

ĐẶC ĐIỂM HUYẾT ĐỒ BỆNH HEMOGLOBIN H VÀ ALPHA-THALASSEMIA THỂ NHẸ

Trần Thị Tuyết Hạnh*, Hồ Nguyễn Huy Hoàng, Nguyễn Ngọc Minh Thùy,
Nguyễn Đăng Xuân Trâm, Võ Thành Trí, Lê Thị Hoàng Mỹ
Trường Đại học Y Dược Cần Thơ
*Email: tranhanh111000@gmail.com

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Alpha-thalassemia (α -thalassemia) gây ra bởi sự giảm hoặc không tổng hợp được chuỗi α -globin, được cung cấp các chỉ điểm chẩn đoán bởi tổng phân tích tế bào máu ngoại vi và các thay đổi về hình thái hồng cầu trên tiêu bản máu ngoại vi, vì vậy chúng tôi thực hiện khảo sát đặc điểm huyết đồ bệnh hemoglobin H (bệnh HbH) và α -thalassemia thể nhẹ. **Mục tiêu nghiên cứu:** Mô tả đặc điểm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi và đặc điểm hồng cầu trên phết máu ngoại vi ở bệnh HbH và α -thalassemia thể nhẹ. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 67 bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ và bệnh HbH. **Kết quả:** Nghiên cứu ghi nhận các chỉ số hồng cầu ở bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ: RBC là $6,2 \pm 0,6$ ($10^{12}/L$), HGB là $134,6 \pm 13,1$ (g/dL), MCV là $71,0 \pm 3,4$ (fL), MCH là $21,6 \pm 0,8$ (pg), RDW là $13,2 \pm 1,6$ (%). Bệnh nhân HbH: RBC là $4,1 \pm 0,9$ ($10^{12}/L$), HGB là $80,9 \pm 15,2$ (g/dL), MCV là $72,9 \pm 8,4$ (fL), MCH là $20,2 \pm 2,3$ (pg), RDW là $25,7 \pm 4,5$ (%). Đa số bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ có hồng cầu nhỏ (96,7%), nhược sắc (100,0%) và hình dạng bình thường (50,0%), một số trường hợp có hồng cầu hình bia. Bệnh nhân HbH có hình thái tế bào hồng cầu thay đổi rõ rệt với hồng cầu nhỏ (73,0%), nhược sắc (89,2%), đa hình dạng (89,2%), xuất hiện hồng cầu nhân và thể vùi Howell Jolly. **Kết luận:** Bệnh α -thalassemia thể nhẹ có chỉ số MCV và MCH giảm với hình thái tế bào hồng cầu nhỏ, nhược sắc. Bệnh HbH có các chỉ số RBC, HGB, MCV, MCH giảm, RDW tăng với hình thái tế bào hồng cầu nhỏ, nhược sắc, đa hình dạng, có hồng cầu nhân và thể vùi Howell-Jolly.

Từ khóa: α -thalassemia, bệnh HbH, tổng phân tích tế bào máu ngoại vi, phết máu ngoại vi.

ABSTRACT

HEMATOLOGICAL CHARACTERISTICS OF HEMOGLOBIN H DISEASE AND ALPHA THALASSEMIA TRAIT

Tran Thi Tuyet Hanh, Ho Nguyen Huy Hoang, Nguyen Ngoc Minh Thuy,
Nguyen Dang Xuan Tram, Vo Thanh Tri, Le Thi Hoang My
Can Tho University of Medicine and Pharmacy

Background: Alpha-thalassemia (α -thalassemia) is caused by the reduced or absent production of the alpha globin chains, which is provided clues to the diagnosis by a complete blood count and morphological changes of red blood cells on the peripheral blood smear, so we carried out an investigation of the hematological characteristics of patients with hemoglobin H disease and α -

