

12. Habeena Shaira, Imaad Mohammed Ismail, Nihal Ahmedd, Noorul Zeena, Peer Arooj. Assessment of Knowledge, Attitude and Practice Regarding Single Use plastics among the Residents pf a rural area in a coastal district of Karnataka – A descriptive study. *National Journal of community medicine*. 2020. Volume 11, Issue 2, feb 2020, DOI: <https://doi.org/10.5455/njcm.20200207094558>.
13. Maria Raimondo, Manal Hamam, Mario D'Amico. Plastic-free behavior of millennials: An application of the theory of planned behavior on drinking choices, *Waste Management*. 2022. Volume 138, 253-261, <https://doi.org/10.1016/j.wasman.2021.12.004>.
14. Heide Kerber, Johanna Kramm. From laissez-faire to action? Exploring perceptions of plastic pollution and impetus for action. Insights from Phu Quoc Island, *Marine Policy*. 2022. Volume 137, 104924.

DOI: 10.58490/ctump.2024i80.2995

ĐẶC ĐIỂM ĐIỆN DI HEMOGLOBIN VÀ GEN HỌC Ở BỆNH NHÂN BỆNH HbH TẠI BỆNH VIỆN HUYẾT HỌC – TRUYỀN MÁU CẦN THƠ

**Đỗ Á Quyên*, Lê Thị Hoàng Mỹ, Nguyễn Hoàng Huy,
Nguyễn Thị Thúy Mai, Võ Hồ Khắc Trung, Phan Hoàng Trí**

Trường Đại học Y Dược Cần Thơ

*Email: 1953010172@student.ctump.edu.vn

Ngày nhận bài: 29/6/2024

Ngày phản biện: 01/9/2024

Ngày duyệt đăng: 25/9/2024

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Alpha thalassemia là bệnh lý có tỷ lệ lưu hành cao, trong đó thể trung gian, bệnh HbH là thể đem lại nhiều gánh nặng. Điện di hemoglobin là bước đầu trong tiếp cận chẩn đoán và xét nghiệm gen là phương pháp chẩn đoán xác định cũng như phân loại thể bệnh HbH.

Mục tiêu nghiên cứu: Xác định đặc điểm điện di, đặc điểm gen và mối liên quan giữa chúng với nhau **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu có sự tham gia của 50 bệnh nhân bệnh HbH ở Bệnh viện Huyết học-Truyền máu Cần Thơ không kèm các bệnh lý gây rối loạn chuyển hóa globin.

Tất cả bệnh nhân được thực hiện điện di và xét nghiệm gen. **Kết quả:** Nghiên cứu ghi nhận tỷ lệ HbA chiếm $85,51 \pm 8,1\%$, tỷ lệ HbH là $11,32 \pm 7,38\%$. Tỷ lệ HbH có mối tương quan nghịch với số lượng hồng cầu ($r = -0,438$), hemoglobin ($r = -0,356$) và RDW-CV ($r = -0,365$) và tương quan thuận với MCV ($r = 0,547$), MCH ($r = 0,31$) và tỷ lệ hồng cầu lưới ($r = 0,4486$). Tỷ lệ HbH trong nhóm thể mất đoạn ($8,21 \pm 5,24\%$) nhỏ hơn thể không mất đoạn ($15,28 \pm 8,13\%$) với $p = 0,005$. Tỷ lệ HbH cho mức tiên lượng thể đột biến khá tốt với diện tích dưới đường cong là 0,775.

Kết luận: Kết quả điện di hemoglobin cho thấy tỷ lệ HbA giảm nhưng vẫn chiếm chủ yếu, sau đó là HbH. Tỷ lệ bệnh nhân HbH thể không mất đoạn chiếm tỷ lệ khá cao. Tỷ lệ HbH tăng không chỉ phụ thuộc vào số lượng số lượng gen α bị mất mà còn bị ảnh hưởng bởi đột biến điểm.

Từ khóa: Alpha thalssemia, bệnh HbH, điện di hemoglobin, genetic testing.

