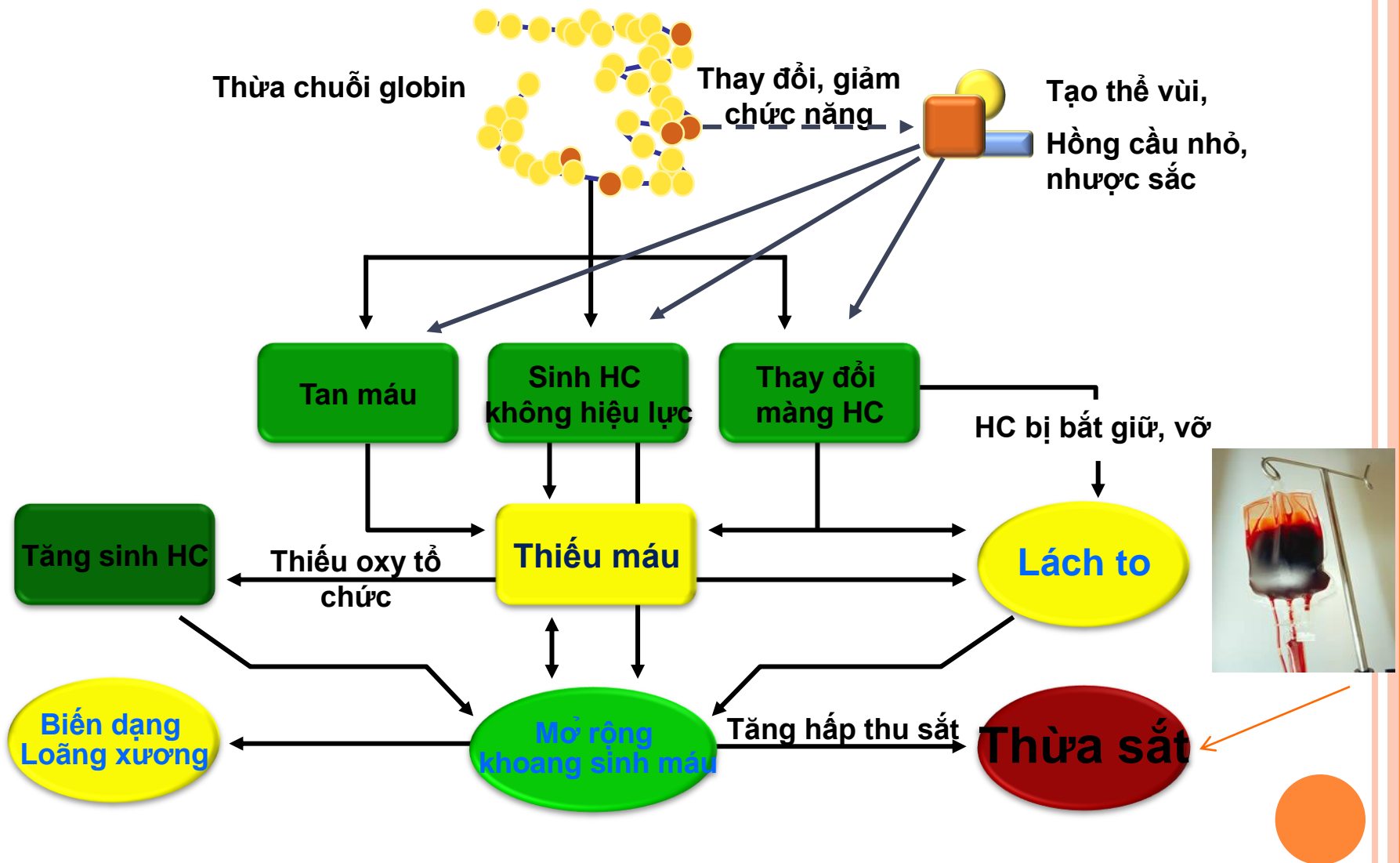


THALASSEMIA LÀ GÌ

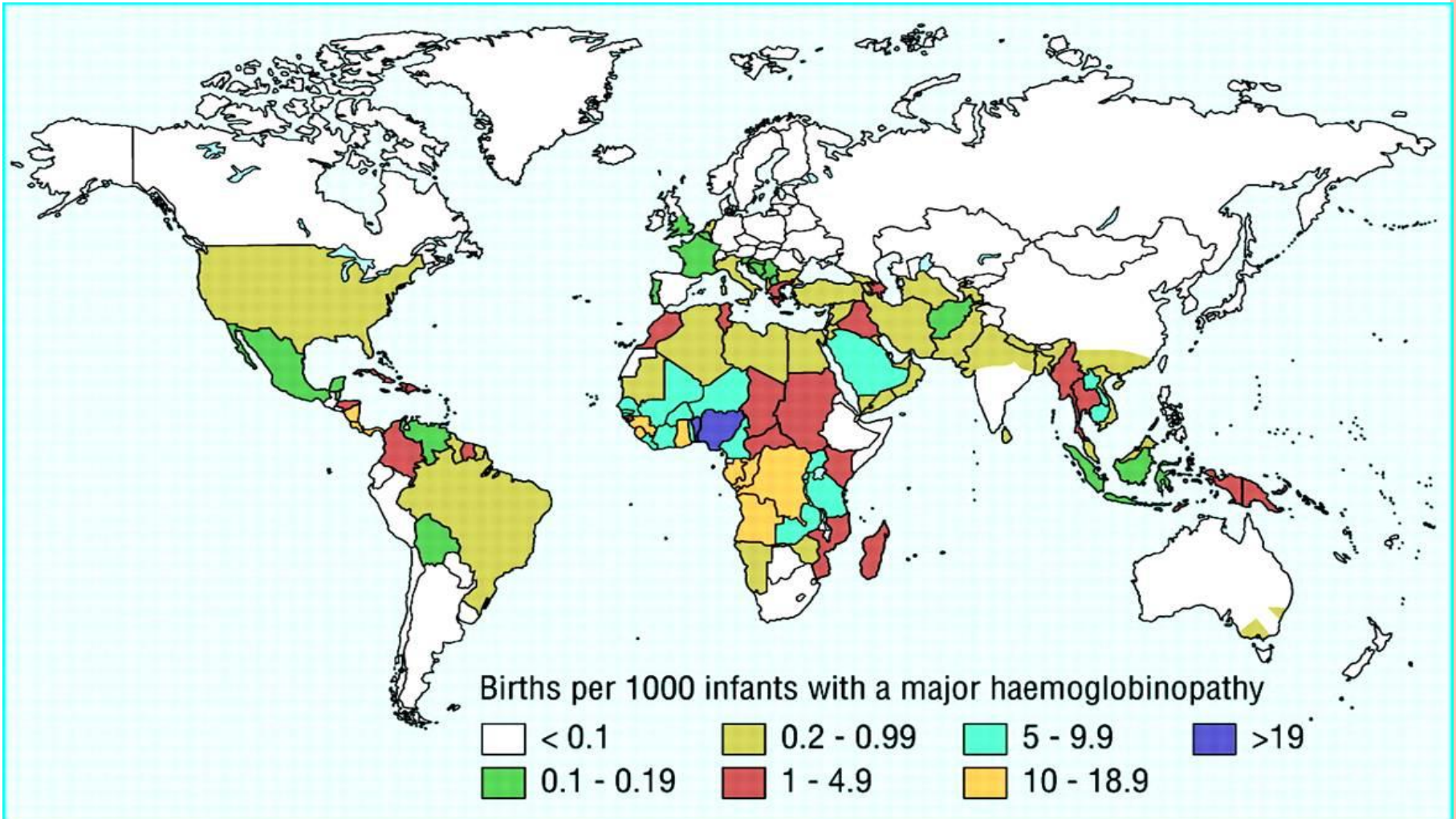
- ❖ Bệnh Thalassemia là nhóm bệnh thiếu máu tan máu bẩm sinh, di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường theo quy luật Mendel do đột biến gen globin làm giảm hoặc không sản xuất globin để tạo thành hemoglobin, gây ra tình trạng thiếu máu.
- ❖ Bệnh có 2 nhóm phổ biến là α -thalassemia và β -thalassemia tùy theo nguyên nhân đột biến ở gen α -globin hay β -globin.
- ❖ Mức độ nặng nhẹ tùy theo kiểu đột biến gen
- ❖ Là bệnh di truyền phổ biến nhất thế giới. Việt Nam nằm trong vùng có tỉ lệ mắc bệnh cao.



CƠ CHẾ GÂY BỆNH



DỊCH TỄ: *Khoảng 7% dân số trên thế giới mang gen bệnh (TIF 2008)*



THALASSEMIA Ở VIỆT NAM

Ước tính

(V.HHTMTW)

- 5 - 10 triệu người mang gen bệnh thalassemia
- > 20.000 BN thalassemia cần được điều trị (*Chỉ khoảng 50% BN được tiếp cận điều trị*)
- Mỗi năm có thêm khoảng 2.000 trẻ sinh ra bị bệnh

