

ĐẶC ĐIỂM HUYẾT HỌC VÀ TỶ LỆ LƯU HÀNH GEN BỆNH TAN MÁU BẨM SINH (THALASSEMIA) CỦA NGƯỜI DÂN TỪ 15 - 20 TUỔI TẠI TỈNH CAO BẰNG

Lục Thị Hiệp^{1,2}, Bùi Thị Thu Hương², Hạc Văn Vinh², Mai Anh Tuấn², Nguyễn Tiến Dũng², Nguyễn Phương Sinh², Nguyễn Thị Phương Lan²

TÓM TẮT

Mục tiêu nghiên cứu: Mô tả đặc điểm huyết học và tỷ lệ lưu hành gen bệnh tan máu bẩm sinh (thalassemia) của người dân từ 15 - 20 tuổi tại tỉnh Cao Bằng. **Phương pháp nghiên cứu:** Mô tả cắt ngang có phân tích trên đối tượng là 355 người dân từ 15 - 20 tuổi tại tỉnh Cao Bằng từ tháng 9/2021 đến tháng 1/2023. **Kết quả nghiên cứu:** Tỷ lệ thiếu máu chung ở người 15-20 tuổi tại Cao Bằng là 19,1%; thiếu máu mức độ nặng là 1,4%, mức độ vừa là 7,6%, thiếu máu nhẹ là 10,1%; tỷ lệ thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc là 24,8%; thiếu sắt đơn thuần là 1,4%; thiếu máu thiếu sắt là 4,2%, tỷ lệ bất thường huyết sắc tố là 6,2% theo kết quả điện di; Tỷ lệ chung mang gen thalassemia và huyết sắc tố là 23,9%; mang gen α -thalassemia là 17,7%; β -thalassemia là 5,6%, tỷ lệ mang đồng thời gen α - và β -thalassemia là 0,6%.

Từ khóa: Thalassemia, dân tộc thiểu số, Cao Bằng.

SUMMARY

HEMATOLOGICAL CHARACTERISTICS AND PREVENTION OF THE GENERAL OF THALASSEMIA OF PEOPLE FROM 15 - 20 YEARS OLD IN CAO BANG PROVINCE

Objective: To describe the hematological characteristics and prevalence of thalassemia gene among people aged 15 to 20 years old in Cao Bang province. **Methods:** A cross-sectional description with analysis on 355 people aged 15 - 20 years old in Cao Bang province from September 2021 to January 2023. **Research results:** The prevalence of anemia among 15-20 year olds in Cao Bang is 19.1%; severe anemia is 1.4%, moderate is 7.6%, mild anemia is 10.1%; the rate of hypochromic microcytic anemia is 24.8%; iron deficiency alone is 1.4%; iron deficiency anemia is 4.2%, hemoglobin abnormality rate is 6.2% according to electrophoresis results; The overall rate of carrying Thalassemia and hemoglobin genes was 23.9%; carrying the α -thalassemia gene is 17.7%; β -thalassemia is 5.6%, the rate of α - and β -thalassemia genes is 0.6%. **Keywords:** Thalassemia, ethnic minorities, Cao Bang.

¹Bệnh viện Đa khoa Tỉnh Cao Bằng

²Trường Đại học Y Dược Thái Nguyên

Chịu trách nhiệm chính: Bùi Thị Thu Hương

Email: huongbuiithithu@tnmc.edu.vn

Ngày nhận bài: 11.4.2023

Ngày phản biện khoa học: 22.5.2023

Ngày duyệt bài: 16.6.2023

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Cao Bằng là một tỉnh miền núi phía Đông Bắc, nơi tập trung nhiều nhóm dân tộc thiểu số cùng sinh sống. Đây là nhóm người có nguy cơ mang gen hoặc mắc bệnh cao hơn người Kinh. Theo báo cáo của Bệnh viện Đa khoa tỉnh Cao Bằng, các bệnh máu ở trẻ vào viện khám năm 2020 là 256, điều trị là 200 trong đó hàng đầu là bệnh tan máu bẩm sinh. Tuy nhiên, chưa có nghiên cứu nào về bệnh tan máu bẩm sinh được thực hiện tại Cao Bằng trên nhóm đối tượng này. Nhằm góp phần vào làm giảm nguy cơ lan truyền gen bệnh tan máu bẩm sinh (thalassemia) chúng tôi tiến hành đề tài nhằm mục tiêu: *Xác định tỷ lệ lưu hành đột biến gen bệnh tan máu bẩm sinh (thalassemia) của người dân từ 15 - 20 tuổi tại tỉnh Cao Bằng.*