ABSTRACT

HEMOGLOBIN ELECTROPHORESIS AND GENETIC CHARACTERISTICS IN HbH DISEASE PATIENTS AT CAN THO HEMATOLOGY BLOOD TRANSFUSION HOSPITAL

Do A Quyen*, Le Thi Hoang My, Nguyen Hoang Huy,
 Nguyen Thi Thuy Mai, Vo Ho Khac Trung, Phan Hoang Tri
 Can Tho University of Medicine and Pharmacy

Background: Alpha thalassemia is a prevalent blood disorder, with intermediate forms like HbH disease posing significant burdens. Hemoglobin electrophoresis is the initial diagnostic step, while genetic testing provides definitive diagnosis and classification of HbH types. **Objectives:** To determine the characteristics of hemoglobin electrophoresis, genetic profiles, and their correlations in HbH disease. **Materials and methods:** This study enrolled 50 patients with HbH disease at Can Tho Hematology Blood Transfusion Hospital without disease affecting globin metabolism. All patients underwent Hemoglobin electrophoresis and genetic testing. **Results:** The study found an average HbA percentage of $85.51 \pm 8.1\%$ and HbH percentage of $11.32 \pm 7.38\%$. HbH percentage inversely correlated with red blood cell count ($r = -0.438$), hemoglobin ($r = -0.356$), and RDW-CV ($r = -0.365$), and positively correlated with MCV ($r = 0.547$), MCH ($r = 0.31$), and reticulocyte percentage ($r = 0.4486$). The HbH percentage was lower in the deletion group ($8.21 \pm 5.24\%$) compared to the non-deletion group ($15.28 \pm 8.13\%$), with $p = 0.005$. HbH percentage predicted the mutation type reasonably well, with an area under the curve of 0.775. **Conclusions:** Hemoglobin electrophoresis results showed a decreased but still predominant HbA percentage, followed by HbH. A significant proportion of patients had non-deletional HbH disease. Increased HbH percentage depends not only on the number of lost α genes but also on point mutations.

Keywords: Alpha thalassemia, HbH disease, hemoglobin electrophoresis, gene testing

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Tại Đông Nam Á hiện nay, Alpha thalassemia là bệnh lý huyết học có tỷ lệ lưu hành cao với khoảng 22,6% dân số, riêng Việt Nam tỷ lệ này lên đến 51,5% [1]. Trong đó, bệnh HbH là một thể bệnh gây nhiều gánh nặng sức khỏe. Alpha thalassemia là bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường, đặc trưng bởi sự thiếu hụt tổng hợp chuỗi α -globin trong hemoglobin, với HbH là thể trung gian.

Điện di là phương pháp phân tích hemoglobin giúp sàng lọc ban đầu. Tuy nhiên, để chẩn đoán xác định và tiên lượng mức độ nặng của bệnh dựa vào thể đột biến (đột biến mất đoạn và đột biến không mất đoạn) cần xét nghiệm gen. Archana M và cộng sự đã nghiên cứu bệnh nhân có kết quả điện di chứa hemoglobin H (HbH), cho thấy tỷ lệ HbH liên quan đến đột biến mất đoạn gen alpha [2]. Tuy nhiên có sự khác biệt về kiểu gen giữa các nước như ở Việt Nam, dạng đột biến mất đoạn kép chủ yếu là SEA, ở Thái Lan là THAI và ở bắc Iraq là MED. Đồng thời, mối liên quan giữa tỷ lệ HbH và thể đột biến có sự không đồng nhất giữa các nghiên cứu. Vichai Laosombat phát hiện sự khác biệt về tỷ lệ HbH giữa bệnh nhân thể mất đoạn và không mất đoạn có ý nghĩa thống kê, trong khi nghiên cứu của Rawand P. Shamoon không tìm thấy sự khác biệt này. Vì vậy, nghiên cứu “Đặc điểm điện di hemoglobin và gen học ở bệnh nhân bệnh HbH tại Bệnh viện Huyết Học – Truyền Máu Cần Thơ” được thực hiện với mục tiêu: 1) Xác định đặc điểm điện di và gen học ở bệnh nhân bệnh HbH. 2) Xác định mối liên quan giữa đặc điểm điện di và đặc điểm gen học.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Bệnh nhân bệnh HbH ở Bệnh viện Huyết học-Truyền máu Cần Thơ từ 7/2023-6/2024.

