NGHIÊN CỨU ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ XÉT NGHIỆM BỆNH THALASSEMIA Ở TRẺ EM TẠI KHOA NHI BỆNH VIỆN TRUNG ƯƠNG HUẾ

Phan Hùng Việt
Bộ môn Nhi, Trường Đại học Y Dược Huế

Tóm tắt

Mục tiêu: Mô tả một số đặc điểm lâm sàng và xét nghiệm ở bệnh nhân Thalassemia. **Phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang dựa trên 37 trẻ được chẩn đoán Thalassemia điều trị tại khoa nhi Bệnh viện Trung ương Huế từ 4/2012 đến 6/2013. Tất cả bệnh nhân nghiên cứu đều được tiến hành khám lâm sàng kỹ theo mẫu nghiên cứu, được làm xét nghiệm đầy đủ về huyết học. **Kết quả:** Tuổi nhập viên trung bình là 8 ± 4,1 tuổi; Nam và nữ tương đương nhau. Thể lâm sàng gặp nhiều nhất là dị hợp tử kép β-Thalassemia/HbE (54,1%), kế đến là β-Thalassemia (29,7%) và ít nhất là α-Thalassemia (16,2%). Biểu hiện lâm sàng thường gặp là: thiếu máu chiếm 94,6%; Lách lớn (94,6%); Gan lớn (91,9%); Biến dạng xương mặt (86,5%); sạm da (43,2%), suy dinh dưỡng (37,8%), vàng da (29,7%); suy tim (18,9%). Xét nghiệm cho thấy: Hồng cầu nhược sắc chiếm tỷ lệ 86,5%. Thiếu máu vừa (59,5%) và nặng (32,4%); Bilirubin gián tiếp tăng (91,9%). Sắt huyết thanh tăng (56,8%). Ferritine tăng (81,1%); Biến đổi Xquang sọ (73%). **Kết luận:** Thể thường gặp nhất là thể β-Thalassemia. Biểu hiện lâm sàng thường gặp là thiếu máu, gan lách lớn, biến dạng xương mặt. Xét nghiệm máu cho thấy thiếu máu mức độ vừa, tăng bilirubin gián tiếp, tăng sắt và ferritin huyết thanh.

Từ khóa: *Bệnh Thalassemia, Bệnh viện Trung ương Huế*

Abstract

CLINICAL AND SUBCLINICAL CHARACTERISTICS OF THALASSEMIA IN CHILDREN AT THE PEDIATRIC DEPARTMENT HUE CENTRAL HOSPITAL

Phan Hung Viet
Dept of Pediatric, Hue University of Medicine and Pharmacy

Objective: To describe the clinical and subclinical characteristics of thalassemia. **Methods:** A cross-sectional study was performed on 37 patients with thalassemia treated at the Pediatric Department, Hue Central Hospital from 4/2012 to 6/2013. **Results:** The average age on admission was 8 ± 4.1 years old. The rate of male/female was equal. The genotype β-thalassemia/HbE accounted for 54.1%; β-thalassemia 29.7% and α-thalassemia 16.2%. Common clinical features were anemia (94.6%), splenomegaly (94.6%), hepatomegaly (91.9%), facial bone deformities (86.5%), melasma (43.2%), malnutrition (37.8%), jaundice (29.7%) and heart failure (18.9%). Subclinical characteristics were hypochromia red blood cells (86.5%), medium anemia (59.5%), severe anemia (32.4%); indirect hyperbilirubinemia (91.9%); Elevated serum iron (56.8%); Elevated serum ferritin (81.1%); skull x-ray abnormalities (73%). **Conclusions:** The most common genotype was β-thalassemia/HbE. Common clinical and subclinical features were moderate anemia, hepatospleenomegaly, deformed facial bones; medium anemia, indirect hyperbilirubinemia, Elevated serum iron and ferritin.

Key words: *Thalassemia, Hue Central Hospital*

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh Thalassemia là một bệnh máu thường gặp ở trẻ em. Bệnh thường gây thiếu máu tán huyết mạn tính nặng có thể dẫn tới tử vong nếu như không được phát hiện sớm và điều trị kịp thời [6]. Bệnh Thalassemia có nhiều thể lâm sàng, từ thể không có triệu chứng đến thể có biểu hiện nặng. Để duy trì sự sống bệnh nhân Thalassemia thể nặng cần phải truyền máu nhiều lần, ngoài ra tình trạng quá tải sắt làm tổn thương nhiều cơ quan chậm phát triển thể chất, tâm thần, có thể gây tử vong cho bệnh nhân mặc dù truyền máu đủ. Do đó điều trị bệnh nhân

- Địa chỉ liên hệ: Phan Hùng Việt, email: bdrviet168@gmail.com
- Ngày nhận bài: 5/4/2016; Ngày đồng ý đăng: 15/10/2016, Ngày xuất bản: 25/10/2016

Thalassemia là một gánh nặng rất lớn cho gia đình và xã hội [3],[6].

