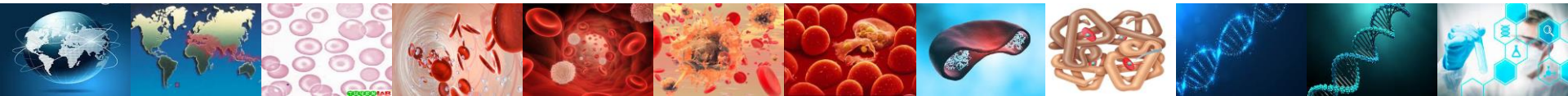




TẬP HUẤN QUẢN LÝ SÀNG LỌC MẶT BỆNH MỚI CHƯƠNG TRÌNH MỞ RỘNG TẦM SOÁT, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ TRƯỚC SINH VÀ SƠ SINH

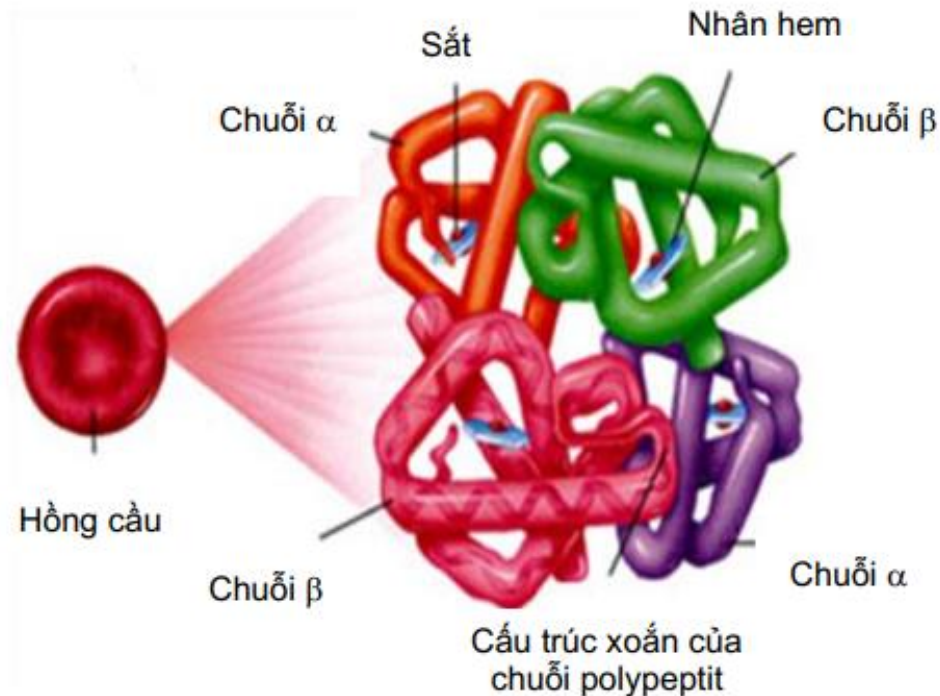
SÀNG LỌC TRƯỚC SINH BỆNH TAN MÁU BẨM SINH THALASSEMIA

Báo cáo viên: Lê Phan Tường Quỳnh



HEMOGLOBIN

Hemoglobin là thành phần chính của hồng cầu

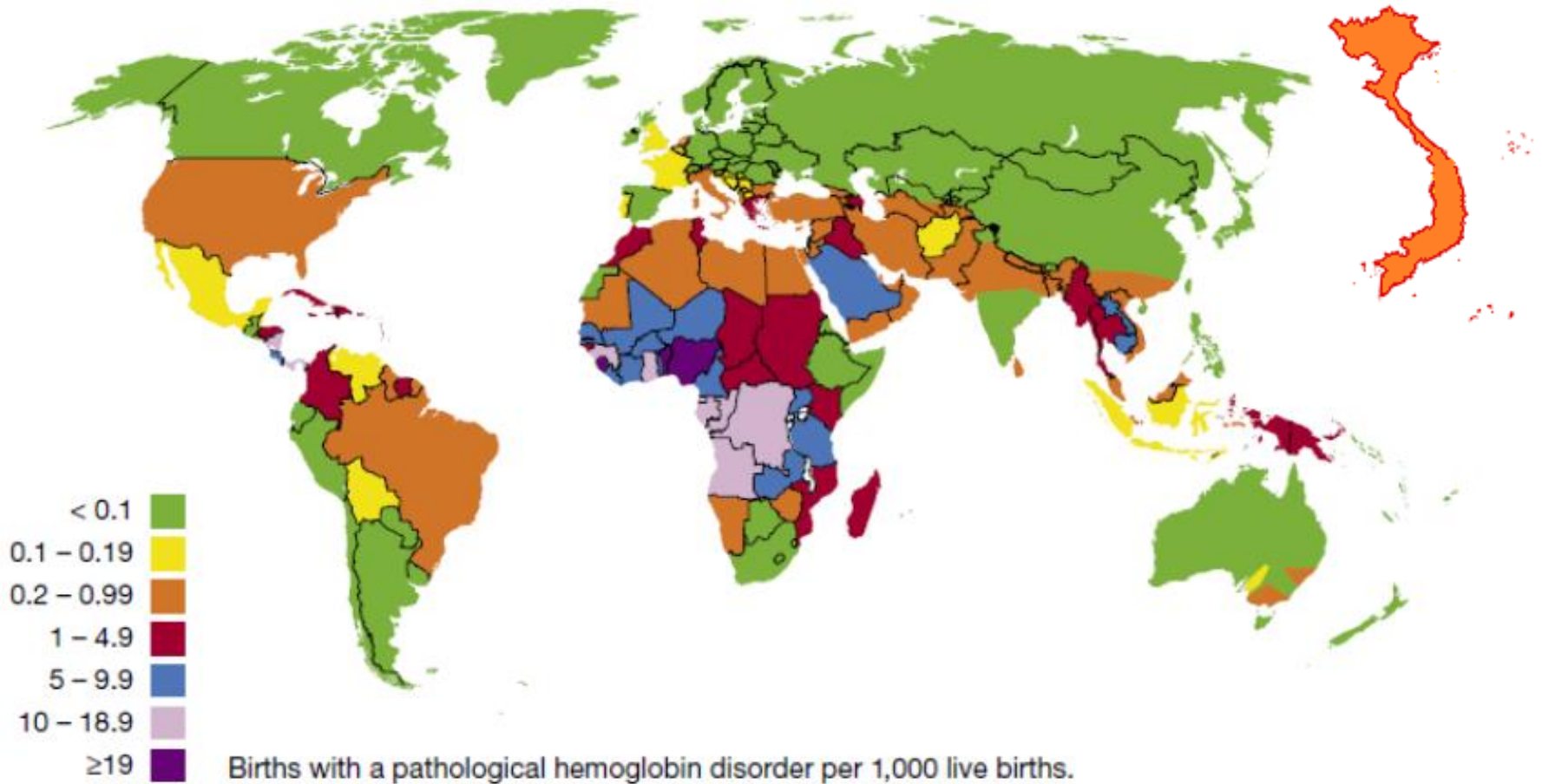


Cấu trúc hemoglobin của người trưởng thành (HbA)