thalassemia trait. Objectives: To determine the characteristics of complete blood count and peripheral blood smear in HbH disease and α -thalassemia trait patients. Materials and methods: A cross-sectional descriptive study on 67 patients with hemoglobin H disease and α -thalassemia trait. Results: The red blood cell parameters of α -thalassemia trait: RBC was 6.2 ± 0.6 ($10^{12}/L$), HGB was 134.6 ± 13.1 (g/dL), MCV was 71.0 ± 3.4 (fL), MCH was 21.6 ± 0.8 (pg), RDW was 13.2 ± 1.6 (%). Hemoglobin H disease: RBC was 4.1 ± 0.9 ($10^{12}/L$), HGB was 80.9 ± 15.2 (g/dl), MCV was 72.9 ± 8.4 (fL), MCH was 20.2 ± 2.3 (pg), RDW was 25.7 ± 4.5 (%). Most α -thalassemia trait patients had microcytic at 96.7%, hypochromic at 100%, normal-shaped red blood cells at 50.0%, and targeted cells are rare. In hemoglobin H disease, there are significant changes in morphology such as microcytic cells, hypochromic cells, poikilocytosis with percentages of 73.0%, 89.2%, and 89.2% respectively; there are nucleated red blood cells and Howell-Jolly inclusions. Conclusions: α -thalassemia trait patients have decreased MCV and MCH with small, hypochromic red blood cell morphology, while hemoglobin H disease patients have decreased RBC, HGB, MCV, MCH, increased RDW indexes with microcytic, hypochromic, polymorphic, nucleated red blood cells and Howell-Jolly inclusions.

Keywords: *alpha-thalassemia, HbH disease, complete blood count, peripheral blood smear.*

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Alpha-thalassemia (α -thalassemia) là một trong những bệnh tan máu di truyền phổ biến [1], [2], trên thế giới có khoảng 5% dân số mang gen bệnh α -thalassemia [3], tại Việt Nam có khoảng trên 12 triệu người mang gen bệnh [4]. Bệnh α -thalassemia được chia thành 4 thể khác nhau, trong đó nghiên cứu của chúng tôi đề cập đến α -thalassemia thể nhẹ và bệnh HbH. α -thalassemia thể nhẹ do mất hai gen α -globin và thường không có biểu hiện lâm sàng, chỉ được phát hiện qua xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi với biểu hiện thiếu máu nhẹ hồng cầu nhỏ nhược sắc. Các biểu hiện của tan máu mạn như gan to, lách to và vàng da là những triệu chứng phổ biến trên các bệnh HbH [2].

Tổng phân tích tế bào máu ngoại vi cung cấp các chỉ điểm để định hướng chẩn đoán nguyên nhân. Phết máu ngoại vi giúp đánh giá bất thường hình dạng hồng cầu, từ đó có thể cung cấp thông tin quan trọng trong việc chẩn đoán phân biệt giữa các nguyên nhân gây thiếu máu. Trên thế giới, tuy có nhiều công trình nghiên cứu có đề cập đến xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi của người bệnh α -thalassemia, nhưng chưa có nhiều nghiên cứu về đặc điểm hồng cầu trên tiêu bản máu ngoại vi. Tại Việt Nam, cũng chưa có nhiều nghiên cứu đề cập về đặc điểm huyết đồ bệnh nhân bệnh hemoglobin H và thể nhẹ. Xuất phát từ những lý do trên, nghiên cứu “Đặc điểm huyết đồ của bệnh hemoglobin H và alpha-thalassemia thể nhẹ” được thực hiện với mục tiêu: (1) Mô tả đặc điểm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi bệnh HbH và α -thalassemia thể nhẹ. (2) Mô tả đặc điểm phết máu ngoại vi ở bệnh HbH và α -thalassemia thể nhẹ.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Bệnh nhân HbH và α -thalassemia thể nhẹ đến khám và điều trị tại Bệnh viện Huyết học-Truyền máu Cần Thơ và Bệnh viện Trường Đại học Y Dược Cần Thơ trong thời gian từ tháng 4/2021 đến 7/2022.

- **Tiêu chuẩn chọn mẫu:**

+ Bệnh nhân chẩn đoán bệnh HbH khi phân tích thành phần hemoglobin có hiện diện HbH, có hoặc không có hiện diện HbBart's.

+ Bệnh nhân chẩn đoán α -thalassemia thể nhẹ khi phân tích đột biến gen α -globin bằng kỹ thuật Gap-PCR có tổn thương 2 gen.

+ Bệnh nhân đồng ý tham gia nghiên cứu.

