

SÀNG LỌC NGUY CƠ SINH CON MẮC BỆNH TAN MÁU BẨM SINH TẠI HUYỆN ĐỊNH HOÁ, TỈNH THÁI NGUYÊN

Nguyễn Kiều Giang^{1,2,*}, Nguyễn Tiến Dũng¹

TÓM TẮT: Tan máu bẩm sinh (TMBS) là bệnh lý di truyền dòng hồng cầu khá phổ biến tại Việt Nam, tuy vậy các chương trình sàng lọc phát hiện tình trạng mang gen để loại trừ nguy cơ sinh con mắc bệnh TMBS thể nặng còn ít được nghiên cứu tại cộng đồng. Đề tài này nhằm mục tiêu đánh giá kết quả sàng lọc người mang gen có nguy cơ sinh con mắc bệnh TMBS tại tuyến y tế cơ sở. **Phương pháp nghiên cứu:** Phương pháp mô tả cắt ngang được sử dụng, các thai phụ có tuổi thai dưới 12 tuần cùng chồng được tuyển lựa vào nghiên cứu. Nước muối 1 nồng độ (OF 0,36%) được dùng để sàng lọc TMBS cho đối tượng nghiên cứu. Chồng của các thai phụ có kết quả OF (+) tiếp tục được sàng lọc để xác định ra các cặp vợ chồng có nguy cơ TMBS. Chẩn đoán thể bệnh bằng điện di huyết sắc tố được thực hiện ở bước kế tiếp, các cặp mang gen TMBS sẽ được tư vấn để làm chẩn đoán trước sinh. **Kết quả nghiên cứu:** Sau 12 tháng sàng lọc, 226 người tình nguyện tham gia vào nghiên cứu đã được làm sàng lọc. Điện di Hb được làm cho 12 cặp vợ chồng có nguy cơ sau sàng lọc trong đó 2 cặp được xác định mang gen bệnh beta thalassemia. 1 thai nhi được làm chẩn đoán trước sinh. Sau tư vấn, 226 người đồng ý làm xét nghiệm sàng lọc, 12 cặp đồng ý làm thêm xét nghiệm chẩn đoán thể bệnh, 1 cặp quyết định làm chẩn đoán trước sinh khi biết thai có nguy cơ mắc TMBS thể nặng.

Từ khoá: Tan máu bẩm sinh, sàng lọc, phụ nữ có thai, y tế cơ sở

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Tan máu bẩm sinh (TMBS) là một trong những bệnh di truyền rất phổ biến trên toàn thế giới. Tại Việt Nam, theo số liệu chưa đầy đủ, hơn 10 triệu người đang mang gen bệnh và tập trung phần lớn trong các nhóm dân tộc ít người [1]. Hầu hết người mang gen (ở trạng thái dị hợp tử - DHT) không có biểu hiện lâm sàng do đó họ không chủ động đi xét nghiệm sàng lọc TMBS. Khi các cặp đôi mang gen vô tình kết hôn với nhau, con của họ có 25% khả năng mắc bệnh TMBS thể nặng cần điều trị suốt đời. Hiện nay, y học vẫn chưa có biện pháp điều trị triệt để TMBS do đó dự phòng được xem là chiến lược hàng

đầu để đối phó với căn bệnh này. Về sàng lọc, Bộ Y tế đã có quyết định hướng dẫn chẩn đoán điều trị bệnh tan máu bẩm sinh từ năm 2014 cho các cơ sở y tế có labo xét nghiệm [2]. Tuy nhiên, phần lớn người dân được chăm sóc và quản lý sức khỏe tại trạm y tế (TYT) xã, việc thực hiện áp dụng sàng lọc TMBS tại tuyến y tế cơ sở (YTCS) còn ít được nghiên cứu. Do đó chúng tôi tiến hành đề tài này nhằm mục tiêu: **Đánh giá kết quả sàng lọc nguy cơ sinh con mắc bệnh tan máu bẩm sinh tại huyện Định Hoá, tỉnh Thái Nguyên.**