- **Tiêu chuẩn lựa chọn:** Bệnh nhân bệnh HbH.

- **Tiêu chuẩn loại trừ:** Các bệnh về chức năng gan và các bệnh rối loạn về chuyển hóa protein: xơ gan, ung thư, hội chứng thận hư, suy dinh dưỡng, bệnh nhân không đồng ý tham gia nghiên cứu.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

- **Thiết kế nghiên cứu:** Mô tả cắt ngang.

- **Cỡ mẫu:** Được tính theo công thức ước tính cỡ mẫu cho một trung bình:

$$n = \frac{(Z_{\alpha} + Z_{\beta})^2 \cdot \sigma^2}{\delta^2}$$

Trong đó:

α là mức ý nghĩa thống kê với $\alpha = 0,05$ thì $Z_{\alpha} = 1,96$.

β là xác suất xảy ra sai sót loại II với $\beta = 0,2$ thì $Z_{\beta} = 1,04$.

σ là độ lệch chuẩn được lấy theo nghiên cứu tác giả Võ Thành Trí với $\sigma = 6,95$ [3].

δ là sai số mong muốn với $\delta = 2,95\%$.

Thế vào công thức, ta được: $n = 49,95$. Vậy chúng tôi chọn cỡ mẫu là 50 bệnh nhân.

- **Phương pháp chọn mẫu:** Chọn mẫu thuận tiện: tất cả bệnh nhân thỏa tiêu chuẩn lựa chọn được chọn vào nghiên cứu.

- **Nội dung nghiên cứu:**

+ Phân tích thành phần hemoglobin bằng phương pháp điện di mao quản gồm: HbA, HbA2, HbF, HbH, Hb Bart's, HbE và HbC.

+ Phân tích đặc điểm gen: Tại Phòng Sinh học Phân tử, Trường Đại học Y Dược Cần Thơ, mẫu DNA của 50 bệnh nhân tham gia nghiên cứu đã được khảo sát bằng kỹ thuật Gap-PCR cho 4 loại đột biến mất đoạn gen α -globin phổ biến tại Việt Nam (gồm --^{SEA}, --^{THAI}, - $\alpha^{3,7}$, - $\alpha^{4,2}$) và bằng kỹ thuật C-ARMS-PCR cho 2 đột biến điểm (α CS và α QS) nếu bệnh nhân chỉ phát hiện một đột biến mất đoạn kép. Sau đó giải trình tự gen HBA2 bằng phương pháp Sanger cho các đột biến chưa phát hiện bởi 2 phương pháp trên.

- **Phương pháp xử lý số liệu:** Số liệu được nhập và phân tích số liệu bằng phần mềm SPSS 20.0. So sánh sự khác nhau của hai hay nhiều tỷ lệ bằng kiểm định Chi bình phương (Chi-square test - χ^2). Kiểm định các trung bình bằng One-Sample T-Test, Independent Sample T-Test. Thiết lập đường cong ROC (Receiver Operator Characteristic), tính toán diện tích dưới đường cong ROC và khoảng tin cậy 95%.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm chung của bệnh nhân

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

Giới tính	Tần số (n)	Tỷ lệ (%)
Nam	7	14
Nữ	43	86
Tổng	50	100

Nhận xét: Đa phần (86%) bệnh nhân tham gia nghiên cứu là nữ.

Bảng 2. Tuổi trung bình của bệnh nhân

Đặc điểm	Trung bình $\pm$ độ lệch chuẩn (năm)	Giá trị nhỏ nhất	Giá trị lớn nhất
Tuổi trung bình	47,96 $\pm$ 2,98	8	82

Nhận xét: Tuổi trung bình của bệnh nhân trong nhóm nghiên cứu là 47,96 $\pm$ 2,98 năm.

