

## ĐÁNH GIÁ GIÁ TRỊ CỦA KỸ THUẬT ĐIỆN DI HUYẾT SẮC TỐ TRONG SÀNG LỌC NGƯỜI MANG GEN THALASSEMIA

*Nguyễn Thị Hồng Hạnh<sup>1,2</sup>, Nguyễn Bá Tùng<sup>3</sup>, Trần Danh Cường<sup>1,4</sup>  
Nguyễn Ngọc Sơn<sup>1</sup>, Phạm Quang Anh<sup>6</sup>, Nguyễn Thị Trang<sup>1,5\*</sup>*

### Tóm tắt

**Mục tiêu:** Mô tả tỷ lệ xuất hiện thể  $\alpha$  và  $\beta$ -Thalassemia bằng kỹ thuật điện di huyết sắc tố mao quản và so sánh kết quả xác định thể bệnh Thalassemia giữa kỹ thuật điện di huyết sắc tố mao quản và kỹ thuật xét nghiệm lai phân tử ngược Globin Strip Assay. **Phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu hồi cứu, mô tả cắt ngang trên mẫu máu của 383 thai phụ đến sàng lọc bệnh Thalassemia tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương từ tháng 01/2012 - 02/2023. Thu thập tất cả các kết quả xét nghiệm: Tổng phân tích tế bào máu ngoại vi, sắt và ferritin huyết thanh, điện di huyết sắc tố, xét nghiệm lai phân tử ngược. **Kết quả:** Sử dụng kỹ thuật điện di xác định thể Thalassemia thu được: Thể  $\alpha$ -Thalassemia (2,3%), thể  $\beta$ -Thalassemia (14,4%), thể  $\alpha$  và  $\beta$ -Thalassemia (0), thể Thalassemia phối hợp với HbE (3,4%) và HbE (6,8%). Giá trị của kỹ thuật điện di trong sàng lọc Thalassemia: Độ nhạy = 36,2%, độ đặc hiệu = 71,4%, giá trị tiên đoán dương = 92,6%, giá trị tiên đoán âm = 10,1% và độ chính xác = 39,4%. **Kết luận:** Kỹ thuật điện di có khả năng định hướng các thể  $\beta$ -Thalassemia cao; tuy nhiên, có thể bỏ sót nhiều trường hợp  $\alpha$ -Thalassemia. Kỹ thuật Globin Strip Assay có giá trị chẩn đoán cao trong trường hợp  $\alpha$ -Thalassemia mà điện di bỏ sót.

**Từ khoá:** Thalassemia; Điện di huyết sắc tố mao quản; Globin Strip Assay.

---

<sup>1</sup>Trường Đại học Y Hà Nội

<sup>2</sup>Bệnh viện E

<sup>3</sup>Học viện Quân y

<sup>4</sup>Bệnh viện Phụ sản Trung ương

<sup>5</sup>Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

<sup>6</sup>Trường Đại học Y Dược Thái Bình

\*Tác giả liên hệ: Nguyễn Thị Trang (trangnguyen@hmu.edu.vn)

Ngày nhận bài: 18/8/2023

Ngày được chấp nhận đăng: 25/9/2023

<http://doi.org/10.56535/jmpm.v48i8.472>

## ASSESSMENT OF THE VALUE OF CHROMOPHORE ELECTROPHORESIS TECHNIQUE IN SCREENING THALASSEMIA CARRIERS

### Abstract

**Objectives:** To describe the prevalence of  $\alpha$  and  $\beta$ -Thalassemia by the capillary hemoglobin electrophoresis technique and compare the results of Thalassemia identification between the capillary hemoglobin electrophoresis techniques and the Globin Strip Assay reverse molecular hybrid assay. **Methods:** A retrospective, cross-sectional descriptive study on 383 pregnant women, who came for Thalassemia screening at the National Hospital of Obstetrics and Gynecology from January 2012 to February 2023. Gather all test results: Peripheral blood cytology, iron, ferritin, hemoglobin electrophoresis, and reverse molecular hybrid test (Globin Strip Assay). **Results:** Using capillary hemoglobin electrophoresis technique to determine Thalassemia types, the following results were obtained:  $\alpha$ -Thalassemia (2.3%),  $\beta$ -Thalassemia (14.4%),  $\alpha$  and  $\beta$ -Thalassemia (0), Thalassemia in combination with HbE (3.4%), and HbE (6.8%). Value of HST electrophoresis technique in Thalassemia screening: Sensitivity = 36.2%, specificity = 71.4%, positive predictive value = 92.6%, negative predictive value = 10.1%, and accuracy = 39.4%. **Conclusion:** Capillary hemoglobin electrophoresis technique demonstrates a high ability to identify various  $\beta$ -Thalassemia types; however, it may miss several cases of  $\alpha$ -Thalassemia. The Globin Strip Assay reverse molecular hybrid assay holds significant diagnostic value, particularly in cases of  $\alpha$ -Thalassemia that may be missed by Capillary hemoglobin electrophoresis technique.

