

**BỘ GIÁO DỤC VÀ ĐÀO TẠO
TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y KHOA - ĐẠI HỌC THÁI NGUYÊN**

HOÀNG VĂN NGỌC

**NGHIÊN CỨU THỰC TRẠNG BỆNH β -THALASSEMIA VÀ MỘT
SỐ YẾU TỐ LIÊN QUAN Ở TRẺ EM DÂN TỘC TÀY VÀ DAO
TẠI HUYỆN ĐỊNH HÓA-TỈNH THÁI NGUYÊN**

LUẬN VĂN THẠC SĨ Y HỌC

THÁI NGUYÊN - 2007

**BỘ GIÁO DỤC VÀ ĐÀO TẠO
TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y KHOA - ĐẠI HỌC THÁI NGUYÊN**

HOÀNG VĂN NGỌC

**NGHIÊN CỨU THỰC TRẠNG BỆNH β -THALASSEMIA VÀ MỘT
SỐ YẾU TỐ LIÊN QUAN Ở TRẺ EM DÂN TỘC TÀY VÀ DAO
TẠI HUYỆN ĐỊNH HÓA - TỈNH THÁI NGUYÊN**

CHUYÊN NGÀNH: Y HỌC DỰ PHÒNG

Mã số: 60 72 73

LUẬN VĂN THẠC SỸ Y HỌC

Hướng dẫn khoa học: TS. Nguyễn Đình Học

Thái Nguyên - 2007

MCV	Thể tích hồng cầu trung bình (mean corpuscular volume)
NST	Nhiễm sắc thể
Nxb	Nhà xuất bản
PCR	Polymerase chain reaction
RDW	Giải phân bố kích thước hồng cầu
SBTTH	
C	Sức bền thẩm thấu hồng cầu
SLHC	Số lượng hồng cầu
TB	Trung bình
THCS	Trung học cơ sở
THPT	Trung học phổ thông
β -Thal	β -Thalassemia
WHO	Tổ chức Y tế thế giới (world health organization)

MỤC LỤC

	Trang
	1
Chương 1	Tổng quan 3
1.1	Một số hiểu biết cơ bản về hemoglobin và bệnh β -Thal 3
1.1.1	Cấu trúc hemoglobin..... 3
1.1.1.1	Thành phần HEM 3
1.1.1.2	Thành phần globin..... 3
1.1.2	Sự thay đổi thành phần Hb theo thời kỳ phát triển 5
1.1.3	Sự điều hòa tổng hợp các chuỗi polypeptit của globin..... 6
1.1.4	Phân loại bệnh Hb..... 7
1.1.5	Cơ chế bệnh sinh của hội chứng Thalassemia..... 8
1.1.6	Bệnh β -Thalassemia..... 10
1.1.6.1	Cơ sở di truyền của β -Thal 10
1.1.6.2	Lâm sàng..... 11
1.1.6.3	Huyết học..... 11
1.1.6.4	Chẩn đoán bệnh β -Thalassemia..... 12
1.1.6.5	Điều trị bệnh δ -Thalassemia 13
1.2	Tình hình nghiên cứu về bệnh δ -Thalassemia trên thế giới 14
1.3	Một số nghiên cứu trong nước về β -Thalassemia 18
1.4	Một vài đặc điểm của địa điểm nghiên cứu..... 20
Chương 2	Đối tượng và phương pháp nghiên cứu 21
2.1	Đối tượng nghiên cứu 21
2.2	Thời gian và địa điểm nghiên cứu..... 21
2.3	Phương pháp nghiên cứu..... 21
2.4	Kỹ thuật thu thập số liệu 22

