

# ĐẶC ĐIỂM THIẾU MÁU VÀ TỶ LỆ MANG GEN THALASSEMIA CỦA HỌC SINH TẠI TRƯỜNG TRUNG HỌC CƠ SỞ CHU HƯƠNG TỈNH BẮC KẠN NĂM 2024

Trần Thị Hồng Vân<sup>1</sup>, Bùi Thị Thu Hương<sup>1</sup>  
Mai Anh Tuấn<sup>1</sup>, Hứa Thị Diễm<sup>1</sup>, Lò Minh Trọng<sup>2</sup>  
Nguyễn Trà My<sup>1</sup>, Đỗ Trung Toàn<sup>3</sup> và Đỗ Thành Tôn<sup>1,✉</sup>

<sup>1</sup>Trường Đại học Y Dược, Đại học Thái Nguyên

<sup>2</sup>Bệnh viện Trung ương Thái Nguyên

<sup>3</sup>Bệnh viện A Thái Nguyên

*Thalassemia là bệnh lý thiếu máu tan máu di truyền do khuyết thiếu trong tổng hợp của một loại chuỗi globin. Khoảng 13% tổng dân số mắc bệnh và có thể lên đến 30 - 40% ở các dân tộc thiểu số, phân bố tập chung tại khu vực miền núi phía Bắc. Tỉnh Bắc Kạn thuộc khu vực miền núi phía Bắc với hơn 80% dân số là người dân tộc thiểu số. Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên học sinh học tại trường Trung học cơ sở Chu Hương tỉnh Bắc Kạn: Tỷ lệ thiếu máu chung của đối tượng là 35,08% trong đó thiếu máu kèm theo sắt huyết thanh thấp là 9,42%; tỷ lệ thiếu máu có mang gen thalassemia 11%; số trẻ có mang gen thalassemia là 23,48%; thể mang gen bệnh  $\alpha$  - thalassemia chiếm 58,06% tổng số đối tượng mang gen bệnh với 2 loại đột biến chủ yếu: 3.7 và SEA.*

**Từ khóa:** Thiếu máu, thiếu sắt, mang gen Thalassemia, học sinh, Bắc Kạn.

## I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Thalassemia là bệnh lý thiếu máu tan máu di truyền gây phá hủy hồng cầu quá mức do khuyết thiếu trong tổng hợp của một loại chuỗi globin làm giảm sự phát triển và hoạt động bình thường của các cơ quan cơ thể đặc biệt là trẻ em.<sup>1</sup> Báo cáo về thực trạng bệnh thalassemia tại Việt Nam do Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương năm 2021 đưa ra tỷ lệ lưu hành bệnh chiếm khoảng 13% tổng dân số và có thể lên đến 30 - 40% ở các dân tộc thiểu số, phân bố tập chung tại khu vực miền núi phía Bắc.<sup>2</sup>

Tỉnh Bắc Kạn thuộc khu vực miền núi phía Bắc với hơn 80% dân số là người dân tộc thiểu số, chủ yếu là dân tộc Tày, Nùng... Hơn nữa,

tỉnh Bắc Kạn đứng thứ 3/63 tỉnh thành có tỷ lệ lưu hành bệnh thalassemia theo báo cáo tổng kết của Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương.<sup>2</sup> Tuy nhiên, chưa có nghiên cứu về sự lưu hành hoặc đặc điểm huyết học của bệnh thalassemia của người dân nơi đây. Đặc biệt, là nhóm học sinh trung học cơ sở là nhóm tuổi dậy thì bắt đầu có sự phát triển vượt bậc về thể chất phải đối mặt với các vấn đề sức khỏe nặng nề gây ra nếu mắc bệnh như: chậm phát triển thể chất so với lứa tuổi, quá tải sắt, các bệnh lý liên quan tới tình trạng thiếu oxy trường diễn.<sup>3</sup> Tất cả các rối loạn trên đều làm chậm sự phát triển thể chất như chiều cao hay cân nặng và từ đó ảnh hưởng cả sự phát triển trí tuệ của trẻ tùy thuộc vào mức độ nặng nhẹ của tình trạng bệnh<sup>4</sup>. Do đó, cần thiết có nghiên cứu về tỷ lệ lưu hành và đặc điểm huyết học bệnh thalassemia của học sinh bậc học trung học cơ sở tại đây làm nguồn thông tin cho các cơ sở y

Tác giả liên hệ: Đỗ Thành Tôn

Trường Đại học Y Dược, Đại học Thái Nguyên

Email: doton1003201@gmail.com

Ngày nhận: 17/03/2026

Ngày được chấp nhận: 28/04/2026

tế thực hiện quy định chiến lược can thiệp. Vì vậy, chúng tôi tiến hành nghiên cứu đề tài với mục tiêu: Mô tả đặc điểm thiếu máu và tỷ lệ mang gen thalassemia của học sinh tại Trường Trung học cơ sở Chu Hương tỉnh Bắc Kạn năm 2024.