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Phụ nữ đang mang thai với tuổi thai dưới 12 tuần, được quản lý thai nghén tại TYT xã và chồng của các thai phụ này.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

Phương pháp nghiên cứu mô tả cắt ngang được thiết kế nhằm đánh giá kết quả sàng lọc TMBS. 6 trong số 24 xã của huyện Định Hoá đã được chọn làm địa

¹ Đại học Y dược Thái Nguyên

² Bệnh viện Trung ương Thái Nguyên

* Tác giả chịu trách nhiệm chính

Nguyễn Kiều Giang

Email: drkiangk27@gmail.com

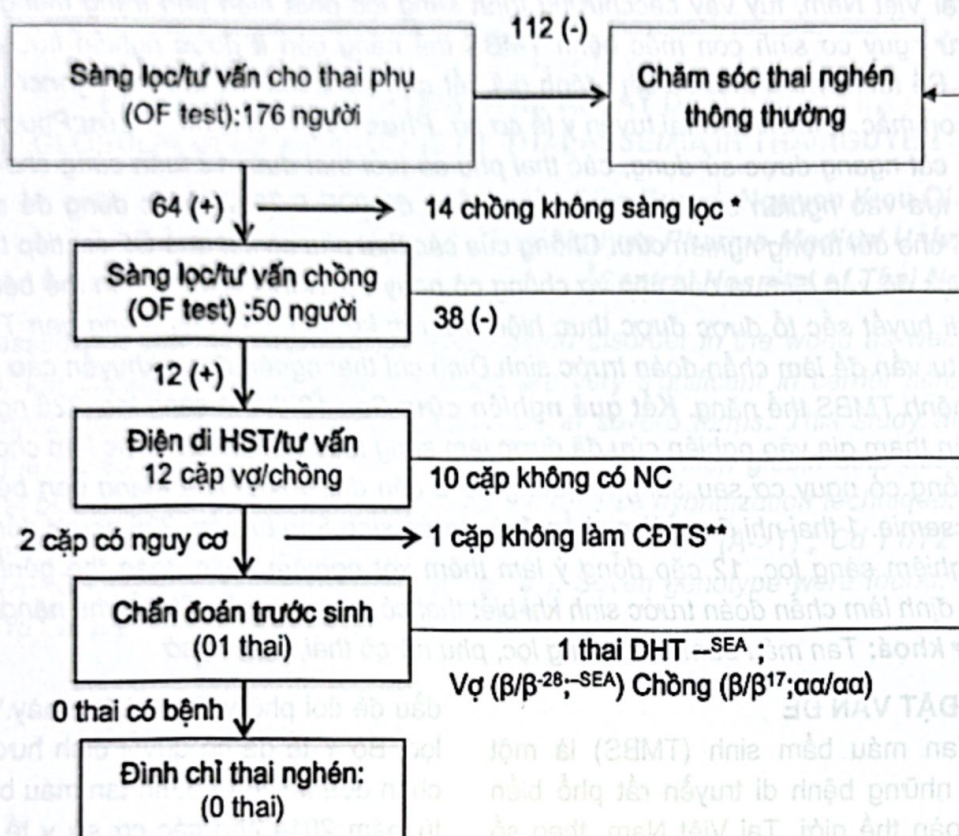
Ngày nhận bài: 23/5/2017

Ngày phản biện: 27/5/2017

Ngày chấp nhận đăng: 15/6/2017

điểm nghiên cứu. Chọn xã can thiệp bằng bốc thăm ngẫu nhiên. Cờ mẫu được lấy thuận tiện gồm các phụ nữ có thai đến đăng ký quản lý thai nghén tại TYT xã liên tục trong thời gian 12 tháng. Các thai phụ

có tuổi thai không quá 12 tuần sẽ được truyền thông về bệnh TMBS và được mời vào nghiên cứu. Trong nghiên cứu này 226 người đã tình nguyện tham gia vào chương trình sàng lọc.



Sơ đồ 2.1. Quy trình nghiên cứu và kết quả sàng lọc. (+) dương tính với OF test, (-) âm tính với OF test. CDTs – Chẩn đoán trước sinh.