**Keywords:** Thalassemia; Capillary hemoglobin electrophoresis technique; Globin Strip Assay.

### ĐẶT VẤN ĐỀ

Thalassemia là bệnh lý rối loạn huyết sắc tố (HST) gây ra do bất thường gen, dẫn đến sự giảm hoặc mất khả năng tổng hợp một loại chuỗi globin của cơ thể. Ở Việt Nam, Thalassemia là một trong những bệnh di truyền phổ biến nhất với khoảng 2000 trẻ em sinh ra

mắc bệnh mỗi năm, khoảng 5,3 triệu người mang gen trong cộng đồng [1]. Thalassemia có hai thể bệnh thường gặp là  $\alpha$ -Thalassemia và  $\beta$ -Thalassemia. Theo Suthat Fucharoen (2011), vùng biên giới giữa các nước Thái Lan, Lào và Campuchia có số người mang gen bệnh  $\alpha$ -Thalassemia lên tới 30 - 40% và

số người mang gen bệnh  $\beta$ -Thalassemia là 1 - 9%; 50 - 60% mang gen bệnh HbE [2].

Hiện nay, các kỹ thuật sinh học phân tử luôn được coi là tiêu chuẩn vàng để chẩn đoán bệnh Thalassemia. Tuy nhiên, ở Việt Nam, nhiều bệnh viện tuyến cơ sở hiện nay gặp nhiều khó khăn trong chẩn đoán bệnh Thalassemia do thiếu hóa chất, trang thiết bị phù hợp và giá thành của xét nghiệm... Vì vậy, kỹ thuật điện di HST với nhiều ưu điểm (dễ thực hiện, giá thành rẻ...) có thể thực hiện được ở rất nhiều tuyến cơ sở sẽ giúp phân tách được các thành phần Hemoglobin có trong máu của người bệnh, từ các bất thường đó nhằm giúp xác định được các thể bệnh thalassemia. Do đó, chúng tôi tiến hành nghiên cứu này nhằm: *Mô tả tỷ lệ xuất hiện thể  $\alpha$  và  $\beta$ -Thalassemia bằng kỹ thuật điện di HST mao quản và lai phân tử ngược; đồng thời xác định giá trị chẩn đoán thể bệnh  $\alpha$  và  $\beta$ -Thalassemia của kỹ thuật điện di HST mao quản.*

## ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

### 1. Đối tượng nghiên cứu

\* *Đối tượng nghiên cứu:* Mẫu máu của các thai phụ đến khám sàng lọc Thalassemia tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương từ tháng 01/2012 - 02/2023.

\* *Tiêu chuẩn lựa chọn:* Thai phụ được lấy máu làm xét nghiệm và có kết

quả điện di HST; thai phụ có kết quả xác định đột biến Thalassemia bằng kỹ thuật Globin Strip Assay; hồ sơ ghi chép đầy đủ thông tin.

\* *Tiêu chuẩn loại trừ:* Hồ sơ bệnh án không đầy đủ thông tin cần nghiên cứu.

### 2. Phương pháp nghiên cứu

\* *Thiết kế nghiên cứu:* Nghiên cứu hồi cứu, mô tả cắt ngang.

\* *Phương pháp chọn mẫu:* Chọn mẫu thuận tiện.

\* *Chỉ tiêu nghiên cứu:*

- Kiểu đột biến gen gây bệnh Thalassemia trên gen *HBA*, *HBB*: Dương tính (có mang đột biến gen)/âm tính (không có đột biến gen).

