

Số: /SYT-NV

Cao Bằng, ngày 15 tháng 7 năm 2024

V/v ý kiến đối với nội dung
phản ánh trên hệ thống người
dân kết nối với Chính quyền

Kính gửi: Người dân có phản ánh trên hệ thống người dân kết nối với
Chính quyền tỉnh Cao Bằng (SĐT 0828128818)

Ngày 15/7/2024 Sở Y tế nhận được kiến nghị phản ánh của người dân trên hệ thống kết nối Cao Bằng về vấn đề chuyên môn tại Phòng khám Sản phụ khoa Minh Hà, sau khi xem xét Sở Y tế có ý kiến như sau:

Theo quy định tại Quyết định số 1832/QĐ-BYT ngày 01/7/2022 của Bộ Y tế về việc ban hành tài liệu chuyên môn “*Hướng dẫn chẩn đoán và điều trị một số bệnh lý huyết học*”.

Huyết sắc tố (Hemoglobin - Hb) là thành phần cơ bản của hồng cầu, được cấu tạo bởi hai loại chuỗi globin là alpha globin và không alpha globin. Ở người trưởng thành bình thường, Hb là sự kết hợp của 2 chuỗi α globin và 2 chuỗi β globin.

Bệnh do đột biến gen tổng hợp chuỗi globin dẫn đến giảm hoặc mất tổng hợp chuỗi globin được gọi là Thalassemia, thiếu hoặc không có chuỗi α globin gọi là Alpha thalassemia, thiếu hoặc không có chuỗi β globin gọi là Beta thalassemia.

Bệnh cũng có thể do gen globin đột biến để tạo ra một chuỗi globin có cấu trúc khác gọi là bệnh huyết sắc tố bất thường, trong đó HbE và Hb Constant Spring (HbCs) rất phổ biến ở Việt Nam. Thalassemia và bệnh huyết sắc tố bất thường có thể phối hợp với nhau như Beta thalassemia/HbE, Alpha thalassemia/HbCs (HbH HbCs). Gen quy định tổng hợp chuỗi α globin nằm trên nhiễm sắc thể (NST) 16, mỗi NST có gen $\alpha 1$ globin và gen $\alpha 2$ globin. Gen quy định tổng hợp chuỗi không α globin nằm trên NST 11, mỗi NST có một cụm gen gồm gen β , δ và γ globin.

Chẩn đoán người mang gen:

- **Lâm sàng:** Không có triệu chứng; có thể quan hệ huyết thống với người bệnh.
- **Xét nghiệm:**

+ **Tổng phân tích tế bào máu ngoại vi:** Hb giảm nhẹ hoặc bình thường, hồng cầu nhỏ MCV giảm nhược sắc MCH giảm) kích thước không đều (RDW > 14%);

+ Sức bền thẩm thấu hồng cầu: Tăng;

- + Test DCIP: Dương tính trong bệnh huyết sắc tố E;
- + *Xác định thành phần huyết sắc tố*: Có Hb bất thường hoặc thay đổi thành phần Hb;
- + *Xác định đột biến gen globin*: Phát hiện các đột biến, kiểu đột biến trên gen globin;
- + Sinh hóa máu: Sắt, ferritin huyết thanh bình thường hoặc tăng.

Chẩn đoán thể bệnh

Alpha thalassemia

- Xét nghiệm thành phần huyết sắc tố có Hb Bart's và/hoặc HbH.
- Và/ hoặc xét nghiệm DNA: Có đột biến gen alpha globin như: --SEA; --THAI; $\alpha 3.7$; $\alpha 4.2$;...

Beta thalassemia

- Xét nghiệm thành phần huyết sắc tố có HbA2 tăng và/ hoặc HbF tăng.
- Và/hoặc xét nghiệm DNA: Có đột biến gen beta globin như: Cd17; Cd 41/42; Cd71/72; Cd95; IVS1-1; IVS1-5; IVS2- 654;...