## II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

### 1. Đối tượng

Học sinh đang học tại Trường Trung học cơ sở Chu Hương tỉnh Bắc Kạn trong thời gian tiến hành nghiên cứu.

#### **Tiêu chuẩn lựa chọn**

Học sinh đang học tập tại Trường Trung học cơ sở Chu Hương tỉnh Bắc Kạn được ghi nhận trong danh sách do nhà trường cung cấp đồng ý tham gia nghiên cứu.

#### **Tiêu chuẩn loại trừ**

- Học sinh có quan hệ huyết thống với nhau chỉ thu thập một mẫu.

- Học sinh có các bệnh lý về máu đã được xác nhận ngoài bệnh lý thalassemia.

- Học sinh mắc các bệnh lý khác có ảnh hưởng tới chỉ số xét nghiệm máu như: bệnh lý thận, bệnh lý gan...

### 2. Phương pháp

#### **Thiết kế nghiên cứu**

Thiết kế nghiên cứu mô tả cắt ngang.

#### **Thời gian và địa điểm nghiên cứu**

**Địa điểm nghiên cứu:** Trường Trung học cơ sở Chu Hương, tỉnh Bắc Kạn (nay thuộc tỉnh Thái Nguyên sau khi sáp nhập).

**Thời gian nghiên cứu:** từ tháng 4/2023 đến tháng 4/2024.

#### **Cỡ mẫu và chọn mẫu**

Chọn mẫu chủ đích toàn bộ học sinh trong danh sách tại trường Trung học cơ sở Chu Hương có mặt trong buổi tiến hành lấy mẫu nghiên cứu đồng ý tham gia thỏa mãn tiêu chuẩn chọn mẫu. Thực tế, thu được 191 mẫu nghiên cứu.

#### **Biến số, chỉ số nghiên cứu**

- Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu: Tuổi, giới tính, dân tộc.

- Đặc điểm huyết học gồm: Hb, MCV, MCH.

- Tỷ lệ đối tượng nghiên cứu mang gen thalassemia.

- Phân bố tỷ lệ mang gen thalassemia theo giới và dân tộc.

- Phân loại thể mang gen bệnh và loại đột biến gen thalassemia của đối tượng nghiên cứu.

- Tỷ lệ thiếu máu kèm theo sắt huyết thanh thấp, thiếu máu do mang gen thalassemia của đối tượng nghiên cứu.

#### **Phương pháp thu thập và đánh giá các biến số chỉ số nghiên cứu**

Nhóm đối tượng tham gia vào nghiên cứu sẽ được điều tra thông nhân khẩu học, xã hội học thông qua phỏng vấn trực tiếp bằng bộ câu hỏi thiết kế sẵn.

Kết thúc phỏng vấn, đối tượng nghiên cứu sẽ được lấy 2 - 3 ml máu tĩnh mạch cánh tay có chống đông bằng EDTA. Mẫu máu được bảo quản lạnh (~4°C) và vận chuyển ngay về phòng xét nghiệm để thực hiện các xét nghiệm công thức máu, sắt huyết thanh và phát hiện các đột biến gen tổng hợp chuỗi Alpha globin (SEA, THAI, 3.7,4.2, C2delT, HbCs, HbQs), Beta globin (Cd17, Cd 41/42, Cd 71/72, Cd 95, IVSI-1, Cd26(HbE)) tại Khoa Miễn Dịch - Di truyền Phân tử, Bệnh viện Trung ương Thái Nguyên và khoa xét nghiệm bệnh viện A Thái Nguyên.

**Phân loại thiếu máu theo khuyến cáo của Tổ chức Y tế Thế giới (WHO)<sup>5</sup>:** Đánh giá tình trạng thiếu máu dựa vào chỉ tiêu Hemoglobin (nam: Hb < 140 g/l; nữ: Hb < 125 g/l) và Sắt huyết thanh thấp (nam: sắt huyết thanh < 7 micromol/l, nữ: sắt huyết thanh < 11 micromol/l).