Quy trình các bước nghiên cứu được trình bày ở sơ đồ 2.1. Các đối tượng nghiên cứu sẽ được sàng lọc và chẩn đoán thể bệnh tại Thái Nguyên. Thai nhi của các cặp có nguy cơ mắc TMBS thể nặng sẽ được tư vấn làm chẩn đoán trước sinh (TĐĐTS) tại cơ sở y tế tuyến Trung Ương. Đình chỉ thai nghén được tư vấn cho các thai nhi được xác định là mắc bệnh thể nặng sau khi TĐĐTS. Toàn bộ đối tượng tham gia vào nghiên cứu được lập sổ theo dõi dọc. Cán bộ y tế xã được tập huấn thường xuyên liên lạc với cặp vợ chồng có nguy cơ để cập nhật kết quả xét nghiệm tại tuyến trên và thực hiện các tư vấn cần thiết sau đó.

Chỉ tiêu nghiên cứu

- Xét nghiệm sàng lọc: 20μl máu toàn phần (chống đông EDTA) được trộn đều với nước muối 1 ống (OF-Osmotic fragility) nồng độ 0,36% chứa sẵn trong ống nghiệm. Để ống nghiệm ở nhiệt độ phòng tối thiểu 15 phút. Đánh giá kết quả bằng mắt thường. OF(+) nếu dung dịch vẩn đục, không nhìn rõ chữ sau ống nghiệm; OF(-) nếu dung dịch trong suốt, nhìn rõ chữ sau ống nghiệm.

- Điện di huyết sắc tố được máy Capillarys II - Sebia - France tại Trung tâm Huyết học truyền máu Thái Nguyên. Phân loại thể bệnh theo hướng dẫn của Bộ Y tế [2]. Bình thường: HbA₁ (96-98%); HbA₂ (0,5-3,5%); HbF (<1%). Bất thường:

Beta thalassemia nếu $HbA_2 > 3,5\%$; $HbF > 1\%$; Alpha thalassemia nếu có HbH hoặc/và Hb Bart's; Có HbE: Huyết sắc tố E; HbF và/hoặc HbA_2 tăng + HbE: bệnh beta thalassemia/HbE.

- Xác định kiểu gen đột biến: Kiểu gen đột biến của cặp vợ chồng và thai nhi được xác khi làm CDTs tại Trung tâm xét

thử nghiệm DNA, Học viện Quân y, Hà Nội, theo quy trình xét nghiệm quy chuẩn.

- Chỉ tiêu về tư vấn: Số người được tư vấn, hiệu quả tư vấn (chấp nhận/từ chối)

2.3. Phương pháp xử lý số liệu

Các số liệu được xử lý trên máy vi tính bằng phần mềm thống kê Stata phiên bản 12.0

3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 3.1. Kết quả xét nghiệm OF cho các cặp vợ chồng

Đối tượng	Kết quả		Sàng lọc (+)		Sàng lọc (-)		Tổng
	Số người	%	Số người	%	Số người	%	
Vợ	64	36,7	112	63,3			176
Chồng	12	24,0	38	76,0			50
Tổng	76	33,6	150	66,4			226

Nhận xét: Tỷ lệ (+) chung với xét nghiệm OF là 33,6%.

Bảng 3.2. Kết quả chẩn đoán thể bệnh và nguy cơ sinh con mắc TMBS

Số cặp nguy cơ (n=12)	Kiểu HST	Kết luận thể bệnh	Nguy cơ sinh con TMBS
7 cặp	Chồng A2A	Bình thường	Không có nguy cơ
	Vợ A2A	Bình thường	
1 cặp	Chồng A2A	Bình thường	Không có nguy cơ
	Vợ A Bart's H-CS	α^0 thal kết hợp HbCS	
2 cặp	Chồng A2A ($HbA_2 > 3,5\%$)	β thal DHT	25% β thal DHT, 50% β thal DHT
	Vợ A2A ($HbA_2 > 3,5\%$)	β thal DHT	
1 cặp	Chồng A2A	Bình thường	Không có nguy cơ
	Vợ A2A ($HbA_2 > 3,5\%$)	β thal DHT	
1 cặp	Chồng A2A	Bình thường	Không có nguy cơ
	Vợ EA ($HbE = 25,8\%$)	HbE dị hợp tử	

Nhận xét: 2 cặp vợ chồng được xác định là DHT beta thalassemia đồng thời. Nguy cơ sinh con mắc TMBS thể β

thalassemia của từng cặp là 25% thể DHT và 50% thể DHT, 25% sinh con không mang gen bệnh.

