

**NGHIÊN CỨU ĐẶC ĐIỂM TỔNG PHÂN TÍCH TẾ BÀO MÁU NGOẠI VI
VÀ ĐIỆN DI HEMOGLOBIN CÁC THỂ BETA-THALASSEMIA
TẠI BỆNH VIỆN HUYẾT HỌC - TRUYỀN MÁU CẦN THƠ
NĂM 2021-2022**

Nguyễn Minh Trí, Phạm Thị Nhung, Nguyễn Thị Hồng Nhiên, Lục Trương Khánh
Minh, Đỗ Thị Cẩm Tiên, Lê Thị Hoàng Mỹ, Nguyễn Long Quốc, Phạm Hồ Vũ*

Trường Đại học Y Dược Cần Thơ

**Email: 1853010426@student.ctump.edu.vn*

Ngày nhận bài: 01/6/2023

Ngày phản biện: 18/7/2023

Ngày duyệt đăng: 31/7/2023

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Việc sàng lọc, chẩn đoán bệnh beta-thalassemia cần dựa vào đặc điểm lâm sàng và kết quả cận lâm sàng. Đồng bằng sông Cửu Long với số người bệnh hoặc mang gen beta-thalassemia chiếm tỷ lệ cao trong số các bệnh nhân thalassemia nhưng lại có ít các nghiên cứu về khoảng giá trị cận lâm sàng của bệnh, đặc biệt là điện di hemoglobin. **Mục tiêu nghiên cứu:** Mô tả đặc điểm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi và điện di hemoglobin các thể beta-thalassemia. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 45 bệnh nhân beta-thalassemia đến khám và điều trị tại Bệnh viện Huyết học - Truyền máu Cần Thơ từ tháng 06/2021-06/2022. **Kết quả:** Trong 45 trường hợp được chúng tôi nghiên cứu, ghi nhận giá trị trung bình các chỉ số trên kết quả tổng phân tích tế bào máu ngoại vi là: số lượng hồng cầu (RBC) $3,07 \pm 0,99 \times 10^{12}/L$, số lượng bạch cầu (WBC) $11,75 \pm 7,22 \times 10^9/L$, số lượng tiểu cầu (PLT) $355,16 \pm 225,22 \times 10^9/L$, nồng độ hemoglobin (Hb) $6,51 \pm 1,64$ g/dL, thể tích trung bình hồng cầu (MCV) $69,64 \pm 9,13$ fL, lượng hemoglobin trung bình hồng cầu (MCH) $21,88 \pm 3,39$ pg và dài phân bố kích thước hồng cầu (RDW) $26,22 \pm 6,89\%$. Đồng thời trên kết quả điện di Hb ghi nhận tỷ lệ HbA₁ trung bình là $33,42 \pm 37,61\%$, HbA₂ và HbF trung bình lần lượt là $4,71 \pm 1,82\%$ và $37,45 \pm 26,11\%$, HbE xuất hiện ở thể beta-thalassemia/HbE với tỷ lệ trung bình $43,86 \pm 9,13\%$. **Kết luận:** Bệnh beta-

thalassemia làm thay đổi các chỉ số trên kết quả tổng phân tích tế bào máu ngoại vi: RBC, WBC, PLT, Hb, MCV, MCH đều giảm và RDW tăng; đồng thời thay đổi tỷ lệ các thành phần Hb trên kết quả điện di hemoglobin đặc hiệu cho từng thể bệnh.

Từ khoá: Beta-thalassemia, tổng phân tích tế bào máu ngoại vi, điện di hemoglobin.

ABSTRACT

STUDY ON HEMATOLOGICAL PARAMETERS AND HB ELECTROPHORESIS PROFILE TEST RESULTS IN PATIENTS WITH BETA-THALASSEMIA AT CAN THO HEMATOLOGY - BLOOD TRANSFUSION HOSPITAL IN 2021-2022

Nguyen Minh Tri, Pham Thi Nhung, Nguyen Thi Hong Nien, Luc Truong Khanh Minh, Do Thi Cam Tien, Le Thi Hoang My, Nguyen Long Quoc, Pham Ho Vu
Can Tho University of Medicine and Pharmacy*