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu. Đối tượng nghiên cứu là người dân tỉnh Cao Bằng trong độ tuổi từ 15- 20 tuổi.

Tiêu chuẩn lựa chọn: Các ĐTNK được chọn là người tình nguyện tham gia nghiên cứu. Các đối tượng không có cùng huyết thống, không mắc bệnh mạn tính hoặc cấp tính, không cho hoặc nhận máu trong vòng 1 tháng trước thời điểm điều tra.

2.2. Thời gian và địa điểm nghiên cứu

- Thời gian: từ 9/2021 - 1/2023

- Địa điểm nghiên cứu: Thành phố và 3 huyện Hà Quảng, Hòa An, Trùng Khánh - tỉnh Cao Bằng.

2.3. Phương pháp nghiên cứu

2.3.1. Thiết kế nghiên cứu. Sử dụng phương pháp nghiên cứu mô tả cắt ngang.

2.3.2. Cỡ mẫu, chọn mẫu

*Cỡ mẫu nghiên cứu mô tả được tính theo công thức ước lượng một tỷ lệ trong quần thể

$$n = Z^2 \frac{p \cdot q}{(d)^2}$$

n = cỡ mẫu cần nghiên cứu

p = 0,3 là tỷ lệ người mang gen thalassemia trong nhóm phụ nữ độ tuổi sinh sản tại Thái Nguyên theo một nghiên cứu năm 2016 [5].

$d =$ độ chính xác tương đối, chọn $d = 0,05$.

$\alpha = 0,05$, $Z_{1-\alpha/2} = 1,96$; ước tính $\sim 10\%$ mất mẫu hoặc từ chối tham gia nghiên cứu

$\rightarrow n = 323 + 10\% (303) = 355$. Vậy cần cỡ mẫu tối thiểu cần có là 355 người.

* Kỹ thuật chọn mẫu: Lập danh sách người 15-20 tuổi trên địa bàn thành phố và 3 huyện của tỉnh Cao Bằng. Từ đó chọn 355 học sinh vào danh sách nghiên cứu theo phương pháp ngẫu nhiên đơn.

2.4. Phương pháp thu thập số liệu.

Nhóm đối tượng tham gia vào nghiên cứu sẽ được điều tra thông tin dịch tễ học bằng bộ phiếu phỏng vấn in sẵn. Phiếu vấn được thực hiện bằng phương pháp mặt đối mặt. Kết thúc phỏng vấn, ĐTNC sẽ được lấy 2-3ml máu tĩnh mạch cánh tay có chống đông bằng EDTA. 20 microlitre được sử dụng làm test sức bền thẩm thấu màng hồng cầu bằng nước muối 1 nồng độ. Xét nghiệm này giúp sàng lọc nhanh người mang gen thalassemia tại cộng đồng. Mẫu máu còn lại được bảo quản lạnh ($\sim 4^{\circ}\text{C}$) và vận chuyển ngay về phòng xét nghiệm để thực hiện các xét nghiệm sàng lọc khác cũng như xét nghiệm khẳng định với các trường hợp nghi ngờ. Các quy trình xét nghiệm được thực hiện tại Trung tâm xét nghiệm và Ứng dụng kỹ thuật cao Trường Đại học Y Dược, Đại học Thái Nguyên và Bệnh viện Trung ương Thái Nguyên: Tổng phân tích tế bào máu bằng nguyên lý lazer trên máy đếm tế bào tự động; Xác định thành phần huyết sắc tố bằng kỹ thuật HPLC trên máy Máy Minicap Sebia, France.

