

NHẬN XÉT MỘT SỐ CHỈ SỐ XÉT NGHIỆM MÁU CỦA BỆNH NHI THALASSEMIA TẠI BỆNH VIỆN NHI HẢI DƯƠNG TỪ THÁNG 1 – 6 NĂM 2019

Ngô Thị Thảo^{1*}, Nguyễn Hằng Lan^{1,**}

TÓM TẮT

Mục tiêu: mô tả một số chỉ số xét nghiệm máu của bệnh nhi Thalassemia tại bệnh viện Nhi Hải Dương năm 2019. **Phương pháp:** Mô tả cắt ngang. **Kết quả:** bệnh nhi ở hầu hết các huyện trong tỉnh trong đó cao nhất là Gia Lộc (18.75%), gặp đủ nhóm tuổi từ 0->9 tuổi, trẻ nam nhiều hơn nữ. Trong các bệnh nhân, chủ yếu thuộc thể β (83%), α (4%), với huyết đồ: 100% có thiếu máu trong đó 68.8% thiếu máu vừa, thiếu máu hồng cầu nhỏ, nhược sắc, 79.17% có HC non ra máu ngoại vi. Có mối tương quan tuyến tính thuận giữa mức độ thiếu máu và chỉ số MCV và tuyến tính nghịch giữa RDW và MCV; 56.25% có nồng độ Fe huyết thanh tăng; 68,75% có nồng độ Ferritin tăng; 68.75% có Bil tăng. **Kết luận:** Bệnh nhi trẻ nam nhiều hơn nữ, gặp đủ nhóm tuổi từ 0->9 tuổi. 83% thuộc thể β , 4% thể α , 100% có thiếu máu (68.8% thiếu vừa, hồng cầu nhỏ, nhược sắc), 79.17% có HC non ra máu ngoại vi; 56.25% Fe huyết thanh tăng; 68,75% Ferritin tăng; 68.75% có Bil tăng.

Từ khóa: Thalassemia, thiếu máu tan máu

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Thalassemia là tên một hội chứng bệnh thiếu máu, tan máu bẩm sinh do bất thường về hemoglobin có tính chất di truyền, do rối loạn sự sản xuất chuỗi globin bị giảm một phần hay toàn bộ, gây hậu quả khiếm khuyết tổng hợp một hay nhiều chuỗi globin, thể lâm sàng thường gặp nhất, alpha, beta [1]. Ước tính đến năm 2004, thế giới có trên 300 triệu người mang gen này và phân bố rất rộng rãi ở bờ Tây Châu Phi, Địa Trung Hải, Trung Đông, Đông Nam Á... Tỉ lệ mắc bệnh chiếm từ 2 - 25%, trong đó tỷ lệ mắc bệnh β Thalassemia chiếm 4% dân số thế giới [3]. Ở Việt Nam, theo GS.TS Nguyễn Anh Trí, Viện trưởng Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương cho biết, ước tính nước ta có khoảng 5 triệu

người mang gen và bị bệnh, trong đó β Thalassemia là nguyên nhân hàng đầu [4], các dân tộc ít người, tỉ lệ lưu hành gen bệnh beta- Thalassemia chiếm khoảng 5% [5]. Bệnh có thể mức độ nặng nhẹ khác nhau và gây ảnh hưởng đến nhiều cơ quan, tổ chức, gây ra những ảnh hưởng sâu sắc đến sự tăng trưởng, phát triển thể chất và chất lượng cuộc sống của bệnh nhân, đồng thời cũng tạo ra những gánh nặng về kinh tế và y tế cho gia đình bệnh nhân và cộng đồng. Việc chẩn đoán, theo dõi và quản lý bệnh tốt là một việc vô cùng quan trọng để phòng bệnh do đa phần bệnh nhân đến bệnh viện khi đã có những biến chứng của bệnh [1]. Để góp phần nhìn thực trạng của bệnh cũng như chẩn đoán bệnh tại Hải Dương, chúng tôi tiến hành đề tài với mục tiêu: Mô tả một số đặc điểm xét nghiệm máu của bệnh nhi Thalassemia tại viện Nhi Hải Dương 5 tháng đầu năm 2019.

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

48 bệnh nhi đến khám và được chẩn đoán bệnh Thalassemia tại bệnh viện Nhi Hải

¹ Trường Đại học Kỹ thuật Y tế Hải Dương

* Tác giả thực hiện chính:

Ngô Thị Thảo

** Tác giả chịu trách nhiệm khoa học:

Nguyễn Hằng Lan

Email: nguyenhangelan@gmail.com

Ngày tiếp nhận: 14/11/2020

Ngày phản biện: 16/11/2020

Ngày chấp nhận đăng: 4/12/2020

Dương trong thời gian từ 1-5/2019 với tiêu chuẩn: chẩn đoán xác định dựa trên tiêu chí sau [2]: da niêm nhợt, ánh vàng, xạm da; gan lách to; biến dạng xương; chậm phát triển thể chất, vận động, dậy thì; Làm huyết đồ có dấu hiệu thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc; Chỉ số Bilirubin gián tiếp, Fe và Ferritin tăng; Có hình ảnh tủy rộng, hình bàn chải; HbF tăng, HbA2 tăng, HbA1 giảm, có thể có HbH hoặc HbE

Nghiên cứu được tiến hành tại Khoa hóa sinh- huyết học truyền máu Bệnh viện Nhi Hải Dương, từ 01-05/2019

2.2. Phương pháp nghiên cứu

* **Thiết kế nghiên cứu:** mô tả cắt ngang.

