

chúng tôi là 0%, có thể là do nhiều nguyên nhân, trong đó hầu hết các trường hợp nặng, nguy cơ cao đã được đình chỉ thai nghén trước khi sinh. Hiểu biết rõ hơn về bệnh lý này cũng như các phương pháp phẫu thuật cũng khiến cho kết quả điều trị cải thiện hơn, giảm thiểu tỉ lệ tử vong và biến chứng.

Theo dõi xa ở thời điểm 9 tháng, tỉ lệ rối loạn cơ tròn ở nhóm bệnh thoát vị màng tuỷ là 72%, thấp hơn so với của Phạm Hồng Huân (98%) [1] và Greenberg (90%) [5]. Tương tự vậy, tổn thương vận động và cảm giác khi theo dõi xa trong nghiên cứu của chúng tôi là 31,6%, thấp hơn so với Greenberg (40%) [5].

Chụp cộng hưởng từ đánh giá tình trạng tuỷ bám thấp cho thấy có sự cải thiện (7% so với 3,5% trước mổ).

Đánh giá về chất lượng cuộc sống theo thang điểm Kanofsky, có đến 80% số bệnh nhân trong nghiên cứu của chúng tôi có thể sống độc lập, có thể tự chăm sóc bản thân. Triệu chứng gây phiền hà nhất đó là đi lại, thường gây khó khăn hơn ở nhóm bệnh nhi so với người trưởng thành.

V. KẾT LUẬN

Bệnh lý thoát vị tuỷ-màng tuỷ là một tổn thương bẩm sinh dù đã có rất nhiều tiến bộ trong chẩn đoán, điều trị thoát vị tuỷ màng tuỷ ở

trẻ em, song vẫn là một thách thức đối với chuyên ngành phẫu thuật thần kinh. Nghiên cứu này góp phần làm rõ thêm tình trạng hiện tại của bệnh lý này trong thực hành lâm sàng.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Huân, P.H.**, Nghiên cứu điều trị thoát vị tuỷ - màng tuỷ vùng thắt lưng - cùng ở trẻ em. 2006, Đại học Y Dược Thành phố HCM.
2. **Lorber, J.**, Results of treatment of myelomeningocele. An analysis of 524 unselected cases, with special reference to possible selection for treatment. Dev Med Child Neurol, 1971. **13**(3): p. 279-303.
3. **Vinh, T.Q.**, Ứng dụng của phương pháp kích thích thần kinh cơ trong phẫu thuật thoát vị tuỷ màng tuỷ. Y học thành phố Hồ Chí Minh, 2012. **16**(4): p. 247-252.
4. **Özek, et al.**, Spina Bifida. 2008.
5. **Greenberg, M.S. and N. Arredondo**, Handbook of Neurosurgery 6th ed. 2006 Lakeland, FL New York: Greenberg Graphics; Thieme Medical Publishers.
6. **Pier, D.B., et al.**, Magnetic resonance volumetric assessments of brains in fetuses with ventriculomegaly correlated to outcomes. J Ultrasound Med, 2011. **30**(5): p. 595-603.
7. **Chern, J.J., et al.**, Clinical evaluation and surveillance imaging in children with spina bifida aperta and shunt-treated hydrocephalus. J Neurosurg Pediatr, 2012. **9**(6): p. 621-6.

THỰC TRẠNG MẮC BỆNH BỤI PHỔI SILIC CỦA NGƯỜI LAO ĐỘNG TRONG MỘT SỐ CÔNG TY TẠI PHÚ YÊN NĂM 2020

Lê Thị Thanh Xuân¹, Lê Thị Hương¹, Khương Văn Duy¹,
Nguyễn Ngọc Anh¹, Nguyễn Thanh Thảo¹, Phạm Thị Quân¹,
Nguyễn Quốc Doanh¹, Phan Thị Mai Hương¹, Tạ Thị Kim Nhung¹,
Lương Mai Anh², Nguyễn Thị Thu Huyền².

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả tỷ lệ hiện mắc bệnh bụi phổi silic của người lao động (NLĐ) tiếp xúc trực tiếp với bụi silic ở một số cơ sở sản xuất tỉnh Phú Yên năm 2020. **Phương pháp:** nghiên cứu mô tả cắt ngang. **Kết quả:** Tỷ lệ hiện mắc bệnh bụi phổi silic của NLĐ tiếp xúc trực tiếp với bụi silic trong một số ngành nghề tại Phú Yên năm 2020 là 1,8%. NLĐ mắc bệnh bụi phổi silic tập trung ở loại hình sản xuất đá granit (100%).