* Một số tiêu chuẩn sử dụng trong nghiên cứu:

- Số lượng hồng cầu (RBC) bình thường: 3,9-5,4T/l - Phân bố kích thước hồng cầu (RDW) bình thường: 11-14%. - Nồng độ huyết sắc tố trung bình hồng cầu (MCHC) bình thường: 300-360g/l. - Số lượng huyết sắc tố trung bình hồng cầu (MCH) bình thường: 27-32pg. - Thể tích trung bình hồng cầu (MCV) bình thường: 85-95fl.

- Thiếu máu: Đánh giá mức độ thiếu máu theo nồng độ Hb, gồm 4 nhóm: Thiếu máu mức độ nặng (Hb < 80 g/l); thiếu máu mức độ vừa (Hb 80-109 g/l); thiếu máu mức độ nhẹ (Hb 110-119 g/l) và không thiếu máu (Hb > 120 g/l) [9].

- Tiêu chuẩn xác định mang gen beta Thalassemia qua kết quả điện di huyết sắc tố:

+ Bình thường khi: HbA1 (86-98%); HbA2 $< 3,5\%$ hoặc/và HbF $> 1\%$.

+ Bệnh beta-thalassemia dị hợp tử: khi nồng độ HbA₂ tăng trên 3,5% Hb toàn phần đơn thuần, có thể phối hợp HbF nhưng HbF không vượt quá 10% Hb toàn phần, MCV giảm, có ít nhất một bố hoặc mẹ mang gen bệnh

Thalassemia.

- Đánh giá về hình thái hồng cầu:

Hồng cầu nhỏ, nhược sắc: MCV thấp: < 80 fl (Hc nhỏ), và/hoặc MCH thấp: < 28 pg [1], [2].

- Đánh giá thiếu máu thiếu sắt: Dựa vào lâm sàng, xét nghiệm:

+ Tổng phân tích tế bào máu: Thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc.

+ Sinh hóa máu: Ferritin huyết thanh < 30 ng/mL [2].

2.5. Phương pháp xử lý số liệu: Số liệu được phân tích bằng phần mềm SPSS 16.0. Mô tả dưới dạng phần trăm các biến định lượng.

2.6. Đạo đức trong nghiên cứu. Nghiên cứu này được sự chấp thuận của hội đồng Y đức trường Đại học Y Dược Thái Nguyên.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 3.1. Đặc điểm tế bào máu ngoại vi của các đối tượng nghiên cứu

Thông số	Trung bình	Độ lệch chuẩn	Max	Min
RBC ($\times 10^{12}/L$)	4,64	0,61	7,21	1,95
Hb (g/dl)	130,40	16,42	170	49
HCT (%)	39,29	4,11	51,7	17,9
MCV (%)	85,28	9,50	102,0	45,1
MCH (g/l)	28,28	3,86	34,7	11,9
MCHC	330,87	17,72	359	165
RDW (%)	13,66	1,49	22,6	11,2

Nhận xét: Số lượng hồng cầu trung bình $4,64 \pm 0,61 \times 10^{12}/L$; Lượng hemoglobin trung bình $130,4 \pm 16,42$ g/L; Thể tích trung bình hồng cầu (MCV) trung bình là $85,28 \pm 9,5\%$; Hemoglobin trung bình hồng cầu (MCH) $28,28 \pm 3,86$ pg; dải phân bố hồng cầu (RDW) trung bình là $13,66 \pm 1,49\%$.

Bảng 3.2. Đặc điểm thiếu máu của các đối tượng nghiên cứu

Phân loại thiếu máu theo tỷ lệ Hb	n	Tỷ lệ %
Nặng (Hb < 80 g/l)	5	1,4
Vừa (Hb: 80 – 109 g/l)	27	7,6
Nhẹ (110 – 119 g/l)	36	10,1
Không thiếu máu (> 120 g/l)	287	80,8
Tổng	355	100,0

Nhận xét: Tỷ lệ thiếu máu chung ở người 15-20 tuổi tại Cao Bằng là 19,1%; Tỷ lệ thiếu máu mức độ nặng là 1,4%, tỷ lệ thiếu máu mức độ vừa là 7,6%, thiếu máu nhẹ là 10,1%, sự khác biệt này không có ý nghĩa thống kê.