* **Phương pháp chọn mẫu:** Toàn bộ.

* **Kỹ thuật thu thập thông tin:** Thông tin được thu thập qua phiếu điều tra, xét nghiệm huyết đồ các chỉ số hồng cầu (SLHC, Hb, HCT, MCH, MCHC, MCV, RDW, Ret, HCN,), hoá sinh (các chỉ số liên quan đến chuyển hóa sắt, Bilirubin, điện di huyết sắc tố: thành phần Hb).

* **Các kỹ thuật sử dụng trong nghiên cứu:** Xét nghiệm huyết đồ bằng máy laser (ADVIA 2120i) theo nguyên lý: laser kết hợp quan sát kỹ các đặc điểm hình thái trên tiêu

bản nhuộm giemsa đối chiếu các thông số đo, đếm được (số lượng tế bào các loại, huyết sắc tố...) với thực tế trên tiêu bản. Xét nghiệm sắt huyết thanh, Ferritin, Bilirubin bằng máy hóa sinh tự động AU680. Điện di huyết sắc tố bằng máy điện di mao quản Sebia Hydrasyl. Các chỉ số được so sánh với các chỉ số sinh học ở người Việt nam bình thường [5].

2.3. Xử lý số liệu

Phương pháp thống kê y sinh học, SPSS 16.0 và vẽ biểu đồ bằng excel. Sử dụng các thuật toán tính %, giá trị trung bình.

2.4. Đạo đức nghiên cứu

Nghiên cứu được thực hiện theo các quy định về y đức của Bệnh viện Nhi Hải Dương. Các đối tượng nghiên cứu được bố/mẹ/người giám hộ đồng ý, tham gia tự nguyện và có thể rời bỏ nghiên cứu bất cứ lúc nào.

3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1 Đặc điểm chung đối tượng nghiên cứu

Bệnh tan máu bẩm sinh gặp tất cả 12 huyện, TP, thị xã ở Hải Dương, cao nhất là huyện Gia Lộc (bảng 3.1). Bệnh gặp tương đối đồng đều các lứa tuổi (bảng 3.2), nam gặp nhiều hơn nữ (bảng số liệu được lược bớt)

Bảng 3.3. Phân bố bệnh nhi theo khu vực địa lý

Khu vực	Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)
Nam Sách	4	8.33
Gia Lộc	9	18.75
Thanh Hà	2	4.17
TP Hải Dương	7	14.58
Kinh Môn	3	6.25
Ninh Giang	1	2.08
Chí Linh	4	8.33
Thanh Miện	8	16.67
Tứ Kỳ	3	6.25
Kim Thành	1	2.08
Bình Giang	3	6.25
Cầm Giàng	0	0
Khác	3	6.25

Bảng 3.4. Phân bố trẻ mắc bệnh theo nhóm tuổi

Nhóm tuổi	Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)
0-3	15	31.25
3-6	13	27.08
6-9	11	22.92
≥ 9	9	18.75

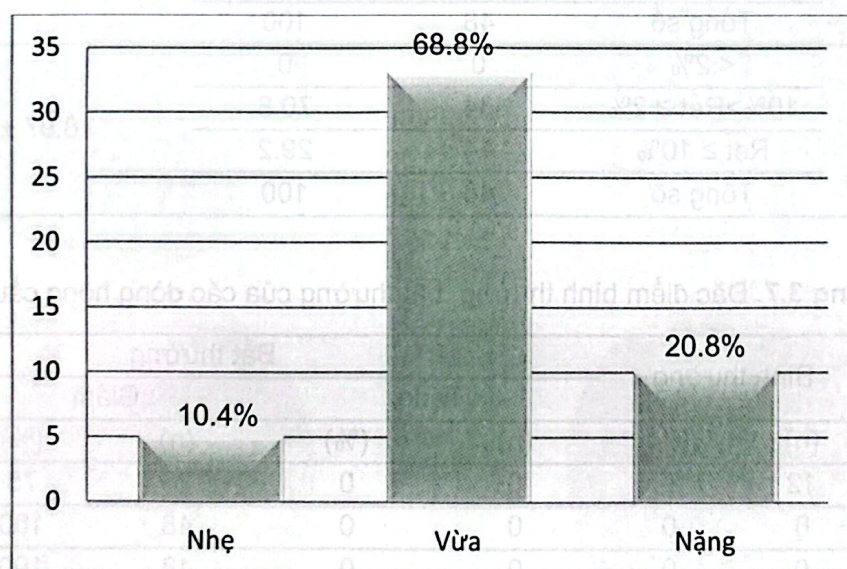
3.2. Đặc điểm một số xét nghiệm máu

Qua theo dõi, chúng tôi nhận thấy có 4% trẻ mắc thể α , 83% thể β , 13% chẩn đoán không xác định rõ ràng thalassemia (bảng số liệu được lược bớt).