Tỷ lệ NLĐ có các triệu chứng ho, khạc đờm, đau ngực, khó thở, rì rào phế nang giảm lần lượt là 6,8%, 7,7%, 2,3%, 2,3%, 0,5%. Các tổn thương đám mờ nhỏ trên phim X-quang theo tiêu chuẩn ILO của NLĐ đều thuộc phân nhóm chính nhóm 1. Trong đó, tổn thương đám mờ nhỏ có mật độ 1/1 chiếm đa số với 75,0%. 100% các đám mờ nhỏ trên phim X-quang đều có kích thước loại p/p. Đa số NLĐ không có rối loạn thông khí. Tỷ lệ NLĐ có rối loạn thông khí hạn chế là 10,9%. Tỷ lệ NLĐ có rối loạn thông khí tắc nghẽn là 6,4%. **Kết luận:** đa số NLĐ không mắc bệnh bụi phổi silic, các rối loạn thông khí và tổn thương nhu mô phổi trên phim X - quang mà NLĐ gặp phải đa số là thể nhẹ.

Từ khóa: bệnh bụi phổi silic, Phú Yên, 2020.

SUMMARY

THE SITUATION OF SILICOSIS OF WORKERS IN SOME COMPANIES IN

¹Viện ĐT YHDP&YTCC, Trường Đại học Y Hà Nội

²Cục Quản lý môi trường Y tế - Bộ Y tế

Chịu trách nhiệm chính: Lê Thị Thanh Xuân

Email: lethithanhxuan@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 22.10.2020

Ngày phản biện khoa học: 24.11.2020

Ngày duyệt bài: 7.12.2020

PHU YEN IN 2020

Objective: The study aimed to describe the prevalence of silicosis among workers who were directly exposed to silica in some factories in Phu Yen province in 2020. **Method:** cross-sectional studies.

Results: The prevalence of silicosis of workers in direct expose with silicon dust in some factories in Phu Yen in 2020 was 1.8%. Employees suffering from silicosis concentrate on granite production (100%). The percentage of employees with symptoms of cough, sputum, chest pain, breathless, whispered alveolar decreased by 6.8%, 7.7%, 2.3%, 2.3%, 0.5%, respectively. Small opacities on X-ray films according to ILO standards belonged to the main group 1. In which, small opacities with density 1/1 accounted for the majority with 75.0%. 100% of the small opacities on X-ray films were p/p size. Most employees did not have respiratory dysfunction. The rate of employees with the limited disorder was 10.9%. The rate of employees with the obstructive disorder was 6.4%. **Conclusion:** Most employees did not suffer from silicosis, respiratory dysfunction and lung damage on X-ray film, most of them were mild.

Keywords: silicosis, Phu Yen, 2020.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh bụi phổi silic là tình trạng bệnh lý ở phổi do thở hít bioxit silic (SiO_2) hoặc silic tự do. Đặc điểm của bệnh về mặt giải phẫu là xơ hóa và phát triển các hạt ở hai phổi, về mặt lâm sàng là khó thở và về mặt X-quang là phổi có hình ảnh tổn thương đặc biệt. Việc tiếp xúc với bụi trong môi trường lao động (MTLD), đặc biệt là những ngành nghề phát sinh nhiều bụi SiO_2 cũng làm tăng nguy cơ mắc các bệnh hô hấp nghề nghiệp ở NLĐ, đặc biệt là bệnh bụi phổi Silic. Theo thống kê của Tổ chức lao động Quốc tế (ILO), ước tính mỗi năm có khoảng 2,02 triệu người chết có nguyên nhân từ bệnh nghề nghiệp, con số này tương đương với khoảng 5.500 người chết mỗi ngày[1],[2]. Theo báo cáo của Cục Quản lý Môi trường y tế, số ca mắc bệnh bụi phổi silic nghề nghiệp có xu hướng tăng lên. Phú Yên là tỉnh có tiềm năng về khoáng sản làm vật liệu xây dựng và chế tác thủ công mỹ nghệ, trong đó đáng chú ý nhất là ngành khai thác, chế biến đá granit. Đây là những ngành công nghiệp gây ra ô nhiễm bụi trong MTLD, đặc biệt là bụi dioxyd silic tự do (SiO_2). Trên thế giới cũng như ở Việt Nam, việc nghiên cứu về ảnh hưởng của bụi silic lên các bệnh hô hấp của người lao động (NLĐ) là khá phổ biến, tuy nhiên với tình trạng mắc bệnh ngày càng gia tăng phức tạp như hiện nay thì việc tiến hành thêm một nghiên cứu để làm rõ ảnh hưởng của MTLD phát sinh nhiều bụi silic đến việc gia tăng tình trạng mắc bệnh bụi phổi silic là cần thiết. Vì vậy, nghiên cứu được tiến hành với mục tiêu sau: *mô tả tỷ lệ*