Vì những lý do trên chúng tôi thực hiện nghiên cứu này nhằm mục tiêu: ***Mô tả một số đặc điểm lâm sàng và xét nghiệm ở bệnh nhân Thalassemia.***

2. ĐỐI TƯỢNG NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu: Tất cả bệnh nhi từ 6 tháng – 15 tuổi được chẩn đoán Thalassemia điều trị tại khoa nhi Bệnh viện Trung ương Huế từ 4/2012 đến 6/2013.

- Tiêu chuẩn xác định bệnh Thalassemia:

Chẩn đoán xác định dựa vào điện di Hb:

+ Chẩn đoán β – Thalassemia khi: HbA1 giảm, HbF tăng, HbA2 tăng, có thể kèm HbE

+ Chẩn đoán α – Thalassemia khi HbA1 giảm, có HbH xuất hiện.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

- Nghiên cứu mô tả cắt ngang.

- Tất cả bệnh nhân nghiên cứu đều được tiến hành khám lâm sàng kỹ theo mẫu nghiên cứu. Tất cả bệnh nhân được làm xét nghiệm đầy đủ về huyết học và điện di Hb khi mới vào viện. Được chụp phim Xquang sọ.

- Xử lý số liệu theo phần mềm Medcalc 10 0.

3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm chung

- Phân bố bệnh theo giới: gồm 17 nam (45,9%) và 20 nữ (54,1%)

Bảng 3.1. Phân bố bệnh theo nhóm tuổi

Nhóm tuổi (năm tuổi)	n	%
< 1	1	2,7
1 – 5	12	32,4
6 – 10	15	40,5
>10	9	24,3
Tổng	37	100
X±SD	8,0 ± 0,7	

Nhận xét: Bệnh thường gặp nhất ở lứa tuổi từ 6 – 10 tuổi (40,5%).

3.2. Đặc điểm lâm sàng

Bảng 3.2. Phân bố bệnh nhân theo các thể bệnh

Thể bệnh	Số bệnh nhân	Tỷ lệ (%)
α – Thalassemia	6	16,2
β – Thalassemia	11	29,7
β – Thalassemia/HbE	20	54,1

Nhận xét: Thể bệnh gặp nhiều nhất là β–Thal/HbE (54.1%), ít gặp nhất là α–Thal (16,2%).

Bảng 3.3. Phân bố triệu chứng lâm sàng theo thể bệnh

Triệu chứng lâm sàng	α–Thal (1)		β–Thal (2)		β–Thal/HbE(3)		Tổng	
	N	%	n	%	N	%	n	%
Da, niêm mạc nhợt *	6	100	11	100	18	90	35	94,6
Vàng da, vàng mắt*	1	16,7	3	27,3	7	35	11	29,7
Xạm da**	0	0	8	72,7	8	40	16	43,2
Biến dạng xương sọ*	5	83,3	10	90,9	17	85	32	86,5
Lách lớn*	6	100	10	90,9	19	95	35	94,6
Gan lớn*	5	83,3	11	100	18	90	34	91,9
Suy tim*	0	0	3	27,3	4	20	7	18,9
SOD	2	33,3	7	63,6	5	25	14	37,8
p	*(1) so với (2) >0,05;(1) so với (3) >0,05;(2)so với (3) >0,05 **(1) so với (2) <0,05;(1) so với (3) >0,05;(2)so với (3) >0,05							

Nhận xét: Đa số bệnh nhi nhập viện là có dấu hiệu da, niêm mạc nhợt màu (94,6%). Xạm da chỉ gặp ở thể β–Thal/HbE và β–Thal, không gặp ở thể α-Thal.