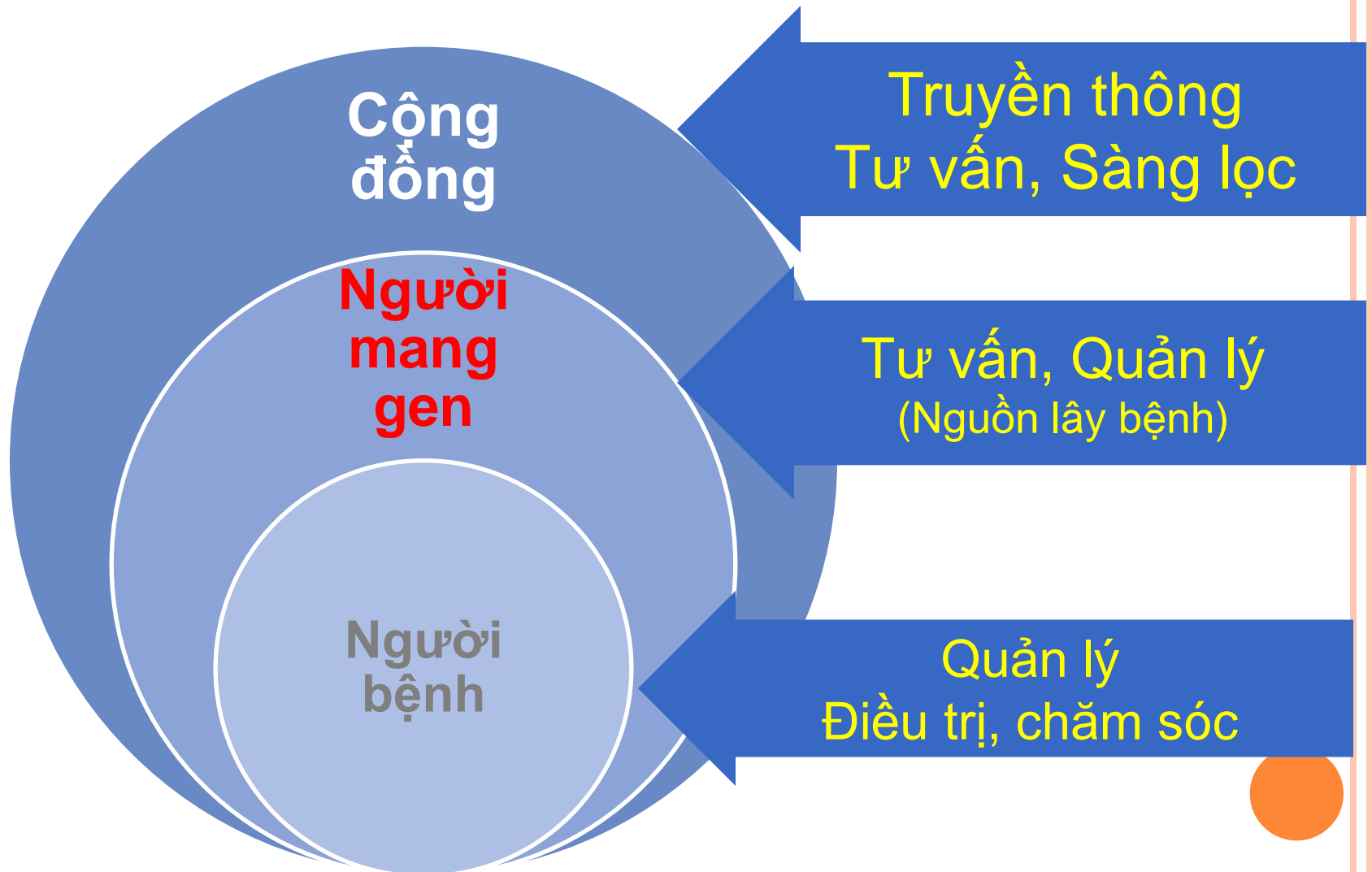
Thực trạng

- Chất lượng cuộc sống của người bệnh rất thấp
- Trẻ sinh ra bị bệnh tiếp tục tăng

Giải pháp

- Chăm sóc, quản lý tốt cho những bệnh nhân đã được chẩn đoán
- Giảm dần và chấm dứt việc sinh ra trẻ bị bệnh và/hoặc mang gen bệnh

SÀNG LỌC THALASSEMIA



TRIỆU CHỨNG

Lâm sàng:

- ❖ Thiếu máu mạn tính
- Da xanh ...
- Mệt ...
- ❖ Hoàng đả mạn tính
- ❖ Lách to
- ❖ Gan to
- ❖ Biến dạng xương dẹt



Xét nghiệm

Tổng phân tích tế bào máu:

- ✓ HST thấp (Hb < 120g/L)
- ✓ HC nhỏ (MCV < 85fL)
- ✓ Nhược sắc (MCH < 28 pg)
- ✓ HC không đều (RDW > 14%)

Sinh hóa:

- ✓ Bilirubin TP ↑
- ✓ Bilirubin gián tiếp ↑
- ✓ Sắt huyết ↑
- ✓ Ferritin ↑ (±30 – 600 ng/L)

Siêu âm, X quang

WBC	52.51	*	[10 ¹² /L]
RBC	3.46	*	[10 ¹² /L]
HGB	63	-	[g/L]
HCT	0.226	*	[L/L]
MCV	65.3	*	[fL]
MCH	18.2	*	[pg]
MCHC	279	*	[g/L]
PLT	688	*	[10 ⁹ /L]
RDW-SD	69.8	*	[fL]
RDW-CV	32.3	*	[%]

CHẨN ĐOÁN SƠ BỘ

	Người bệnh	Người mang gen
Tiền sử Bản thân Gia đình	Thiếu máu từ nhỏ +/-	Không rõ +/-
Lâm sàng	Triệu chứng rõ	Không có biểu hiện
Xét nghiệm Tổng phân tích TB máu	HC↓, Hb ↓, MCV ↓, MCH ↓, RDW↑	HC ⊥/↑, Hb ⊥, MCV ↓, MCH ↓, RDW ⊥/↑
Sinh hóa	Bil TP ↑, Bil GT ↑, Fe ↑, Ferritin ↑	Bình thường
Siêu âm ổ bụng	Lách to, gan to	Bình thường

CHẨN ĐOÁN THỂ BỆNH

Xét nghiệm

- Điện di huyết sắc tố
 - HbF, HbA₂ ↑ : β thalassemia
 - HbF và HbE : β thalassemia/HbE
 - HbH (β^4), HbBart (γ^4), HbCs, HbQs : α thalassemia
- Xác định đột biến gen
 - PCR; Giải trình tự gen