Bệnh hemoglobin: tần suất người mang gene xấp xỉ 7%

- Thalassemia
- Biến thể cấu trúc hemoglobin

Phân bố trên thế giới





BỆNH THALASSEMIA



Thalassemia: đặc trưng bởi sự giảm hoặc không tổng hợp được chuỗi globin bình thường

Hai loại chính:

- Alpha thalassemia
- Beta thalassemia

Đặc điểm phân tử

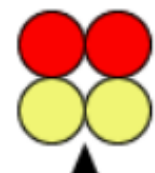
Beta globin gene cluster



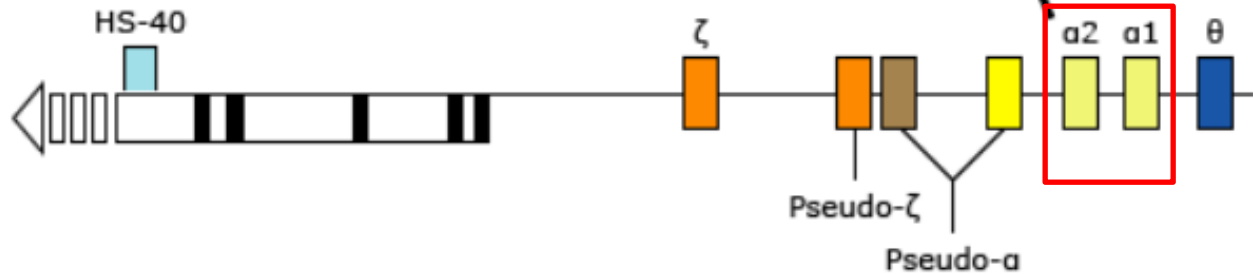
Hb F (fetal)