Bệnh huyết sắc tố bất thường

- Bệnh huyết sắc tố bất thường (chuỗi α globin): Xét nghiệm thành phần huyết sắc tố có HbCs hay Hb Quang Sze (HbQs), Hb Pakse',... Và/hoặc xét nghiệm DNA: Có đột biến điểm trên gen α globin như: codon 142 (T>C); Codon 125 (T>C), codon 142 (A>T), codon 125 (T>C),...

- Bệnh huyết sắc tố bất thường (chuỗi β globin): Xét nghiệm thành phần huyết sắc tố có HbS (hồng cầu hình liềm) hay HbE, HbC và/ hoặc xét nghiệm DNA: Có đột biến trên gen β globin như: Đột biến codon 26 (G>A) tạo HbE; codon 6 (A>T) tạo HbS; codon 6 (G>A) tạo HbC...

- Phối hợp thalassemia với bệnh huyết sắc tố bất thường: Khi xét nghiệm có cả đặc điểm của thalassemia và bệnh huyết sắc tố bất thường. Ở Việt Nam thường gặp là beta thalassemia phối hợp với huyết sắc tố E và alpha-thalassemia phối hợp với huyết sắc tố HbCs.

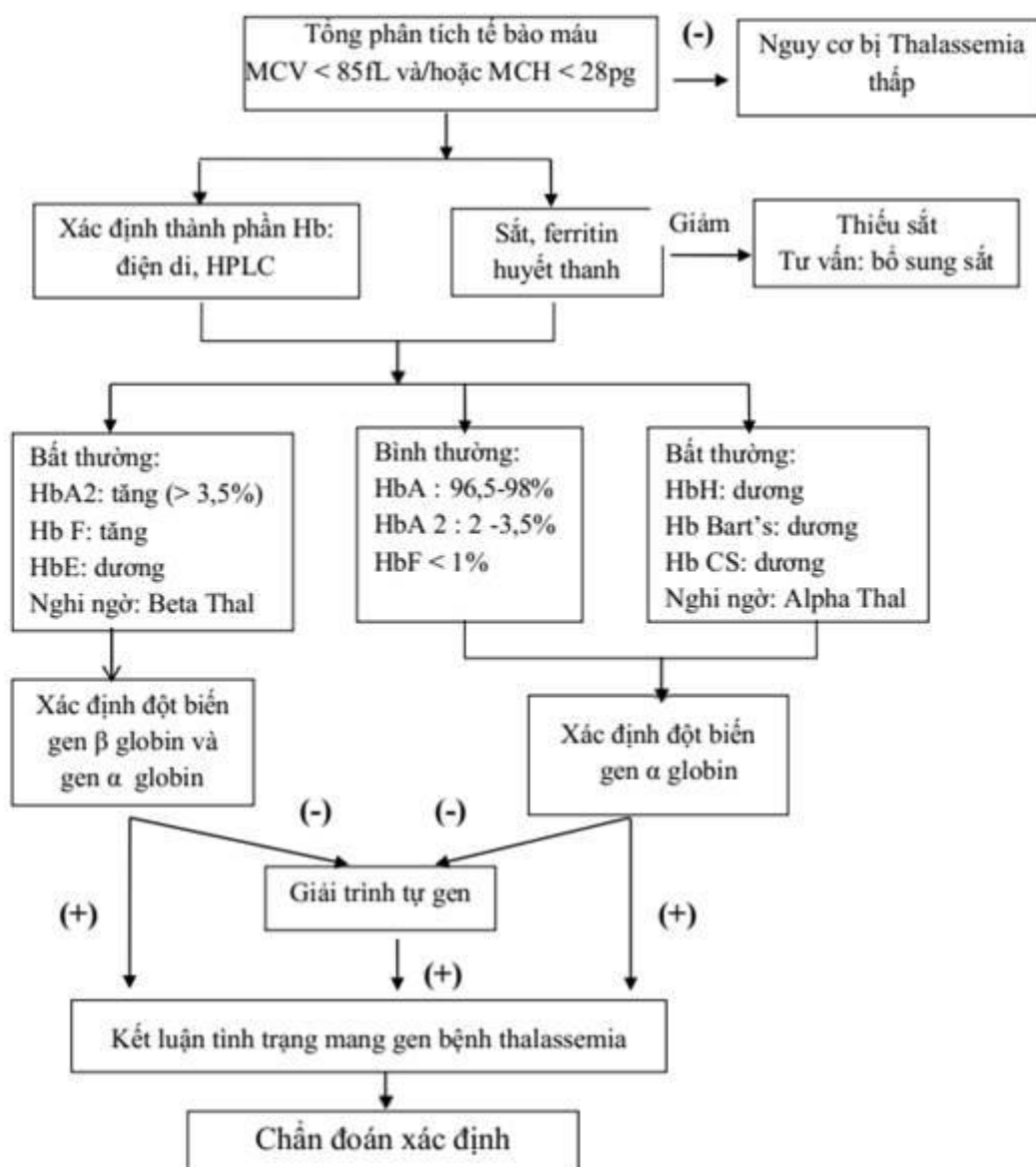
Phòng bệnh

- Người bệnh thalassemia cần được khám và điều trị định kỳ để hạn chế các biến chứng của bệnh.

- ***Người bệnh và người mang gen bệnh thalassemia cần được tư vấn để không sinh ra con bị bệnh Thalassemia.***

- Bộ Y tế đã có quy định chi tiết phác đồ sàng lọc trước sinh, xin tham khảo Quyết định số [1807/QĐ-BYT](#) ngày 21/4/2020.

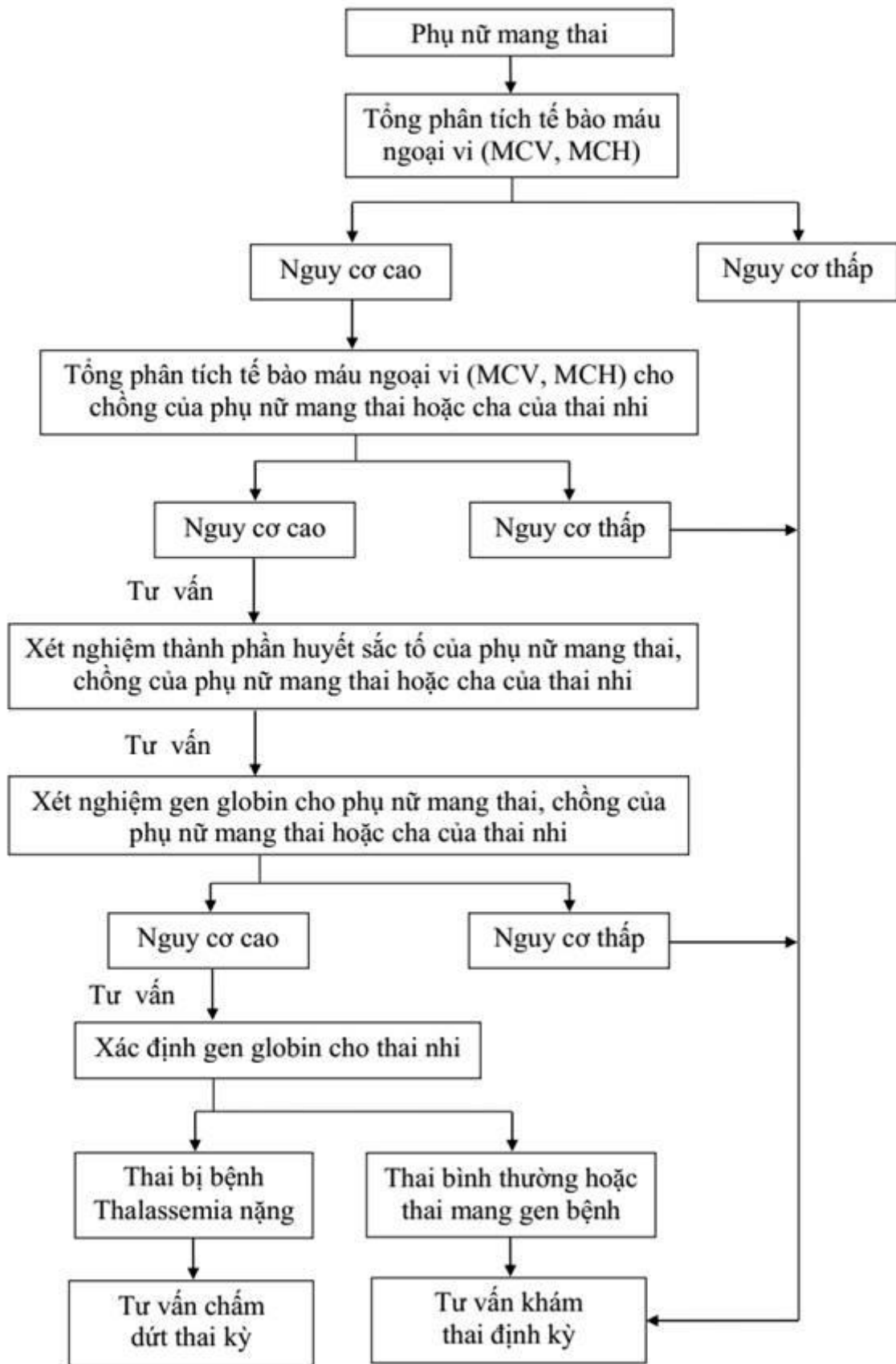
Phụ lục QUI TRÌNH XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN THALASSEMIA