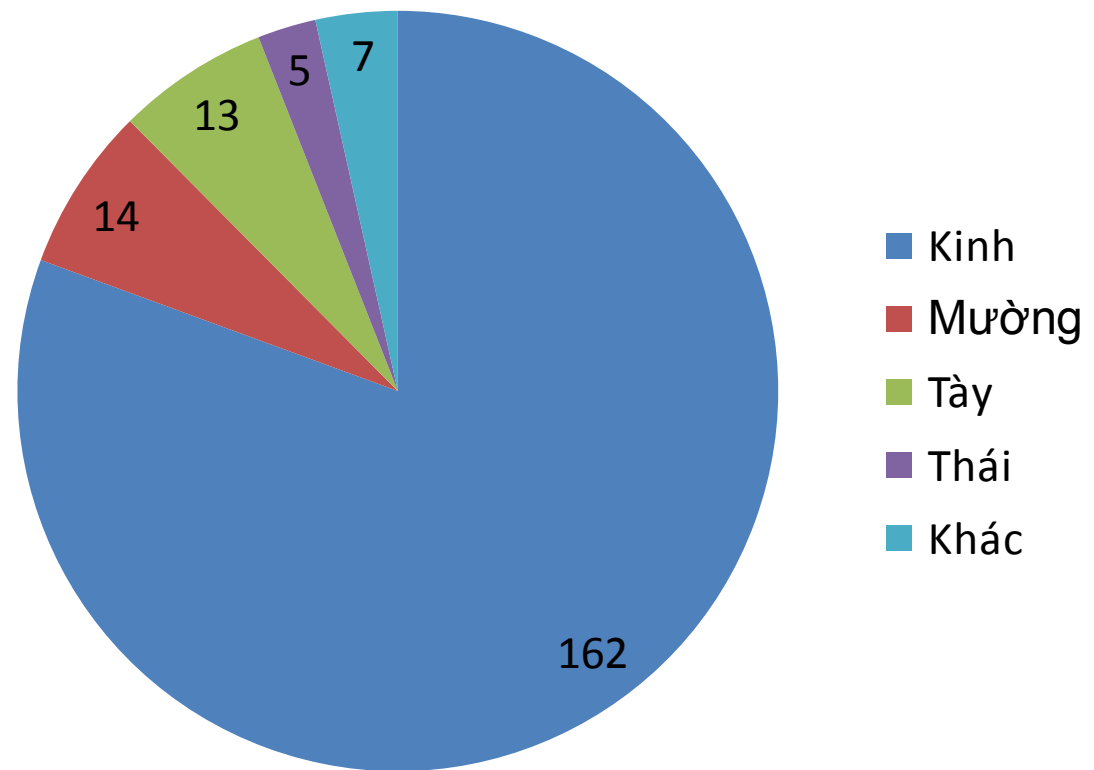


KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

Tuổi:

- ❖ Tuổi trung bình của các phụ nữ có thai trong nghiên cứu này là $29,83 \pm 3,66$ tuổi
- ❖ Thấp nhất là 17 tuổi
- ❖ Cao nhất là 42 tuổi.