2.5	Các chỉ tiêu nghiên cứu	24
2.5.1	Đặc điểm đối tượng nghiên cứu.....	24
2.5.2	Dấu hiệu lâm sàng.....	25
2.5.3	Đặc điểm mang gen bệnh β -Thal.....	25
2.5.4	Đặc điểm về huyết học	25
2.6	Xử lý số liệu.....	26
Chương 3	Kết quả nghiên cứu.....	25
3.1	Những thông tin chung.....	26
3.2	Tỷ lệ mang gen bệnh β -Thalassemia.....	28
3.3	Một số yếu tố liên quan đến trẻ mang gen bệnh β -Thal....	31
3.3.1	Một số dấu hiệu lâm sàng	31
3.3.2	Một số đặc điểm máu ngoại vi.....	33
3.3.3	Tình trạng thiếu máu theo một số chỉ số huyết học.....	38
Chương 4	Bàn luận.....	40
4.1	Những thông tin chung.....	40
4.2	Về tỷ lệ mang gen bệnh β -Thalassemia.....	40
4.3	Một số yếu tố liên quan đến trẻ mang gen bệnh β -Thal...	42
4.3.1	Về một số dấu hiệu lâm sàng.....	42
4.3.2	Về một số đặc điểm máu ngoại vi.....	43
4.3.2.1	Về sức bền thẩm thấu hồng cầu.....	43
4.3.2.2	Về Thành phần hemoglobin.....	44
4.3.2.3	Về số lượng hồng cầu và giải phân bố kích thước hồng cầu	45
4.3.2.4	Về hematocrit và nồng độ Hb trung bình hồng cầu.....	46
4.3.2.5	Về thể tích trung bình hồng cầu	46
4.3.2.6	Về hemoglobin trung bình hồng cầu.....	47
4.4	Tình tạng thiếu máu trong bệnh β -Thalassemia.....	48
4.5	Về khả năng sàng lọc người mang gen β -Thal ở cộng đồng	49
	Kết luận.....	50
1	Về tỷ lệ mang gen bệnh β -Thalassemia.....	50
2	Một số yếu tố liên quan đến trẻ mang gen bệnh β -Thal...	50
2.1	Về một số biểu hiện lâm sàng.....	50
2.2	Về một số đặc điểm máu ngoại vi.....	50

2.3	Về tình trạng thiếu máu.....	50
	Kiến nghị	51
	Tài liệu tham khảo và Phụ lục	

DANH MỤC CÁC BẢNG

Tên bảng	Trang
Bảng 1.1. Thành phần globin của các Hb bình thường	5
Bảng 1.2. Số người mang gen β -Thal trên thế giới	17
Bảng 1.3. Tần số β -Thalassemia ở Việt Nam	19
Bảng 3.1. Phân bố đối tượng nghiên cứu theo dân tộc và giới tính	26
Bảng 3.2. Phân bố đối tượng theo nhóm tuổi và dân tộc	27
Bảng 3.3. Phân bố tần số mang gen bệnh β -Thalassemia theo dân tộc	28
Bảng 3.4. Phân bố tần số mang gen bệnh β -Thalassemia theo giới	29
Bảng 3.5. Phân bố tần số mang gen bệnh β -Thalassemia theo độ tuổi	30
Bảng 3.6. Tỷ lệ mang gen bệnh β -Thalassemia và dấu hiệu da xanh	31
Bảng 3.7. Tỷ lệ mang gen bệnh β -Thalassemia và dấu hiệu niêm mạc nhợt	31
Bảng 3.8. Tình trạng mang gen bệnh và chiều cao	32
Bảng 3.9. Tình trạng mang gen bệnh và cân nặng	32
Bảng 3.10. Sức bền thẩm thấu hồng cầu và tần số mang gen bệnh	33
Bảng 3.11. Thành phần HbA ₁ với tình trạng mang gen bệnh	34
Bảng 3.12. SLHC, RDW và tình trạng mang gen bệnh β -thal	34
Bảng 3.13. Tần số mang gen bệnh β -thal và HCT	35
Bảng 3.14. Nồng độ Hb trung bình hồng cầu và trẻ mang gen bệnh	35
Bảng 3.15. Thể tích trung bình hồng cầu và tình trạng mang gen bệnh	36
Bảng 3.16. Hb trung bình hồng cầu và tình trạng mang gen bệnh	37
Bảng 3.17. Tỷ lệ mang gen bệnh và thiếu máu theo nồng độ Hb	38
Bảng 3.18. Tỷ lệ mang gen bệnh và tỷ lệ thiếu máu theo SLHC	39

DANH MỤC CÁC BIỂU ĐỒ

Tên biểu đồ	Trang
Biểu đồ 3.1. Phân bố giới tính theo từng dân tộc	26
Biểu đồ 3.2. Phân bố đối tượng theo nhóm tuổi và dân tộc	27
Biểu đồ 3.3. Phân bố tần số mang gen bệnh β -Thalassemia theo dân tộc	28
Biểu đồ 3.4. Phân bố tần số mang gen bệnh β -Thalassemia theo giới	29
Biểu đồ 3.5. Phân bố tần số mang gen bệnh β -Thalassemia theo độ tuổi	30
Biểu đồ 3.6. Sức bền thấm thấu hồng cầu và tần số mang gen bệnh	33
Biểu đồ 3.7. Nồng độ Hb trung bình hồng cầu và trẻ mang gen bệnh	36
Biểu đồ 3.8. Thể tích trung bình hồng cầu và tình trạng mang gen bệnh	37
Biểu đồ 3.9. Tình trạng mang gen bệnh và mức độ thiếu máu theo Hb	38

