

THỰC TRẠNG BỆNH HUYẾT SẮC TỐ Ở MỘT SỐ DÂN TỘC VÀ ĐỀ XUẤT GIẢI PHÁP PHÒNG BỆNH HUYẾT SẮC TỐ TẠI TỈNH THÁI NGUYÊN

MỤC TIÊU

* Xác định tỷ lệ mang gen bệnh huyết sắc tố của học sinh trung học cơ sở người dân tộc tại tỉnh Thái Nguyên.

* Đề xuất giải pháp sàng lọc nhanh và phòng bệnh huyết sắc tố tại tỉnh Thái Nguyên.

NỘI DUNG

* Xây dựng đề cương chi tiết

* Xây dựng kế hoạch thực hiện, thiết kế các mẫu phiếu thu thập số liệu

* Triển khai đề tài (theo đề cương nghiên cứu chi tiết)

- Liên hệ với Ban giám hiệu các trường dân tộc nội trú, chính quyền địa phương, các tổ chức và cá nhân.

- Tổ chức lớp tập huấn cho cán bộ y tế, y tế cơ quan, cán bộ làm công tác xã hội kiến thức về bệnh huyết sắc tố, ý nghĩa nhân đạo của nghiên cứu, công tác phòng bệnh bệnh huyết sắc tố.

- Tổ chức các buổi truyền thông giáo dục sức khỏe cho đồng bào dân tộc trên các địa bàn nghiên cứu.

- Lấy thông tin của đối tượng nghiên cứu, lập danh sách cụ thể đối tượng nghiên cứu, xây dựng kế hoạch chi tiết cho công tác khám bệnh, lấy mẫu xét nghiệm.

- Lấy mẫu:

+ Đối tượng nghiên cứu:

- Học sinh người dân tộc (tuổi từ 11 đến 15) ở các Trường Trung học cơ sở dân tộc nội trú thuộc tỉnh Thái Nguyên .

- Thành viên trong gia đình của những đối tượng được chẩn đoán xác định là mang gen bệnh huyết sắc tố.

Đây là những đối tượng người dân tộc có tỷ lệ mang gen bệnh huyết sắc tố cao (theo khuyến cáo của WHO và các nghiên cứu trước của Việt Nam), các đối tượng là ở trong độ tuổi dậy thì vì vậy việc phát hiện, phòng bệnh, tư vấn trước hôn nhân, tư vấn trước sinh về bệnh huyết sắc tố là vô cùng cần thiết.

* Tiêu chuẩn chẩn đoán:

- Thiếu máu:

+ Lâm sàng: da xanh, niêm mạc nhợt, gan to, lách to, vàng da.

+ Huyết học: SLHC giảm (< 4,0 T/l), Hb giảm (< 120g/l).

+ Phát hiện sàng lọc nhanh nhóm đối tượng có biểu hiện hồng cầu nhỏ, sức bền thẩm thấu hồng cầu tăng:

+ MCV < 75 fl

+ Sức bền thẩm thấu HC: HC tan không hoàn toàn trong dung dịch NaCl nồng độ 0,35% trong

5 phút.

- Các thể bệnh huyết sắc tố:

Thalassemia:

* Thể nặng (HbBarts):

- Lâm sàng: Xảy ra sớm từ thời kỳ bào thai, Mẹ nhiễm độc thai nghén, bánh rau lớn, chảy máu sau đẻ. Thai nhi chết lưu hay chết vài ngày sau đẻ do vàng da và phù bào thai. Thành phần Hb: HbBarts khoảng 30-90%, còn lại Hb Portland khoảng 20%, không thấy HbA1 và HbF.

* Thể trung gian (Bệnh HbH):

Thiếu máu vừa và nhẹ. Đôi khi nặng khi phụ thuộc truyền máu, phát hiện muộn, Lách to (độ 1-2). HC nhỏ, nhược sắc và biến dạng cơ bản như thalassemia thể nặng. HC có hạt tua, sức bền TTHC tăng, tỷ lệ HCL tăng cao (>10%). HbH tăng 1-20%, HbCS, HbA1 giảm

* Thể nhẹ:

- Lâm sàng: ít khi có biểu hiện lâm sàng, Hb giảm, MCV giảm, RDW tăng nhẹ. HbA2 giảm, hoặc có HbCS

-thalassemia:

* Thalassemia thể nặng:

- Lâm sàng: Có đủ các TC của TMTM mạn tính nặng, thiếu máu (từ từ, nặng dần, sống phụ thuộc vào truyền máu), vàng mắt nhẹ, lách to, chậm phát triển thể chất, biến dạng xương sọ rõ, da xám, gan to, có thể suy gan, tim to và có thể suy tim

- Huyết học: Hb: 30-90 g/dL, MCV thấp RDW tăng cao 19-20/25-30%, Tỷ lệ HCL tăng nhẹ đến vừa, có hồng cầu non, HC to nhỏ không đều, nhiều HC nhỏ, nhược sắc nặng và biến dạng nặng nề với nhiều HC hình nhẵn, bia, giọt nước, HC mảnh, sức bền thẩm thấu HC tăng

- Thành phần Hb:

+Kiểu 1: HbF tăng cao > 10%, HbA2 thường tăng, HbA1 giảm hoặc = 0

+Kiểu 2: HbF tăng cao > 10%, HbE > 10%, HbA1 giảm hoặc = 0

* Thalassemia trung gian:

- Lâm sàng: Đến viện để truyền máu muộn, Các triệu chứng lách to, vàng da, biến dạng xương và chậm phát triển thể chất mức độ nhẹ

- Thành phần Hb: HbE + HbF tăng, HbA1 còn nhiều, HbF 100%

* Thalassemia thể nhẹ:

- Lâm sàng: Có thể có da xanh la triệu chứng duy nhất, đa số các trường hợp không có biểu hiện LS

- Huyết học: Hb giảm nhẹ hoặc bình thường đa số HC nhỏ và nhược sắc, MCV: 60-78 fL, MCH: 20-22 pg, RDW: 15-17%, sức bền thẩm thấu HC tăng

- Thành phần Hb:

+ Kiểu 1: HbA2 > 3,5%, HbF tăng nhẹ (< 10%), còn lại HbA1 giảm nhẹ

+ Kiểu 2: HbE: 15-30%, HbF tăng nhẹ (< 10%), còn lại HbA1 giảm

HbE đồng hợp tử:

Thiếu máu rất nhẹ, lách không to, huyết sắc tố ít khi dưới 100g/l. Biểu hiện huyết học là hồng cầu nhỏ, nhược sắc, MCV 60 - 70fl, MCH 20 - 25pg, có một số hồng cầu hình bia, hồng cầu lưới không tăng, vạch HbA2 đậm từ 15 - 35%.

HbE Thể trung gian:

- Thường xuất hiện muộn hơn (sau 5 - 6 tuổi), mức độ biểu hiện thiếu máu vừa và diễn biến chậm. Bệnh nhân ít hoặc không bị phụ thuộc vào truyền máu. Thường mang 2 gen bệnh thể b+ (đột biến nhẹ) hoặc b+-thalassemia kết hợp với HbE hoặc kết hợp giữa a-thalassemia và b-thalassemia.

- Địa điểm nghiên cứu: 3 Trường dân tộc nội trú thuộc các Tỉnh miền núi phía bắc núi có các học sinh là con em các dân tộc ở vùng sâu, vùng xa, với chủ yếu là 5 dân tộc: Nùng, Tày, Kinh, Sán chí, Dao. Là các dân tộc có điều kiện kinh tế rất khó khăn, chăm sóc y tế rất thấp.

- Cách Tiếp cận:

* Tuyển chọn đối tượng nghiên cứu

+ Lập danh sách các học sinh người dân tộc tại các Trường Trung học cơ sở dân tộc nội trú, thông qua Ban giám hiệu, giáo viên chủ nhiệm và cán bộ y tế Trường học.

+ Chọn mẫu nghiên cứu cho từng nhóm theo mẫu ngẫu nhiên đơn sao cho đủ số mẫu cần thiết.

+ Tổ chức thu thập chỉ tiêu nghiên cứu (hoàn thành phiếu điều tra, khám lâm sàng, lấy mẫu...)

+ Người thân (bố mẹ , anh chị em ruột) của các đối tượng đã được chẩn đoán xác định là mang gen bệnh thalassemia. Tiếp cận giải thích, tư vấn đầy đủ cho từng đối tượng tùy vào đặc điểm về tuổi, giới, tình trạng hôn nhân, số con... và mời tham gia vào nghiên cứu.

* Mô hình nghiên cứu:

Đối tượng nghiên cứu

(Học sinh người dân tộc tuổi từ 11- 15 tuổi)

Khám lâm sàng

+ Gan to

+ Lách to

- + Da xanh, niêm mạc nhợt
- + Vàng da.