Hình 3.1 cho thấy xuất hiện nhiều hồng cầu to nhỏ không đều, nhược sắc, hồng cầu

hình bia, hình giọt nước, mảnh vỡ.

Chúng tôi nhận thấy có 75% có HC giảm $<4T/l$, 100% có Hct giảm $<38\%$ (bảng 3.3). Đa số bệnh nhi có hồng cầu nhỏ nhược sắc, giảm cả MCV, MCH, MCHC, 100% có HCL tăng $>2\%$ (bảng 3.4). Đa số bệnh nhi có các chỉ số hồng cầu giảm, HCL tăng (bảng 3.5).

**Biểu đồ 3.6.** Mức độ thiếu máu của bệnh nhi theo nồng độ huyết sắc tố**Bảng 3.5.** Đặc điểm các chỉ số RBC, HGB, HCT

Chỉ số	Số lượng	Tỷ lệ (%)	Giá trị trung bình
RBC (T/l)	≤ 4	36	75
	4-6	12	25
	≥ 6	0	0
	Tổng số	48	100
HCT (l/l)	≤ 38	48	100
	>38	0	0
	Tổng số	48	100

Bảng 3.6. Đặc điểm các chỉ số MCV, MCH, MCHC, RWD-CV, Ret

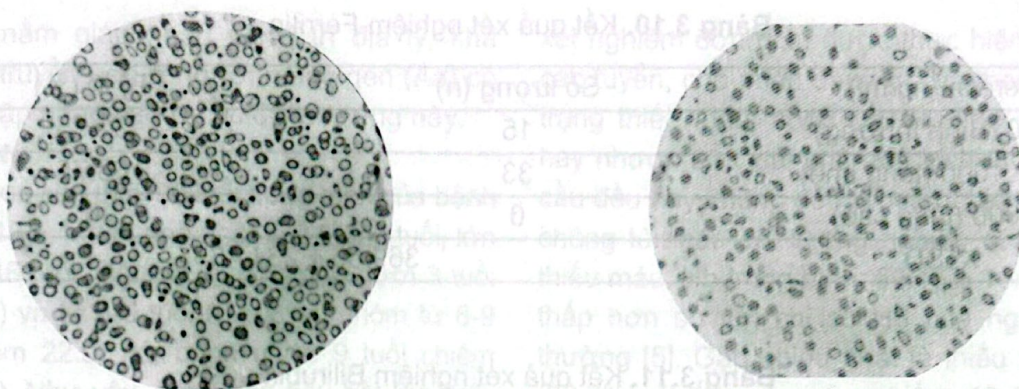
Chỉ số	Số lượng	Tỷ lệ (%)	Giá trị trung bình
MCV (fl)	MCV >80	3	6.25
	75 < MCV ≤ 80	10	20.83
	70 < MCV ≤ 75	10	20.83
	MCV ≤ 70	25	52.08
	Tổng số	48	100
MCH (pg)	26 < MCH < 27	4	8.33
	≤ 26	44	91.67
	Tổng số	48	100
			20.41 ± 3.936
MCHC (g/l)	< 320	45	93.75
	≥ 320	3	6.25
	Tổng số	48	100
			298.11 ± 18.368
RWD (%)	≤ 15	1	2.08
	> 15	47	97.92
	Tổng số	48	100
Ret (%)	< 2%	0	0
	10% > Ret ≥ 2%	34	70.8
	Ret ≥ 10%	14	29.2
	Tổng số	48	100

Bảng 3.7. Đặc điểm bình thường, bất thường của các dòng hồng cầu

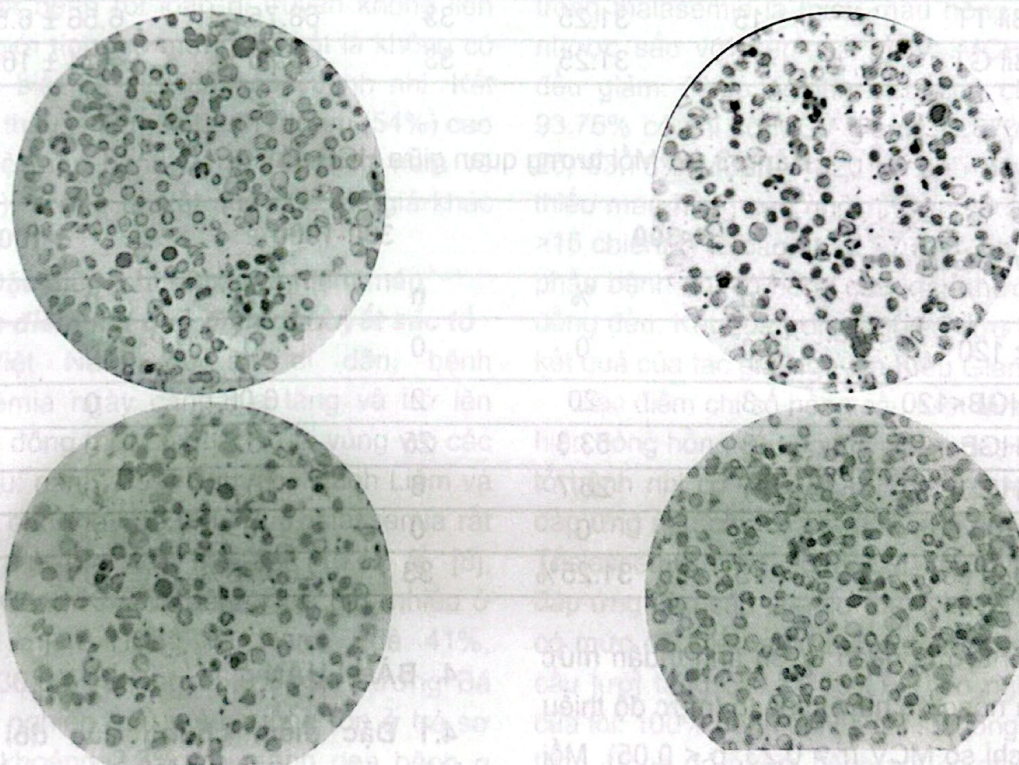
Chỉ số	Bình thường		Bất thường				Tổng
			Tăng		Giảm		
	(n)	(%)	(n)	(%)	(n)	(%)	
RBC	12	25	0	0	36	75	36
HCT	0	0	0	0	48	100	48
HGB	0	0	0	0	48	100	48
MCV	3	6.25	0	0	45	93.75	45
MCH	0	0	0	0	48	100	48
MCHC	3	6.25	0	0	45	93.75	45
RDW-CV	1	2.1	47	97.9	0	0	47
Ret	0	0	48	48	0	0	48