**Xếp loại các bất thường hình thái hồng cầu căn cứ theo quyết định 1832/QĐ-BYT<sup>6</sup>:**

- Thể tích trung bình hồng cầu (MCV - Mean

corpuscular volume): Phản ánh kích thước hồng cầu, nói lên thiếu máu hồng cầu to, thiếu máu hồng cầu nhỏ hay hồng cầu bình thường. Giá trị bình thường MCV là 80 - 100 fl.

- Lượng huyết sắc tố trung bình hồng cầu (MCH - Mean Corpuscular Hemoglobin): đánh giá chất lượng hồng cầu, khả năng vận chuyển oxy trong các bệnh lý thiếu máu, tan máu. Giá trị MCH bình thường là 28 - 32 pg.

#### Xử lý số liệu

Số liệu được làm sạch và nhập vào Excel

và xử lý trên phần mềm SPSS 22.0 bằng các phép thống kê mô tả và kiểm định thống kê gồm Fisher Exact test và Chi-square.

### 3. Đạo đức nghiên cứu

Đề tài triển khai sau khi thông qua xét duyệt Hội đồng Đạo đức của trường Đại học Y-Dược, Đại học Thái Nguyên, đồng thời được sự đồng ý của lãnh đạo trường THCS Chu Hương, huyện Ba Bể, tỉnh Bắc Kạn.

## III. KẾT QUẢ

**Bảng 1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu (n = 191)**

	Biến số	Số lượng	Tỷ lệ (%)
<i>Nhóm tuổi</i>	11	37	19,4
	12	46	24,1
	13	44	23,0
	14	39	20,4
	15	25	13,1
<i>Giới</i>	Nam	94	49,2
	Nữ	97	51,8
<i>Dân tộc</i>	Tày	127	66,5
	Dao	50	26,2
	Khác	14	7,3

Về độ tuổi, đối tượng tham gia nghiên cứu phân bố tương đối đồng đều từ 11 đến 14 tuổi. Tỷ lệ học sinh nam nữ tham gia nghiên cứu tương đương nhau lần lượt là 49,2% và 51,8%.

Phần lớn đối tượng tham gia nghiên cứu là người dân tộc Tày chiếm 66,5%, tiếp đến là dân tộc Dao (26,2%).

**Bảng 2. Đặc điểm huyết học của đối tượng nghiên cứu (n = 191)**

	Công thức máu	Số lượng	Tỷ lệ(%)
<i>Hb (g/l)</i>	Bình thường	124	64,92
	Thấp	67	35,08
<i>MCV (fL)</i>	Bình thường	122	63,87
	Thấp	69	36,13
<i>MCH (pg)</i>	Bình thường	61	31,94
	Thấp	130	68,06

Tỷ lệ thiếu máu chung của toàn bộ đối tượng nghiên cứu là 35,08%. Về đặc điểm hồng cầu có ý là 36,13% đối tượng có hồng cầu nhỏ và đáng chú ý là 68,06% đối tượng có hồng cầu nhược sắc.

**Bảng 3. Tỷ lệ mang gen thalassemia của đối tượng nghiên cứu (n = 132)**

Đặc điểm	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Mang gen	31	23,48
Không mang gen	101	76,52

Tỷ lệ mang gen bệnh thalassemia của đối tượng nghiên cứu là 23,48%.

**Bảng 4. Phân bố tỷ lệ mang gen bệnh thalassemia theo giới, dân tộc ở đối tượng nghiên cứu (n = 132)**

Đặc điểm	Có (n, %)	Không (n, %)	p
<i>Giới</i>	Nam	11 (8,33%)	0,014
	Nữ	20 (15,15%)	
<i>Dân tộc</i>	Dao	26 (19,70%)	0,057
	Tày	5 (3,78%)	
	Khác	0	

Có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về tỷ lệ mang gen bệnh thalassemia theo giới tính ( $p < 0,05$ ). Về dân tộc của các học sinh mang gen bệnh thalassemia chủ yếu thuộc dân tộc Dao chiếm có 19,7%.

**Bảng 5. Phân loại thể bệnh thalassemia và đột biến gen của đối tượng nghiên cứu (n = 31)**

Đặc điểm	Số lượng	Tỷ lệ (%)	
<i>Thể mang gen</i>	$\alpha$ -Thalassemia	18	58,06
	$\beta$ -Thalassemia	12	38,70
	Thể phối hợp	1	3,24
<i>Đột biến <math>\alpha</math>-Globin</i>	3.7	10	52,63
	4.2*	3	15,79
	SEA	6	31,58
<i>Đột biến <math>\beta</math>-Globin</i>	Cd17	6	46,15
	Cd26	1	7,69
	Cd28*	1	7,69
	IVS I-1	1	7,69
	Cd41/42	3	23,09
	71/72	1	7,69

\*Đối tượng mang cả hai loại đột biến gen

Trong tổng số trẻ mang gen bệnh, thể  $\alpha$  - Thalassemia chiếm tỷ lệ cao nhất 58,06%. Kèm theo đó là các đột biến gen  $\alpha$  - Globin là 3.7

và SEA đều ở mức cao lần lượt là 52,63% và 31,58%.