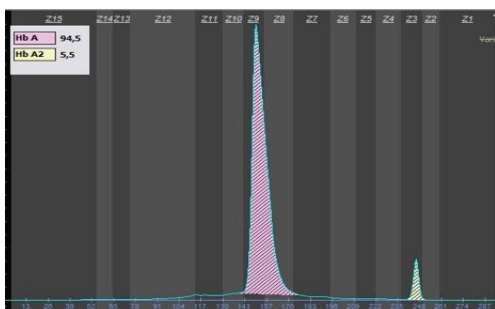
- Thành phần HST: HbA (96,5% - 98,5%), HbA2 (2% - 3,5%), HbF (0 - 2%), HbE và Hb khác.

- Chỉ số hồng cầu máu ngoại vi: RBC (4 - 5,2 T/L), HGB (120 - 160 g/L), MCV (80 - 100fL), MCH (28 - 32pg) và RDW-CV (11 - 15%).

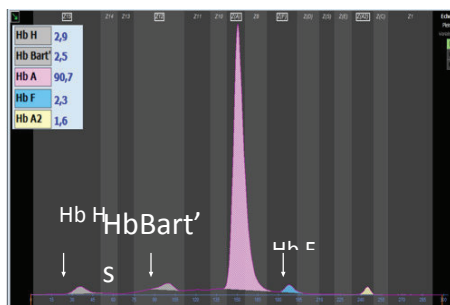
- Chỉ số xét nghiệm hóa sinh: Sắt (9 - 30,4  $\mu\text{mol/L}$ ), ferritin (13 - 150  $\mu\text{g/L}$ ).

\* *Quy trình nghiên cứu:*

- Điện di HST: 2mL mẫu máu được chống đông bằng EDTA của mỗi thai phụ được tiến hành điện di phân tách thành phần HST trên máy Minicap Flex Piercing, hãng Sebia - Pháp tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương. Dải bình thường của kỹ thuật này sử dụng theo dải bình thường áp dụng tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương.

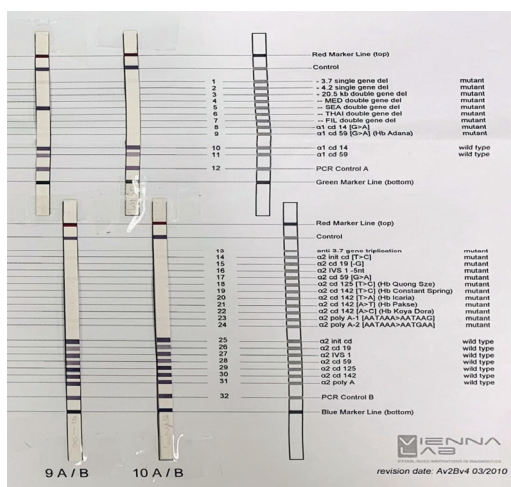


**Hình 1.** Hình ảnh kết quả điện di HST của 1 trường hợp HbH và Hb Bart's.

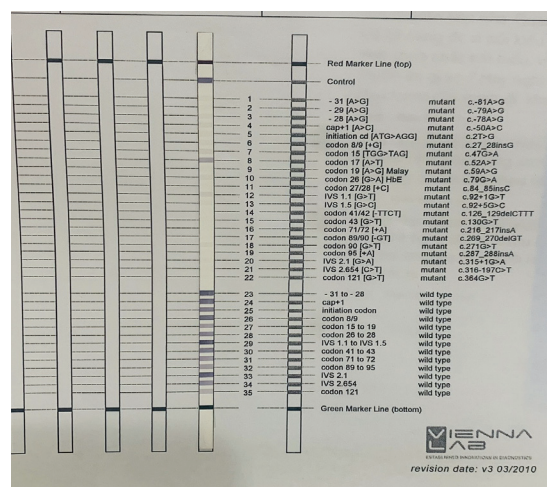


**Hình 2.** Hình ảnh kết quả điện di HST của người mắc  $\beta$ -Thalassemia thể nhẹ.

- Kỹ thuật lai phân tử ngược Globin Strip Assay: Sử dụng kit Globin Strip Assay do hãng ViennaLab Diagnostics GmbH của Áo phát triển, dựa trên kỹ thuật Reverse Hybridization. Kỹ thuật này phát hiện được 22 đột biến trên gen  $\beta$ -globin và 21 đột biến trên gen  $\alpha$ -globin. Là kỹ thuật phối hợp multiplex-PCR và lai DNA để phát hiện cùng một lúc nhiều đột biến khác nhau, kết quả lai DNA sẽ được đối chiếu với thang chuẩn để xác định loại đột biến và tình trạng đồng/dị hợp tử ở các mẫu phân tích dựa trên sản phẩm ADN được tách chiết và khuếch đại DNA bằng PCR.