Bảng 3.8. Đặc điểm xuất hiện hồng cầu non ở máu ngoại vi

Hồng cầu non	Không xuất hiện	Xuất hiện
Số lượng (n)	10	38
Tỷ lệ (%)	20.83	79.17
Giá trị trung bình		7.75 ± 17.697



Hình 3.1. Hình thái tế bào hồng cầu trên tiêu bản nhuộm giemsa



Hình 3.2. Hình ảnh dòng hồng cầu non trên tiêu bản nhuộm giemsa.
(nguyên hồng cầu ưa base, nguyên hồng cầu ưa acid)

Bảng 3.9. Kết quả xét nghiệm sắt huyết thanh

Fe ($\mu\text{mol/l}$)	Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)
<4 (Thiếu sắt)	0	0
4 -30 (Bình thường)	21	43.75
>30 (Thừa sắt)	27	56.25
Giá trị trung bình	27.88 $\pm$ 17.159	

Bảng 3.10. Kết quả xét nghiệm Ferritin

Ferritin (ng/ml)	Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)
<300 (Bình thường)	15	31.25
300 – 1000 (tăng nhẹ)	33	68.75
>1000 (tăng cao)	0	0
X±SD	369.06 ± 234.465	

Bảng 3.11. Kết quả xét nghiệm Bilirubin

Chỉ số	Bình thường		Tăng		Giá trị trung bình
	N	%	N	%	
Bil TP	14	29.17	34	70.83	30.7 ± 20.512
Bil TT	15	31.25	33	68.75	6.56 ± 6.547
Bil GT	15	31.25	33	68.75	24.14 ± 16.185

Bảng 3.12. Mối tương quan giữa HGB và Fer

Fer, HGB	<300		300-1000		>1000	
	n	%	n	%	n	%
≥ 120	0	0	0	0	0	0
90 ≤ HGB < 120	3	20	2	6.06	0	0
60 ≤ HGB < 90	8	53.3	25	75.8	0	0
30 ≤ HGB < 60	4	26.7	6	18.2	0	0
HGB < 30	0	0	0	0	0	0
Tổng số	15	31.25%	33	68.75%	0	0%

Có mối tương quan tuyến tính thuận mức độ ít giữa nồng độ huyết sắc tố (mức độ thiếu máu) và chỉ số MCV ($r = 0,23$, $p < 0,05$). Mối tương quan giữa chỉ số RDW-CV và chỉ số MCV có mối tương quan nghịch, tuyến tính, mức độ ít (bảng số liệu được lược bớt).

Nồng độ Fe huyết thanh trung bình 27.88 ± 17.159 ($\mu\text{mol/l}$) (bảng 3.7); Nồng độ Ferritin trung bình 369.06 ± 234.465 (ng/ml) (bảng 3.8); Nồng độ Bilirubin toàn phần trung bình là 30.7 ± 20.512 ($\mu\text{mol/l}$) (bảng 3.9).

Chúng tôi có khảo sát mối tương quan giữa HGB và Fer, kết quả là không có mối tương quan nào được xác định (bảng 3.10).

4. BÀN LUẬN

4.1 Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

* Về khu vực cư trú

Thalassemia là nhóm các bệnh thiếu máu di truyền theo kiểu gen lặn, trên nhiễm sắc thể (NST) thường. Biến đổi gen phải được truyền từ cả bố và mẹ mới gây nên bệnh ở con, 1 NST nhận từ bố và 1 nhận từ mẹ, nên bệnh dễ mang tính chất khu vực do hiện tượng kết hôn trong khu vực. Trong nghiên cứu của tôi theo bảng 3.1 cho thấy: huyện Gia Lộc chiếm tỷ lệ cao nhất (18.75%), tiếp đến huyện Thanh Miện (16.67%), thành phố Hải Dương (14.58%). Các huyện Gia Lộc, huyện Thanh Miện và Thành phố Hải

Dương nằm giáp nhau về vị trí địa lý, khả năng di truyền gen ở người mang gen (Aa) có cơ hội gặp nhau cao ở các địa phương này.