**Bảng 6. Đặc điểm thiếu máu của đối tượng nghiên cứu (n = 191)**

Đặc điểm	Thiếu máu, (n, %)	Không thiếu máu (n, %)
Sắt huyết thanh thấp	18 (9,42%)	30 (15,7%)
Mang gen thalassemia	21 (11%)	10 (5,24%)
Khác	28 (14,66%)	84 (43,98%)
Tổng số	67 (35,08%)	155 (64,92%)

Tỷ lệ thiếu máu kèm theo sắt huyết thanh thấp của trẻ là 9,42%. Tỷ lệ trẻ thiếu máu có mang gen thalassemia là 11%.

#### IV. BÀN LUẬN

Tỷ lệ thiếu máu kèm theo sắt huyết thanh thấp trong nghiên cứu là 9,42%. Đặc biệt, số trẻ có mang gen bệnh thalassemia bị thiếu máu chiếm 11% tổng số trẻ điều tra cao hơn cả số trẻ thiếu máu có kèm theo yếu tố sắt huyết thanh thấp. Điều này chỉ ra một vấn đề quan trọng cần lưu tâm về nguyên nhân thiếu máu do mang gen bệnh thalassemia của trẻ ngoài việc quan tâm thiếu sắt đơn thuần ở nhóm trẻ vùng cao dân tộc thiểu số. Việc sàng lọc phát hiện sớm trẻ mang gen bệnh nhằm can thiệp sớm do tình trạng thiếu máu kéo dài trong giai đoạn dậy thì của trẻ có thể phòng tránh hoặc giảm ảnh hưởng tới sự phát triển đầy đủ của trẻ như: tình trạng thiếu oxy mạn tính, quá tải sắt gây rối loạn nội tiết tố, chậm phát triển thể chất so với tuổi.<sup>3,4</sup>

Tỷ lệ lưu hành gen bệnh thalassemia ở trẻ em trường Trung học cơ sở Chu Hương tỉnh Bắc Kạn là 23,48% cao hơn mức trung bình chung của cả nước năm 2021 là 13,8%.<sup>2</sup> Kết quả này tương đương với kết quả nghiên cứu của tác giả Nguyễn Thanh Thủy ở nhóm tuổi phía trên là 15 - 20 tuổi tại vùng núi Cao Bằng.<sup>7</sup> Đây là căn cứ tham khảo đáng cân nhắc cho

các cơ sở hoạch định chính sách y tế thực hiện can thiệp sớm nhằm hạn chế các ảnh hưởng của bệnh tới cuộc sống và sự phát triển bình thường của trẻ. Ngoài ra, qua kết quả nghiên cứu cho thấy sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về giới tính trẻ nữ mang gen thalassemia cao hơn trẻ nam ( $p < 0,05$ ) tại một nhóm quan sát chủ yếu là người Dao có tới 19,7% trẻ mang gen bệnh, kết hợp với lối sống phong tục tập quán kết hôn sớm càng làm tăng nguy cơ xuất hiện các cá thể mang gen bệnh trong cộng đồng sau này.<sup>8</sup> Sự phổ biến trong mẫu nghiên cứu của các đột biến gen  $\alpha$  - Globin chiếm tới 58,06% tổng số đối tượng mang gen bệnh với 2 loại đột biến chủ yếu: 3.7 và SEA có thể giải thích một phần tình trạng hồng cầu có sự bất thường về trạng thái không liên quan tới tình trạng thiếu sắt. Các đột biến này là đột biến mất đoạn nặng nề có nguy cơ gây phù thai và gây ra thể bệnh thalassemia từ trung bình trở lên gây ảnh hưởng sức khỏe lâu dài cho con cái nếu các cặp bố mẹ mang các gen này kết hôn với nhau.<sup>9,10</sup>

#### V. KẾT LUẬN

Tỷ lệ thiếu máu chung của toàn bộ trẻ từ 11 - 15 tuổi trong nghiên cứu tại trường Trung học cơ sở Chu Hương, tỉnh Bắc Kạn (nay thuộc tỉnh Thái Nguyên) là 35,08%; tỷ lệ thiếu máu kèm theo sắt huyết thanh thấp là 9,42%; tỷ lệ thiếu

máu và có mang gen thalassemia là 11%.