hiện mắc bệnh bụi phổi silic của người lao động tiếp xúc trực tiếp với bụi silic ở một số cơ sở sản xuất tỉnh Phú Yên năm 2020. Kết quả nghiên cứu sẽ định hướng cho các cơ quan chức năng và doanh nghiệp để ra những chính sách phù hợp nhằm bảo vệ sức khỏe, phòng chống bệnh bụi phổi silic nghề nghiệp cho NLĐ.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu. NLĐ tiếp xúc trực tiếp với bụi silic trong MTLD.

- Tiêu chuẩn lựa chọn đối tượng: NLĐ tiếp xúc trực tiếp với bụi silic trong MTLD đồng ý tham gia nghiên cứu và tham gia khám đầy đủ các mục phát hiện bệnh nghề nghiệp.

- Tiêu chuẩn loại trừ đối tượng: Những đối tượng tham gia khám sức khỏe nhưng không khám đầy đủ các mục như bệnh án nghiên cứu (đo chiều cao, cân nặng, chức năng hô hấp, chụp phim Xquang và khám hô hấp), phụ nữ có thai, vắng mặt tại thời điểm điều tra.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

2.2.1. Thiết kế nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả cắt ngang.

2.2.2. Cỡ mẫu, chọn mẫu:

- Cỡ mẫu toàn bộ
- Chọn mẫu: Chọn mẫu chủ đích: chọn chủ đích các công ty có phát sinh bụi silic trong MTLD theo danh sách các công ty/doanh nghiệp trong tỉnh Phú Yên có hồ sơ quản lý vệ sinh lao động của Trung tâm kiểm soát bệnh tật tỉnh Phú Yên. Sau đó chọn toàn bộ NLĐ có tiếp xúc trực tiếp với bụi silic ở các công ty lựa chọn theo tiêu chuẩn nghiên cứu.

2.3. Thời gian nghiên cứu: Thời gian thực hiện nghiên cứu từ tháng 9/2019 đến tháng 12/2020.

2.4. Công cụ và phương pháp thu thập số liệu. Thông tin được thu thập theo bệnh án nghiên cứu dựa theo hồ sơ khám sức khỏe phát hiện bệnh nghề nghiệp theo mẫu chuẩn của Bộ Y tế và có bổ sung các biến số, chỉ số nghiên cứu.

Trong nghiên cứu này, chúng tôi áp dụng người lao động mắc bệnh bụi phổi silic khi 1) có tiếp xúc trực tiếp với bụi silic và 2) có tổn thương trên phim X quang theo ILO như đã trình bày ở trên.

2.5. Xử lý số liệu. Số liệu được làm sạch, mã hóa và nhập vào phần mềm EpiData 3.1. Số liệu được phân tích trên phần mềm Stata 14.0. Thống kê mô tả áp dụng để trình bày các tần suất, tỷ lệ %. Test Khi bình phương và Fisher exact test được áp dụng để so sánh hai tỷ lệ giữa các nhóm. Mức ý nghĩa thống kê 0,05 được áp dụng.