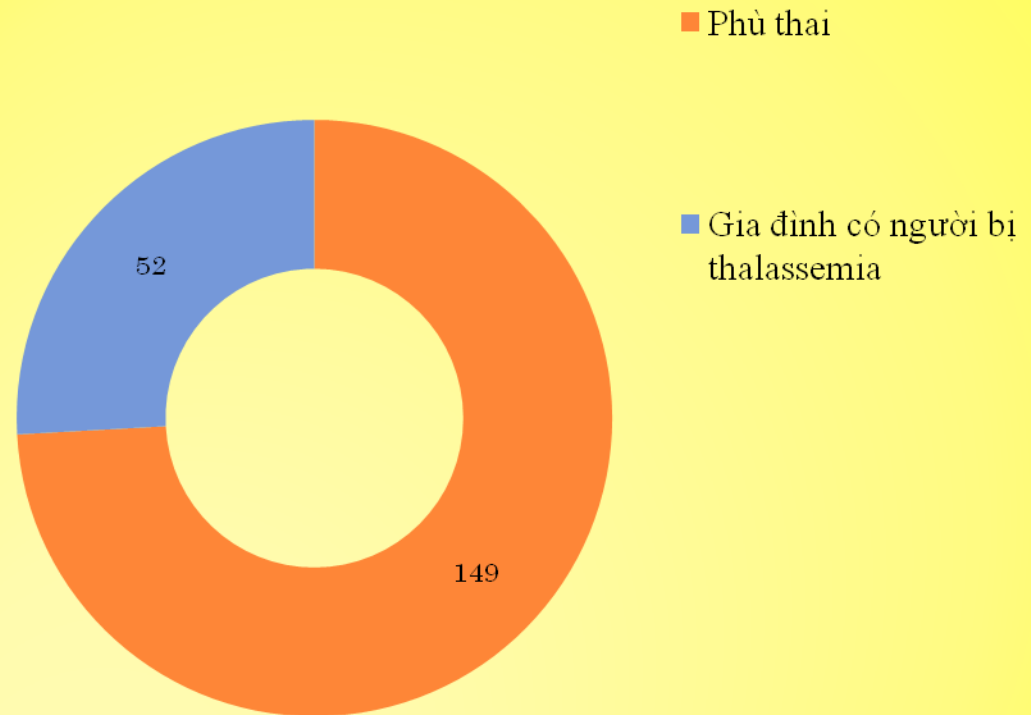
Dân tộc



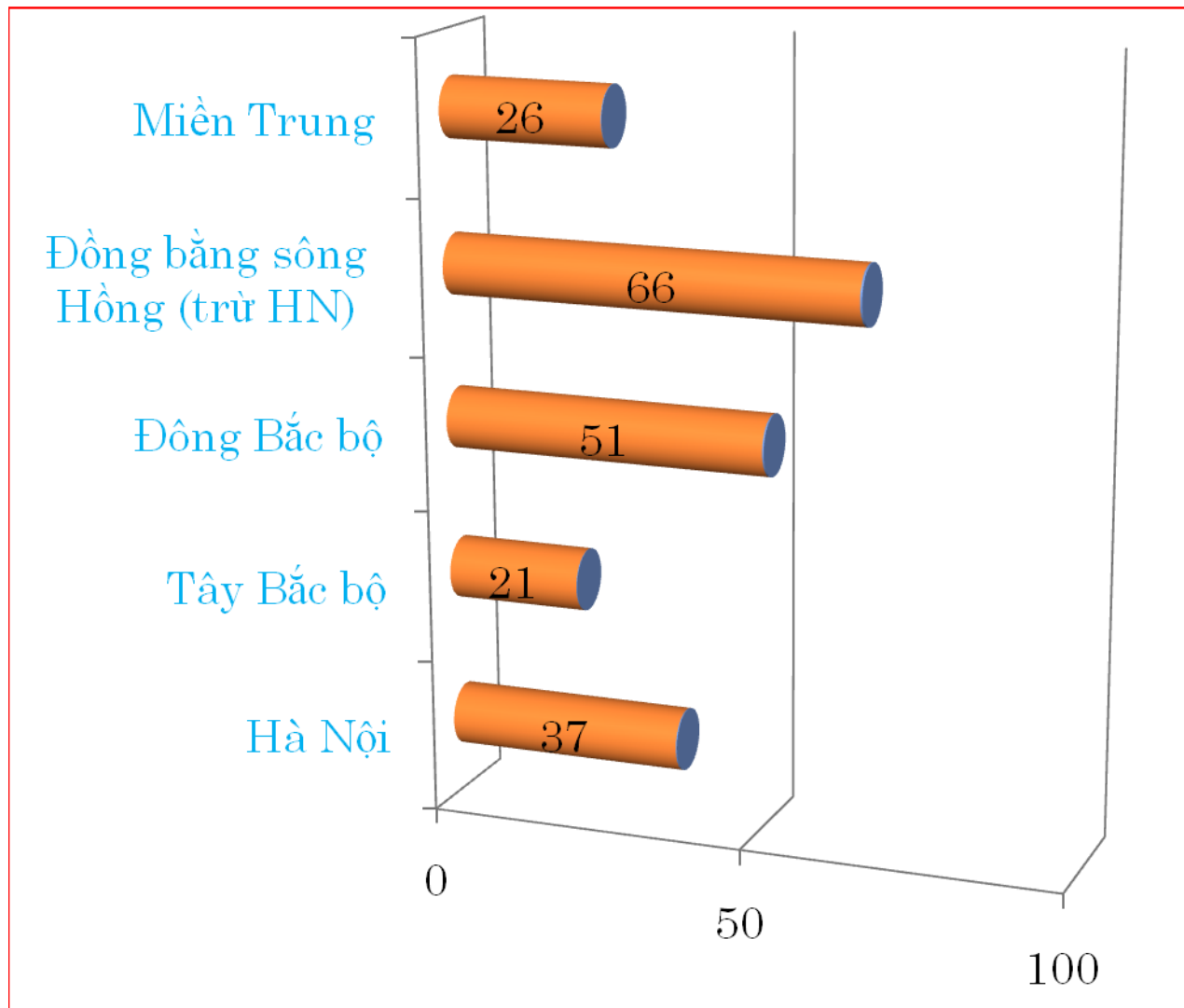
KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

➤ Một trong những nguyên nhân gây bệnh phù thai là bệnh hemoglobin Bart's- thể nặng của bệnh α thalassemia →
Tư vấn DT, ĐCTN
➤ Có 25,87% trường hợp phụ nữ biết mình hoặc chồng hoặc có con bị thalassemia đến để hội chẩn, mong muốn được xét nghiệm nước ối chẩn đoán xem thai có bị thalassemia không →
Sàng lọc và chẩn đoán sớm để chỉ định chọc ối