- **Tiêu chuẩn loại trừ:** Bệnh nhân thiếu máu do nguyên nhân khác như thiếu máu thiếu sắt, β -thalassemia.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

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

- **Thời gian nghiên cứu:** Từ tháng 4/2021 đến 7/2022.

- **Cỡ mẫu:** 67 mẫu.

- **Phương pháp chọn mẫu:** Chọn mẫu thuận tiện đúng tiêu chuẩn chọn mẫu và tiêu chuẩn loại trừ cho đến khi đủ số lượng mẫu cần nghiên cứu.

- **Nội dung nghiên cứu:**

+ Tổng phân tích tế bào máu ngoại vi: RBC (Red Blood Cells-số lượng hồng cầu), HGB (Hemoglobin-nồng độ huyết sắc tố), MCV (Mean Corpuscular Volume-thể tích trung bình hồng cầu), MCH (Mean Corpuscular Hemoglobin-nồng độ huyết sắc tố trung bình hồng cầu), RDW-CV (Red cell distribution width-độ rộng dải phân bố kích thước hồng cầu).

+ Phết máu ngoại vi (kích thước, màu sắc, hình dạng hồng cầu, đặc điểm khác) của bệnh HbH và α -thalassemia thể nhẹ.

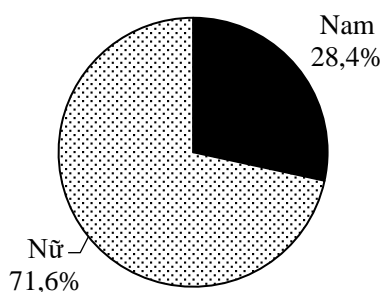
III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

Bảng 1. Đặc điểm về tuổi của đối tượng nghiên cứu

Đặc điểm	Tuổi
Trung bình \pm Độ lệch chuẩn	35,0 \pm 20,0
Giá trị nhỏ nhất - Giá trị lớn nhất	15 - 81

Nhận xét: Tuổi trung bình của đối tượng nghiên cứu là 35,0 tuổi, lớn nhất là 81 tuổi, nhỏ nhất là 15 tuổi.



Biểu đồ 1. Đặc điểm về giới tính của đối tượng nghiên cứu

Nhận xét: Nữ chiếm đa số với tỉ lệ 71,6%, nam chiếm tỷ lệ 28,4%.

3.2. Đặc điểm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi bệnh HbH và α -thalassemia thể nhẹ

Bảng 2. Đặc điểm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi bệnh HbH và α -thalassemia thể nhẹ

Chỉ số	Thế bệnh	α -thalassemia thể nhẹ (n = 30)	Bệnh HbH (n = 37)	Giá trị p
RBC ($10^{12}/L$)		6,2 \pm 0,6	4,1 \pm 0,9	< 0,001

Chỉ số \ Thể bệnh	α -thalassemia thể nhẹ (n = 30)	Bệnh HbH (n = 37)	Giá trị p
HGB (g/dL)	134,6 ± 13,1	80,9 ± 15,2	< 0,001
MCV (fL)	71,0 ± 3,4	72,9 ± 8,4	0,211
MCH (pg)	21,6 ± 0,8	20,2 ± 2,3	0,001
RDW (%)	13,2 ± 1,6	25,7 ± 4,5	< 0,001

Nhận xét: RBC tăng ở thể nhẹ và giảm ở bệnh HbH; HGB bình thường ở thể nhẹ và giảm ở bệnh HbH; MCV và MCH đều giảm ở cả 2 thể bệnh; RDW bình thường trong thể nhẹ và tăng cao ở bệnh HbH.

Bảng 3. Phân loại thiếu máu ở bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ

Nhóm đối tượng	Không thiếu máu		Thiếu máu mức độ nhẹ		Tổng	
	(n)	(%)	(n)	(%)	(n)	(%)
Nữ giới không mang thai (≥ 15 tuổi) (n = 17)	13	76,5	4	24,5	17	56,7
Nam giới (≥ 15 tuổi) (n = 13)	12	92,3	1	7,7	13	43,3
Tổng	25	83,3	5	16,7	30	100

Nhận xét: Trong 30 bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ có 25 bệnh nhân không thiếu máu, chiếm tỷ lệ 83,3% và 5 bệnh nhân thiếu máu nhẹ, chiếm tỷ lệ 16,7%.