Bảng 3.3. Kết quả tư vấn xét nghiệm TMBS của cán bộ y tế

Đối tượng tư vấn	Nội dung	Số lượng	Kết quả	
			Thành công	Thất bại
Phụ nữ có thai <12 tuần	Xét nghiệm OF	176	176	0
Chồng của những người vợ (+) với sàng lọc	Xét nghiệm OF	64	50	14*
Cặp vợ chồng (+) với sàng lọc	Điện di HST	12	12	0
Cặp vợ chồng (+) với điện di HST	CDTS	2	1	1

* 11 trường hợp chồng đi làm xa, 3 trường hợp không đồng ý làm xét nghiệm.

Nhận xét: Tư vấn thành công cho 176 thai phụ và 50 người chồng làm xét nghiệm sàng lọc; 12 cặp vợ chồng làm xét nghiệm điện di HST chẩn đoán thể bệnh; 1 cặp vợ chồng làm CDTS cho thai nhi. Tư vấn thất bại cho 14 người chồng cần làm sàng lọc và 1 cặp vợ chồng cần làm CDTS.

3. BÀN LUẬN

Định Hoá là một huyện miền núi của tỉnh Thái Nguyên, nơi tập trung nhiều nhóm dân tộc ít người cùng sinh sống. Nghiên cứu gần đây cho thấy tỷ lệ mang gen trong nhóm dân tộc ít người tại Thái Nguyên là khá cao, 27% [3]. Thêm vào đó hành vi dự phòng TMBS của nhóm đối tượng này là rất hạn chế [4]. Điều này dự báo nguy cơ sinh con mang bệnh TMBS tại địa điểm nghiên cứu là có cơ sở. Hiện tại việc dự phòng TMBS trên địa bàn mới dừng ở giải pháp truyền thông giáo dục sức khoẻ lồng ghép trong các chương trình về dân số. Trong khi đó, phần lớn người mang gen là người khoẻ mạnh do vậy họ thường ít chủ động đi xét nghiệm phát hiện bệnh, hơn nữa nếu có nhu cầu, người dân phải di chuyển lên các cơ sở y tế tuyến trên, khoảng cách địa lý và chi trả là một rào cản cho việc tiếp cận với dịch vụ y tế.

Trong nghiên cứu của chúng tôi, mô hình sàng lọc được xây dựng để phù hợp với sự phân bố nguồn lực trong hệ thống y tế Việt Nam. Quy trình thực hiện là triệt để bắt đầu từ khâu sàng lọc, chẩn đoán thể bệnh, chẩn đoán trước sinh, tư vấn di truyền, đình chỉ thai nghén là khâu cuối cùng nếu thai được kết luận là mắc bệnh thể nặng. Về việc tiếp cận với dịch vụ sàng lọc, do các thai phụ mang thai vào nhiều thời điểm khác nhau trong năm, nếu sàng lọc cắt ngang trên diện rộng tại một thời điểm sẽ dẫn việc bỏ sót các thai phụ

sau thời điểm sàng lọc. Thiết kế sàng lọc của chúng tôi đã lồng ghép với chương trình quản lý thai nghén tại TYT xã nên hầu hết các thai phụ đến đăng ký thai nghén đều có cơ hội tiếp cận với chương trình do đó việc bỏ sót đối tượng được hạn chế tối đa. Về xét nghiệm sàng lọc, OF test được thực hiện ngay tại trạm y tế xã. Xét nghiệm OF cho kết quả nhanh (sau 15 phút) với độ nhạy cao độ đặc hiệu cao [5],[6], đồng thời được Bộ Y tế khuyến cáo sử dụng cho các cơ sở y tế không có máy xét nghiệm máu tự động [2]. Đây là một điểm mới của đề tài so với các nghiên cứu sàng lọc trước đây tại cộng đồng [7],[8],[9]. Việc thực hiện OF tại trạm vừa tăng tính tiếp cận đồng thời việc có kết quả xét nghiệm nhanh rất có ích cho cán bộ y tế trong truyền thông và tư vấn đối tượng. Các mẫu máu sau đó được lưu giữ và thực hiện các xét nghiệm kỹ thuật cao ở các tuyến trên, kết quả xét nghiệm được trả về tuyến xã để tư vấn di truyền.