Xét nghiệm

- Công thức máu: SLHC, Hb, HCT, MCV, MCH, MCHC
- Sức bền thẩm thấu hồng cầu

Truyền thông giáo dục sức khoẻ, mời hoàn thành phiếu điều tra

Nhóm đối tượng có biểu hiện thiếu máu

Nhóm đối tượng có biểu hiện thiếu máu, có thể tích trung bình hồng cầu giảm, sức bền thẩm thấu

hồng cầu tăng

Điện di thành phần huyết sắc tố

Nhóm bệnh nhân, thể bệnh, người mang gen bệnh huyết sắc tố

KẾT LUẬN

Đề xuất giải pháp tư vấn phòng bệnh

Đặc điểm gen

* Các chỉ tiêu nghiên cứu:

- Tuổi: 11 - 15 tuổi
- Giới: Nam, nữ
- Dân tộc: Nùng, Tày, Kinh, Sán chí, Dao

- Đặc điểm về lâm sàng:
- Tỷ lệ thiếu máu (huyết sắc tố thấp) theo tuổi, giới, dân tộc
- Số lượng hồng cầu /1l máu
- Sức bền thẩm thấu hồng cầu (SBTTHC)
- Thể tích trung bình hồng cầu (MCV)
- Huyết sắc tố trung bình hồng cầu (MCH)
- Nồng độ huyết sắc tố hồng cầu (MCHC)
- Tỷ lệ các thành phần huyết sắc tố (HbA1, HbA2, HbF, HbE, HbH) theo dân tộc, giới.
- Tỷ lệ mắc bệnh, -thalassemia và HbE theo giới, dân tộc, nhóm tuổi
- Đặc điểm gen của người mang gen bệnh huyết sắc tố.
- * Đơn vị và người thực hiện kỹ thuật:
- Khám lâm sàng bởi các bác sĩ chuyên khoa huyết học Bệnh viện đa khoa Trung ương Thái Nguyên, Trường đại học Y – Dược Thái Nguyên.
- Lấy máu làm xét nghiệm bởi các Bác sĩ và kỹ thuật viên Trung tâm Huyết học - Truyền máu Bệnh viện đa khoa Trung ương Thái Nguyên.
- Đo sức bền thẩm thấu hồng cầu và làm công thức máu tại Bệnh viện Trường đại học Y – Dược Thái Nguyên.
- Điện di huyết sắc tố: Tại Trung tâm Huyết học - Truyền máu Bệnh viện đa khoa Trung ương Thái Nguyên.
- Phân tích đặc điểm gen: Tại Bộ môn Vi sinh Trường đại học Y – Dược Thái Nguyên
- * Kỹ thuật thực hiện và thu thập số liệu nghiên cứu:
- Kỹ thuật lấy máu: Lấy 3 ml máu tĩnh mạch chống đông bằng EDTA, bảo quản lạnh, vận chuyển về cơ sở xét nghiệm trong vòng 24 giờ.
- Đo sức bền thẩm thấu hồng cầu (SBTTHC): hút 0,02ml máu vào ống nghiệm chứa 5ml dung dịch NaCl 0,35%, lắc đều. Để ở nhiệt độ phòng, đọc kết quả sau 5 phút
- Xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu được làm bằng máy Cetic-F hoạt động theo cơ chế laser 28 thông số của Nhật Tại trung tâm Huyết học - Truyền máu Bệnh viện Đa khoa Trung ương Thái Nguyên.
- Điện di xác định thành phần huyết sắc tố: sử dụng máy điện di mao quản Capillarys – Sebia Mỹ - Máy của dự án Bộ giáo dục đào tạo (hoặc máy điện di sắc ký lỏng cao áp HPLC) Tại trung tâm Huyết học - Truyền máu Bệnh viện Đa khoa Trung ương Thái Nguyên.
- Phân tích đặc điểm gen:
- + Sử dụng máy PCR của hãng Biorad Mỹ. Tại Bộ môn Vi sinh Trường Đại học Y - Dược Thái Nguyên.
- Đề xuất thành lập trung tâm quản lý chăm sóc, tư vấn trước hôn nhân, tư vấn trước sinh cho bệnh nhân, người lành mang gen bệnh.
- * Tổng kết, viết đề tài, nghiệm thu đề tài.

KẾT QUẢ DỰ KIẾN

- 03 bài báo khoa học
- 02 hướng dẫn SVNCKH
- 05 đào tạo cán bộ theo chương trình của đề tài
- 01 hồ trợ số liệu cho Luận án Tiến sĩ