Bảng 4. Phân loại thiếu máu ở bệnh HbH

Nhóm đối tượng	Thiếu máu mức độ nhẹ		Thiếu máu mức độ vừa		Thiếu máu mức độ nặng		Tổng	
	(n)	(%)	(n)	(%)	(n)	(%)	(n)	(%)
Nữ giới không mang thai (≥ 15 tuổi) (n = 17)	2	6,5	11	35,4	18	58,1	31	83,8
Nam giới (≥ 15 tuổi) (n = 13)	1	16,7	3	50	2	33,3	6	16,2
Tổng	3	8,1	14	37,8	20	54,1	37	100

Nhận xét: Trong 37 bệnh nhân HbH có 3 bệnh nhân thiếu máu nhẹ, chiếm tỷ lệ 8,1%, 14 bệnh nhân thiếu máu vừa, chiếm tỷ lệ 37,8% và 20 bệnh nhân thiếu máu nặng chiếm tỷ lệ 54,1%.

3.3. Đặc điểm hồng cầu trên phết máu ngoại vi bệnh HbH và α -thalassemia thể nhẹ

Bảng 5. Đặc điểm hồng cầu trên phết máu ngoại vi bệnh HbH và α -thalassemia thể nhẹ

Đặc điểm \ Thể bệnh		α -thalassemia thể nhẹ (n = 30)		Bệnh HbH (n = 37)	
		(n)	(%)	(n)	(%)
Kích thước	Bình thường	0	0	4	10,8
	To	0	0	0	0
	Nhỏ	29	96,7	27	73,0
	Không đều	1	3,3	6	16,2
Màu sắc	Đắng sắc	0	0	0	0
	Nhợt sắc	30	100	33	89,2
	Đa sắc	0	0	4	10,8
Hình dạng	Bình thường	15	50,0	0	0

Đặc điểm	Thể bệnh	α -thalassemia thể nhẹ (n = 30)		Bệnh HbH (n = 37)	
		(n)	(%)	(n)	(%)
	Hình bia	15	50,0	4	10,8
	Đa hình dạng	0	0	33	89,2
Đặc điểm khác	Hồng cầu nhân	0	0	5	13,5
	Thể vùi Howell-Jolly	0	0	4	10,8
	Mảnh vỡ hồng cầu	0	0	0	0
	Hạt kiếm	0	0	0	0
	Không có	30	100	28	75,7

Nhận xét: Bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ có hồng cầu nhỏ (96,7%), nhược sắc (100%), hình dạng bình thường (50,0%) và có hồng cầu hình bia. Bệnh HbH có hồng cầu nhỏ (73,0%), nhược sắc (89,2%), đa hình dạng (89,2%), xuất hiện hồng cầu nhân và thể vùi Howell-Jolly.

IV. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

Tuổi trung bình của bệnh nhân tham gia nghiên cứu là 35,0 tuổi. Trong nghiên cứu của tác giả Nguyễn Thị Thu Hà năm 2020, tuổi trung bình của bệnh nhân α -thalassemia là 30,2 tuổi [5]. Theo nghiên cứu của tác giả Phạm Hải Yến năm 2021, tuổi trung bình của bệnh nhân α -thalassemia là 25,4 tuổi [6]. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cao hơn nghiên cứu của tác giả Nguyễn Thị Thu Hà và Phạm Hải Yến. Điều này có thể do sự khác biệt về cỡ mẫu và quần thể nghiên cứu.

Trong nghiên cứu này, bệnh nhân là nữ chiếm đa số với tỷ lệ 72,1% so với nam là 27,9%. Kết quả này tương tự với nghiên cứu của tác giả Nguyễn Thị Thu Hà năm 2020, tỷ lệ nữ giới là 52,7% và tác giả Phạm Hải Yến năm 2021, tỷ lệ nữ giới là 64,6% [5],[6]. Tuy nhiên, α -thalassemia là bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường nên tình trạng mang gen bệnh không liên quan đến giới tính.