**Hình 3.** Hình ảnh cặp số 9 mang đột biến dị hợp tử SEA, cặp số 10 không phát hiện đột biến gen  $\alpha$ -globin.



**Hình 4.** Hình ảnh kết quả strip - test mang đột biến dị hợp tử ở đơn vị mã hoá số 17.

\* Xử lý số liệu: Thu thập bằng Excel 2019, phân tích bằng phần mềm SPSS 20.0.

### 3. Đạo đức nghiên cứu

Nghiên cứu này là sản phẩm thuộc Đề tài Khoa học cấp Nhà nước: “Nghiên cứu xây dựng hệ thống trí tuệ nhân tạo hỗ trợ tầm soát trước sinh cho một số bất thường hay gặp tại Việt Nam”, mã số KC-4.0-08/19-25. Số liệu và tiêu chuẩn lựa chọn đã được thông qua Hội đồng Y đức của Bệnh viện Phụ sản Trung ương số 1042/CN-PSTW ngày 29/12/2020.

## KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

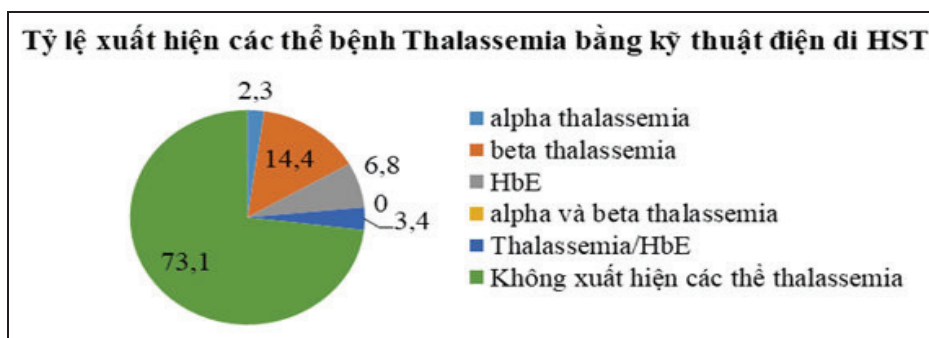
### 1. Đặc điểm xét nghiệm huyết học sinh hóa của thai phụ

**Bảng 1.** Đặc điểm một số xét nghiệm sàng lọc Thalassemia của thai phụ.

Chỉ số (n = 383)	$\bar{X} \pm 2SD$	Min - max
RBC	4,89 ± 0,53	2,75 - 6,64
HGB	105,64 ± 10,42	54 - 137
MCV	68,33 ± 5,67	46,6 - 87,4
MCH	21,71 ± 2,07	14,9 - 29,5
RDW-CV	16,31 ± 4,24	10,2 - 40,8
Sắt huyết thanh	16,21 ± 5,99	1,6 - 34,25
Ferritin	73,9 ± 61,32	2,32 - 334,7

### 2. Kết quả xác định thể Thalassemia bằng điện di HST và Globin Strip Assay

Số lượng hồng cầu (RBC) trung bình bình thường. Lượng HST (HGB) trung bình giảm. Thể tích trung bình hồng cầu (MCV) nhỏ rõ rệt, Hemoglobin trung bình hồng cầu (MCH) giảm rõ, hồng cầu có hình dạng không đồng đều, to nhỏ khác nhau, sắt huyết thanh và ferritin huyết thanh bình thường.



**Biểu đồ 1:** Kết quả sàng lọc Thalassemia bằng kỹ thuật điện di HST mao quản.



Dựa theo kết quả điện di HST: Tỷ lệ thai phụ phát hiện thể  $\beta$ -Thalassemia là cao nhất với 55 trường hợp (14,4%), thể  $\alpha$ -Thalassemia là thấp nhất với 9 trường hợp (2,3%). Có 280 trường hợp không phát hiện các thể Thalassemia.