Bảng 3.3. Đặc điểm hình thái thiếu máu của các đối tượng nghiên cứu

Hình thái thiếu máu	n	%
---------------------	---	---

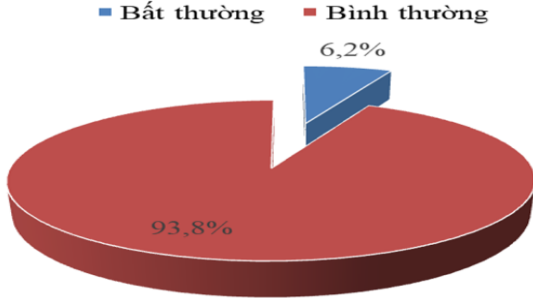
Nhỏ nhược sắc (MCV <80 và/hoặc MCH <28(g/l))	88	24,8
Bình thường	267	75,2
Tổng	355	100,0

Nhận xét: Tỷ lệ thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc là 24,8%, bình thường là 80,3%.

Bảng 3.4. Đặc điểm điện di huyết sắc tố của các đối tượng nghiên cứu

Thông số	Trung bình	Độ lệch chuẩn	Max	Min
HbA1 (%)	96,29	3,20	98,30	70,30
HbA2 (%)	3,18	1,45	6,59	1,10
HbF (%)	0,24	0,61	3,30	0,00
Hb E (%)	0,25	2,45	23,6	0,00
Khác	0,03	0,21	1,7	0,0

Nhận xét: Tỷ lệ HbA1 trung bình là 96,29±3,2, tỷ lệ HbA2 có trị số trung bình là 3,18±1,45, tỷ lệ HbF có trị số trung bình là 0,24±0,61; tỷ lệ HbE có trị số trung bình là 0,25±2,45.



Biểu đồ 3.1. Tỷ lệ bất thường huyết sắc tố theo kết quả điện di của các đối tượng nghiên cứu

Nhận xét: Tỷ lệ bất thường huyết sắc tố là 6,2% theo kết quả điện di của các đối tượng nghiên cứu.

Bảng 3.5. Đặc điểm xét nghiệm hóa sinh của các đối tượng nghiên cứu

Thông số	Trung bình	Độ lệch chuẩn	Max	Min
Sắt huyết tương (mmol/l)	6,76	3,93	20,8	1,4
Ferritin (ng/dl)	79,35	79,11	571,6	10,2

Nhận xét: Lượng Ferritin huyết thanh trung bình 78,68±78,94 ng/dl, lượng Fe huyết thanh trung bình 6,73±3,92 mmol/l.

Bảng 3.6. Phân loại thiếu sắt trong đối tượng nghiên cứu

Thông số	n	%
Thiếu sắt đơn thuần	5	1,4
Thiếu máu - thiếu sắt	15	4,2
Không thiếu sắt	335	94,4
Tổng	355	100,0

Nhận xét: Tỷ lệ thiếu sắt đơn thuần là

1,4%; thiếu máu thiếu sắt là 4,2%.

Bảng 3.7. Xét nghiệm chẩn đoán dựa trên thành phần huyết sắc tố và xét nghiệm gen α -thalassemia

Biến số	Số lượng	%	
OF test	Dương tính	90	25,4
	Bình thường	265	74,6
Điện di huyết sắc tố	Dương tính	22	6,2
	Âm tính	331	93,8
	Tổng	355	100,0
PCR α -thal	Dương tính	63	17,7
	Âm tính	292	82,3
Kết hợp	ĐD HST(+) và/hoặc PCR α -thal (+)	85	23,9
	Bình thường	270	76,1

Nhận xét: Kết quả xét nghiệm chẩn đoán bằng điện di huyết sắc tố dương tính 6,2%; Xét nghiệm chẩn đoán PCR α -thal dương tính 17,7%; Kết quả xét nghiệm chẩn đoán bằng điện di huyết sắc tố (+) và/hoặc PCR α -thal (+) chiếm tỷ lệ 23,9%.