*** Về tuổi**

Kết quả cho thấy độ tuổi trung bình của bệnh nhi là 6.18 ± 4.265 , nhỏ nhất là 3 tháng tuổi, lớn nhất là 16 tuổi. Độ tuổi thường gặp dưới 3 tuổi (31.25%) và từ 3-6 tuổi (27.08%), nhóm từ 6-9 tuổi chiếm 22.92 %, bệnh nhi ≥ 9 tuổi chiếm (18.75%). Như vậy, bệnh gặp hầu hết lứa tuổi. Kết quả nghiên cứu của tôi phù hợp với y văn và các nghiên cứu khác [11], [12].

*** Về giới**

Đây là bệnh rối loạn di truyền không liên kết với giới tính, về mặt lý thuyết là không có sự khác biệt về giới của các bệnh nhi. Kết quả cho thấy tỷ lệ mắc bệnh ở nam (54%) cao hơn tỷ lệ mắc bệnh ở nữ (46%). (nam và nữ:1,2:1), tương tự kết quả của tác giả khác [8], [9]

4.2. Đặc điểm chỉ số xét nghiệm máu

*** Đặc điểm kết quả điện di huyết sắc tố**

Ở Việt Nam, do sự di dân, bệnh Thalassemia ngày càng gia tăng và trở lên phổ biến đồng thời có phân theo vùng với các thể: Ví dụ: năm 2009, Nguyễn Thanh Liêm và cộng sự cho thấy bệnh beta Thalassemia rất phổ biến ở dân tộc Mường (10.67 % [8], Nguyễn Công Khanh: bệnh HbE gặp nhiều ở dân tộc miền Trung và Nam: Êđê 41%, Khơme 36,8%; Stieng 55,9% [7]. Dương Bá Trục khi nghiên cứu máu cuống rốn ở trẻ sơ sinh có khoảng 2,3% trẻ mang gen bệnh α Thalassemia sống ở Hà Nội gồm 2 thể bệnh $\alpha 1$ và $\alpha 2$, trong đó người Kinh chiếm 84,7% và dân tộc ít người chiếm 15,3% [9]. Điều này cho thấy α Thalassemia lưu hành khá phổ biến ở nước ta với nhiều thể bệnh. Theo nghiên cứu của chúng tôi, 83% chẩn đoán xác định β , 4% α và 13% đang được theo dõi bệnh thalassemia. Kết quả của tôi phù hợp với kết quả các nghiên cứu trên.

*** Đặc điểm xét nghiệm huyết đồ**

Là xét nghiệm quan trọng cung cấp những thông tin hữu ích về tình trạng của bệnh, giúp bác sĩ định hướng sàng lọc. Đặc biệt, đây là

xét nghiệm đơn giản được thực hiện ở tất cả các tuyến, cho phép đánh giá và theo dõi tình trạng thiếu máu; hồng cầu to, nhỏ, bình sắc hay nhược sắc, dải phân bố kích thước hồng cầu đều hay không đều. Theo nghiên cứu của chúng tôi: các đối tượng nghiên cứu đều có thiếu máu. Hb trung bình: 69.15 ± 16.617 (g/l), thấp hơn so với chỉ số Hb của người bình thường [5]. Gặp nhiều nhất là thiếu máu vừa (68.8%), thiếu máu nhẹ chiếm 10.4%, thiếu máu nặng chiếm 20.8%, không có bệnh nhân thiếu máu rất nặng. Dựa vào MCV, MCH, MCHC để xác định thiếu máu thuộc loại nào, trong thalassemia là thiếu máu hồng cầu nhỏ, nhược sắc với kết quả MCV, MCH, MCHC đều giảm. Theo nghiên cứu của chúng tôi, 93.75% có chỉ số MCV giảm, 91.67% $MCH \leq 26$, 93.75% $MCHC < 320$ g/l phù hợp là laoij thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc. RDW % > 15 chiếm tỷ lệ cao nhất: 97.92% cho thấy đa phần bệnh nhi có hồng cầu kích thước không đồng đều. Kết quả trong nghiên cứu tương tự kết quả của tác giả Nguyễn Kiều Giang [10].

Đặc điểm chỉ số hồng cầu lưới tăng và xuất hiện dòng hồng cầu non ra máu ngoại vi chứng tỏ bệnh nhi có tăng phản ứng tạo hồng cầu, đáp ứng nhu cầu của cơ thể. Đối với bệnh nhi Thalassemia tỷ lệ hồng cầu lưới tăng nhằm đáp ứng nhu cầu của cơ thể. Những bệnh nhi có mức độ thiếu máu nặng đều có tỷ lệ hồng cầu lưới tăng cao ($> 10\%$). Theo nghiên cứu của tôi: 100% bệnh nhi có chỉ số hồng cầu lưới tăng, trong đó nhóm bệnh nhi có chỉ số hồng cầu lưới tăng vừa ($10\% > Ret \geq 2\%$) chiếm 70.8%. Tỷ lệ bệnh nhi có chỉ số hồng cầu lưới tăng cao chiếm 29.2%. Đi song song HCL tăng là tỷ lệ hồng cầu non ra máu ngoại vi, chỉ số hồng cầu non ra máu ngoại vi trung bình của bệnh nhi: 7.75 ± 17.697 (G/l). Trên tiêu bản nhuộm giem- sa thấy xuất hiện hình ảnh nguyên hồng cầu ưa base, nguyên hồng cầu ưa acid. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi tương tự kết quả nghiên cứu của Tạ Quốc Bản, Nguyễn Văn Sơn [12].