**Bảng 2.** Tỷ lệ phát hiện thể  $\alpha$ -Thalassemia và  $\alpha$ -Thalassemia/HbE bằng kỹ thuật điện di HST mao quản.

Loại Hb	Không có HbE (HbE = 0); n = 344		HbE tăng (> 0) n = 39	
	Số lượng (n)	Min - max	Số lượng (n)	Min - max
Chỉ có Hb Bart's	0		0	
Chỉ có HbH	5	7,3 - 17	0	
Có ít nhất 1 loại Hb khác: HbCs, HbQs, Agrinio....	1	0,8	1	1,7
Có cả Hb Bart và HbH	1		0	
Có cả Hb Bart và Hb khác	0		0	
Có cả HbH và Hb khác	1		0	
Có cả HbH, Hb Bart và Hb khác	1		0	
Tổng	9		1	

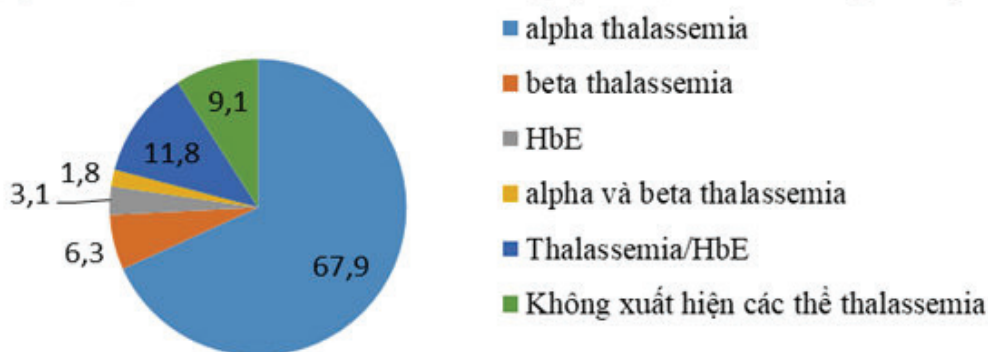
Tỷ lệ thai phụ xuất hiện thể bệnh  $\alpha$ -Thalassemia bằng kỹ thuật điện di HST là 9 trường hợp (2,3%). Tỷ lệ thai phụ xuất hiện thể bệnh  $\alpha$ -Thalassemia phối hợp với HbE bằng điện di HST là 1 (0,003%), với kết quả điện di HbCs = 1,7.

**Bảng 3.** Tỷ lệ phát hiện thể  $\beta$ -thalassemia, HbE đơn thuần và  $\beta$ -Thalassemia thể phối hợp với HbE bằng kỹ thuật điện di HST mao quản (n = 383).

Các trường hợp xác định	HbE tăng (> 0), không có Hb khác (n)	Không có HbE, không có các loại Hb khác (n)
HbA2 không tăng ( $\leq 3,5\%$ ) HbF bình thường ( $\leq 2\%$ )	26 (1)	280 (2)
HbA2 không tăng ( $\leq 3,5\%$ ) HbF tăng (> 2%)	0 (3)	6 (4)
HbA2 tăng (> 3,5%) HbF bình thường ( $\leq 2\%$ )	11 (5)	42 (6)
HbA2 tăng (> 3,5%) HbF tăng (> 2%)	1 (7)	7 (8)

Tỷ lệ thai phụ mắc bệnh HST bất thường HbE xác định bằng kỹ thuật điện di HST là 26 trường hợp (1) chiếm 6,8%. Tỷ lệ thai phụ nghi ngờ xuất hiện thể  $\beta$ -Thalassemia bằng kỹ thuật điện di HST chiếm tỷ lệ cao nhất (14,4%) với 55 trường hợp [(4) + (6) + (8)]. Tỷ lệ thai phụ nghi ngờ xuất hiện thể  $\beta$ -Thalassemia phối hợp với HbE bằng kỹ thuật điện di HST là 12 trường hợp [(3) + (5) + (7)] chiếm 3,1%.

**Tỷ lệ phát hiện các thể Thalassemia bằng kỹ thuật Globin Strip Assay**



**Biểu đồ 2.** Tỷ lệ phát hiện các thể Thalassemia bằng kỹ thuật Globin Strip Assay.

Tỷ lệ thai phụ mang đột biến gen gây bệnh  $\alpha$ -Thalassemia cao nhất với 260 trường hợp (67,9%), mang đột biến gen gây bệnh  $\alpha$  phối hợp  $\beta$ -Thalassemia thấp nhất với 7 trường hợp (1,8%). Tỷ lệ thai phụ không mang đột biến gen gây bệnh Thalassemia là 35 trường hợp (9,1%).