Background: The screening and diagnosis of beta-thalassemia need to be based on clinical features and laboratory results. The Mekong Delta has a high proportion of patients or carriers of beta-thalassemia gene among thalassemia patients, but there are few studies on the subclinical value of the disease, especially hemoglobin electrophoresis. **Objectives:** To describe results of complete blood count and hemoglobin electrophoresis of beta-thalassemia disease types. **Materials and method:** A cross-sectional descriptive study was conducted on 45 patients with beta-thalassemia who came for examination and treatment at Can Tho Hematology - Blood Transfusion Hospital from June 2021 to June 2022. **Results:** In the 45 cases we studied, the average of the parameters on the results of complete blood count were: red blood cell count (RBC) $3,07 \pm 0,99 \times 10^{12}/L$, white blood cell count (WBC) $11,75 \pm 7,22 \times 10^9/L$, platelet count (PLT) $355,16 \pm 225,22 \times 10^9/L$, hemoglobin level (Hb) $6,51 \pm 1,64$ g/dL, mean corpuscular volume (MCV) $69,64 \pm 9,13$ fL, mean corpuscular hemoglobin (MCH) $21,88 \pm 3,39$ pg and red cell distribution width (RDW) $26,22 \pm 6,89\%$. Besides, on hemoglobin electrophoresis results, the average HbA₁ rate was $33,42 \pm 37,61\%$, the average HbA₂ and HbF were $4,71 \pm 1,82\%$ and $37,45 \pm 26,11\%$, respectively. HbE was detected in beta-thalassemia/HbE with an average rate of $43,86 \pm 9,13\%$. **Conclusion:** Beta-thalassemia disease changes the parameters on the results of complete blood count: RBC, WBC, PLT, Hb, MCV, MCH all decrease and the RDW increases; change the rate of hemoglobin components on hemoglobin electrophoresis results, specific for each disease type.

Keywords: beta-thalassemia, complete blood count, hemoglobin electrophoresis.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Trên thế giới, số người mang gen beta-thalassemia chiếm khoảng 1,5% dân số [1]. Việc chẩn đoán xác định bệnh beta-thalassemia cần dựa vào đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng, trong đó giải trình tự gen giúp phát hiện chính xác loại đột biến của bệnh nhân [2]. Việt Nam nằm trong vùng có tỷ lệ mắc bệnh và mang gen bệnh cao nên việc sàng lọc và chẩn đoán sớm các trường hợp beta-thalassemia là rất quan trọng. Do kỹ thuật giải trình tự gen chưa phổ biến tại một số cơ sở y tế nên quy trình chẩn đoán bệnh chủ yếu dựa vào lâm sàng, xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi và điện di hemoglobin. Đồng bằng sông Cửu Long với số người bệnh hoặc mang gen beta-thalassemia chiếm tỷ lệ cao (64,8%) [3] trong số các bệnh nhân thalassemia nhưng lại có ít các nghiên cứu về khoảng giá trị cận lâm sàng của bệnh, đặc biệt là điện di hemoglobin. Xuất phát từ những lý do trên, nghiên cứu này được tiến hành với mục tiêu: Mô tả đặc điểm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi và điện di hemoglobin các thể beta-thalassemia.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Bệnh nhân được chẩn đoán và điều trị bệnh beta-thalassemia tại Bệnh viện Huyết học – Truyền máu Cần Thơ từ ngày 25/06/2021 đến ngày 25/06/2022.

- Tiêu chuẩn chọn mẫu:

Bệnh nhân được làm xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi;

Bệnh nhân beta-thalassemia đã được chẩn đoán xác định theo kết quả điện di hemoglobin [4], [5];

Bệnh nhân đồng ý tham gia nghiên cứu.

- Tiêu chuẩn loại trừ:

Bệnh nhân beta-thalassemia có kèm những bệnh lý khác gây thiếu máu mạn tính.

Bệnh nhân beta-thalassemia đang mắc các bệnh cấp tính.

Bệnh nhân không hoàn thành đầy đủ nội dung nghiên cứu hoặc từ chối tham gia tiếp tục trong quá trình nghiên cứu.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

- Thiết kế nghiên cứu: Mô tả cắt ngang.