Sau 12 tháng thí điểm tại 6 TYT xã huyện Định Hoá, tỉnh Thái Nguyên, 176 thai phụ đã được sàng lọc. Phát hiện 64 trường hợp dương tính với OF test, chồng của các thai phụ này tiếp tục được sàng lọc và phát hiện 12 người (+) với OF test. Như vậy có 12 cặp vợ chồng đồng thời dương tính với xét nghiệm sàng lọc, đây là các cặp vợ chồng có nguy cơ mang gen bệnh TMBS. Các cặp này được làm điện di huyết sắc tố để xác định thể bệnh từ đó chẩn đoán nguy cơ mắc bệnh TMBS cho thai nhi (Sơ đồ 3.1). Kết quả xét nghiệm sàng lọc được trình bày ở bảng 3.1 theo đó tỷ lệ (+) với sàng lọc chung là 33,6%.

Bảng 3.2 là kết quả 12 cặp vợ chồng (+) với sàng lọc được chẩn đoán thể bệnh bằng điện di HST. Trong đó 7 cặp có chỉ số HbA₂ bình thường, 3 cặp khác người

HbA₂ của người chồng là bình thường, 3 người vợ mang gen bệnh trong đó 1 người mắc bệnh HbH, 1 người DHT HbE và một người DHT β thalassemia. Như vậy theo kết quả điện di huyết sắc tố, 10 cặp vợ chồng này được xác định là không có nguy cơ sinh con mắc bệnh beta thalassemia thể đồng hợp tử hoặc beta thalassemia/HbE, đây là các thể gây thiếu máu nặng phải điều trị truyền máu suốt đời. Tuy vậy, theo Nguyễn Kiều Giang nghiên cứu trên nhóm người Tày tại Định Hóa, tỷ lệ mang gen α^0 thalassemia lên tới 14,7%, trong đó 79,5% DHT α^0 thalassemia có HbA₂<3,5%, điện di HST chỉ phát hiện được 11,4% dưới dạng HbH, 9,1% các trường hợp DHT α^0 thalassemia còn lại kết hợp với DHT β thalassemia chỉ được phát hiện qua xét nghiệm DNA[3]. Điều này cho thấy điện di huyết sắc tố rất hạn chế trong việc chẩn đoán người mang gen α^0 thalassemia. Như vậy ngoại trừ 1 trường hợp HbH, các trường hợp còn lại đều chưa loại trừ khả năng mang gen α^0 thalassemia.

Với 2 cặp vợ chồng được xác định là mang gen TMBS thể beta thalassemia (HbA₂>3,5%). Thai nhi của các cặp vợ chồng này có 25% nguy cơ mắc bệnh thể nặng, 50% khả năng mang gen bệnh và chỉ 25% sinh con bình thường. Tư vấn CĐTS được thực hiện, 1 cặp vợ chồng đã đồng ý làm chẩn đoán trước sinh (sơ đồ 1). Kết quả CĐTS của tuyến trên cho thấy người chồng và người vợ đều mang đột biến gây bệnh beta thalassemia, điều này là phù hợp với kết quả điện di HST. Tuy nhiên, xét nghiệm DNA cũng chỉ ra người vợ mang thêm đột biến ^{-SEA}, loại đột biến xóa 2 gen tổng hợp chuỗi α globin, và kết quả DNA của thai nhi cũng mang đột biến này từ người mẹ (Sơ đồ 3.1). Điều này một lần nữa cho thấy hạn chế của chẩn

đoán α^0 thalassemia bằng điện di HST và vai trò của xét nghiệm sinh học phân tử trong dự phòng TMBS. Trong nghiên cứu này, bước chẩn đoán trước sinh buộc phải thực hiện tại Hà Nội do hạn chế về cơ sở vật chất và kỹ thuật.