4.2. Đặc điểm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi bệnh HbH và α -thalassemia thể nhẹ

Số lượng hồng cầu trung bình (RBC) của bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ có giá trị bình thường hoặc tăng nhẹ với $6,2 \pm 0,6 \times 10^{12}/L$. Điều này phản ánh quá trình tăng sinh tế bào hồng cầu nhằm mục đích bù trừ ở bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ. Số lượng hồng cầu ở bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ trong nghiên cứu của chúng tôi cao hơn nghiên cứu của tác giả Lê Thanh Hằng năm 2020 với RBC là $5,2 \pm 0,8 \times 10^{12}/L$ [7]. Tuy nhiên, trong nghiên cứu của tác giả Lê Thị Hoàng Mỹ cũng ghi nhận RBC có giá trị bình thường hoặc tăng nhẹ ở bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ [4]. Nghiên cứu ghi nhận bệnh nhân HbH có RBC giảm với $4,1 \pm 0,9 \times 10^{12}/L$, cho thấy một tình trạng giảm số lượng hồng cầu do tình trạng tán huyết nhiều hơn. Kết quả nghiên cứu của tác giả Nguyễn Ngọc Quang ghi nhận chỉ số RBC là $3,5 \pm 0,7 \times 10^{12}/L$ [8]. Trong nghiên cứu của tác giả Ngô Diễm Ngọc, RBC của bệnh HbH là $4,5 \pm 1,0 \times 10^{12}/L$ [9]. Như vậy, kết quả RBC trong nghiên cứu cao hơn tác giả Nguyễn Ngọc Quang và thấp hơn tác giả Ngô Diễm Ngọc.

Nồng độ hemoglobin trung bình (HGB) bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ là $134,6 \pm 13,1$ g/L và bệnh HbH là $80,9 \pm 15,2$ g/L. Ở bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ, kết quả nghiên cứu của chúng tôi có sự tương đồng với nghiên cứu của tác giả Phạm Hải Yến năm 2021

[6]. HGB ở bệnh HbH trong nghiên cứu của tác giả Nguyễn Thị Thu Hà năm 2017 là $81,1 \pm 11,7$ g/L và tác giả Ngô Diễm Ngọc năm 2017 là $80,6 \pm 17,8$ g/L. Các kết quả tương đồng với nghiên cứu của chúng tôi [5],[9]. Tuy nhiên, theo nghiên cứu của tác giả Nguyễn Ngọc Quang ghi nhận HGB của bệnh HbH là $70,0 \pm 13,6$ g/L thấp hơn nghiên cứu của chúng tôi [8].

Thể tích trung bình hồng cầu (MCV) là $71,0 \pm 3,4$ fL ở bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ và $72,9 \pm 8,4$ fL ở bệnh nhân bệnh HbH, chỉ số MCV ở thể nhẹ thấp hơn bệnh HbH, sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê với $p > 0,05$. Kết quả này có thể do bệnh nhân bệnh HbH đã từng truyền máu nên có ảnh hưởng đến giá trị chỉ số MCV. Tuy nhiên, chỉ số MCV trong nghiên cứu của chúng tôi có sự tương đồng với bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ trong nghiên cứu của tác giả Phạm Hải Yến với MCV là $71,4 \pm 5,3$ fL, có kết quả tương tự ở bệnh HbH trong nghiên cứu của tác giả Nguyễn Ngọc Quang và tác giả Dương Bá Trục [6], [8], [10].

Hemoglobin trung bình hồng cầu (MCH) của bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ là $21,6 \pm 0,8$ pg, bệnh HbH là $20,2 \pm 2,3$ pg, sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$. Kết quả MCH trong nghiên cứu của tác giả Phạm Hải Yến thấp hơn chúng tôi ở nhóm α -thalassemia thể nhẹ [6]. Ở nhóm bệnh nhân bệnh HbH, nghiên cứu chúng tôi ghi nhận MCH có sự tương đồng với các nghiên cứu của các tác giả Nguyễn Ngọc Quang ($20,6 \pm 3,2$ pg), Ngô Diễm Ngọc ($18,6 \pm 3,4$ pg) và Dương Bá Trục ($21,7 \pm 3,8$ pg) [9],[8],[10].