- MCV (mean corpuscular volume): Thể tích trung bình hồng cầu.
- MCH (mean corpuscular hemoglobin): Lượng huyết sắc tố trung bình hồng cầu.
- Thành phần huyết sắc tố ở người trưởng thành bình thường:
 - + HbA1 ($\alpha_2\beta_2$): 96-98%;
 - + HbA2 ($\alpha_2\delta_2$): 0,5- 3,2%;
 - + HbF ($\alpha_2\gamma_2$): < 0,5%.

Theo quy định của Bộ Y tế tại Quyết định số 1807/QĐ-BYT ngày 21/4/2020 “về việc ban hành hướng dẫn về chuyên môn kỹ thuật trong sàng lọc chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh”.

Sơ đồ Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia



Theo như phản ánh của bà Phòng khám Sản phụ khoa Minh Hà căn cứ kết quả xét nghiệm bà mang gen Alpha thalassemia, chồng bà mang gen thalassemi,

bà đến khám tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương bác sỹ kết luận không mang gen thalassemia.

Sở Y tế Cao Bằng chia sẻ với những thắc mắc của bà, tuy nhiên việc xét nghiệm sàng lọc chẩn đoán thalassemia theo các quy trình quy định tại Quyết định số 1832/QĐ-BYT ngày 01/7/2022 và Quyết định số 1807/QĐ-BYT ngày 21/4/2020 của Bộ Y tế, bà chưa cung cấp cho Sở Y tế các xét nghiệm bà được thực hiện tại Phòng khám Sản phụ khoa Minh Hà và Bệnh viện Phụ sản Trung ương nên Sở Y tế chưa có cơ sở để giải đáp đầy đủ những thắc mắc của bà.

Trên đây là ý kiến của Sở Y tế đối với nội dung kiến nghị phản ánh của người dân trên hệ thống kết nối người dân với chính quyền tỉnh Cao Bằng./.

Nơi nhận:

- Như trên;
- Giám đốc Sở Y tế;
- Các Phó Giám đốc Sở Y tế;
- Thanh tra Sở Y tế;
- Lưu: VT, NV.

**KT. GIÁM ĐỐC
PHÓ GIÁM ĐỐC**

Nông Văn Thánh