2.6. Đạo đức nghiên cứu. Nghiên cứu này là một phần trong đề tài nghiên cứu khoa học cấp nhà nước "Nghiên cứu đặc điểm dịch tễ học phân tử, yếu tố nguy cơ và ứng dụng kỹ thuật tiên tiến trong chẩn đoán sớm bệnh bụi phổi silic

tại Việt Nam", mã số: KC10/1620. Vấn đề nghiên cứu không ảnh hưởng tới sức khỏe cũng như các vấn đề về khác của đối tượng. Các thông tin thu thập được từ các đối tượng chỉ phục vụ cho mục đích nghiên cứu và hoàn toàn được giữ bí mật.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 1. Tỷ lệ hiện mắc bệnh bụi phổi silic của người lao động (n=220)

Một số yếu tố		Bệnh bụi phổi silic			
		Có bệnh		Không bệnh	
		SL	%	SL	%
Giới tính	Nam	4	2,0	195	98,0
	Nữ	0	0,0	21	100
Nhóm tuổi nghề	< 5 năm	3	1,7	171	98,3
	≥ 5 năm	1	2,2	45	97,8
Nhóm tuổi	< 50 tuổi	2	1,0	195	99,0
	≥ 50 tuổi	2	8,7	21	91,3
Hút thuốc	Có hút	1	0,9	110	99,1
	Không hút	3	2,8	106	97,2
Bệnh hô hấp	Có bệnh	0	0,0	9	100
	Không bệnh	4	1,9	207	98,1
Loại hình sản xuất	Sản xuất đá granit	4	2,6	150	97,4
	Sản xuất vật liệu xây dựng	0	0,0	66	100,0
Chung		4	1,8	216	98,2

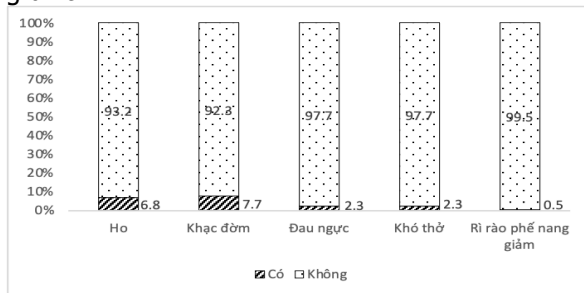
Tỷ lệ hiện mắc bệnh bụi phổi silic của NLD ở các nhà máy qua khám lâm sàng và chụp phim X quang theo ILO năm 2020 là 1,8%.

Trong đó, tỷ lệ hiện mắc bệnh bụi phổi silic ở lao động nam là 2,0%. Chưa có lao động nữ nào mắc bệnh bụi phổi silic.

Tỷ lệ lao động có tuổi nghề từ 5 năm trở lên mắc bệnh bụi phổi silic là 2,2% cao hơn tỷ lệ lao động dưới 5 năm mắc bệnh bụi phổi silic (1,7%).

Tỷ lệ hiện mắc bệnh bụi phổi silic của nhóm lao động từ 50 tuổi trở lên là 8,7%, cao hơn tỷ lệ hiện mắc bệnh bụi phổi silic của nhóm lao động dưới 50 tuổi (1,0%).

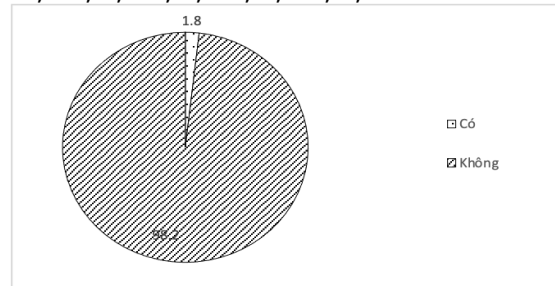
Những NLD được chẩn đoán mắc bệnh bụi phổi silic đều tập trung ở loại hình sản xuất đá granit.



Hình 1: Tỷ lệ người lao động có triệu chứng lâm sàng

Đa số NLD tham gia nghiên cứu đều không có các triệu chứng cơ năng, thực thể.

Tỷ lệ NLD có các triệu chứng ho, khạc đờm, đau ngực, khó thở, rỉ rạo phế nang giảm lần lượt là 6,8%, 7,7%, 2,3%, 2,3%, 0,5%.



Hình 2. Kết quả phim X – quang theo kỹ thuật ILO của người lao động

Đa số NLD tham gia nghiên cứu không có tổn thương đám mờ nhỏ trên phim X-quang theo kỹ thuật ILO. Tỷ lệ NLD có tổn thương đám mờ nhỏ trên phim X-quang chỉ chiếm 1,8%.