3.3. Đặc điểm xét nghiệm

Bảng 3.4. Hình thái hồng cầu theo thể bệnh

Hình thái hồng cầu	α–Thal (1)		β–Thal (2)		B-Thal/HbE(3)		Tổng	
	N	%	N	%	N	%	n	%
HC nhược sắc*	5	83,3	9	81,8	18	90	32	86,5
HC không đều*	4	66,7	8	72,7	16	80	28	75,7
HC nhỏ**	6	100	4	36,4	12	60	22	59,5
HC hình bia*	1	16,7	3	27,3	7	35	11	29,7
HC giọt nước*	3	50	2	18,2	13	65	18	48,6
HC chuỗi tiền*	2	33,3	4	36,4	6	30	12	32,4
HC hình nhẫn*	2	33,3	3	27,3	10	50	15	40,5
HC mảnh*	2	33,3	3	27,3	6	30	11	29,7
HC non*	1	16,7	6	54,5	11	55	18	48,6
p	*(1) so với (2) >0,05;(1) so với (3) >0,05;(2)so với (3) >0,05 **(1) so với (2) <0,05;(1) so với (3) <0,05;(2)so với (3) >0,05							

Nhận xét: Đa số không có sự khác biệt đặc điểm hình thái hồng cầu giữa các thể bệnh, ngoại trừ hồng cầu nhỏ gặp nhiều ở thể α – Thal (100), sự khác biệt có nghĩa thống kê (p<0,05).

Bảng 3.5. Mức độ Hb theo thể bệnh

Hb (g/l)	α–Thal(1)		β–Thal(2)		β–Thal/HbE(3)		Tổng	
	n	%	N	%	n	%	n	%
<60	3	50	5	45,5	4	20	12	32,4
60- <90	3	50	5	45,5	14	70	22	59,5
≥90	0	0	1	9,0	2	10	3	8,1
Tổng	6	100	11	100	20	100	37	100
p	(1) so với (2) >0,05;(1) so với (3) >0,05;(2)so với (3) >0,05							

Nhận xét: Không có sự khác nhau về nồng độ Hb giữa các thể bệnh (p>0,05).

Bảng 3.6. Nồng độ Hematocrit theo thể bệnh

Hct (%)	α – Thal (1)		β – Thal (2)		β–Thal/HbE(3)		Tổng	
	n	%	N	%	n	%	N	%
<34	6	100	11	100	20	100	37	100
≥34	0	0	0	0	0	0	0	0
Tổng	6	100	11	100	20	100	37	100
p	(1) so với (2) >0,05;(1) so với (3) >0,05;(2)so với (3) >0,05							

Nhận xét: Không có sự khác nhau về nồng độ Hct giữa các thể lâm sàng (p>0,05).

Bảng 3.7. Hồng cầu lưới theo thể bệnh

3.4. Phân bố bệnh theo chỉ số hồng cầu lưới

Hồng cầu lưới	α–Thal (1)		β–Thal(2)		β–Thal/HbE(3)		Tổng	
	n	%	N	%	n	%	n	%
<0,5%	0	0	0	0	1	5	1	2,7
0,5 – 1,5%	2	33,3	5	45,5	12	60	19	51,4
>1,5%	4	66,7	6	54,5	7	35	17	45,9
Tổng	6	100	11	100	20	100	37	100
p	(1) so với (2) >0,05;(1) so với (3) >0,05;(2)so với (3) >0,05							

Nhận xét: Không có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về tăng hồng cầu lưới giữa các thể

Bảng 3.8. Sức bền hồng cầu theo thể bệnh

SBHC	α–Thal (1)		β–Thal(2)		β–Thal/HbE(3)		Tổng	
	n	%	N	%	n	%	n	%
Tăng	4	66,7	7	63,6	17	85	28	75,7
Không tăng	2	33,3	4	36,4	3	15	9	24,3
Tổng	6	100	11	100	20	100	37	100
p	(1) so với (2) >0,05;(1) so với (3) >0,05;(2)so với (3) >0,05							

Nhận xét: không có sự khác biệt về sức bền hồng cầu giữa các thể lâm sàng (p>0,05).

Bảng 3.9. Mức độ bilirubin máu gián tiếp theo thể bệnh

Bilirubin GT (µmol/l)	α–Thal (1)		β–Thal(2)		β– hal/HbE(3)		Tổng	
	n	%	N	%	n	%	n	%
<12	0	0	0	0	3	15	3	8,1
12 - 24	3	50	5	45,5	6	30	14	37,8
>24	3	50	6	54,5	11	55	20	54,1
Tổng	6	100	11	100	20	100	37	100
p	(1) so với (2) >0,05;(1) so với (3) >0,05;(2)so với (3) >0,05							

Nhận xét: Không có sự khác biệt về mức độ bilirubin máu giữa các thể bệnh (p>0,05).