Bảng 3.8. Phân bố tỷ lệ thể mang gen bệnh tan máu bẩm sinh

Phân loại thalassemia	Số lượng	Tỷ lệ (%) trong số đột biến	Tỷ lệ % trong đối tượng nghiên cứu
Thể Alpha	63	74,1	17,7
Thể Beta	20	23,5	5,6
Thể Phôi hợp	2	2,4	0,6
Tổng	85	100,0	23,9

Nhận xét: Tỷ lệ mang gen đột biến α thalassemia chiếm 17,7%; β thalassemia chiếm 5,6%, thể phối hợp alpha-beta thalassemia chiếm tỷ lệ 0,6%.

IV. BÀN LUẬN

Về đặc điểm tế bào máu ngoại vi của các đối tượng nghiên cứu. Thalassemia gây ra bởi cơ chế tổn thương gen tổng hợp chuỗi α , β globin khá phức tạp, tùy thuộc kiểu đột biến và sự phối hợp các đột biến với nhau sẽ gây ra các mức độ tổn thương hồng cầu khác nhau từ đó tạo nên các kiểu hình và biểu hiện lâm sàng rất đa dạng. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cho thấy: các chỉ số hồng cầu máu ngoại vi đều trong giới hạn bình thường: Số lượng hồng cầu trung bình $4,64 \pm 0,61 \times 10^{12}/L$; Lượng hemoglobin trung bình $130,4 \pm 16,42$ g/L; Thể tích trung bình hồng cầu (MCV) trung bình là $85,28 \pm 9,5\%$; Hemoglobin trung bình hồng cầu (MCH) $28,28 \pm 3,86$ pg; dải phân bố hồng cầu (RDW) trung bình là $13,66 \pm 1,49\%$. Mặc dù trong các đối tượng nghiên cứu của chúng tôi có

một tỷ lệ khá cao người mang gen bệnh nhưng chủ yếu thiếu máu mức độ nhẹ đến trung bình, do vậy chưa làm ảnh hưởng đến các chỉ số hồng cầu máu ngoại vi.

Tỷ lệ thiếu máu chung ở người 15-20 tuổi tại Cao Bằng là 19,2%; Tỷ lệ thiếu mức độ nặng là 1,4%, tỷ lệ thiếu máu mức độ vừa là 7,6%, thiếu máu nhẹ là 10,1%, sự khác biệt này không có ý nghĩa thống kê. Mức độ thiếu máu được đánh giá dựa trên tiêu chuẩn của WHO [99]. Trong thực tế chưa có nghiên cứu nào đánh giá tình trạng thiếu máu cộng đồng ở lứa tuổi này. Tuy nhiên tham khảo một số nghiên cứu ở lứa tuổi nhỏ hơn từ kết quả Tổng điều tra Dinh dưỡng toàn quốc năm 2018- 2020 cho thấy: tỷ lệ thiếu máu ở trẻ em 5-9 tuổi (9,2%); ở trẻ em 10-14 tuổi (8,4%), đều ở mức có ý nghĩa sức khỏe cộng đồng nhẹ theo đánh giá của Tổ chức Y tế Thế giới [3]. Vậy tỷ lệ thiếu máu ở người 15-20 tuổi tại Cao Bằng cao hơn nhiều, chúng tôi lý giải điều này là do ngoài nguyên nhân dinh dưỡng thì tình trạng mang gen bệnh tan máu bẩm sinh là yếu tố quyết định tỷ lệ này.