Bảng 2. Phân loại kích thước và mật độ tổn thương đám mờ nhỏ trên phim X – quang ở người lao động (n=4)

Đặc điểm tổn thương đám mờ nhỏ	SL	%
Mật độ	1/1	3
	1/2	1
Kích thước	p/p	4
Tổng		4

Các tổn thương đám mờ nhỏ trên phim X-quang theo tiêu chuẩn ILO của NLD đều thuộc

phân nhóm chính nhóm 1. Trong đó, tổn thương đám mờ nhỏ có mật độ 1/1 chiếm đa số với 75,0%. Các tổn thương đám mờ nhỏ có mật độ

1/2 chỉ chiếm 25,0%. 100% các đám mờ nhỏ trên phim X-quang đều có kích thước loại p/p.

Bảng 3. Tỷ lệ người lao động có suy giảm chức năng hô hấp (n=220)

Các loại rối loạn thông khí	Rối loạn thông khí					
	Có		Không		Chung	
	SL	%	SL	%	SL	%
Rối loạn thông khí hạn chế	24	10,9	196	88,1	220	100,0
Rối loạn thông khí tắc nghẽn	14	6,4	206	93,6	220	100,0

Đa số NLD không có rối loạn thông khí. Tỷ lệ NLD có rối loạn thông khí hạn chế là 10,9%. Tỷ lệ NLD có rối loạn thông khí tắc nghẽn là 6,4%.

IV. BÀN LUẬN

Nghiên cứu chỉ ra rằng đa số NLD tại Phú Yên tham gia nghiên cứu không mắc bệnh bụi phổi silic. Tỷ lệ NLD mắc bệnh bụi phổi silic ở các nhà máy là 1,8%. Kết quả này thấp hơn tỷ lệ mắc bệnh bụi phổi silic của NLD ở các cơ sở sản xuất vật liệu xây dựng (7,8%) trong nghiên cứu của tác giả Lê Thị Hằng [3], và trong nghiên cứu của Gumersindo Rego trên những NLD chế tác đá Granite (17,5%) [4]. Tỷ lệ NLD được chẩn đoán mắc bệnh bụi phổi silic tập trung ở loại hình sản xuất đá granit, chưa phát hiện trường hợp nào của các loại hình sản xuất vật liệu xây dựng khác mắc bệnh bụi phổi silic. Có sự khác biệt về tỷ lệ mắc bệnh giữa các loại hình sản xuất này có thể do một số lý do sau: thứ nhất do nồng độ bụi silic phát sinh trong các ngành khai thác chế tác đá, đặc biệt là đá Granite cao hơn trong những ngành sản xuất vật liệu xây dựng khác, thứ hai do NLD trong nghiên cứu này lao động nặng nhọc, thêm vào đó là không có biện pháp chống bụi hiệu quả nên làm tăng thông khí phổi, dẫn đến tăng hàm lượng bụi silic hít phải vào phổi. Chính vì vậy nên tỷ lệ hiện mắc bệnh bụi phổi silic ở những NLD sản xuất đá granit trong nghiên cứu của chúng tôi cao hơn so với những NLD ở các loại hình sản xuất vật liệu xây dựng khác. Tuy nhiên kết quả này lại thấp hơn kết quả hiện tại Bình Định năm 2016 khi tỷ lệ hiện mắc chung đối với các ngành khai thác, chế tác đá, sản xuất vật liệu xây dựng là 44,5% [5]. Sự khác biệt này theo chúng tôi có thể do khác biệt về quần thể nghiên cứu, và ở Bình Định có một số nhà máy khai thác đá nhỏ lẻ, khai thác thủ công là chính, vì vậy nguy cơ mắc bệnh bụi phổi silic ở các ngành khai thác, chế tác đá, sản xuất vật liệu xây dựng ở Bình Định cao hơn. Một lý do khác nữa theo chúng tôi có thể là do những người lao động được phát hiện bệnh bụi phổi silic đã chuyển vị trí việc làm, và có thể các cơ sở sản xuất cũng chú trọng hơn tới việc dự phòng

bệnh bụi phổi silic như khám sức khỏe định kỳ, truyền thông giáo dục sức khỏe...

Tỷ lệ hiện mắc bệnh bụi phổi silic tập trung chủ yếu ở nhóm lao động nam (2,0%). Chưa có lao động nữ nào mắc bệnh bụi phổi silic. Có sự khác nhau này là do các vị trí lao động nặng nhọc ở các nhà máy khai thác đá, sản xuất vật liệu xây dựng đều do nam giới đảm nhận nên số người mắc bệnh ở nữ thấp hơn chứ không phải là bệnh hay mắc ở nam giới.