Hb A (adult)



Alpha globin gene cluster





BỆNH THALASSEMIA



Thể bệnh

Alpha thalassemia

Bình thường		Bình thường
Thể ẩn		Không có triệu chứng
Thể nhẹ		Không có triệu chứng
Bệnh HbH		Thiếu máu vừa
Bệnh Hb Bart's		Rất nặng, phù thai

BỆNH THALASSEMIA

Đặc điểm di truyền alpha thalassemia

Bố, mẹ đều là người mang gene bệnh α^+ thalassemia (thể ẩn)



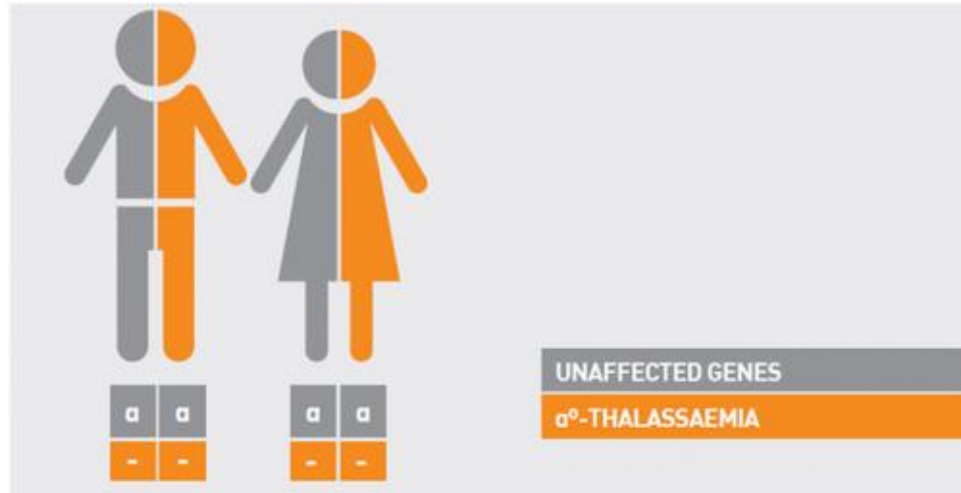
FOR EVERY PREGNANCY THE CHANCES ARE:



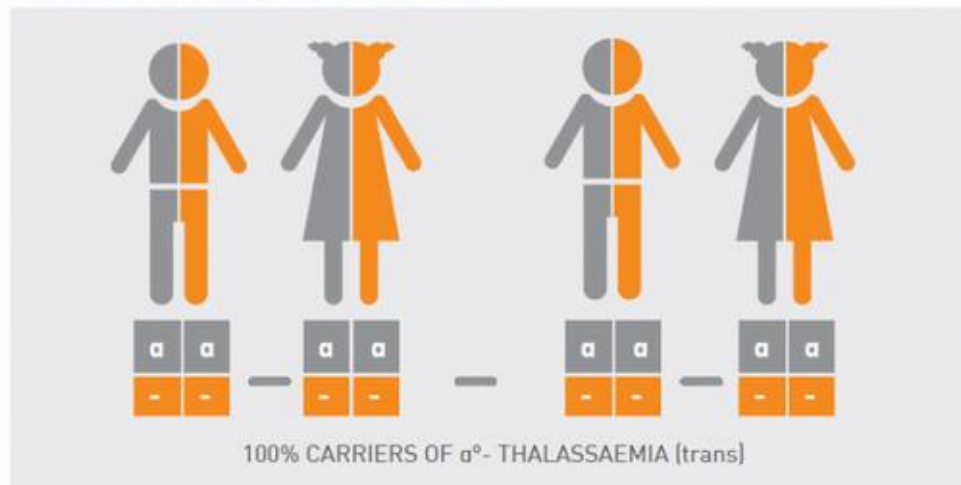
BỆNH THALASSEMIA

Đặc điểm di truyền alpha thalassemia

Bố, mẹ đều là người mang gene bệnh α^0 thalassemia (dạng trans)