- Cỡ mẫu:

Cỡ mẫu: chọn công thức tính cỡ mẫu:

$$n = \frac{(Z_{1-\frac{\alpha}{2}})^2 p(1-p)}{d^2}$$

Với $Z_{1-\frac{\alpha}{2}} = 1,96$ (độ tin cậy 95%), chọn $d = 0,075$ (chấp nhận mức sai số của nghiên cứu là 7,5%), chọn $p = 0,9375$ (theo nghiên cứu của Nguyễn Thị Thanh Hà và cộng sự năm 2014 [6], tỷ lệ người mắc beta-thalassemia có chỉ số HbA₂ >3,5% là 93,75%). Từ đó ta tính được cỡ mẫu tối thiểu là 40 người nhưng thực tế số mẫu đạt tiêu chuẩn đưa vào nghiên cứu của chúng tôi là 45 người.

- Phương pháp chọn mẫu: Thuận tiện.

- Nội dung nghiên cứu và phương pháp thu thập số liệu:

Một số thông tin chung của bệnh nhân: tuổi, giới tính, dân tộc.

Một số đặc điểm lâm sàng của bệnh nhân: da xanh, niêm nhạt, vàng mắt, vàng da, sạm da, vẩy mặt thalassemia, gan to, lách to.

Các chỉ số trên kết quả tổng phân tích tế bào máu ngoại vi: RBC, WBC, PLT, Hb, MCV, MCH, RDW được thực hiện bằng máy Beckman Counter LH 786.

Các chỉ số trên kết quả điện di hemoglobin: HbA₁, HbA₂, HbF và các Hb bất thường khác (nếu có) được thực hiện bằng kỹ thuật điện di mao quản (Capillarys, Sibeal).

Các thể lâm sàng được chia thành: nặng, nhẹ, trung gian [2]. Các thể theo điện di hemoglobin (thể điện di): thể beta-thalassemia đơn thuần, beta-thalassemia/HbE và thể beta-thalassemia khác (nếu có).

Biểu mẫu thu thập số liệu được thiết kế để thu thập thông tin bệnh nhân từ phỏng vấn, hỏi bệnh, khám lâm sàng và kết quả xét nghiệm trong hồ sơ bệnh án.

Các chỉ số trên kết quả tổng phân tích tế bào máu ngoại vi và điện di hemoglobin thu thập từ hồ sơ bệnh án, xét nghiệm được thực hiện trong khoảng thời gian từ 25/06/2021 đến 25/06/2022.

- Phương pháp xử lý số liệu: Phân tích và xử lý bằng phần mềm SPSS 22 để tính

các giá trị nhỏ nhất, lớn nhất, trung vị, trung bình, độ lệch chuẩn, tần số, tỷ lệ; đánh giá sự khác biệt bằng cách sử dụng các phép kiểm đối với các biến định tính, định lượng, sự khác biệt có ý nghĩa thống kê khi $p < 0,05$.

- **Đạo đức trong nghiên cứu:** Tất cả thông tin đã được mã hóa và bảo mật. Nghiên cứu không can thiệp vào quá trình điều trị và không có bất cứ tác động nào ảnh hưởng bệnh nhân. Nghiên cứu đã được thông qua Hội đồng đạo đức trong nghiên cứu Y sinh học của Trường Đại học Y Dược Cần Thơ.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm chung đối tượng nghiên cứu

Từ ngày 25/06/2021 đến ngày 25/06/2022, chúng tôi thu thập được 45 mẫu là các bệnh nhân được chẩn đoán xác định bệnh beta-thalassemia bằng kỹ thuật điện di hemoglobin.

Bảng 5. Tuổi bệnh nhân lúc nhập viện

Tuổi trung bình	29,36 ± 17,99
Tuổi trung vị	27
Nhỏ nhất-lớn nhất	4-75

Nhận xét: Tuổi trung bình bệnh nhân lúc nhập viện (29,36 ± 17,99) gần bằng với tuổi trung vị (27).

Bảng 6. Phân bố bệnh nhân theo giới tính, dân tộc

Đặc điểm		Tần số (n)	Tỷ lệ (%)
Giới tính	Nam	19	42,20
	Nữ	26	57,80
	Tổng	45	100
Dân tộc	Kinh	38	84,40
	Khơ-me	7	15,60
	Tổng	45	100

Nhận xét: Nam giới chiếm tỷ lệ là 42,20% (19 bệnh nhân), nữ giới chiếm tỷ lệ là 57,80% (26 bệnh nhân). Nghiên cứu ghi nhận được hai dân tộc là Kinh và Khơ-me, dân tộc Kinh chiếm đa số với tỷ lệ 84,40% (38 bệnh nhân), gấp hơn 5 lần dân tộc Khơ-me, không có dân tộc khác.