Bảng 3.10. Sắt huyết thanh theo thể bệnh

Fe huyết thanh (µmol/l)	α–Thal(1)		β–Thal(2)		β–Thal/HbE(3)		Tổng	
	n	%	N	%	n	%	n	%
≤20	3	50	4	36,4	9	45	16	43,2
>20	3	50	7	63,6	11	55	21	56,8
Tổng	6	100	11	100	20	100	37	100
p	(1) so với (2) >0,05;(1) so với (3) >0,05;(2)so với (3) >0,05							

Nhận xét: Không có sự khác biệt về mức độ tăng sắt huyết thanh giữa các thể lâm sàng (p>0,05).

Bảng 3.11. Ferritine máu theo thể bệnh

Ferritine (ng/ml)	α–Thal (1)		β–Thal(2)		β–Thal/HbE(3)		Tổng	
	n	%	n	%	n	%	n	%
<300	4	66,7	1	9,1	2	10	7	18,9
300 – 1000	2	33,3	5	45,5	11	55	18	48,6
>1000	0	0	5	45,5	7	35	12	32,4
Tổng	6	100	11	100	20	100	37	100
p	(1) so với (2) >0,05;(1) so với (3) >0,05;(2)so với (3) >0,05							

Nhận xét: Không có sự khác biệt về mức độ tăng Ferritine máu giữa các thể bệnh (p>0,05).

Bảng 3.12. Hình ảnh Xquang sọ theo thể bệnh

Hình ảnh Xquang sọ	α–Thal(1)		β–Thal(2)		β–hal/HbE(3)		Tổng	
	n	%	n	%	n	%	n	%
Dày xương sọ, loãng xương	4	66,7	9	81,8	11	45	24	64,9
Dày xương sọ, loãng xương; tủy rộng viền bàn chải	0	0	2	18,2	1	5	3	8,1
Bình thường	2	33,3	0	0	8	40	10	27,0
Tổng	6	100	11	100	20	100	37	100
P	(1) so với (2) >0,05;(1) so với (3) >0,05;(2)so với (3) >0,05							

Nhận xét: Bệnh nhi có biến đổi Xquang sọ chiếm tỷ lệ cao 73% nhưng sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê giữa các thể (p>0,05).

4. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm chung

4.1.1 Giới

Trong nghiên cứu của chúng tôi tỷ lệ bệnh nhân nam và bệnh nhân nữ là tương đương nhau, tỷ lệ này cũng phù hợp với nghiên cứu của Nguyễn Hữu Đương [4], và Lâm Thị Mỹ và cộng sự [7].

Thalassemia là bệnh di truyền lặn nằm trên nhiễm sắc thể thường, không liên quan đến nhiễm sắc thể giới tính. Nên tỷ lệ mắc bệnh ở nam và nữ tương đương nhau là phù hợp.

4.1.2. Tuổi nhập viện

Theo kết quả nghiên cứu của chúng tôi ở bảng 3.1 cho thấy tuổi nhập viện trung bình là 8 ± 0,7 tuổi. Nhóm tuổi gặp nhiều nhất là từ 6-10 tuổi 40,5%. Nhóm tuổi >5 tuổi 64,9% tỷ lệ này cũng gần giống với nghiên cứu của Ngũ Thị Lê Vinh và các cộng sự (69,5%) [13].

Theo nghiên cứu của Trương Đỗ Ngọc Dung ≤10 tuổi chiếm tỷ lệ (87,1%)[3], tỷ lệ này cao hơn so với nghiên cứu của chúng tôi (75,7%) và tuổi trung bình nhập viện là 6,3±3,9 có thấp hơn so với kết quả nghiên cứu của chúng tôi, có thể là do nhóm nghiên cứu ở đây tất cả bệnh nhân đều là β-Thalassemia/HbE.

4.2. Đặc điểm lâm sàng

4.2.1. Các thể bệnh

Theo kết quả của chúng tôi ở Bảng 3.2, cho thấy thể bệnh gặp nhiều nhất là β-Thalassemia/HbE (54,1%), kế đến là β-Thalassemia (29,7%) và ít nhất là α-Thalassemia (16,2%). Kết quả này cũng tương tự với kết quả nghiên cứu của Nguyễn Hữu Đương [4] lần lượt là 18%, 64% và 18%. Và Phan Thị Thùy Hoa [5] lần lượt là 16,8%, 56% và 27,2%.

Theo nghiên cứu của Phạm Quang Vinh và cộng sự ở bệnh nhi Thalassemia tại Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương thì kết quả nghiên cứu có khác một ít so với kết quả nghiên cứu của chúng tôi: tỷ lệ thấp nhất là β-Thalassemia 11,5%, cao nhất cũng là β-Thalassemia/HbE 71,1% và α-Thalassemia là 17,3%[14].