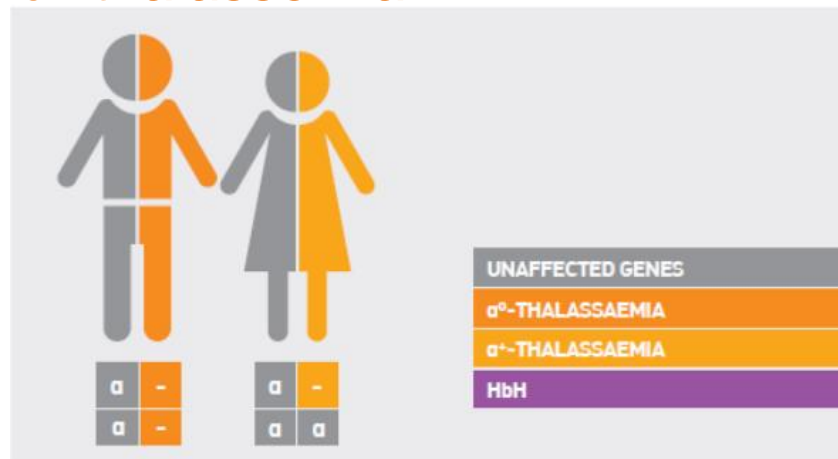
FOR EVERY PREGNANCY THE CHANCES ARE:



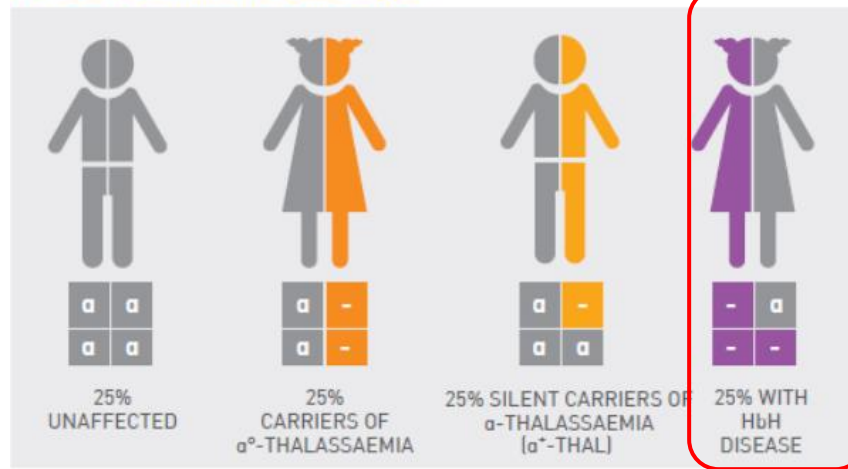
BỆNH THALASSEMIA

Đặc điểm di truyền alpha thalassemia

Bố/mẹ là người mang gene bệnh α^0 thalassemia (dạng cis) và người còn lại mang gene α^+ thalassemia



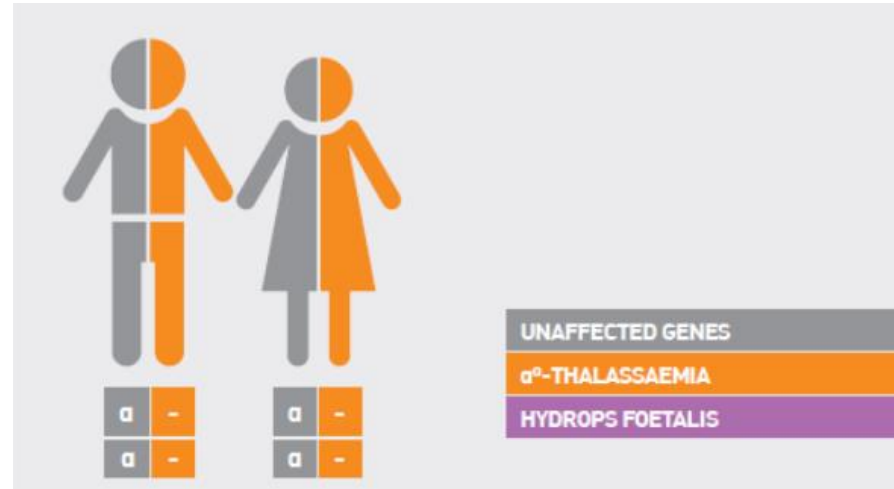
FOR EVERY PREGNANCY THE CHANCES ARE:



BỆNH THALASSEMIA

Đặc điểm di truyền alpha thalassemia

Bố, mẹ đều là người mang gene bệnh α^0 thalassemia (dạng cis)



FOR EVERY PREGNANCY THE CHANCES ARE:



Thể bệnh

Beta thalassemia



β -thalassemia thể nhẹ: Thiếu máu nhẹ

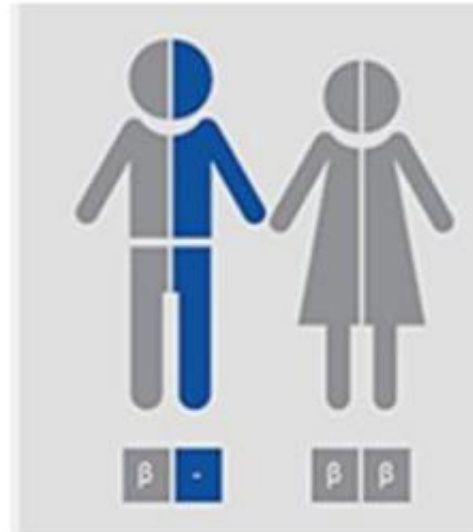
β -thalassemia thể trung gian: Thiếu máu vừa, mức độ phụ thuộc truyền máu thay đổi

β -thalassemia thể nặng: Thiếu máu nặng, phụ thuộc truyền máu

BỆNH THALASSEMIA

Đặc điểm di truyền beta thalassemia

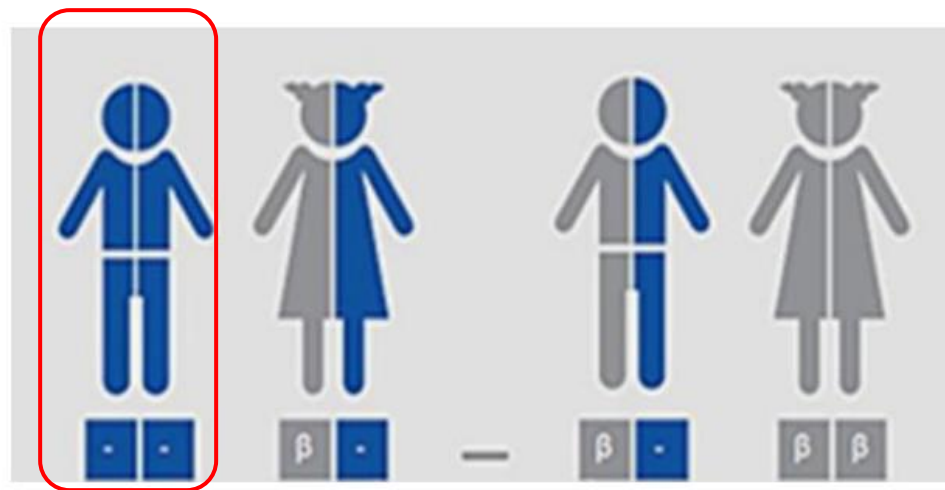
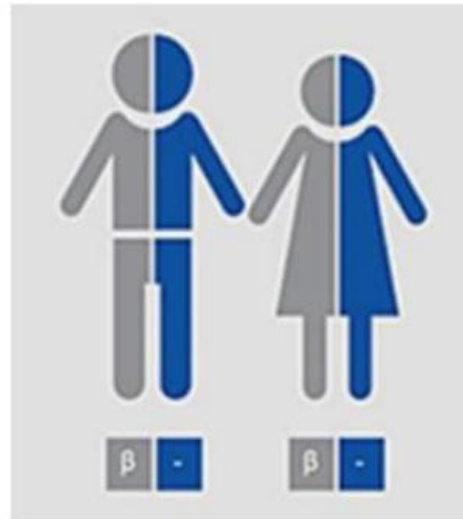
Bố/mẹ là người mang gene bệnh β thalassemia