Tỷ lệ hiện mắc bệnh bụi phổi silic của nhóm lao động từ 50 tuổi trở lên là 8,7%, cao hơn tỷ lệ hiện mắc bệnh bụi phổi silic của nhóm lao động dưới 50 tuổi (1,0%). Kết quả này cũng phù hợp với đặc điểm sinh lý của con người là khi càng nhiều tuổi, các cơ quan bị quá trình già hoá và có nguy cơ mắc nhiều bệnh tật hơn các lứa tuổi khác. NLD khai thác, chế tác đá granit có tỷ lệ mắc bệnh bụi phổi silic cao hơn với 2,6%. Điều này có thể được lý giải do hàm lượng silic trong các loại đá xây dựng nói chung, cũng như đá Granite nói riêng cao hơn so với những nguyên liệu sản xuất vật liệu xây dựng khác. Chính vì vậy, tỷ lệ mắc bệnh bụi phổi silic ở nhóm ngành khai thác, chế tác đá granit cao hơn so với ngành sản xuất vật liệu xây dựng khác.

Kết quả nghiên cứu chỉ ra rằng NLD tham gia nghiên cứu các triệu chứng cơ năng, thực thể chỉ chiếm tỷ lệ nhỏ. Tỷ lệ NLD có các triệu chứng ho, khạc đờm, đau ngực, khó thở, rì rào phế nang giảm lần lượt là 6,8%, 7,7%, 2,3%, 2,3%, 0,5%. Không có trường hợp NLD nào có ran phổi. Đây là các triệu chứng thường gặp phải ở những NLD làm việc trong MTLĐ có phát sinh nhiều bụi. Trong bệnh hô hấp do bụi silic gây ra, ho, khạc đờm thường là triệu chứng xuất hiện sớm nhất. Kết quả của nghiên cứu thấp hơn kết quả nghiên cứu của các tác giả Masoud Zare Naghadehi (năm 2014) khi nghiên cứu về đặc điểm mắc bệnh của những NLD tiếp xúc trực tiếp với bụi phổi silic [7].

Có 1,8% số đối tượng tham gia nghiên cứu có

tổn thương đám mờ nhỏ trên phim X-quang theo tiêu chuẩn của ILO hướng tới chẩn đoán mắc bệnh bụi phổi silic. Tất cả các đám mờ nhỏ phát hiện trên phim X – quang đều có kích thước loại p/p và có mật độ nằm ở phân nhóm chính nhóm 1, trong đó, đám mờ có mật độ thuộc phân nhóm phụ 1/1 chiếm tỷ lệ cao nhất với 75%, đám mờ có mật độ thuộc phân nhóm phụ 1/2 chiếm tỷ lệ 25,0%. Kết quả nghiên cứu tương đồng với kết quả nghiên cứu của nhiều tác giả [6].

Đa số NLD không có rối loạn chức năng thông khí phổi, NLD có hội chứng hạn chế chiếm tỷ lệ cao nhất 10,9%; tỷ lệ NLD có hội chứng tắc nghẽn chiếm 6,4%. Kết quả này phù hợp với đặc điểm bệnh lý của bệnh bụi phổi silic là bệnh là xơ hóa phổi dẫn đến giảm dung tích sống gây ra hội chứng hạn chế.