Lý do khám hội chẩn



KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

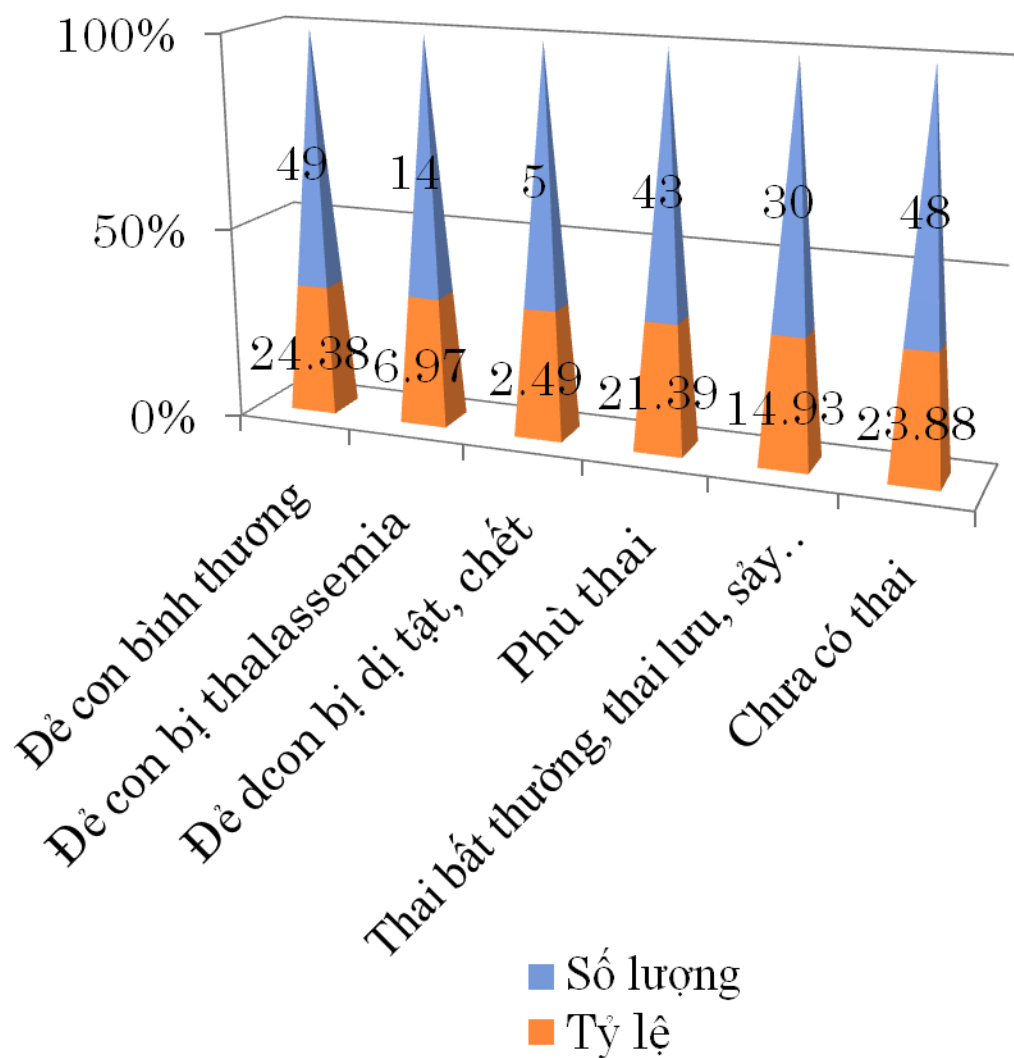


Địa chỉ

Khu vực Hà Nội và đồng bằng sông Hồng có nhiều người đến bệnh viện Phụ Sản Trung ương khám nhất có lẽ là do hiểu biết của người dân và giao thông thuận tiện.



KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

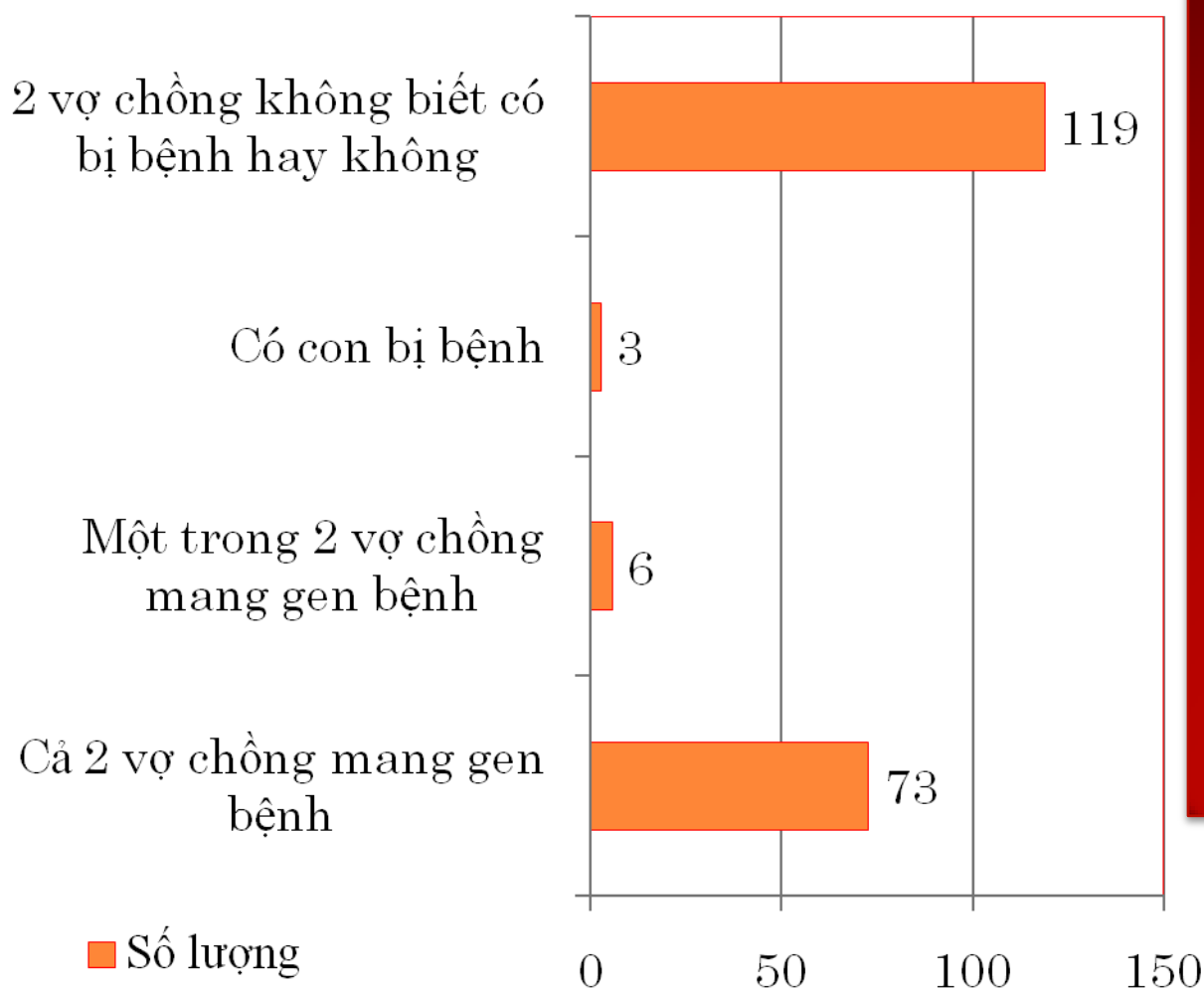


Tiền sử sản khoa

- ❖ Có 21,39 trường hợp đã có tiền sử bị phù thai;
- ❖ 14,93% trường hợp thai bất thường, thai lưu, sảy thai và 2,49% trường hợp đẻ con nhưng con bị dị tật hoặc chết và 6,97% trường hợp đã có con bị thalassemia; tổng cộng là 45,78% trường hợp tiền sử nặng nề làm sản phụ rất lo lắng.

KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

Số lượng



Yếu tố bệnh

thalassemia:

- Trong số 201 đối tượng nghiên cứu có tới 73 trường hợp cả hai vợ chồng mang gen bệnh hoặc bị bệnh thalassemia, như vậy nguy cơ di truyền cho con là quá lớn, đặc biệt là con bị các thể bệnh nặng như phù thai hoặc β Thalassemia thể đồng hợp tử, gây chết thai, chết sơ sinh hoặc bệnh tật nặng nề, tiên lượng xấu cho con.