4.2.2. Đặc điểm các triệu chứng lâm sàng của bệnh

- Da, niêm mạc nhợt: Theo kết quả nghiên cứu của chúng tôi ở bảng 3.3 cho thấy bệnh nhân có da, niêm mạc nhợt màu chiếm tỷ lệ rất cao (94,6%) Không có sự khác biệt về mức độ thiếu máu trên lâm sàng giữa các thể (p>0,05). Điều này cũng tương tự nghiên cứu của các tác giả khác như Trương Đỗ Ngọc Dung gặp dấu hiệu da, niêm mạc nhợt cao đến 100%[3]. Hoàng Văn Ngọc cũng gặp dấu hiệu này chiếm 86,36%.

- Vàng da, vàng mắt: cũng theo kết quả nghiên cứu của chúng tôi ở Bảng 3.3 cho thấy tỷ lệ vàng da là 29,7%, vàng da ở đây là vàng da nhẹ, có ở tất cả các thể lâm sàng và tỷ lệ vàng da ở các thể không có sự khác nhau về ý nghĩa thống kê p>0,05. Kết quả của chúng tôi cũng tương tự với nghiên cứu của Bùi Văn Viên [12].

- Xạm da: Xam da là biểu hiện của tình trạng nhiễm sắc kéo dài, gặp trong những thể trung bình, nặng. Nguyên nhân chủ yếu là do tán huyết, truyền máu nhiều lần, tăng tái hấp thu sắt thu sắt tại ruột do thiếu máu mạn tính và không thải sắt khi có chỉ định [6]. Theo kết quả ở Bảng 3.3 chúng tôi gặp xam da chiếm tỷ lệ 43,2%, ở nhóm β-Thalassemia có tỷ lệ xạm da là 72,7%, nhóm β-Thalassemia/HbE có tỷ lệ xạm da là 40% cao hơn so với nhóm α-Thalassemia (0%). So sánh kết quả của chúng tôi với các tác giả khác như nghiên cứu của Nguyễn Hữu Đương thì tỷ lệ xạm da là 53%[4], cao hơn so với nghiên cứu của chúng tôi.

Còn theo nghiên cứu của Lâm Thị Mỹ thì tỷ lệ xạm da là 19,3%[7], thấp hơn so với nghiên cứu của chúng tôi. Sự khác nhau này có thể là do xạm da khó nhận thấy trong giai đoạn nhũ nhi, trẻ nhỏ. Dấu hiệu này thường rõ nhất ở các trẻ lớn truyền máu nhiều lần, truyền máu và thải sắt không đều.

- Biến dạng xương sọ mặt: Theo kết quả nghiên cứu của chúng tôi cho thấy tỷ lệ biến dạnh xương sọ mặt cao (86,5%), kết quả này cũng phù hợp với nghiên cứu của Lâm Thị Mỹ và cộng sự 87,8% [8] và theo nghiên cứu của Nguyễn Hữu Đương thì tỷ lệ biến dạng xương sọ mặt là 68,75% [4].

- Lách lớn: Theo kết quả nghiên cứu của chúng tôi cho thấy đa số bệnh nhân đều có lách lớn với các mức độ khác nhau đến 94,6%, Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cũng gần giống với tác giả khác: nghiên cứu của Vũ Văn Quang là 90,2% [10], của Bùi Văn Viên 87% [12].

Trong nghiên cứu của chúng tôi thì mức độ lách lớn không có sự khác nhau giữa các thể lâm sàng.

- Gan lớn: theo kết quả của chúng tôi thấy gan lớn cũng chiếm tỷ lệ rất cao 91,9%. Kết quả của chúng tôi cũng tương tự nghiên cứu của Lâm Thị Mỹ và cộng sự ghi nhận tỷ lệ gan lớn cao 86,9% [7]. Theo Nguyễn Hữu Đương thì gan lớn là 100%. Theo nghiên cứu của Trương Đỗ Ngọc Dung gan lớn là 91,4% [3]; của Trang Thanh Minh Châu gan lớn là 88% [2].

Trong nghiên cứu của chúng tôi tỷ lệ gan lớn giữa các thể lâm sàng không có sự khác nhau.

- **Suy tim:** kết quả nghiên cứu của chúng tôi cho thấy tỷ lệ suy tim thấp (18,9%), kết quả này cũng phù hợp với nghiên cứu của Nguyễn Hữu Đương gặp suy tim ở 18% [4], nghiên cứu của Trương Đỗ Ngọc Dung thấp hơn của chúng tôi 5,4% [13].