3.2. Các thể bệnh beta-thalassemia

Bảng 7. Liên quan giữa thể điện di và thể lâm sàng bệnh beta-thalassemia

Đặc điểm		Thể lâm sàng			Tổng n (%)
		Nhẹ n (%)	Trung gian n (%)	Nặng n (%)	
Thể điện di	Beta-thalassemia	8 (40)	1 (5)	11 (55)	20 (100)
	Beta-thalassemia/HbE	0 (0)	5 (20)	20 (80)	25 (100)
p (CI 95%)		0,002			

Nhận xét: Thể lâm sàng nặng chiếm tỷ lệ cao nhất ở cả hai thể điện di. Ở thể bệnh beta-thalassemia/HbE không ghi nhận trường hợp có thể lâm sàng nhẹ (0%). Có sự liên quan giữa thể lâm sàng và thể điện di với $p < 0,05$.

3.3. Đặc điểm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi các thể beta-thalassemia

Bảng 8. Số lượng tế bào máu ngoại vi theo thể điện di bệnh beta-thalassemia

Tế bào máu ngoại vi		RBC (10 ¹² /L)	WBC (10 ⁹ /L)	PLT (10 ⁹ /L)
Beta-thalassemia (1) (n=20)	$\bar{X} \pm SD$	3,13 ± 1,15	12,54 ± 9,04	358,40 ± 227,99
	Min-Max	1,70-6,10	2,70-31,20	49-859
Beta-thalassemia/HbE (2) (n=25)	$\bar{X} \pm SD$	3,03 ± 0,87	11,11 ± 5,48	352,56 ± 227,65
	Min-Max	1,20-4,20	3,80-22	50-822
Toàn bộ beta-thalassemia (n=45)	$\bar{X} \pm SD$	3,07 ± 0,99	11,75 ± 7,22	355,16 ± 225,22
	Min-Max	1,20-6,10	2,70-31,20	49-859
p ₁₋₂ (CI 95%)		0,74	0,54	0,93

Nhận xét: Số lượng hồng cầu giảm, số lượng bạch cầu tăng, số lượng tiểu cầu dao động nhiều trong các thể điện di beta-thalassemia. Không có sự khác biệt về số lượng hồng cầu, số lượng bạch cầu và số lượng tiểu cầu giữa các thể beta-thalassemia (p > 0,05).

Bảng 9. Một số chỉ số hồng cầu theo thể điện di bệnh beta-thalassemia

Chỉ số hồng cầu		Hb (g/dL)	MCV (fL)	MCH (pg)	RDW (%)
Beta-thalassemia (1) (n=20)	$\bar{X} \pm SD$	6,82 ± 1,43	72,09 ± 9,88	22,98 ± 3,80	22,52 ± 6,86
	Min-Max	4,20-10,00	60-100	18-30	15-35
Beta-thalassemia/HbE (2) (n=25)	$\bar{X} \pm SD$	6,26 ± 1,77	67,68 ± 8,16	21 ± 2,79	29,18 ± 5,40
	Min-Max	3,50-10,00	50-100	15-30	15-45
Toàn bộ beta-thalassemia (n=45)	$\bar{X} \pm SD$	6,51 ± 1,64	69,64 ± 9,13	21,88 ± 3,39	26,22 ± 6,89
	Min-Max	3,50-10,00	50-100	15-30	15-45
p ₁₋₂ (CI 95%)		0,26	0,11	0,05	0,001

Nhận xét: Bệnh nhân beta-thalassemia có nồng độ hemoglobin giảm, MCV giảm, MCH giảm, RDW tăng, không có sự khác nhau về MCV và MCH giữa các thể điện di (p > 0,05) nhưng có sự khác biệt mang ý nghĩa thống kê về RDW giữa hai thể điện di (p < 0,05).