Kết quả bảng 3.3. cho thấy tỷ lệ thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc là 24,8%, bình thường là 75,2%. Từ tỷ lệ 24,8% chúng tôi tiếp tục thực hiện xét nghiệm điện di xác định thành phần huyết sắc tố để chẩn đoán thể bệnh beta thalassemia, những trường hợp có kết quả điện di huyết sắc tố bình thường sẽ tiếp tục xét nghiệm sinh học phân tử để xác định chính xác loại đột biến alpha thalassemia.

Trong nghiên cứu của chúng tôi lượng Ferritin huyết thanh trung bình $78,68 \pm 78,94$ ng/dl. Lượng Fe huyết thanh trung bình $6,73 \pm 3,92$ mmol/l, như vậy đều trong giới hạn bình thường. Vì hầu hết các đối tượng nghiên cứu là người mang gen bệnh thalassemia. Sắt huyết thanh là lượng sắt đang gắn trên transferrin và có thể được vận chuyển đến các tế bào. Khi thiếu sắt, lượng sắt huyết thanh sẽ giảm và khi cơ thể thừa sắt, lượng sắt huyết thanh cao. Trong nghiên cứu của chúng tôi tỷ lệ thiếu sắt đơn thuần là 1,4%; thiếu máu thiếu sắt là 4,2%. Kết quả này cho thấy mang gen bệnh thalassemia là một trong những nguyên nhân gây thiếu máu trong cộng đồng tại Cao Bằng.

Tỷ lệ mang gen bệnh α , β -Thalassemia.

Cách sàng lọc đơn giản và hiệu quả nhất người mang gen bệnh đó chính là xét nghiệm công thức máu để phát hiện ra các trường hợp có $MCV < 80$ fl và $MCH < 28$ pg. Tuy nhiên với những nơi không có điều kiện thuận lợi về mặt trang thiết bị phục vụ đánh giá công thức máu,

có thể thay thế sàng lọc bằng cách sử dụng xét nghiệm sức bền hồng cầu (OF test) và xét nghiệm sàng lọc huyết sắc tố E (DCIP test). Các cá thể nghi ngờ sẽ được tiếp tục thực hiện điện di huyết sắc tố và chẩn đoán sinh học phân tử nhằm xác định bệnh thalassemia cho các cá nhân [8].

Kết quả xét nghiệm chẩn đoán bằng điện di huyết sắc tố dương tính 6,2%.; Xét nghiệm chẩn đoán PCR α -thalassemia dương tính 17,7%; Kết quả xét nghiệm chẩn đoán bằng điện di huyết sắc tố (+) và/hoặc PCR α -thalassemia (+) chiếm tỷ lệ 23,9%.

Đối với nhóm β -Thalassemia yếu tố bắt buộc để chẩn đoán beta-thalassemia thể ẩn là $HbA_2 > 3,5\%$. Tiêu chuẩn chẩn đoán Alpha-thalassemia là có HbH hay Hb Bart. Tuy nhiên trong nghiên cứu có những bệnh nhân có nhiều yếu tố nguy cơ (MCV nhỏ, MCH giảm, Ferritin bình thường hoặc tăng, điện di HbA₂ giảm, không có HbF), đối với những bệnh nhân này khả năng mang gen α -thalassemia vẫn chưa thể loại trừ. Như vậy chúng ta cũng hiểu rằng với những bệnh nhân có yếu tố nguy cơ nhưng kết quả điện di bình thường không có nghĩa là không mang gen α -thalassemia.

Với những bệnh nhân điện di Huyết sắc tố có HbE có thể kết hợp với α -thalassemia hoặc β -thalassemia trong nghiên cứu này là 1 bệnh nhân và chiếm 1,2% (1/85). Nghiên cứu của chúng tôi thực hiện tại Cao Bằng là nơi tập chung chủ yếu người dân tộc thiểu số, trong đó nhiều nhất là người Tày, người Nùng, do vậy khả năng mang gen rất cao. Tuy nhiên, lại có sự khác biệt với nghiên cứu của Phan Thị Thùy Hoa tại huyện A Lưới (Huế) lại có tỷ lệ HbE rất cao 81,8% [7]. Như vậy cho chúng ta thấy rằng tỷ lệ mang gen HbE tăng lên và tăng cao ở miền Trung so với Miền Bắc. Kết quả này cũng phù hợp với nghiên cứu của Đỗ Thị Thu Giang tại tỉnh Tuyên Quang [6].