3.2. Đặc điểm điện di và các yếu tố liên quan

Đặc điểm điện di

Bảng 3. Đặc điểm điện di của bệnh nhân

Thành phần	Trung bình $\pm$ Độ lệch chuẩn	Nhỏ nhất – Lớn nhất
HbA (%)	85,51 $\pm$ 8,10	65 - 97
HbA ₂ (%)	1,07 $\pm$ 0,52	0 - 3
HbF (%)	0,04 $\pm$ 0,149	0 - 1
HbH (%)	11,32 $\pm$ 7,48	2 - 33
HbE (%)	0,24 $\pm$ 1,037	0 - 5
HbC (%)	0,58 $\pm$ 1,02	0 - 4
Hb Bart's (%)	1,15 $\pm$ 1,175	0 - 5

Nhận xét: Tỷ lệ HbA chiếm nhiều nhất với 85,51 $\pm$ 8,10% sau đó HbH chiếm 11,32 $\pm$ 7,48%.

Các yếu tố liên quan

Bảng 4. Tương quan giữa tỷ lệ HbH và đặc điểm huyết học ở bệnh nhân bệnh HbH

Mối tương quan	r	p
Số lượng hồng cầu ($\times 10^{12}/L$)	-0,438	0,001
Hemoglobin (g/dL)	-0,356	0,011
MCV (fL)	0,547	<0,0001
MCH (pg)	0,321	0,023
RDW-CV (%)	-0,365	0,009
Tỷ lệ hồng cầu lưới (%)	0,449	0,001
Tỷ lệ thể vùi (%)	0,434	0,002

Nhận xét: Có mối tương quan nghịch trung bình giữa tỷ lệ HbH và số lượng hồng cầu ($r = -0,438$), hemoglobin ($r = -0,356$) và RDW-CV ($r = -0,365$). MCV có mối tương quan thuận mức độ mạnh và MCH, tỷ lệ hồng cầu lưới có mối tương quan thuận mức độ trung bình với tỷ lệ HbH, r lần lượt là 0,547, 0,321 và 0,449.

3.3. Đặc điểm gen và mối liên quan với tỷ lệ HbH

Đặc điểm gen

Bảng 5. Tỷ lệ các loại đột biến mất đoạn gen α ở bệnh nhân HbH

Thể đột biến	Kiểu gen	Tần số (n)	Tỷ lệ (%)
Đột biến mất đoạn	-- ^{SEA} / α ^{3.7}	22	44
	-- ^{SEA} / α ^{4.2}	6	12
Đột biến không mất đoạn	-- ^{SEA} / α ^{HbQs}	1	2
	-- ^{SEA} / α ^{HbCs}	15	30
	-- ^{SEA} / α ^{c.2delT}	6	12
Tổng		50	100

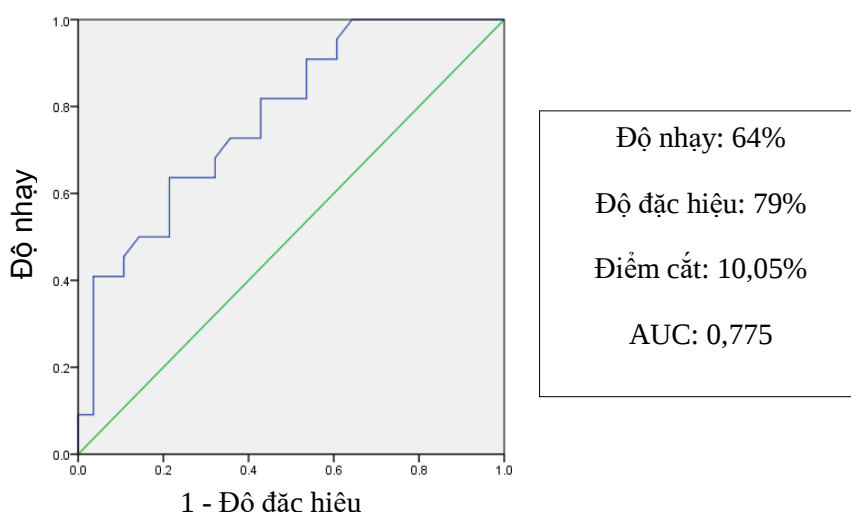
Nhận xét: Trong nhóm đột biến mất đoạn chủ yếu là kiểu --^{SEA}/ α ^{3.7} (22/28) và --^{SEA}/ α ^{HbCs} là kiểu gen thường gặp trong nhóm đột biến không mất đoạn (15/22).