3.4. Đặc điểm điện di hemoglobin các thể beta-thalassemia

Bảng 10. Thành phần hemoglobin theo thể điện di hemoglobin

Thành phần Hb (%)		HbA ₁	HbA ₂	HbF	HbE	HbS
Beta-thalassemia (1) (n=20)	$\bar{X} \pm SD$	66,41 ± 32,43	4,15 ± 1,43	29,31 ± 33,47	-	2,70
	Min-Max	8,50-95,80	2,20-6,80	0-88,90	-	-
Beta-thalassemia/HbE (2) (n=25)	$\bar{X} \pm SD$	7,02 ± 11,28	5,16 ± 2	43,97 ± 16,24	43,86 ± 9,13	-
	Min-Max	0-29,80	2,10-12,30	14-71,90	26-66,60	-
Toàn bộ beta-thalassemia (n=45)	$\bar{X} \pm SD$	33,42 ± 37,61	4,71 ± 1,82	37,45 ± 26,11	43,86 ± 9,13	2,70
	Min-Max	0-95,80	2,10-12,30	0-88,90	26-66,60	-
p ₁₋₂ (CI 95%)		p < 0,001	0,09	0,08		

Nhận xét: Bệnh nhân beta-thalassemia có tỷ lệ HbA₁ giảm rõ (33,42 ± 37,61%); HbA₂ tăng nhẹ (4,71 ± 1,82%); HbF tăng cao (37,45 ± 26,11%), có một trường hợp ghi nhận xuất hiện HbS. Sự khác biệt về tỷ lệ HbA₁ giữa hai thể bệnh beta-thalassemia có ý nghĩa thống kê (p < 0,001).

IV. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

Tuổi trung bình của 45 bệnh nhân trong nghiên cứu của chúng tôi là 29,36 tuổi, lớn nhất là 75 tuổi, nhỏ nhất là 4 tuổi. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận tuổi trung bình của bệnh nhân lớn hơn kết quả nghiên cứu của tác giả Nguyễn Hoàng Nam (2019) [5] vì phần lớn bệnh nhân vào viện dưới 5 tuổi (chiếm 85,60% số bệnh nhân), đặc biệt là trẻ dưới 1 tuổi chiếm gần nửa số bệnh nhân (48,10%). Trong nghiên cứu của chúng tôi, bệnh nhân nam chiếm 42,20% và nữ chiếm 57,80%, tương tự với nghiên cứu của Phạm Thị Ngọc Nga: nam chiếm 44,90% và nữ chiếm 55,10% [7]. Beta-thalassemia là bệnh di truyền lặn 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.

Trong nghiên cứu của chúng tôi, bệnh nhân beta-thalassemia dân tộc Kinh chiếm 84,40% và dân tộc Khơ-me chiếm 15,60%, có sự khác biệt rất rõ về dân tộc. Điều này cũng phù hợp với tình hình của địa phương vì nghiên cứu được thực hiện tại Cần Thơ là trung tâm của vùng Đồng bằng Sông Cửu Long, có đa phần người Kinh, rất ít dân tộc khác sinh sống nên kết quả nghiên cứu ghi nhận dân tộc Kinh gấp 5 lần dân tộc Khơ-me.

4.2. Các thể bệnh beta-thalassemia

Ở cả hai thể điện di, beta-thalassemia đơn thuần và beta-thalassemia/HbE đều chủ yếu là thể lâm sàng nặng. Với bệnh nhân beta-thalassemia/HbE, chiếm đa số là thể nặng với tỷ lệ 80%, có 20% là thể trung gian và không có bệnh nhân thể nhẹ (0%). Kết quả này cũng tương tự với nghiên cứu của tác giả Nguyễn Hoàng Nam năm 2019 [5], bệnh nhân beta-thalassemia/HbE chủ yếu là thể nặng (51%) và trung gian (44,9%). Trong thể bệnh dị hợp tử kép beta-thalassemia/HbE thì biểu hiện lâm sàng từ trung gian đến nặng tùy theo loại đột biến là β^+ hay β^0 khi kết hợp với đột biến β^E vì khi đột biến β^E khi kết hợp với beta-thalassemia sẽ làm biểu hiện thiếu máu nặng hơn so với HbE đồng hợp tử [8], [9].