- **Suy dinh dưỡng:** Dựa vào chiều cao theo tuổi số bệnh nhân suy dinh dưỡng thể thấp còi (còi cọc) trong nghiên cứu của chúng tôi có tỷ lệ là 37,8%, kết quả này cũng tương tự với kết quả nghiên cứu Trương Đỗ Ngọc Dung suy dinh dưỡng chiều cao theo tuổi là 38,7% [3]. Mức độ suy dinh dưỡng từ nhẹ đến nặng: nhẹ 21,6%, trung bình 10,8%, nặng 5,4%.

Kết quả nghiên cứu của chúng tôi tỷ lệ suy dinh dưỡng giữa các thể lâm sàng khác nhau không có ý nghĩa thống kê.

4.3. Đặc điểm xét nghiệm

- **Biến đổi hình thái hồng cầu:** Biến đổi hình thái hồng cầu qua kết quả phết máu ngoại biên, trong nghiên cứu của chúng tôi ở Bảng 3.4 cho thấy tất cả các bệnh nhân đều có biểu hiện biến đổi hình thái hồng cầu, kết quả này cũng phù hợp với nghiên cứu của Dương Bá Trực [11]. Trong đó chúng tôi ghi nhận hồng cầu nhược sắc 86,5%, hồng cầu không đều 75,7%, hồng cầu nhỏ 59,5%, hồng cầu hình bia 29,7%, hồng cầu giọt nước 48,6%, hồng cầu chuỗi tiền 32,4%, hồng cầu nhẫn 40,5%, hồng cầu mảnh 29,7%, hồng cầu non 48,6%.

Theo nghiên cứu của Trương Đỗ Ngọc Dung thì hồng cầu nhược sắc, hồng cầu không đều, hồng cầu nhỏ có tỷ lệ lần lượt là 97,8%, 92,5%; 98,9%[3], cao hơn so với nghiên cứu của chúng tôi. Còn các hồng cầu hình bia, hồng cầu hình nhẫn thì có tỷ lệ tương tự như nghiên cứu của chúng tôi.

Theo nghiên cứu của Trang Thanh Minh Châu ghi nhận hồng cầu nhược sắc 85% [1], cao hơn so với nghiên cứu của chúng tôi. Nhưng tỷ lệ hồng cầu nhỏ là 10% lại thấp hơn so với nghiên cứu của chúng tôi.

Trong nghiên cứu của chúng tôi hồng cầu nhỏ gặp nhiều ở thể α - Thal hơn các thể bệnh khác (100%), sự khác biệt có nghĩa thống kê ($p<0,05$).

Kết quả hồng cầu nhỏ nhược sắc trên phết máu ngoại vi là một đặc điểm gợi ý chẩn đoán và còn là xét nghiệm sàng lọc Thalassemia[3].

- **Hemoglobin:** Trong nghiên cứu của chúng tôi ở bảng 3.5 cho thấy tất cả bệnh nhân đều có Hb giảm, trong đó Hb giảm mức độ vừa (60-90g/l) chiếm tỷ lệ cao nhất 59,5% Theo nghiên cứu của Lâm Thị Mỹ ghi nhận Hb giảm mức độ vừa cũng chiếm tỷ lệ cao nhất (71,8%) [7]. Theo Ngũ Thị Lê Vinh ghi nhận tất cả bệnh nhân đều có Hb giảm [13]. Tác giả Trương Đỗ Ngọc Dung cũng có kết quả tương tự với nghiên cứu của chúng tôi [3].

Trong nghiên cứu của chúng tôi thì tỷ lệ Hb giảm giữa các thể lâm sàng khác nhau không có ý nghĩa thống kê.

- **Nồng độ Hematocrit:** Kết quả nghiên cứu của chúng tôi ở Bảng 3.6 cho thấy tất cả bệnh nhi (100%) Thalassmia đều có Hct giảm dưới mức bình thường, Hct trung bình là: 21,4±4,2%. Theo nghiên cứu của Trương Đỗ Ngọc Dung ghi nhận Hct trung bình là 20,1±4,4% tương tự với kết quả nghiên cứu của chúng tôi. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cũng tương tự với nghiên cứu của Vũ Văn Quang[10].

- **Hồng cầu lưới:** Kết quả nghiên cứu của chúng tôi ở Bảng 3.7 cho thấy tỷ lệ hồng cầu lưới tăng 17/37 trường hợp, chiếm tỷ lệ 45,9%. Theo nghiên cứu của Trương Đỗ Ngọc Dung ghi nhận tỷ lệ hồng cầu lưới tăng là 73,1% [3], cao hơn so với nghiên cứu của chúng tôi. Kết quả hồng cầu lưới thay đổi tùy thuộc vào tuổi, mức độ thiếu máu, tình trạng truyền máu của bệnh nhi. Điều đó có thể làm cho kết quả của chúng tôi khác với tác giả trên.