LỜI CẢM ƠN

Tôi xin trân trọng cảm ơn Ban Giám Hiệu, Khoa sau Đại học, các Thầy giáo, Cô giáo Trường Đại học Y - Đại học Thái Nguyên đã giúp đỡ, tạo điều kiện cho tôi trong quá trình học tập, nghiên cứu và hoàn thành luận văn.

Xin trân trọng cảm ơn Ban lãnh đạo, các bạn đồng nghiệp Trung tâm Y tế Dự Phòng tỉnh Bắc Giang đã tạo điều kiện thuận lợi cho tôi trong suốt quá trình học tập.

Xin trân trọng cảm ơn Trung tâm Y tế huyện Định Hóa tỉnh Thái Nguyên, khoa Nhi, khoa Huyết học - Truyền máu Bệnh viện Đa khoa Trung ương Thái Nguyên, khoa Huyết học - Truyền máu bệnh viện Nhi Trung ương đã giúp đỡ và tạo điều kiện thuận lợi cho tôi trong quá trình thu thập số liệu.

Tôi xin được bày tỏ lòng biết ơn sâu sắc tới TS. Nguyễn Đình Học, Người thầy đã tận tình, trực tiếp hướng dẫn, chỉ bảo tôi trong quá trình học tập và nghiên cứu để hoàn thành luận văn này.

Xin chân thành cảm ơn gia đình, bạn bè và đồng nghiệp đã ủng hộ, giúp đỡ và động viên tôi trong quá trình hoàn thành khóa học.

Xin trân trọng cảm ơn!

Thái Nguyên, ngày 2 tháng 12 năm 2007

Học Viên

Hoàng Văn ngọc

ĐẶT VẤN ĐỀ

Trong những năm gần đây, nhiều công trình nghiên cứu về mô hình bệnh tật của trẻ em Việt Nam cho thấy các bệnh nhiễm trùng đã giảm hẳn. Tuy nhiên các bệnh ung thư, bệnh mang tính di truyền ngày càng được phát hiện nhiều và có xu hướng gia tăng [41]. Đây cũng là vấn đề đáng quan tâm và là thách thức mới của ngành y tế nước nhà.

Thalassemia là tên một hội chứng bệnh của hemoglobin (Hb) có tính chất di truyền, do thiếu hụt sự tổng hợp một hay nhiều mạch polypeptid trong globin của hemoglobin. Một trong những bệnh Thalassemia thường gặp nhất ở trẻ em là β -Thalassemia. Đây là một bệnh về huyết sắc tố khá phổ biến và phân bố rộng khắp trên thế giới [57]. Ở Việt Nam, theo Nguyễn Công Khanh, bệnh β -Thalassemia là nguyên nhân hàng đầu gây thiếu máu, tan máu nặng ở trẻ em [9]. Tỷ lệ người mang gen bệnh phân bố ở khắp các tỉnh thành trong cả nước và khác nhau tùy theo từng địa phương, từng nhóm dân tộc. Đặc biệt tỷ lệ mang gen bệnh rất cao ở các dân tộc ít người như: Mường (25%), Thái (16,6%), Nùng, Sán Dìu (14,3%), Pako (8,33%)...[15].

Khi trẻ mắc β -Thalassemia ở thể nặng sẽ gây ra hậu quả nghiêm trọng về phát triển cơ thể, tuổi thọ bởi sự tan máu và các biến chứng của nó [44]. Đặc biệt việc điều trị rất khó khăn và tốn kém, ít hiệu quả, thường tử vong sớm trong những năm đầu của cuộc sống. Vì vậy, việc phòng bệnh được đặt ra như một giải pháp nhằm ngăn chặn sự lan tràn của bệnh di truyền này. Tập quán quần hôn là nguyên nhân chính lan truyền nguồn gen bệnh và làm tăng tỷ lệ mắc bệnh gây ảnh hưởng đến nòi giống tộc người. Nên việc phát hiện sớm người mang gen bệnh để tư vấn di truyền trước hôn nhân là giải pháp quan trọng nhất trong việc phòng bệnh, từ đó làm giảm tỷ lệ mắc bệnh β -Thalassemia ở trẻ em.