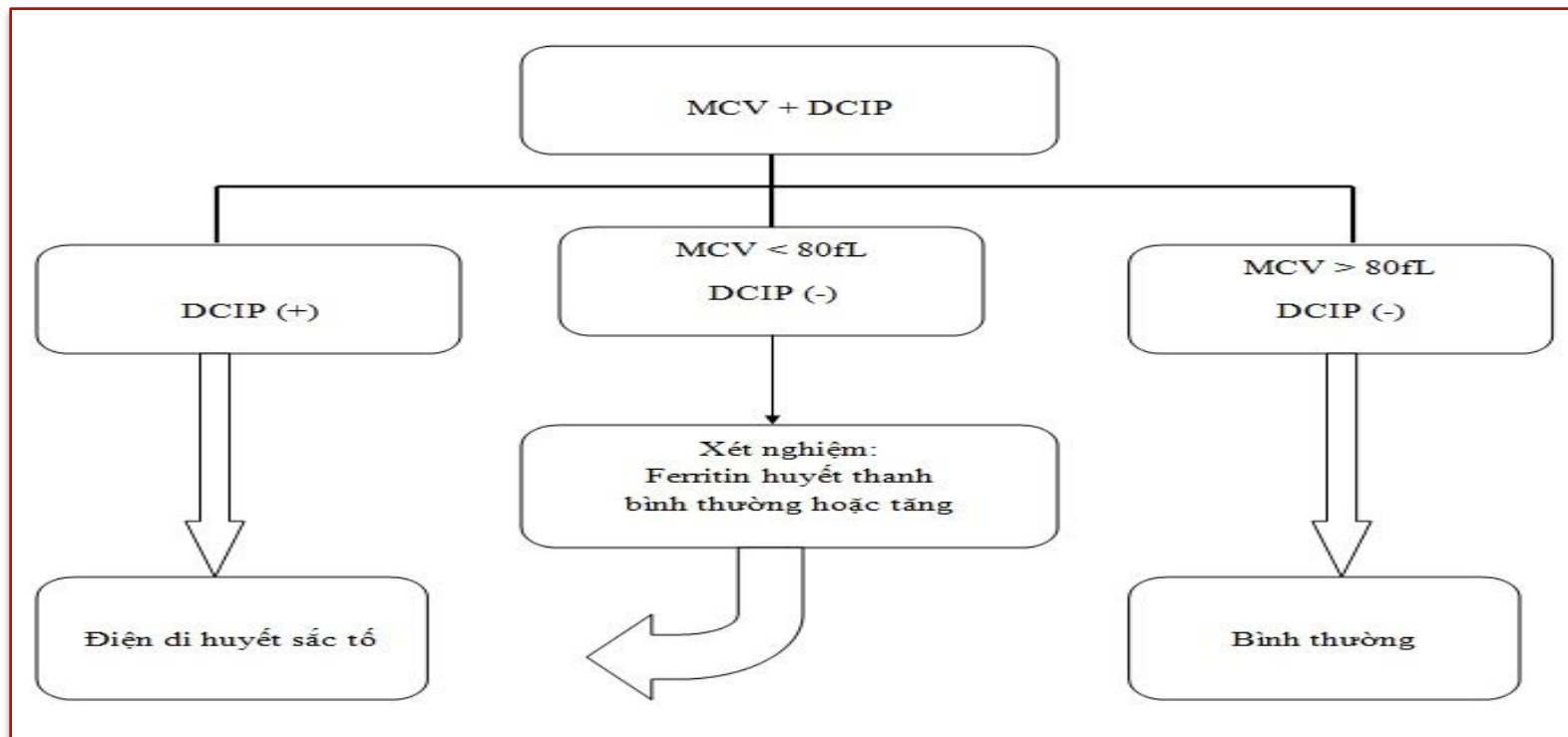
KẾT LUẬN

- - Có 25,87% trường hợp phụ nữ đến khám hội chẩn vì biết mình hoặc chồng hoặc có con bị thalassemia, mong muốn được xét nghiệm nước ối chẩn đoán xem thai có bị thalassemia không
- - Có 37,58% trường hợp người phụ nữ mang thai bị thiếu máu cần được làm các xét nghiệm để chẩn đoán chắc chắn có bị thalassemia không, để cung cấp cho sản phụ những lời khuyên di truyền hợp lý.