Mối liên quan giữa thể đột biến và tỷ lệ HbH

Bảng 6. Mối liên quan giữa thể đột biến bệnh HbH và tỷ lệ HbH

Thành phần Hb	Giá trị	Thể mất đoạn (n=28)	Thể không mất đoạn (n=22)	p
HbH	Mean $\pm$ SD	8,21 $\pm$ 5,24	15,28 $\pm$ 8,13	0,005
	Min - Max	2-28	7-33	

Nhận xét: Tỷ lệ HbH trong nhóm thể không mất đoạn lớn hơn thể mất đoạn có ý nghĩa thống kê với $p = 0,005$.



Biểu đồ 1. Biểu đồ đường cong ROC biểu diễn độ nhạy và độ đặc hiệu tỷ lệ HbH trong xác định thể bệnh HbH

Nhận xét: Tỷ lệ HbH cho mức tiên lượng thể đột biến khá tốt với diện tích dưới đường cong là 0,775. Tại điểm cắt tỷ lệ HbH chiếm 10,05% có thể phân biệt thể đột biến bệnh HbH với độ nhạy là 64%, độ đặc hiệu là 79%.

IV. BÀN LUẬN**4.1. Đặc điểm chung của bệnh nhân**

Tỷ lệ nam và nữ trong nhóm nghiên cứu của chúng tôi có sự khác biệt đáng kể với nữ chiếm 86% (43/50). Điều này cũng được ghi nhận tương tự trong các nhóm nghiên cứu của tác giả Nguyễn Ngọc Triều Dương thực hiện tại Cần Thơ [2]. Theo đó, trong nghiên cứu với 67 bệnh nhân tham gia, tỷ lệ nữ chiếm 71,6% tương ứng gấp 2,5 lần nam. Sự khác biệt về tỷ số nam và nữ trong nhóm nghiên cứu của chúng tôi và tác giả Nguyễn Ngọc Triều Dương có thể là do cỡ mẫu nghiên cứu của chúng tôi còn hạn chế. Tương tự với nghiên cứu của nhóm tác giả Rawand P. Shamoon và cộng sự tại Iraq, tỷ lệ nam và nữ trong quần thể nghiên cứu là tương tự nhau với nam chiếm 43,2% và nữ 56,8% [4]. Nguyên nhân bởi vì bệnh HbH là bệnh lý di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường nên tỷ lệ mắc không bị ảnh hưởng bởi giới tính.

Tuổi trung bình trong nhóm nghiên cứu của chúng tôi là $47,96 \pm 2,98$ năm với bệnh nhân lớn tuổi nhất 82 tuổi và nhỏ nhất là 8 tuổi. Đây là độ tuổi (sau 6 tuổi) được ghi nhận là có sự biểu hiện về mặt lâm sàng ổn định hơn so với nhóm <6 tuổi [6]. Tuy nhiên, nghiên cứu của tác giả Nguyễn Ngọc Triều Dương, tuổi trung bình chỉ là 35 tuổi. Sự khác biệt này

là do quần thể nghiên cứu của tác giả bao gồm cả nhóm bệnh nhân α thalassemia thể nhẹ. Mặt khác, trong nghiên cứu của nhóm tác giả Rawand P. Shamooun và cộng sự ghi nhận tuổi trung bình là 19 tuổi [32]. Trong đó, bệnh nhân tham gia với tuổi nhỏ nhất là 1 tuổi và lớn nhất là 68 tuổi.