BỆNH THALASSEMIA

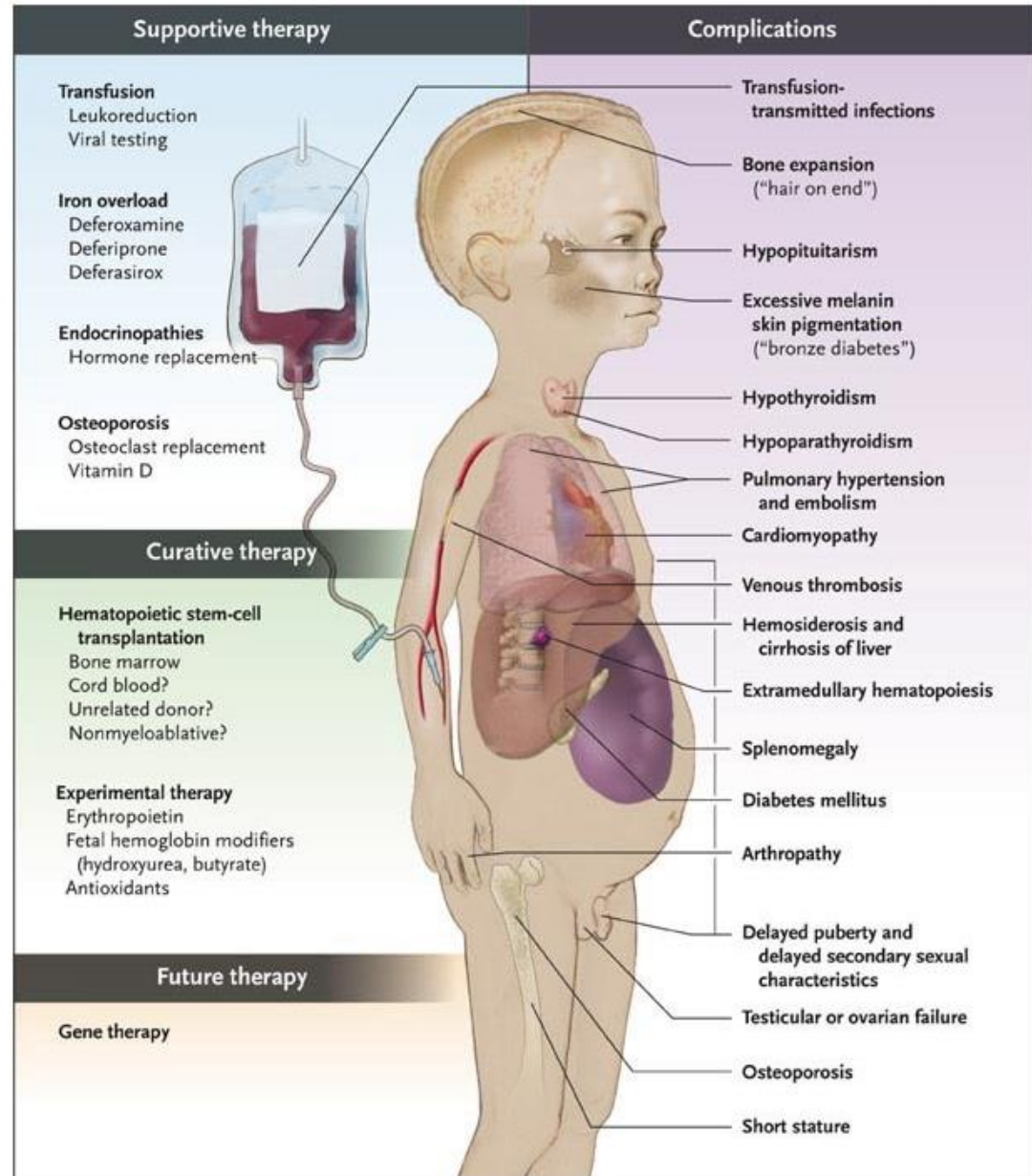
Đặc điểm di truyền beta thalassemia

Bố, mẹ đều là người mang gene bệnh β thalassemia



Biến chứng:

- Ứ sắt
- Bất thường nội tiết: suy tuyến yên, suy giáp, suy tuyến cận giáp...
- Nhiễm trùng
- Biến dạng xương
- Lách lớn
- Các bệnh lý của tim
- ...