Mối tương quan các chỉ số dòng hồng cầu: Không có mối tương quan tuyến tính giữa Hb

(mức độ thiếu máu) và hồng cầu lưới ($r = 0,15$). Điều này được giải thích do Thalassemia là bệnh do thiếu một loại chuỗi globin hoặc chuỗi globin bị đột biến nên sự ghép cặp chuỗi α và β để tạo HbA1 không đủ, nên hồng cầu bị thiếu Hb- hồng cầu nhược sắc. Mặt khác, do lượng Hb không đủ nên áp lực keo trong hồng cầu giảm, lượng dịch trong hồng cầu giảm tương ứng, nên thể tích trung bình hồng cầu nhỏ. Mỗi tương quan giữa Hb với MCV có mối tương quan tuyến tính thuận nhưng mức độ rất ít ($r=0,23$), giữa chỉ số RDW-CV và chỉ số MCV có mối tương quan tuyến tính nghịch nhưng mức độ rất ít ($r=-0,15$).

* Đặc điểm các chỉ số hóa sinh

56.25% bệnh nhi có nồng độ Fe huyết thanh tăng ($>30\mu\text{mol/l}$), 68,75% có nồng độ Ferritin tăng nhẹ, không có bệnh nhân nào có kết quả Ferritin >1000 (ng/ml). Kết quả này phù hợp với đặc điểm của bệnh Thalassemia là tình trạng tăng dự trữ sắt. Kết quả này tương tự với các nghiên cứu trước đó của Lương Trung Hiếu, Nguyễn Công Khanh khi chỉ ra rằng bệnh nhân mắc Thalassemia thường có nồng độ sắt huyết thanh cao hơn người bình thường $\text{Fe}>30\mu\text{mol/l}$. Nhưng kết quả này có nồng độ Ferritin trung bình thấp hơn so với kết quả của các tác giả Nguyễn Ngọc Sáng [11] với giá trị trung bình hàm lượng Ferritin là 1463.07 ± 369.42 (ng/ml), tỷ lệ Ferritin > 1000 (ng/ml) là 71.43%, thấp hơn so với nghiên cứu của Tạ Quốc Bản, Nguyễn Văn Sơn [12]. Tuy nhiên xét nghiệm có ý nghĩa trong việc đánh giá tình trạng dự trữ sắt trong cơ thể, đánh giá hiệu quả thải sắt ở bệnh nhân Thalassemia có truyền máu. Đồng thời có 70.83% có Bil TP tăng, 68.75% có Bil GT tăng; Bil máu tăng chủ yếu là Bil tự do (gián tiếp), do hiện tượng glucurinin kết hợp ở gan không đáp ứng đầy đủ. Mức độ tăng Bilirubin gián tiếp phụ thuộc vào mức độ tan máu, là tan máu từ từ, mạn tính. Trong nghiên cứu của tôi có một tỷ lệ Bil tự do không tăng. Lượng Bilirubin gián tiếp trung bình ở bệnh nhi nghiên cứu của tôi chỉ là 24.14 ± 16.185

$\mu\text{mol/l}$, cho phép tôi nghĩ đến tính chất tan máu trong nhóm bệnh nhân này là từ từ, mạn tính.

Về mối quan hệ giữa Hb và Ferritin: Một số chỉ số về sắt thường được sử dụng để đánh giá tình trạng thiếu sắt trên lâm sàng như nồng độ sắt huyết thanh, transferrin, Ferritin... Transferrin là một protein vận chuyển sắt trong máu nên nồng độ sắt huyết thanh là chỉ số đánh giá không chính xác lượng sắt dự trữ trong cơ thể khi lượng transferrin xuống thấp. Ferritin không phụ thuộc transferrin nên dùng xét nghiệm này đánh giá tình trạng thiếu sắt hay quá tải sắt trong cơ thể sẽ chính xác hơn. Theo kết quả nghiên cứu của tôi, từ bảng 3.10 cho thấy mối quan hệ giữa hemoglobin và Ferritin cho thấy không có tương quan.

5. KẾT LUẬN

5.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

- Về cư trú: ở hầu hết các huyện trong địa bàn tỉnh Hải Dương, Gia Lộc là địa bàn xuất hiện bệnh cao nhất: 18.75%

- Về tuổi: Gặp tất cả các nhóm tuổi <16 , cao nhất từ 0-3 tuổi: 31.25%

- Bệnh gặp ở nữ nhiều hơn nam.

5.2. Đặc điểm một số kết quả xét nghiệm

+ Điện di huyết sắc tố: thể β (83%), α (4%), theo dõi Thalassemia 13%.

+ Đặc điểm kết quả huyết đồ: 100% có thiếu máu, 68.8% thiếu máu vừa và là thiếu máu hồng cầu nhỏ, nhược sắc. 79.17% có HC non ra máu ngoại vi.