4.3. Đặc điểm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi các thể beta-thalassemia

Bệnh nhân beta-thalassemia trong nghiên cứu của chúng tôi có số lượng hồng cầu giảm ($3,07 \pm 0,99 \times 10^{12}/L$), không có sự khác biệt giữa hai thể điện di ($p > 0,05$) tương tự với kết quả nghiên cứu của Nguyễn Hoàng Nam năm 2019 [5], điều này xảy ra do trong bệnh beta-thalassemia có sự tạo hồng cầu không hiệu quả ở tủy xương và phá hủy hồng cầu mạnh ở ngoại vi dẫn đến hiện tượng giảm số lượng hồng cầu [8]. Số lượng bạch cầu trung bình tăng nhẹ ($11,75 \pm 7,22 \times 10^9/L$), số lượng tiểu cầu trung bình trong nghiên cứu của chúng tôi nằm trong giới hạn bình thường ($355,16 \pm 225,22 \times 10^9/L$), không có sự khác biệt giữa hai thể điện di ($p > 0,05$) tương tự với kết quả nghiên cứu của Nguyễn Hoàng Nam [5] và Nguyễn Thị Mai Anh [10].

Bệnh nhân beta-thalassemia trong nghiên cứu của chúng tôi đều có thiếu máu từ mức độ trung bình đến mức độ nặng (Hb $6,51 \pm 1,64$ g/dL). Bên cạnh đó, các chỉ số MCV, MCH và RDW đều thay đổi. MCV giảm (trung bình là $69,64 \pm 9,13$ fL), MCH giảm rõ (trung bình $21,88 \pm 3,39$ pg) ở bệnh nhân beta-thalassemia, tương đương nhau giữa hai thể điện di. Thể beta-thalassemia/HbE có chỉ số RDW lớn hơn so với thể beta-thalassemia đơn thuần ($p < 0,05$). Sự thay đổi các chỉ số MCV, MCH và RDW giữa hai thể điện di trong kết quả nghiên cứu của chúng tôi tương tự các nghiên cứu của Phùng Chí Doanh (2022) và Phạm Thị Ngọc (2022). Như vậy, đặc điểm về hồng cầu của bệnh nhân beta-thalassemia trong nghiên cứu của chúng tôi là hồng cầu nhỏ, nhược sắc nặng, kích thước không đều phù hợp với các y văn [9], [11].

4.4. Đặc điểm điện di hemoglobin các thể beta-thalassemia

Thành phần hemoglobin ở bệnh nhân có sự thay đổi rất nhiều. Với bệnh nhân beta-thalassemia nói chung, HbA₁ giảm (trung bình $33,42 \pm 37,61\%$); HbA₂ tăng (trung bình $4,71 \pm 1,82\%$); HbF tăng (trung bình $37,45 \pm 26,11\%$). Thành phần hemoglobin cũng thay đổi khá đặc hiệu cho từng thể bệnh. Ở nhóm bệnh beta-thalassemia đơn thuần: HbA₁ giảm rõ (trung bình $66,41 \pm 32,43\%$); HbA₂ tăng nhẹ (trung bình $4,15 \pm 1,43\%$); HbF tăng cao (trung bình $29,31 \pm 33,47\%$) tương tự kết quả nghiên cứu của Nguyễn Hoàng Nam [5].

Nhóm bệnh nhân beta-thalassemia/HbE có tỷ lệ HbA₁ giảm thấp ($7,02 \pm 11,28\%$), có trường hợp 0%; trong khi đó tỷ lệ HbF và HbE tăng rất cao chiếm tỷ lệ gần như tương tự nhau, HbF trung bình $43,97 \pm 16,24\%$ và HbE trung bình là $43,86 \pm 9,13\%$. Nghiên cứu của tác giả Nguyễn Hoàng Nam năm 2019 [5] cho kết quả HbA₁ giảm, trung bình là $34,06 \pm 28,82\%$, thấp nhất là 0%, cao nhất 61,5%; HbF tăng rất cao, trung bình là $37,12 \pm 18,5\%$, cao nhất tới 85,2%; HbA₂ tăng vừa phải, đặc biệt xuất hiện nhiều HbE, trung bình $40,32 \pm 17,3\%$. Nghiên cứu của Đỗ Thị Quỳnh Mai cũng cho kết quả tỷ lệ HbF và HbE gần bằng nhau ($38,5 \pm 14,6\%$ và $38,3 \pm 15,7\%$); HbA₁ giảm nhiều ($26,1 \pm 14,1\%$), HbA₂ tăng nhẹ ($3,7 \pm 2,7\%$). Kết quả nghiên cứu của chúng tôi về tỷ lệ thành phần Hb của thể beta-thalassemia/HbE tương tự như các nghiên cứu trên.