BỆNH THALASSEMIA



- Gánh nặng kinh tế cho gia đình và xã hội
- Thế giới: mỗi năm có 60.000 – 70.000 trẻ sinh ra bị bệnh beta thalassemia mức độ nặng
- Việt Nam: mỗi năm có khoảng 2.000 trẻ sinh ra bị bệnh
- Tỷ lệ mang gene thalassemia (2021): 13,8%

Sàng lọc trước sinh thalassemia đóng vai trò quan trọng



SÀNG LỌC TRƯỚC SINH



Đối tượng sàng lọc:

- Phụ nữ mang thai trong 3 tháng đầu thai kỳ

Phương pháp sàng lọc:

- Xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi

Đánh giá kết quả:

- MCV, MCH
- Nếu $MCV \geq 85$ fL và $MCH \geq 28$ pg: nguy cơ thấp
- Nếu $MCV < 85$ fL và/hoặc $MCH < 28$ pg: nguy cơ cao



SƠ ĐỒ SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH BỆNH THALASSEMIA

Quyết định số 1807/QĐ-BYT ngày 21/04/2020,
Hướng dẫn về chuyên môn kỹ thuật trong sàng lọc, chẩn đoán,
điều trị trước sinh và sơ sinh



Phụ nữ mang thai

Tổng phân tích tế bào máu ngoại vi (MCV, MCH)

Nguy cơ cao

Nguy cơ thấp

Tổng phân tích tế bào máu ngoại vi cho chồng thai phụ

Nguy cơ cao

**CHUYỂN
TUYÊN**

Nguy cơ thấp

Xét nghiệm thành phần huyết sắc tố cho thai phụ và chồng thai phụ

Xét nghiệm gene globin cho thai phụ và chồng thai phụ

Nguy cơ cao

Nguy cơ thấp

Xác định gene globin cho thai nhi

Thai bị bệnh thalassemia nặng

Thai bình thường hoặc mang gene bệnh

Tư vấn chấm dứt thai kỳ

Tư vấn khám thai định kỳ



QUẢN LÝ SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH



Cộng tác viên dân số và cán bộ y tế tuyến xã

Trung tâm Y tế tuyến huyện, tuyến tỉnh
Sở Y tế, Chi cục DS-KHHGD

Trung tâm sàng lọc khu vực

Tổng cục Dân số - Kế hoạch hóa gia đình



Cộng tác viên dân số và cán bộ y tế tuyến xã

- Quản lý theo nhóm nguy cơ

- *Nhóm nguy cơ cao:*

- ✓ Tư vấn, hướng dẫn chuyển tuyến
- ✓ Theo dõi cập nhật kết quả chẩn đoán (mạng lưới theo dõi/hồ sơ điện tử)
- ✓ Kết quả chẩn đoán là cơ sở để chẩn đoán trước sinh lần mang thai sau

- *Nhóm nguy cơ thấp:*

- ✓ Tư vấn khám thai định kỳ

- Tổng hợp số liệu, báo cáo định kỳ cho đơn vị quản lý cấp trên



Trung tâm Y tế tuyến huyện, tuyến tỉnh Sở Y tế, Chi cục DS-KHHGD

- Quản lý theo nhóm nguy cơ
- Đào tạo, tập huấn, giám sát và hỗ trợ kỹ thuật cho tuyến dưới
- Đầu tư về nhân lực, trang thiết bị cho các cơ sở y tế
- Xây dựng nhiều hình thức tuyên truyền



Trung tâm sàng lọc khu vực

- Đào tạo, tập huấn, giám sát và hỗ trợ kỹ thuật cho tuyến dưới
- Đánh giá, tổng kết các hoạt động về sàng lọc và chẩn đoán trước sinh thalassemia
- Xây dựng ngân hàng dữ liệu về đột biến gene globin



Tổng cục Dân số - Kế hoạch hóa gia đình

- Thực hiện công tác chỉ đạo, điều phối và ban hành các văn bản hướng dẫn thực hiện
- Đánh giá hiệu quả của chương trình sàng lọc và chẩn đoán trước sinh thalassemia
- Xây dựng mạng lưới giữa các trung tâm sàng lọc khu vực để hoàn thiện ngân hàng dữ liệu về đột biến gene globin

XIN CHÂN THÀNH CẢM ƠN !