### 3. Giá trị kỹ thuật điện di HST trong sàng lọc Thalassemia

**Bảng 4.** Giá trị của kỹ thuật điện di HST trong sàng lọc Thalassemia.

Kết quả điện di HST	Kết quả Globin Strip Assay		Độ nhạy	Độ đặc hiệu	Giá trị tiên đoán dương	Giá trị tiên đoán âm	Độ chính xác
	Âm tính (n = 348)	Dương tính (n = 35)					
Dương tính (n = 136)	126	10					
Âm tính (n = 247)	222	25	36,2%	71,4%	92,6%	10,1%	39,4%

Kết quả của kỹ thuật điện di HST trong sàng lọc bệnh Thalassemia có độ nhạy và độ đặc hiệu chênh lệch nhau với độ nhạy là 36,2% và độ đặc hiệu là 71,4%. Giá trị tiên đoán dương cao, là 92,6% khác biệt với giá trị tiên đoán âm là 10,1%. Độ chính xác của kỹ thuật điện di HST mao quản trong sàng lọc Thalassemia là 39,4%.

### BÀN LUẬN

#### 1. Đặc điểm một số chỉ số huyết học và sinh hóa trong sàng lọc Thalassemia

Trung bình RBC =  $4,89 \pm 0,53$  T/L, nằm trong giới hạn bình thường. Kết quả này thấp hơn kết quả nghiên cứu của tác giả Nguyễn Thị Thủy (2018) nghiên cứu trên các bệnh nhân đến khám sàng lọc Thalassemia lần đầu tại Bệnh viện 19-8 Bộ Công an, với RBC =  $5,79 \pm 0,996$  T/L do có sự khác nhau về đối tượng nghiên cứu [3].

Chỉ số Hgb trung bình giảm nhẹ là  $105,64 \pm 10,42$  g/L. Kết quả này tương đương với kết quả của tác giả Đinh Hiếu Nhân với giá trị trung bình Hgb ở

thai phụ Thalassemia là  $117 \pm 16,48$  g/L [4]. Lượng HST giảm có khả năng do bởi chưa loại trừ Thalassemia vì thai phụ là nhóm đối tượng có khả năng cao bị thiếu máu. MCV và MCH đều giảm thể hiện phần đa các đối tượng nghiên cứu đều có hồng cầu kích thước nhỏ, nhược sắc. Kết quả nghiên cứu của tác giả Hoàng Thị Ngọc Lan (2019) trên nhóm phụ nữ mang thai có mang đột biến gen gây bệnh Thalassemia, giá trị MCV trung bình là  $67,56 \pm 5,16$  fL [5], tương đương với kết quả của chúng tôi. Lượng sắt và ferritin huyết thanh đều nằm trong giới hạn bình thường.



## 2. Xác định thể bệnh *Thalassemia* bằng kỹ thuật điện di HST và *Globin Strip Assay*

\* *Xác định thể bệnh Thalassemia bằng kỹ thuật điện di HST:*

Thể bệnh  $\alpha$ -*Thalassemia*: Thu được kết quả là có 9 thai phụ xuất hiện thể  $\alpha$ -*Thalassemia* (2,3%).

Thể bệnh  $\alpha$ -*Thalassemia* phối hợp với HbE: Thu được kết quả là 1 thai phụ (0,003%) với kết quả điện di là: HbA = 84,1%, HbA2 = 2,0%, HbE = 12,2% và HbCs = 1,7.

Thể bệnh  $\beta$ -*thalassemia*: Thu được 55 trường hợp (14,4%), chiếm tỷ lệ cao nhất. Trong đó, trường hợp HbA2 tăng đơn thuần chiếm tỷ lệ cao nhất với 42/55 trường hợp (76,4%), 6/42 trường hợp HbF tăng đơn thuần (10,9%), 7/42 trường hợp tăng đồng thời HbA2 và HbF (12,7%). Kết quả này tương đương với kết quả của Đặng Thị Vân Hồng (2022), trong các trường hợp  $\beta$ -*Thalassemia* có 751/860 trường hợp có HbA2 tăng đơn thuần (87,2%), có 1/860 trường hợp HbF tăng đơn thuần (0,1%) và có 107/860 trường hợp tăng đồng thời HbA2 và HbF (12,4%) [6].