Dải phân bố kích thước hồng cầu (RDW) trong nghiên cứu của chúng tôi ở bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ là $13,2 \pm 1,6\%$, bệnh HbH là $25,7 \pm 4,5\%$, sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$. Nghiên cứu của tác giả Phạm Hải Yến ghi nhận RDW $> 15,0\%$ ở bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ [6]. Tuy nhiên, ở bệnh HbH, kết quả nghiên cứu của các tác giả Phạm Thị Ngọc và Đỗ Thị Quỳnh Mai tương tự với nghiên cứu của chúng tôi về giá trị RDW [11],[12].

Ở nhóm α -thalassemia thể nhẹ ghi nhận 25 bệnh nhân không thiếu máu, chiếm đa số với tỷ lệ 83,3% và 5 bệnh nhân thiếu máu nhẹ, chiếm tỷ lệ 16,7%. Trong 25 bệnh nhân không thiếu máu, tỷ lệ nữ giới không mang thai (≥ 15 tuổi) chiếm 52,0% và nam giới (≥ 15 tuổi) chiếm 48,0%. Trong 5 bệnh nhân thiếu máu mức độ nhẹ, tỷ lệ nữ giới không mang thai (≥ 15 tuổi) chiếm 80,0% và nam giới (≥ 15 tuổi) chiếm 20,0%. Trong nhóm 37 bệnh nhân HbH có 3 bệnh nhân thiếu máu nhẹ, chiếm tỷ lệ 8,1%, 14 bệnh nhân thiếu máu vừa, chiếm tỷ lệ 37,8% và 20 bệnh nhân thiếu máu nặng chiếm tỷ lệ 54,1%. Từ đây, thấy rằng các bệnh α -thalassemia thể nhẹ thường không có thiếu máu hoặc chỉ thiếu máu mức độ nhẹ và phần lớn bệnh nhân HbH có đặc điểm thiếu máu rõ với mức độ trung bình đến nặng. Vì vậy, bệnh α -thalassemia thể nhẹ thường không biểu hiện triệu chứng lâm sàng, tình trạng thiếu máu như xanh xao, mệt mỏi, thở nhanh, ngắn thường rất hiếm gặp hoặc nếu có thì thường liên quan đến các bệnh tật khác kèm theo, chỉ được phát hiện qua xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi, biểu hiện một tình trạng thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc. Phần lớn bệnh nhân α -thalassemia thể nhẹ chỉ phát hiện bệnh lý khi thực hiện kiểm tra sức khỏe tổng quát hoặc thăm khám các bệnh lý khác qua xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi.

4.3. Đặc điểm hồng cầu trên phết máu ngoại vi bệnh HbH và α -thalassemia thể nhẹ

Nghiên cứu ghi nhận ở bệnh nhân thể nhẹ α -thalassemia, hồng cầu nhỏ chiếm 96,7%, nhược sắc chiếm 100,0%, 50,0% hồng cầu có hình dạng bình thường và 50,0% hồng cầu hình bia. Ở thể bệnh này, tác giả Lê Thị Hoàng Mỹ ghi nhận hồng cầu nhỏ chiếm 91,4%, nhược sắc chiếm 100,0% [4]. Đặc điểm hồng cầu trên phết máu ngoại vi α -thalassemia thể

nhẹ biểu hiện hồng cầu nhỏ, nhược sắc, kết quả này tương tự như y văn [13].

Ở nhóm bệnh HbH, hình thái tế bào thay đổi rõ với 73,0% trường hợp hồng cầu nhỏ, 16,2% hồng cầu không đều, 89,2% hồng cầu nhược sắc. 100% trường hợp có bất thường hình dạng, trong đó 89,2% hồng cầu đa hình dạng và 10,8% hồng cầu hình bia. Chúng tôi cũng nhận thấy hồng cầu còn nhân hiện diện ở máu ngoại vi chiếm 13,5% và 10,8% có thể vùi Howell-Jolly. Đặc điểm hồng cầu nhỏ, nhược sắc, đa hình dạng, xuất hiện hồng cầu nhân ở bệnh HbH tương tự như y văn [13].