Công tác tư vấn là bước rất quan trọng có ý nghĩa quyết định đến việc lựa chọn dịch vụ y tế của người dân. Trong nghiên cứu này, tư vấn được tiến hành ở nhiều giai đoạn tùy vào kết quả xét nghiệm của đối tượng (sơ đồ 3.1). Bảng 3.3 cho thấy kết quả của hoạt động tư vấn của cán bộ TYT xã. 100% đối tượng mang thai trong độ tuổi <12 tuần được tư vấn đều đồng ý thực hiện xét nghiệm sàng lọc. Chồng của các thai phụ có OF (+) cũng được mời tới tư vấn để thực hiện sàng lọc. 50 trong số 64 người chồng đã đồng ý thực hiện xét nghiệm OF. Vẫn còn 14 trường hợp tư vấn không thành công, trong đó 3 trường hợp người chồng từ chối làm xét nghiệm, 11 trường hợp còn lại người chồng đi làm xa nhà. Các trường hợp này đều chưa loại trừ được nguy cơ mang gen bệnh. Với 2 cặp vợ chồng mang gen β thalassemia (Bảng 3.2) được tư vấn chẩn đoán trước sinh, 1 cặp đã chấp nhận giải pháp tư vấn. Cặp còn lại không đồng ý làm xét nghiệm gen cho thai nhi. Nghiên cứu này chưa chỉ ra được các rào cản ảnh hưởng đến hiệu quả tư vấn chẩn đoán trước sinh. Tuy nhiên thực trạng hiểu biết về dự phòng của người dân trong khu vực thấp có thể là yếu tố ảnh hưởng[4]. Việc tiếp cận với dịch vụ CĐTS cũng không thuận lợi và giá thành cho xét nghiệm gen còn rất cao. Trong nghiên cứu này cặp vợ chồng đồng ý làm chẩn đoán trước sinh có tiền sử sinh con đầu lòng đã mắc bệnh β thalassemia và đang thường xuyên điều trị truyền máu thải sắt. Do đó việc tìm hiểu các yếu tố ảnh hưởng đến hiệu quả sàng lọc và tư

vấn cần tiếp tục được nghiên cứu.

Các kết quả nghiên cứu trên cho thấy, mô hình sàng lọc TMBS tại tuyến YTCS là phù hợp trong dự phòng TMBS thể β thalassemia. Cần tiếp tục nghiên cứu kỹ thuật chẩn đoán người mang gen α^0 thalassemia và xây dựng dịch vụ chẩn đoán trước sinh tại Thái Nguyên để mô hình sàng lọc được hoàn thiện hơn.

4. KẾT LUẬN

Sau 12 tháng tiến hành sàng lọc nguy cơ sinh con mắc bệnh TMBS tại Định Hoá Thái Nguyên, chúng tôi đưa ra một số kết luận sau:

- Mô hình sàng lọc bước đầu đã phân loại được các cặp vợ chồng có nguy cơ sinh con mắc bệnh TMBS tại cộng đồng.

- Kết quả sàng lọc: Có 226 người đã được sàng lọc, OF (+) là 33,6%. Phát hiện và chẩn đoán thể bệnh cho 12 cặp vợ chồng có nguy cơ kết quả: 2 cặp mang gen bệnh β thalassemia; 10 cặp còn lại không có nguy cơ sinh con mắc TMBS thể β thalassemia.

- Kết quả tư vấn: Tư vấn thành công cho 176 người vợ và 50 người chồng làm xét nghiệm sàng lọc; 12 cặp vợ chồng làm xét nghiệm chẩn đoán thể bệnh và 1 cặp vợ chồng làm CĐT. Tư vấn thất bại cho 3 người chồng cần sàng lọc và 1 cặp vợ chồng có nguy cơ cần làm CĐT.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Viện Huyết Học và Truyền máu Trung Ương (2016), Bệnh tan máu bẩm sinh - Gánh nặng không của riêng ai. Đường dẫn: <https://www.nihbt.org.vn/thalassemia/benh-tan-mau-bam-sinh--thalassemia---ganh-nang-khong-cua-rieng-ai/p204i13482.html>.