KẾT LUẬN

Bệnh nhân beta-thalassemia thiếu máu dao động từ trung bình đến nặng (Hb $6,51 \pm 1,64$ g/dL), số lượng hồng cầu cũng có sự giảm tương ứng ($3,07 \pm 0,99 \times 10^{12}/L$), số lượng bạch cầu tăng nhẹ ($11,75 \pm 7,22 \times 10^9/L$), MCV giảm ($69,64 \pm 9,13$ fL), MCH giảm ($21,88 \pm 3,39$ pg) nhưng không có sự khác biệt giữa hai thể điện di. RDW ở thể beta-thalassemia/HbE ($29,18 \pm 5,4\%$) tăng cao hơn so với thể beta-thalassemia đơn thuần ($22,52 \pm 6,86\%$). Thành phần hemoglobin thay đổi khá đặc hiệu cho từng thể bệnh, ở thể bệnh beta-thalassemia đơn thuần: HbA₁ giảm rõ ($66,41 \pm 32,43\%$); HbA₂ tăng nhẹ ($4,15 \pm 1,43\%$); HbF tăng cao ($29,31 \pm 33,47\%$). Ở thể bệnh beta-thalassemia/HbE có tỷ lệ HbA₁ giảm rất mạnh ($7,02 \pm 11,28\%$), HbF ($43,97 \pm 16,24\%$) và HbE ($43,86 \pm 9,13\%$) tăng rất cao.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Lê Thị Hoàng Mỹ và Võ Minh Phương. Bệnh thalassemia. *Giáo trình Nội bệnh lý Hồi sức cấp cứu - Huyết học*, 2023, 166-179.
2. Bộ Y tế. Hướng dẫn chẩn đoán và điều trị một số bệnh lý huyết học. 2022. 20-31.
3. Nguyễn Ngọc Việt Nga và Lâm Thị Mỹ. Đặc điểm bệnh thalassemia tại bệnh viện Nhi đồng Cần Thơ từ 12/2010 đến 06/2011. *Y học TP. Hồ Chí Minh*, 2012, 16(1), 51-56.
4. Nguyễn Khắc Hân Hoan, Phạm Việt Thanh và Trương Đình Kiệt. Chẩn đoán trước sinh bệnh thalassemia trên 290 trường hợp thai. *Tạp chí nghiên cứu y học*, 2010, 3, 1-7.
5. Nguyễn Hoàng Nam. Nghiên cứu kiểu hình và kiểu gen ở bệnh nhi beta-thalassemia. Luận án tiến sĩ y học, Đại học Y Hà Nội. 2019.
6. Nguyễn Thị Thanh Hà. Chẩn đoán trước sinh di truyền cho thai ở 27 cặp vợ chồng mang gen thalassemia tại bệnh viện phụ sản Mê Kông. *Y Học Thành phố Hồ Chí Minh*, 2014, 18(1), 126-131.
7. Phạm Thị Ngọc Nga. Nghiên cứu sự di truyền các đột biến gây bệnh ở bệnh nhân beta-thalassemia vùng Đồng bằng sông Cửu Long bằng kỹ thuật sinh học phân tử. Luận án Tốt nghiệp Tiến sĩ, Viện nghiên cứu và phát triển công nghệ sinh học, Trường Đại học Cần Thơ. 2017.
8. Cappellini MD., Farmakis D, Porter J and Taher A. Guidelines for the management of transfusion dependent thalassaemia (TDT). Thalassemia International Federation. 2021.

9. Kenneth Kaushansky, Marshall Lichtman, Josef Prchal and Levi M. Williams Hematology. McGraw Hill. 2016. 725-788.
 10. Nguyễn Thị Mai Anh. Đặc điểm các chỉ số hồng cầu trong chẩn đoán thiếu máu thiếu sắt và β -Thalassemia. *Tạp chí Y học Việt Nam*, 2015, 434, 81-82.
 11. Shirlyn McKenzie and Lynne Williams. Clinical Laboratory Hematology (Pearson Clinical Laboratory Science Series). Pearson. 2014. 251-274.
-