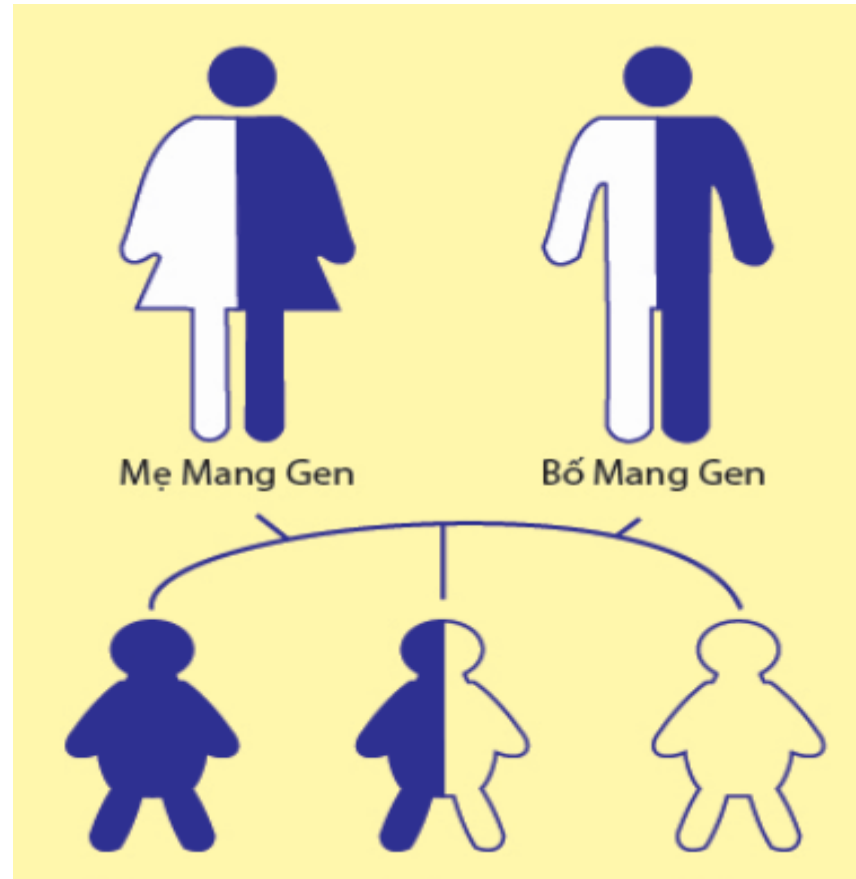
KHUYẾN NGHỊ

- Bộ Y tế đã ban hành Quy trình xét nghiệm sàng lọc thalassemia trong Quyết định số 921/QĐ-BYT ngày 18/3/2014 về việc ban hành tài liệu chuyên môn “Hướng dẫn chẩn đoán và điều trị bệnh Hemophilia và bệnh thalassemia”



SÀNG LỌC THALASSEMIA

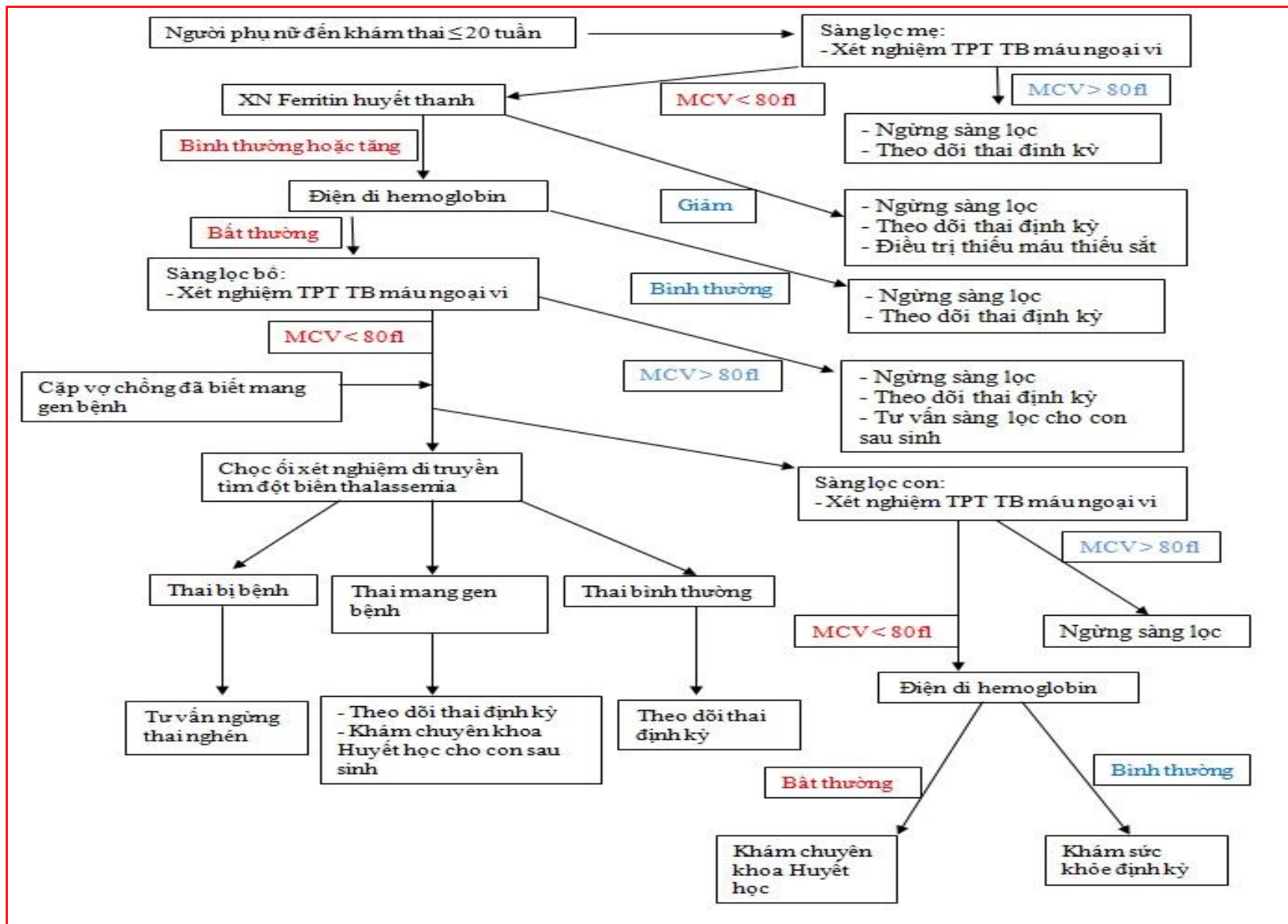
Hệ thống Sản khoa nên triển khai sàng lọc thường quy bệnh thalassemia ở phụ nữ có thai giúp cho chẩn đoán sớm những trường hợp thai bị thalassemia thể nặng.



Bố, mẹ nhìn khỏe mạnh bình thường



SƠ ĐỒ SÀNG LỌC THALASSEMIA



TRẦN TRỌNG CẨM O'N