Tỷ lệ lưu hành gen bệnh thalassemia trong các đối tượng nghiên cứu là 23,48%. Có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về giới tính trẻ nữ mang gen thalassemia cao hơn trẻ nam. Trẻ mang gen bệnh  $\alpha$  - thalassemia chiếm ưu thế chiếm ưu thế với tỷ lệ 58,06% tổng số đối tượng mang gen bệnh với 2 loại đột biến chủ yếu: 3.7 và SEA.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Đỗ Trung Phần, Bùi Thị Mai An, Phạm Tuấn Dương, và cs. *Bài Giảng Huyết Học - Truyền Máu: Sau Đại Học*. Nhà xuất bản Y học; 2014.

2. Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương. Các công trình nghiên cứu khoa học Hội thảo khoa học về bệnh Thalassemia. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2024;502(Chuyên đề). <https://tapchihocvietnam.vn/index.php/vmj/article/view/10586>.

3. Kyriakou A, Skordis N. Thalassaemia and Aberrations of Growth and Puberty. *Mediterr J Hematol Infect Dis*. 2009;1(1):e2009003. doi:10.4084MJHID.2009.003.

4. Nguyễn Văn Tuy, Nguyễn Thị Kim Cúc, Nguyễn Thị Huyền, và cs. Đặc điểm thể chất và một số yếu tố ảnh hưởng ở bệnh nhi thalassemia. *Tạp chí Y Dược Huế*. 2024;14(3):193-193. doi:10.34071/jmp.2024.3.27.

5. World Health Organization. The global prevalence of anaemia in 2011; 2015. <https://>

[www.who.int/publications/i/item/9789241564960](http://www.who.int/publications/i/item/9789241564960).

6. Bộ Y tế. Quyết định 1832/QĐ-BYT: về việc ban hành tài liệu chuyên môn “hướng dẫn chẩn đoán và điều trị một số bệnh lý huyết học”; 2022.

7. Nguyễn Thanh Thủy, Lục Thị Hiệp, Nguyễn Phương Sinh, Nguyễn Thị Phương Lan, Nguyễn Tiến Dũng. Tỷ lệ mang gen bệnh tan máu bẩm sinh (Thalassemia) và một số yếu tố liên quan ở người dân 15 - 20 tuổi sinh sống tại tỉnh Cao Bằng, năm 2023. *Tạp chí Y học dự phòng*. 2025;35(1):126-134. doi:10.51403/0868-2836/2025/2201.

8. Nguyễn Thị Thu Hà, Lê Thị Thanh Tâm, Bạch Quốc Khánh, và cs. Tình hình dịch tễ mang gen thalassemia/huyết sắc tố một số dân tộc tại Bắc Trung Bộ. *Tạp Chí Học Thành Phố Hồ Chí Minh*. 2019;23(6):286-286.

9. Nguyễn Thị Thu Hà, Ngô Mạnh Quân, Vũ Hải Toàn, và cs. Đặc điểm một số chỉ số huyết học ở người mang gen bệnh thalassemia đến tư vấn tại viện Huyết học - Truyền máu Trung ương. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2024;502(Chuyên đề).

10. Chaibunruang A, Sornkayasit K, Chewasateanchai M, et al. Prevalence of thalassemia among newborns: a re-visited after 20 years of a prevention and control program in Northeast Thailand. *Mediterr J Hematol Infect Dis*. 2018;10(1):e2018054. doi:10.4084MJHID.2018.054

## Summary

### THALASSEMIA CARRIERS AMONG STUDENTS AT CHU HUONG SECONDARY SCHOOL BAC KAN PROVINCE 2024

Thalassemia is a hereditary hemolytic anemia caused by a defect in the synthesis of a globin chain. Approximately 13% of the population is affected, and this figure may rise to 30 - 40% among ethnic minorities, particularly in the northern mountainous region. 80% of Bac Kan population, are ethnic minorities. A cross-sectional descriptive study on students at Chu Huong Secondary School in Bac Kan province showed that the overall anemia rate among the subjects was 35.08%, of which anemia with serum iron deficiency accounted for 9.42%; the rate of thalassemia carriers was 11%; the number of children carrying the thalassemia gene was 23.48% and the  $\alpha$ -thalassemia carrier genotype accounted for 58.06% of the total number of carriers, with two main mutations: 3.7 and SEA.

**Keywords:** Anemia, iron deficiency, Thalassemia carrier, students, Bac Kan.