+ Mối tương quan các chỉ số dòng hồng cầu: Có mối tương quan tuyến tính thuận mức độ ít giữa mức độ thiếu máu và MCV, mối tương quan tuyến tính nghịch mức độ ít giữa RDW và MCV

+ Xét nghiệm hóa sinh: 56.25% có nồng độ Fe huyết thanh tăng; 68,75% có nồng độ Ferritin tăng; 68.75% có Bil GT tăng và trong những bệnh nhi thiếu máu có 68.75% tỷ lệ Ferritin tăng.

(mức độ thiếu máu) và hồng cầu lưới ($r = 0,15$). Điều này được giải thích do Thalassemia là bệnh do thiếu một loại chuỗi globin hoặc chuỗi globin bị đột biến nên sự ghép cặp chuỗi α và β để tạo HbA1 không đủ, nên hồng cầu bị thiếu Hb- hồng cầu nhược sắc. Mặt khác, do lượng Hb không đủ nên áp lực keo trong hồng cầu giảm, lượng dịch trong hồng cầu giảm tương ứng, nên thể tích trung bình hồng cầu nhỏ. Mỗi tương quan giữa Hb với MCV có mỗi tương quan tuyến tính thuận nhưng mức độ rất ít ($r=0,23$), giữa chỉ số RDW-CV và chỉ số MCV có mỗi tương quan tuyến tính nghịch nhưng mức độ rất ít ($r=-0,15$).

* Đặc điểm các chỉ số hóa sinh

56,25% bệnh nhi có nồng độ Fe huyết thanh tăng ($>30\mu\text{mol/l}$), 68,75% có nồng độ Ferritin tăng nhẹ, không có bệnh nhân nào có kết quả Ferritin >1000 (ng/ml). Kết quả này phù hợp với đặc điểm của bệnh Thalassemia là tình trạng tăng dự trữ sắt. Kết quả này tương tự với các nghiên cứu trước đó của Lương Trung Hiếu, Nguyễn Công Khanh khi chỉ ra rằng bệnh nhân mắc Thalassemia thường có nồng độ sắt huyết thanh cao hơn người bình thường $\text{Fe} > 30\mu\text{mol/l}$. Nhưng kết quả này có nồng độ Ferritin trung bình thấp hơn so với kết quả của các tác giả Nguyễn Ngọc Sáng [11] với giá trị trung bình hàm lượng Ferritin là 1463.07 ± 369.42 (ng/ml), tỷ lệ Ferritin > 1000 (ng/ml) là 71.43%, thấp hơn so với nghiên cứu của Tạ Quốc Bản, Nguyễn Văn Sơn [12]. Tuy nhiên xét nghiệm có ý nghĩa trong việc đánh giá tình trạng dự trữ sắt trong cơ thể, đánh giá hiệu quả thải sắt ở bệnh nhân Thalassemia có truyền máu. Đồng thời có 70.83% có Bil TP tăng, 68.75% có Bil GT tăng; Bil máu tăng chủ yếu là Bil tự do (gián tiếp), do hiện tượng glucurinin kết hợp ở gan không đáp ứng đầy đủ. Mức độ tăng Bilirubin gián tiếp phụ thuộc vào mức độ tan máu, là tan máu từ từ, mạn tính. Trong nghiên cứu của tôi có một tỷ lệ Bil tự do không tăng. Lượng Bilirubin gián tiếp trung bình ở bệnh nhi nghiên cứu của tôi chỉ là 24.14 ± 16.185

$\mu\text{mol/l}$, cho phép tôi nghĩ đến tính chất tan máu trong nhóm bệnh nhân này là từ từ, mạn tính.

Về mối quan hệ giữa Hb và Ferritin: Một số chỉ số về sắt thường được sử dụng để đánh giá tình trạng thiếu sắt trên lâm sàng như nồng độ sắt huyết thanh, transferrin, Ferritin... Transferrin là một protein vận chuyển sắt trong máu nên nồng độ sắt huyết thanh là chỉ số đánh giá không chính xác lượng sắt dự trữ trong cơ thể khi lượng transferrin xuống thấp. Ferritin không phụ thuộc transferrin nên dùng xét nghiệm này đánh giá tình trạng thiếu sắt hay quá tải sắt trong cơ thể sẽ chính xác hơn. Theo kết quả nghiên cứu của tôi, từ bảng 3.10 cho thấy mối quan hệ giữa hemoglobin và Ferritin cho thấy không có tương quan.

5. KẾT LUẬN

5.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

- Về cư trú: ở hầu hết các huyện trong địa bàn tỉnh Hải Dương, Gia Lộc là địa bàn xuất hiện bệnh cao nhất: 18.75%
- Về tuổi: Gặp tất cả các nhóm tuổi <16 , cao nhất từ 0-3 tuổi: 31.25%
- Bệnh gặp ở nữ nhiều hơn nam.