2. Bộ Y Tế (2014), Hướng dẫn chẩn đoán và điều trị bệnh Hemophilia và Thalassemia. Số 921/QĐ-BYT.

3. Nguyễn Kiều Giang, Nguyễn Tiến Dũng (2016), Thực trạng mang gen bệnh tan máu bẩm sinh ở phụ nữ dân tộc Tày, huyện Định Hoá, tỉnh Thái Nguyên. Tạp chí Y học Việt Nam. 448: tr. 13-20.

4. Nguyễn Kiều Giang, Nguyễn Tiến Dũng (2016), Thực trạng kiến thức, thái độ, thực hành dự phòng bệnh tan máu bẩm sinh ở phụ nữ dân tộc Tày tại huyện Định Hoá, tỉnh Thái Nguyên. Tạp chí Y học Việt Nam. 448: tr. 76-84.

5. Fucharoen, G., et al. (2004), A simplified screening strategy for thalassaemia and haemoglobin E in rural communities in south-east Asia. Bull World Health Organ. 82(5): pp. 364-372.

6. Lâm Xuân Hải (2015), Nghiên cứu giá trị xét nghiệm sàng lọc thalassemia bằng nước muối 1 nồng độ trong nhóm bệnh nhân và người khám sức khỏe tại Viện Huyết học Truyền máu Trung Ương. Y học Việt Nam. 448: tr. 36-44.

7. Phan Thị Thuỳ Hoa, Nguyễn Duy Thăng (2011), Nhận xét bước đầu về tình hình mang gen thalassemia ở huyện Minh Hóa, Quảng Bình. Y Học TP. Hồ Chí Minh. Tập 15, Phụ bản của Số 4: tr. 327-331.

8. Lê Phan Minh Triết (2014), Nghiên cứu tần suất gene và các kiểu đột biến gene bệnh thalassemia ở hai huyện Nam Đông và A Lưới tỉnh Thừa Thiên Huế. Tạp chí Y học Việt Nam. Tập 423 (Số đặc biệt): tr. 225 - 231.

9. Phan Thị Thuỳ Hoa, Nguyễn Duy Thăng (2016), Nhận xét về đặc điểm đột biến gen thalassemia ở phụ nữ mang thai tại tỉnh Thừa Thiên Huế. Tạp chí Y học Việt Nam. 448: tr. 43-52

SUMMARY

THALASSEMIA CARRIER SCREENING IN DINH HOA DISTRICT, THAI NGUYEN PROVINCE: A STRATEGY FOR PREVENTING THE RISK OF NEWBORN WITH SEVERE TYPENguyen Kieu Giang^{1,2}, Nguyen Tien Dung¹¹Thai Nguyen Pharma-Medical University²Central Hospital of Thai Nguyen

Thalassemia is the most common inherited blood disorder in Vietnam, but the screening program for the carrier to prevent new cases with thalassemia server in the community is lacking. This study aims to evaluate the results of the screening criteria for thalassemia carriers in Community Health Center. Crossectional study was applied. Pregnant women under 12 weeks were enrolled in the study. OF-Osmotic fragility 0.36% was used to screening for thalassemia carrier. The phenotype was diagnosed by electrophoresis in the next step; Prenatal diagnosis will be conducted for the couple who was positive in HbTyping. After 12 months of screening, 226 participants are volunteers in the study. 12 couples were positive with the screening test. 2 couples were diagnosed with β thalassemia heterozygotes. Afetus was done with prenatal diagnosis. After the counseling, 226 participants accepted to screen for thalassemia, 12 pairs agreed to do the diagnostic of phenotype, one couple decided to do prenatal diagnosis.

Keywords: Thalassemia, carrier screeeing, pregnant women, community health center