- **Sức bền thẩm thấu hồng cầu:** Kết quả của chúng tôi ở Bảng 3.8 cho thấy tỷ lệ bệnh nhân có sức bền thẩm thấu hồng cầu tăng là 28/37 trường hợp, chiếm tỷ lệ 75,7%. Tỷ lệ sức bền thẩm thấu hồng cầu tăng giữa các thể lâm sàng khác nhau không có ý nghĩa thống kê. Kết quả của chúng tôi là tương tự với nghiên cứu của Hoàng Văn Ngọc [9], Dương Bá Trực [11].

- **Bilirubin gián tiếp máu:** Sự tăng Bilirubin gián tiếp phản ánh có sự tăng vỡ hồng cầu, trong Thalassemia quá trình này thường xảy ra, và là nguyên nhân gây thiếu máu. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi ở bảng 3.9 cho thấy đa số bệnh nhi có Bilirubin gián tiếp tăng (91,9%). Mức Bilirubin tăng cao vừa phải. Tỷ lệ tăng Bilirubin máu gián tiếp không có sự khác nhau giữa các thể lâm sàng. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cũng tương tự với nghiên cứu của Dương Bá Trực phần lớn bệnh nhân có Bilirubin gián tiếp tăng (84,8%) [11]. Và kết quả nghiên cứu của chúng tôi cũng phù hợp với nghiên cứu của Trang Thanh Minh Châu [1].

- **Sắt huyết thanh, Ferritine:** Tăng sắt huyết thanh, Ferritine cũng là xét nghiệm cho thấy có sự tăng vỡ hồng cầu. Theo kết quả nghiên cứu của chúng tôi ở Bảng 3.10, 3.11 cho thấy có 56,8% trường hợp Thalassemia có sắt huyết thanh tăng, kết quả này cũng tương tự với nghiên cứu của Trang Thanh Minh Châu (50%) [1]. Tỷ lệ Ferritine tăng trong nghiên cứu của chúng tôi là 81,1%, trong đó có 32,4% trường hợp có Ferritine tăng trên 1000 ng/ml (ngưỡng có chỉ định thải sắt), chủ yếu gặp ở hai thể β-Thalassemia và β-Thalassemia/HbE. Kết quả trên cũng phù hợp với nghiên cứu của Trương Đỗ Ngọc Dung [3] và của Trang Thanh Minh Châu [1].

- **Hình ảnh Xquang sọ:** Kết quả của chúng tôi ở Bảng 3.12 cho thấy 73% trường hợp có biến đổi Xquang sọ. Tất cả bệnh nhi thuộc thể bệnh β-Thalassemia (100%) đều có biến đổi Xquang sọ, kết quả này phù hợp với nghiên cứu của Nguyễn Hữu Đương [4]. Dày xương sọ, loãng xương + tủy rộng viền bàn chải chiếm tỷ lệ 8,1% và chỉ gặp ở thể β-Thalassemia và β-Thalassemia/HbE, tỷ lệ này tương tự với nghiên cứu của Trương Đỗ Ngọc Dung 7,5% [3].

5. KẾT LUẬN

5.1. Đặc điểm lâm sàng bệnh Thalassemia

- Tuổi: tuổi nhập viện trung bình là 8 ± 4,1 tuổi; nam và nữ tương đương nhau.
- Thể lâm sàng gặp nhiều nhất là dị hợp tử kép β-Thalassemia/HbE (54,1%), kế đến là β-Thalassemia (29,7%) và ít nhất là α-Thalassemia (16,2%).
- Biểu hiện lâm sàng thường gặp là: da, niêm mạc nhợt màu chiếm 94,6%; lách lớn: 94,6%; gan lớn: 91,9%; biến dạng xương mặt gặp 86,5%; xạm da: 43,2%, vàng da, kết mạc mắt: 29,7%; suy tim: 18,9%.