Thể  $\beta$ -*Thalassemia* phối hợp với HbE: Thu được 12 trường hợp (3,1%). Khi tính trên những thai phụ mang bệnh *Thalassemia* trong nghiên cứu, tỷ lệ thai phụ mang thể  $\beta$ -*Thalassemia* phối hợp với HbE là 12/102 trường

hợp (11,8%). Khi so sánh với nghiên cứu của tác giả Đặng Thị Hồng Thiện (2017) trên 354 thai phụ được làm điện di HST cho thấy: Tỷ lệ thai phụ mang thể  $\beta$ -*Thalassemia* phối hợp với HbE là 29/110 trường hợp (26,4%). Sự khác nhau giữa hai nghiên cứu có thể do khác biệt về vùng miền, yếu tố tác động từ môi trường,... của các đối tượng nghiên cứu tại hai thời điểm khác nhau tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương [1].

Thể bệnh HST bất thường HbE: Thu được 26 thai phụ mắc thể HbE (6,8%). Khi tính trên những thai phụ mang bệnh *Thalassemia* trong nghiên cứu, tỷ lệ thai phụ mang thể HST bất thường HbE là 26/102 trường hợp (25,5%). Khi so sánh với nghiên cứu của tác giả Đặng Thị Hồng Thiện (2017) với 22/110 trường hợp (20%) thai phụ mang thể HST bất thường HbE cho thấy tương đồng giữa hai nghiên cứu [1].

Thể  $\alpha$ -*Thalassemia* và  $\beta$ -*Thalassemia*: Không có thai phụ nào xuất hiện thể này.

\* *Xác định thể Thalassemia bằng kỹ thuật Globin Strip Assay:*

383 thai phụ được chỉ định xét nghiệm tìm đột biến gen gây bệnh *Thalassemia* cho ra kết quả thể  $\alpha$ -*Thalassemia* là cao nhất với 261 trường hợp (68,2%),  $\beta$ -*Thalassemia* là 23 trường hợp (6%), thể  $\alpha$  phối hợp  $\beta$ -*Thalassemia* là 7 trường hợp (1,8%).

Tại Bệnh viện Đại học Y Hà Nội, tác giả Đoàn Hữu Thiên (2022) sử dụng kỹ thuật Globin Strip Assay đưa ra kết quả lần lượt về các thể  $\alpha$ -Thalassemia,  $\beta$ -Thalassemia,  $\alpha$  phối hợp  $\beta$ -Thalassemia lần lượt là 55,6%, 41,8% và 2,6% [7]. Tỷ lệ thể  $\beta$ -Thalassemia của chúng tôi thấp hơn tác giả có thể do bởi sự khác nhau về dân tộc, địa lý, thời điểm của đối tượng giữa hai nghiên cứu.

### 3. Độ nhạy, độ đặc hiệu của kỹ thuật điện di HST trong sàng lọc Thalassemia

Độ chính xác của kỹ thuật điện di HST là 39,4%. Khi tiến hành đánh giá giá trị của kỹ thuật điện di HST chúng tôi thu được các kết quả: Độ đặc hiệu = 71,4%, giá trị tiên đoán dương = 92,6%; tuy nhiên, độ nhạy và giá trị dự đoán âm tương đối thấp, lần lượt là: 36,2% và 10,1%. Jie Zou và CS (2022) tiến hành nghiên cứu việc sàng lọc Thalassemia cho 2258 trẻ sơ sinh tại Trung Quốc bằng kỹ thuật điện di HST đã đưa ra kết quả độ nhạy, độ đặc hiệu, giá trị tiên đoán dương tính và âm tính của kỹ thuật điện di HST mao quản đối với bệnh  $\alpha$ -Thalassemia và  $\beta$ -Thalassemia lần lượt là: 84,83%, 99,14%, 95,98%, 96,41% và 88,75%, 98,73%, 76,34% và 99,48%. Tác giả cũng đưa ra kết luận điện di HST mao quản với mô hình giải thích được tối ưu hóa cho