V. KẾT LUẬN

Bệnh α -thalassemia thể nhẹ có chỉ số RBC tăng, HGB bình thường hoặc giảm nhẹ, MCV và MCH giảm và RDW bình thường với hình thái tế bào hồng cầu nhỏ, nhược sắc. Bệnh HbH có các chỉ số RBC, HGB, MCV, MCH giảm, RDW tăng với hình thái tế bào hồng cầu nhỏ, nhược sắc, đa hình dạng, có hồng cầu nhân và thể vùi Howell-Jolly.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Nguyễn Thị Thu Hà. Nghiên cứu đặc điểm đột biến gen globin và theo dõi điều trị thải sắt ở bệnh nhân thalassemia tại Viện Huyết học-Truyền máu Trung ương giai đoạn 2013-2016. Luận án Tiến sĩ Y học, Đại học Y Hà Nội. 2017.
2. Higgs DR. The molecular basis of α -thalassemia. *Cold Spring Harbor perspectives in medicine*. 2013, 3(1), 11-18. DOI: 10.1101/cshperspect.a011718
3. Piel FB, Weatherall DJ. The alpha-thalassemias. *N Engl J Med*. 2014, 371(20), 1908-1916. DOI: 10.1056/NEJMra1404415
4. Lê Thị Hoàng Mỹ. Nghiên cứu tần suất, đặc điểm thalassemia và các bệnh hemoglobin trong cộng đồng dân tộc Khmer ở đồng bằng sông Cửu Long. Luận án Tiến sĩ Y học, Đại học Y Hà Nội. 2018.
5. Nguyễn Thị Thu Hà, Vũ Hải Toàn, Đặng Thị Vân Hồng, Lê Thị Thanh Tâm và cộng sự. Một số đặc điểm nhân khẩu học của bệnh nhân thalassemia điều trị tại Viện Huyết học-Truyền máu Trung ương năm 2020. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2021, 502(1), 150-157.
6. Phạm Hải Yến, Nguyễn Thị Thu Hà, Nguyễn Ngọc Dũng, Nguyễn Hà Thanh. Giá trị cut-off của các chỉ số hồng cầu ở người mang gen và bị bệnh alpha thalassemia thể nhẹ. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2021, 502(1), 120-125.
7. Lê Thanh Hằng, Lê Thị Phương, Trần Huy Thịnh, Trần Văn Khánh. Ứng dụng kỹ thuật multiplex ligation-dependent probe amplification xác định đột biến gen α thalassemia ở bệnh nhân HbH. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2021, 509(1), 221-224.
8. Nguyễn Ngọc Quang, Nguyễn Duy Thăng, Nguyễn Thị Hồng Hạnh, Nguyễn Văn Trảnh, Trần Văn Lượng và cộng sự. Nghiên cứu một số đặc điểm huyết học và tình hình truyền máu của bệnh nhân thalassemia tại Bệnh viện Trung ương Huế. *Tạp chí Y học thành phố Hồ Chí Minh*. 2013, 17(5), 226-232.
9. Ngô Diễm Ngọc. Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng, kiểu gen của bệnh HbH và chẩn đoán trước sinh bệnh alpha-thalassemi. Luận án Tiến sĩ y học. Đại học Y Hà Nội. 2017.
10. Dương Bá Trực. Đặc điểm lâm sàng và huyết học bệnh HbH ở trẻ em Việt Nam, bước đầu tìm hiểu tần suất bệnh alpha thalassemia ở Hà Nội. Luận án Tiến sĩ Y học, Đại học Y Hà Nội. 1996.
11. Đỗ Thị Quỳnh Mai, Nguyễn Ngọc Sáng, Bạch Thị Như Quỳnh. Xác định đột biến gây thalassamie ở trẻ em tại bệnh viện trẻ em Hải Phòng. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2021, 509(1), 361-365. <https://doi.org/10.51298/vmj.v509i1.1773>.
12. Phạm Thị Ngọc, Nguyễn Đình Tuyền. Đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng theo thể bệnh ở trẻ em mắc thalassemia tại bệnh viện Sản-Nhi tỉnh Quảng Ngãi. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2022, 517(1), 112-116. <https://doi.org/10.51298/vmj.v517i2.3243>.

13. Bain BJ. *Disorders of red cells and platelets*. Blood Cells: A Practical Guide fifth edition, Wiley-Blackwell. 2006, 308-311.

(Ngày nhận bài: 21/12/2022 – Ngày duyệt đăng: 22/02/2023)