5.2. Về xét nghiệm có đặc điểm

- Hồng cầu nhược sắc chiếm tỷ lệ 86,5%. Thiếu máu vừa 59,5% và nặng 32,4%. Hồng cầu lưới tăng 45,9%; Sức bền hồng cầu: tăng 75,7%.
- Bilirubin gián tiếp: tăng 91,9%.
- Sắt huyết thanh: tăng 56,8%. Ferritine: tăng 81,1%;
- Biến đổi Xquang sọ gặp 73%, chủ yếu ở thể β-Thalassemia.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Trang Thanh Minh Châu (2006) "Đặc điểm thiếu máu huyết tán ở trẻ em tại bệnh viện Nhi đồng I" Luận văn thạc sĩ Y học, chuyên ngành Nhi khoa, Tp. Hồ Chí Minh

2. Trương Đỗ Ngọc Dung (2007), "Đặc điểm bệnh Beta Thalassemia/ HbE tại Bệnh viện Nhi Đồng 1 và 2 từ 01/04/2006-31/01/2007", Luận văn tốt nghiệp Bác sĩ Nội trú, Đại học Y Dược Thành Phố Hồ Chí Minh.

3. Trương Đỗ Ngọc Dung (2007), "Đặc điểm bệnh Beta Thalassemia/ HbE tại Bệnh viện Nhi Đồng 1 và 2 từ 01/04/2006-31/01/2007", Luận văn tốt nghiệp Bác sĩ Nội trú, Đại học Y Dược Thành Phố Hồ Chí Minh.

4 Nguyễn Hữu Đương, Đặng Thị Ngân Hoa (1994), "Một số nhận xét về bệnh Thalassemia ở trẻ em vào điều trị tại Khoa Nhi Bệnh Viện Trung ương Huế từ 1989- 1993", Kỷ yếu công trình Nhi Khoa, tr 43-49.

5. Phan Thi Thùy Hoa, Nguyễn Duy Thắng, Nguyễn Văn Tránh, Bùi Thị Thu Thanh, Phạm Văn Hy, Nguyễn Ngọc Quang (2010), "Nghiên cứu một số đặc điểm bệnh nhân Thalassemia điều trị tại Bệnh viện Trung ương Huế". Y học Việt nam, tập 373, tr.92-98.

6 Nguyễn Công Khanh (2004), "Thalassemia", Huyết học lâm sàng Nhi Khoa, Nhà xuất bản Y học, Hà Nội, tr. 132-146.

7. Lâm Thị Mỹ, Lê Bích Liên, Bùi Mai Phương, Nguyễn Minh Tuấn (2003), "Tình hình chẩn đoán và điều trị bệnh Thalassemia tại Bệnh viện Nhi Đồng I", Chuyên đề Nhi Khoa Y học thành phố Hồ Chí Minh, tập 7, số 1, tr. 38-43.

8. Lâm Thị Mỹ, Nguyễn Thanh Hùng, Đào Trung Hiếu, Lê Bích Liên (2005), "Tình hình cắt lách trong điều trị bệnh nhân Thalassemia thể nặng tại Bệnh viện Nhi Đồng I TP Hồ Chí Minh", Y học TP. Hồ Chí Minh, Tập 9, số 1, tr. 46-52

9. Hoàng Văn Ngọc (2007) "Nghiên cứu thực trạng bệnh Beta Thalassemia và một số yếu tố liên quan ở trẻ em dân tộc tày và Dao tại huyện Định hóa tỉnh Thái nguyên, Luận văn thạc sĩ Y học, Thái nguyên.

10. Vũ Văn Quang (2004), "Bệnh Beta Thalassemia thể đồng hợp tử và dị hợp tử kép ở trẻ em: so sánh lâm sàng và huyết học". Báo cáo toàn văn, lần thứ 12, tr 201-206.

11. Dương Bá Trực (1996), Đặc điểm lâm sàng và huyết học bệnh HbH ở trẻ em Việt Nam- bước đầu tìm hiểu tần suất alpha Thalassemia ở Hà Nội, Luận án phó tiến sĩ khoa học Y Dược, Hà Nội.

12. Bùi Văn Viên, Phạm Thị Thuận (2010) "Đánh giá thực trạng truyền máu của bệnh nhân Thalassemia tại bệnh viện Nhi trung ương". Y học Việt nam, tập 373, tr.469-474.

13. Ngũ Thị Lê Vinh, Phạm Thị Thùy Minh và cộng sự (2011) "Đánh giá kết quả điều trị bệnh Thalassemia tại Bệnh viện Nhi nghệ an năm 2009-2010". Tạp chí Nhi khoa tập 4(4), tr.387-390.

14. Phạm Quang Vinh, Phùng THị Hồng Hạnh (2010), "Một số đặc điểm các thể bệnh và kết quả truyền máu ở bệnh nhân Thalassemia được điều trị tại Viện huyết học-Truyền máu trung ương năm 2009". Y họcViệt nam, tập 373, tr36-41.