5.2. Đặc điểm một số kết quả xét nghiệm

- + Điện di huyết sắc tố: thể β (83%), α (4%), theo dõi Thalassemia 13%.
- + Đặc điểm kết quả huyết đồ: 100% có thiếu máu, 68.8% thiếu máu vừa và là thiếu máu hồng cầu nhỏ, nhược sắc. 79.17% có HC non ra máu ngoại vi.
- + Mối tương quan các chỉ số dòng hồng cầu: Có mỗi tương quan tuyến tính thuận mức độ ít giữa mức độ thiếu máu và MCV, mỗi tương quan tuyến tính nghịch mức độ ít giữa RDW và MCV
- + Xét nghiệm hóa sinh: 56.25% có nồng độ Fe huyết thanh tăng; 68.75% có nồng độ Ferritin tăng; 68.75% có Bil GT tăng và trong những bệnh nhi thiếu máu có 68.75% tỷ lệ Ferritin tăng.

Lời cảm ơn

Chúng tôi xin chân thành cảm ơn các gia đình bệnh nhân đã tham gia nghiên cứu, viện Nhi Hải Dương, trường Đại học Kỹ thuật Y tế Hải Dương đã hỗ trợ chúng tôi hoàn thành nghiên cứu này.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **World Health Organization–Thalassemia International Federation (2007)**, Management of Haemoglobin Disorders, WHO- TIF, Cyprus.
2. **Thalassemia International Federation (2008)**, Guidelines for the clinical management of Thalassemia, 2nd revised edition, ITF.
3. **Nguyễn Công Khanh (2009)**, Hemoglobin, Huyết thọc lâm sàng Nhi khoa, Nhà xuất bản Y học, Hà Nội, tr. 124 -147.
4. **Phạm Quang Vinh (2009)**, Cấu trúc, chức năng và tổng hợp Huyết sắc tố, Bài giảng Huyết học Truyền máu, NXB Y học, Hà Nội, tr. 69-75.
5. **Đỗ Trung Phấn (2004)**, Một số chỉ số huyết học người Việt Nam bình thường từ 1995-2000, Nhà xuất bản Y học, Hà Nội, tr. 332-338.
6. **March of Dimes (2006)**, Global report on birth defects: The hiddentoll of dying and disabled children, White Plains, New York.
7. **Dương Bá Trục (1997)**, Một số kiểu gen beta-Thalassemia ở người miền Bắc, Tạp chí Y học thực hành –Kỷ yếu công trình NCKH viện BVSKTE, tr. 79-82.
8. **Lương Trung Hiếu (2012)**, Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng bệnh nhân Thalassemia trưởng thành tại bệnh viện đa khoa trung ương Thái Nguyên, Trung tâm học liệu – Đại học Thái Nguyên.
9. **Phạm Thị Thuận (2008)**, Đánh giá thực trạng truyền máu và các yếu tố ảnh hưởng đến giảm nồng độ Hb sau truyền máu ở bệnh nhân beta Thalassemia điều trị tại khoa huyết học bệnh viện nhi trung ương. Luận văn thạc sỹ Y học. tr.18 - 55.
10. **Nguyễn Kiều Giang (2012)**, Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng của bệnh nhân thiếu máu tan máu điều trị tại bệnh viện đa khoa trung ương thái nguyên. Trung tâm học liệu – Đại học Thái Nguyên.
11. **Nguyễn Ngọc Sáng (2008)**, Phác đồ điều trị nhi khoa 2008 Bệnh viện nhi đồng II, Nhà xuất bản y học, tr. 481-482.
12. **Tạ Quốc Bản, Nguyễn Văn Sơn (2006)**, Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng và xét nghiệm bệnh huyết sắc tố ở trẻ em điều trị tại Bệnh viện ĐKTU Thái Nguyên, Báo cáo toàn văn lần thứ 13, tr. 383-390.

SUMMARY**COMMENTS ON SOME BLOOD TEST INDICATORS OF PEDIATRIC THALASSEMIA DISEASE IN PEDIATRIC HAI DUONG HOSPITAL YEAR 2019**

Ngo Thi Thao, Nguyen Hang Lan

Hai Duong University of Medical Technology

Objectives: Describe some blood test indicators of Thalassemia pediatric patients at Hai Duong Children's Hospital in the first 5 months of 2019. **Subjects:** 48 pediatric patients diagnosed and monitored Thalassemia at Hai Duong Children's Hospital in the first 5 months of 2019, **Methods:** cross-sectional descriptive method. **Results:** Meet most of the districts in the province, of which the highest is Gia Loc (18.75%), with enough age groups from 0-> 9 years old, boys are more likely than women; Laboratory tests: Mainly β (83%), α (4%), blood chart count: 100% have anemia, of which 68.8% have moderate anemia, small red blood cells, hypochromia, 79.17% have young red blood cell infarction. There is a positive linear correlation between the degree of anemia and MCV index and the inverse linearity between RDW and MCV; 56.25% had an increase in serum Fe concentration; 68.75% had an increase in the concentration of Ferritin; 68.75% had Bil increased. **Conclusions:** Boys are more likely than girls with enough age groups from 0-> 9 years old; Laboratory tests: Mainly β (83%), α (4%), 100% have anemia, of which 68.8% have moderate anemia, small red blood cells, hypochromia, 79.17% have young red blood cell infarction; 56.25% had an increase in serum Fe concentration; 68.75% had an increase in the concentration of Ferritin; 68.75% had Bil increased.

Keywords: Thalassemia, Hemolytic anemia.