hiệu quả đáng tin cậy trong sàng lọc Thalassemia sơ sinh, được áp dụng để sàng lọc dân số quy mô lớn [8]. Kết quả về độ nhạy và giá trị tiên đoán âm của chúng tôi thấp hơn tác giả có thể do bởi đối tượng nghiên cứu là khác nhau do bởi trẻ sơ sinh và người trưởng thành có khác nhau về thành phần cũng như tỷ lệ của các loại HST. Bên cạnh đó, một phần việc áp dụng giới hạn bình thường của các loại HST nên được cụ thể hơn và bám sát vào khuyến cáo ngưỡng giá trị bình thường của các dòng máy khác nhau.

### KẾT LUẬN

Kết quả phát hiện các thể Thalassemia bằng kỹ thuật điện di HST mao quản:  $\alpha$ -Thalassemia (2,3%),  $\beta$ -Thalassemia (14,4%),  $\alpha$  và  $\beta$ -Thalassemia (0), Thalassemia phối hợp với HbE (3,1%) và thể HST bất thường HbE (6,8%). Giá trị của kỹ thuật điện di HST trong sàng lọc Thalassemia: Độ nhạy = 36,2%, độ đặc hiệu = 71,4%, giá trị tiên đoán dương = 92,6%, giá trị tiên đoán âm = 10,1% và độ chính xác = 39,4%.

**Lời cảm ơn:** Nghiên cứu được tiến hành tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương trong thời gian từ tháng 01/2012 - 02/2023, với sự hỗ trợ của các đồng nghiệp tại Khoa Chẩn đoán trước sinh, Bệnh viện Phụ sản Trung ương. Nghiên cứu là kết quả thực hiện đề tài

cấp Nhà nước "Nghiên cứu ứng dụng trí tuệ nhân tạo trong sàng lọc một số bất thường hay gặp tại Việt Nam" thuộc chương trình KC4.0/2016-2020.

### **TÀI LIỆU THAM KHẢO**

1. Đặng Thị Hồng Thiện, Nguyễn Thị Phương, Nguyễn Thành Luân và CS. Nghiên cứu một số chỉ số hồng cầu ở thai phụ Thalassemia tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương. *Tạp chí Phụ sản*. 2017; 15(2):80-84.

2. Fucharoen S, Winichagoon P. Haemoglobinopathies in southeast Asia. *The Indian Journal of Medical Research*. 2011; 134(4):498.

3. Nguyễn Thị Thủy, Ngô Thị Thảo, Trần Thị Thanh Tâm và CS. Phân tích đặc điểm lâm sàng và xét nghiệm của bệnh nhân thalassemia tại Bệnh viện 19-8. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2018; 1:144-148.

4. Đinh Hiếu Nhân, Sunzanne Monivong Cheanh Beupha. Khảo sát đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng người bị thalassemia thể ẩn đã hiện thân sống. *Tạp chí Y học Thành phố Hồ Chí Minh*. 2021; 6(25):341-345.

5. Hoàng Thị Ngọc Lan, Phạm Tuấn Dương Nguyễn Văn Anh và CS. Giá trị của MCV, MCH trong sàng lọc bệnh  $\alpha$ -Thalassemia của các thai phụ tại Trung tâm Chẩn đoán trước sinh - Bệnh viện Phụ sản trung ương. *Tạp chí Phụ sản*. 2019; 16(3):28-34. DOI: 10.46755/vjog.2019.3.1068.

6. Đặng Thị Vân Hồng, Nguyễn Thị Thu Hà, Dương Quốc Chính và CS. Nghiên cứu đặc điểm huyết học và đột biến gen beta globin của người mang gen Beta Thalassemia tại Viện Huyết học Truyền máu Trung ương từ năm 2015 đến 2022. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2022; Số Đặc biệt:162-171.

7. Phạm Văn Hùng, Đoàn Hữu Thiển, Nguyễn Thị Kiều. Đặc điểm cận lâm sàng của bệnh nhân Thalassemia đến khám tại Bệnh viện Đại học Y Hà Nội. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2022; 515(1).

8. Zou J, Huang S, Xi H, et al. Application of an optimized interpretation model in capillary hemoglobin electrophoresis for newborn thalassemia screening. *International Journal of Laboratory Hematology*. 2022; 44(1):223-228.