V. KẾT LUẬN

Tỷ lệ hiện mắc bệnh bụi phổi của NLD tiếp xúc trực tiếp với bụi silic trong một số ngành nghề tại Phú Yên năm 2020 là 1,8%. NLD mắc bệnh bụi phổi silic tập trung ở loại hình sản xuất đá granit (100%). Tỷ lệ NLD có các triệu chứng ho, khạc đờm, đau ngực, khó thở, rì rào phế nang giảm lần lượt là 6,8%, 7,7%, 2,3%, 2,3%, 0,5%. Các rối loạn thông khí và tổn thương nhu mô phổi trên phim X – quang mà NLD gặp phải đa số là thể nhẹ.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- ILO in Vietnam (2013).** ILO calls for urgent global action to fight occupational diseases, <http://www.ilo.org/hanoi/Informationresources/Publicinformation/Pressreleases/WCMS_211709/lang--vi/index.htm>, xem ngày 10/05/2018.
- Nguyễn Quang Thức (2013).** Thực trạng bệnh nghề nghiệp trên thế giới và ở Việt Nam, <<http://moh.gov.vn/pcbennghnghiep/pages/tintuc.aspx?CateID=9&ItemID=720>>, xem ngày 10/05/2018.
- Lê Thị Hằng, Đào Xuân Vinh, Đoàn Huy Hậu, và cs (2002).** Một số đặc điểm dịch tễ học bệnh bụi phổi silic ở công nhân sản xuất vật liệu ngành xây dựng. Tạp chí Y học thực hành, **408(2)**, 73 - 75.
- Arturo Pichel, Gumersindo Rego, Aida Quero, Alejandro Dubois, Cristina Martínez, (2008).** High Prevalence and Advanced Silicosis in Active Granite Workers: A Dose-Response Analysis Including FEV1. Journal of Occupational and Environmental Medicine, **50(7)**, 827 - 833.
- Trịnh Công Tuấn (2016).** Tình hình bệnh Bụi phổi Silic tại một số cơ sở khai thác, chế biến đá và sản xuất vật liệu xây dựng tỉnh Bình Định năm 2016, Viện nghiên cứu sức khỏe cộng đồng.
- Huỳnh Thanh Hà và Trịnh Hồng Lân (2008).** Khảo sát tình hình bệnh nhiễm bụi phổi silic nghề nghiệp tại một số cơ sở sản xuất vật liệu xây dựng thuộc công ty xây dựng Dĩ An - Bình Dương Tạp chí Y học TP. Hồ Chí Minh, **4(12)**, 240 - 246.
- Masoud Zare Naghadehi, Farhang Sereshki, Mohammadi F., (2014).** Pathological study of the prevalence of silicosis among coal miners in Iran: A case history. Atmospheric Environment, **83**, 1 - 5.

PHÂN TÍCH DI TRUYỀN TRƯỚC LÀM TỔ β -THALASSEMIA: MẮT ALEN ĐƯỢC KIỂM SOÁT BẰNG PHÂN TÍCH DI TRUYỀN LIÊN KẾT GEN

Lê Hoàng¹, Nguyễn Thị Hoa¹, Nguyễn Liên Hương², Ngô Văn Nhật Minh³, Đặng Tiến Trường³

TÓM TẮT

Mục tiêu: Báo cáo một trường hợp gia đình thực hiện PGT-M bệnh β -Thalassemia có xảy ra hiện tượng ADO được phát hiện bằng phương pháp di truyền liên kết gen. **Đối tượng và phương pháp:** Gia đình nguy cơ gồm người vợ mang dị hợp tử đột biến Cd17, người chồng mang dị hợp tử đột biến Cd26 và con gái mang hai đột biến dị hợp tử Cd17 và Cd26. Phương pháp phân tích di truyền trước làm tổ bệnh đơn gen trước làm tổ thông qua xác định haplotype bị bệnh và không

bị bệnh, kỹ thuật giải trình tự Sanger để xác định đột biến. **Kết quả:** Thiết lập được sơ đồ liên kết gen và các đột biến của gia đình nghiên cứu. Kỹ thuật giải trình tự Sanger không đồng nhất với kết quả phân tích di truyền liên kết tại một phôi do nguyên nhân ADO. **Kết luận:** Hiện tượng ADO gây chẩn đoán sai trong PGT. Do đó, việc áp dụng đồng thời phương pháp trực tiếp và gián tiếp trong PGT-M bệnh β -thalassemia là rất cấp thiết để khắc phục ADO và cải thiện độ chính xác của PGT.

Từ khóa: β -Thalassemia, STR, PGT.

SUMMARY

PREIMPLANTATION GENETIC TESTING ON β -THALASSEMIA: CASE REPORT ON ALELL DROP OUT PHENOMENON OBSERVED BY STR-BASED LINKAGE ANALYSIS

Objective: To report one case performing PGT-M on β -Thalassemia with ADO phenomenon detected by

¹Bệnh viện đa khoa Tâm Anh

²Bệnh viện Phụ sản Trung Ương

³Học viện quân Y

Chịu trách nhiệm chính: Đặng Tiến Trường

Email: truongdtvmmu@gmail.com

Ngày nhận bài: 27.10.2020

Ngày phản biện khoa học: 26.11.2020

Ngày duyệt bài: 9.12.2020