Kết quả bảng 3.8 cho thấy: Bệnh nhân α -thalassemia chiếm 17,7%; Bệnh nhân β -thalassemia chiếm 5,6%; Thể phối hợp alpha-beta thalassemia chiếm tỷ lệ 0,6%. Trong nghiên cứu này, các bệnh nhân được xét nghiệm sàng lọc các đột biến trên NST 11 và NST 16 nhằm xác định tình trạng mang gen và các loại đột biến gen gây bệnh thalassemia. Trước đó, một nghiên cứu tại Định Hoá cho thấy tỷ lệ mang gen β -thalassemia trong nhóm trẻ dân tộc Tày tại đây là 12,2% [5]. Tác giả Phan Thị Thùy Hoa, Nguyễn Duy Thăng năm 2014 tỷ lệ dân tộc Stieng tại Huế là 9,8%. Kết quả nghiên cứu của

chúng tôi phù hợp với nghiên cứu về tình hình mang gen thalassemia trong cộng đồng dân tộc Tày, Nùng ở Lạng Sơn là 27,5%, cao hơn tỷ lệ mang gen chung của các dân tộc ít người sống chủ yếu ở Trung du và miền núi phía Bắc là 16,89%. Thalassemia là bệnh di truyền phân bố khá đồng đều trong cộng đồng 2 dân tộc Tày, Nùng dù ở các địa bàn khác nhau [6].

Tình hình đột biến gen thalassemia: tỷ lệ và các thể đột biến gen α và β Thal có sự tương đồng với đột biến của các dân tộc ít người ở Trung du, miền núi phía Bắc và khác biệt với Miền Trung – Tây Nguyên và Miền Nam.

V. KẾT LUẬN

Tỷ lệ thiếu máu chung ở người 15-20 tuổi tại Cao Bằng là 19,1%; thiếu máu mức độ nặng là 1,4%, mức độ vừa là 7,6%, thiếu máu nhẹ là 10,1%; tỷ lệ thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc là 24,8%; thiếu sắt đơn thuần là 1,4%; thiếu máu thiếu sắt là 4,2%, tỷ lệ bất thường huyết sắc tố là 6,2% theo kết quả điện di;

Tỷ lệ chung mang gen Thalassemia và huyết sắc tố là 23,9%. Tỷ lệ người mang gen α -thalassemia là 17,7%; β -thalassemia là 5,6%, tỷ lệ mang đồng thời gen α và β -thalassemia là 0,6%.

ĐẶC ĐIỂM HÌNH THÁI CÁC LỖ NỀN SỌ TRÊN SỌ KHÔ NGƯỜI VIỆT NAM TRƯỞNG THÀNH

Hoàng Thị Lệ Chi¹, Trịnh Xuân Đàn¹, Nguyễn Thị Sinh¹, Nguyễn Thị Bình¹, Đoàn Thị Nguyệt Linh¹

TÓM TẮT

Bằng phương pháp nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 30 sọ khô người Việt nam trưởng thành để phân tích tần số xuất hiện, vị trí, hình dạng, kích thước của các lỗ nền sọ. Kết quả nghiên cứu cho thấy lỗ thị giác có kích thước trung bình là 3,69 × 4,36 mm, phần lớn lỗ hình bầu dục. Lỗ tròn có kích thước trung bình là 2,69 × 2,67 mm, xuất hiện lỗ phụ với tỷ lệ 1,7%. Lỗ bầu dục có kích thước trung bình là 6,29 × 3,62 mm đều có dạng hình bầu dục. Lỗ gai có kích thước trung bình là 2,47 × 2,10 mm, xuất hiện lỗ phụ với tỷ lệ 1,7%. Lỗ tĩnh mạch cảnh có kích thước trung bình là 11,9 × 5,72 mm, có xuất hiện cầu xương chia đôi lỗ trong 11,7% các trường hợp. Lỗ ống tai trong có kích thước trung bình là 4,04 × 4,46 mm. Lỗ ống hạ thiết

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Bộ Y tế** (2014), Hướng dẫn chẩn đoán và điều trị bệnh Hemophilia và bệnh Thalassemia, Hà Nội.
2. **Bộ Y tế** (2022), Hướng dẫn chẩn đoán và điều trị một số bệnh lý huyết học, Hà Nội.
3. **Bộ Y tế** (2021), Kết quả tổng điều tra Dinh dưỡng năm 2019-2020, Hà Nội.
4. **Bệnh tan máu bẩm sinh ở dân tộc Tày, Nùng tỉnh Lạng Sơn: Thực trạng và giải pháp.** <https://sokhcn.langson.gov.vn/node/11871>.
5. **Nguyễn Kiều Giang và cộng sự** (2016), "Thực trạng mang gen bệnh tan máu bẩm sinh ở phụ nữ dân tộc Tày tại huyện Định Hóa tỉnh Thái Nguyên", Tạp chí Y học Việt Nam, 448, tr. 13-20.
6. **Đỗ Thị Thu Giang** (2022), Nghiên cứu tần suất, đặc điểm lâm sàng và đột biến gen bệnh thalassemia ở trẻ dân tộc tày và dao tỉnh Tuyên Quang, Luận án tiến sỹ Nhi khoa, Trường Đại học Y Dược – Đại học Thái Nguyên.
7. **Phan Thị Thủy Hoa, Nguyễn Duy Thăng và CS** (2011), "Nhận xét bước đầu về tình hình mang gen Thalassemia ở huyện Minh Hoá, Quảng Bình", Tạp chí Y học TP Hồ Chí Minh, 15(4), 327-331.
8. **Ngô Văn Nhật Minh, Nguyễn Minh Tâm, Bạch Quốc Khánh** (2021), Dự Phòng bệnh Thalassemia: Phương pháp chẩn đoán trước sinh và chẩn đoán trước chuyển phôi", Tạp chí Y học Việt Nam, 502(5), tr.17-22.
9. **WHO** 2011, The Global Prevalence Of Anaemia, World Health Organization, Switserland.

có kích thước trung bình là 4,71 × 3,51 mm. Lỗ lớn có kích thước trung bình là 34,28 × 29,28 mm. Lỗ tĩnh mạch liên lạc bướm xuất hiện với tỷ lệ 13,3% ở bên phải và 30% ở bên trái với kích thước trung bình là 1,17 × 0,99 mm. Lỗ chũm có kích thước trung bình là 1,95 × 1,85 mm, xuất hiện với tỷ lệ là 76,7 % ở bên phải và 86,7% ở bên trái. Hiểu biết về đặc điểm hình thái các lỗ nền sọ có ý nghĩa trong giải phẫu và nhân trắc học và góp phần giúp nhà lâm sàng xác định các lỗ để tránh làm tổn thương các thành phần đi qua các lỗ trong các trường hợp can thiệp ở vùng nền sọ.

Từ khóa: Nền sọ, lỗ thị giác, lỗ tròn, lỗ bầu dục, lỗ gai, lỗ tĩnh mạch cảnh, lỗ ống tai trong, lỗ hạ thiết, lỗ lớn.

SUMMARY

MORPHOMETRIC ANALYSIS OF FORAMENS AT SKULL BASE IN ADULT VIETNAMESE DRY SKULLS

The frequency, location, shape and size of the foramens at skull base were analyzed by describing the cross section of 30 adult Vietnamese dry skulls. The results show that the average size of the optic

¹Đại học Y Dược Thái Nguyên

Chịu trách nhiệm chính: Hoàng Thị Lệ Chi

Email: lechi.gp@gmail.com

Ngày nhận bài: 7.4.2023

Ngày phản biện khoa học: 17.5.2023

Ngày duyệt bài: 12.6.2023