4.2. Đặc điểm điện di và các yếu tố liên quan

Nghiên cứu ghi nhận kết quả điện di hemoglobin của bệnh nhân với HbA chiếm tỷ lệ cao nhất là $85,51 \pm 8,1\%$. Sau đó là HbH chiếm tỷ lệ $11,32 \pm 7,48\%$. Mặt khác, nghiên cứu chúng tôi cũng ghi nhận tỷ lệ Hb Bart's chiếm $1,15 \pm 1,175\%$. Điều này có thể là do bệnh nhân có kèm bệnh lý hemoglobin khác hoặc đang trong trạng thái mất ổn định.

Trong nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận mối tương quan nghịch trung bình giữa tỷ lệ HbH với số lượng tế bào hồng cầu ($r = -0,438$) và nồng độ Hb ($r = -0,356$). Điều này có thể giải thích được vì tỷ lệ HbH tăng là kết quả của sự mất cân bằng tạo chuỗi α và β globin và sự mất cân bằng này là do tăng nhu cầu tạo mới [5]. Ủng hộ cho việc đó, chúng tôi ghi nhận mối tương quan thuận mức độ trung bình giữa tỷ lệ HbH và tỷ lệ hồng cầu lưới.

Mặt khác, chúng tôi ghi nhận được mối tương quan nghịch trung bình giữa độ phân bố hồng cầu (RDW-CV) và tỷ lệ HbH với hệ số tương quan r là $-0,365$. Giải thích cho nghịch lý này đến từ việc thiếu máu ở bệnh nhân HbH nói riêng và thalassemia nói chung là tổng thể của quá trình tạo máu và tán huyết [6], [7]. Và tỷ lệ HbH giữa các bệnh nhân HbH thay đổi khi có sự thay đổi nguyên nhân chính gây thiếu máu. Tương tự, chúng tôi lại ghi nhận MCV và MCH có tương quan thuận mức độ trung bình với tỷ lệ HbH. Như vậy, dường như ở bệnh nhân có tỷ lệ HbH càng cao nguyên nhân thiếu máu càng đến việc tán huyết ngoại biên nhiều hơn và ngược lại, HbH càng thấp thì nguyên nhân đến từ việc tạo chuỗi globin không hiệu quả nhiều hơn [7].

Một chỉ số khác hỗ trợ giả thuyết này đến từ việc ghi nhận mối tương quan thuận mức độ trung bình giữa tỷ lệ HbH và tỷ lệ thể vùi HbH. Nguyên nhân hình thành của thể vùi đến từ việc dư thừa chuỗi β globin ở bệnh nhân HbH làm hình thành các HbH (β_4) không bền vững. Những HbH không bền vững này kết dính với nhau hình thành thể vùi trong hồng cầu gây tổn thương màng, tăng nguy cơ tán huyết [8].

4.3. Đặc điểm gen và mối liên quan với tỷ lệ HbH

Đặc điểm gen

Trong nghiên cứu của chúng tôi, ghi nhận đột biến mất 2 gen toàn bộ là $--^{SEA}$ và đột biến mất 1 gen là $-\alpha^{3.7}$ chiếm $66,67\%$ và $-\alpha^{4.2}$ chiếm $33,3\%$. Song song với đó, bằng ARMS-PCR ghi nhận $-\alpha^{HbQS}$ chiếm $4,55\%$, $-\alpha^{HbCs}$ chiếm $68,18\%$ và phương pháp Sanger phát hiện $-\alpha^{c.2delT}$ chiếm $27,27\%$. Như vậy tỷ lệ thể đột biến mất đoạn và không mất đoạn bệnh HbH trong nhóm nghiên cứu của chúng tôi lần lượt là 56% và 44% .

Vichai Laosombat và cộng sự đã sử dụng gap-PCR và kỹ thuật RFLP chẩn đoán và xác định thể bệnh bệnh HbH. Tác giả cho thấy kết quả tương tự nghiên cứu của chúng tôi với tỷ lệ đột biến mất đoạn kép $--^{SEA}$ là chủ yếu (98%) và thể bệnh HbH không mất đoạn là $43,54\%$, [9]. Một nghiên cứu khác đến từ Iraq, Rawand P. Shamooun và cộng sự ghi nhận tỷ lệ bệnh nhân có mất đoạn kép chỉ chiếm 33% và toàn bộ là $--^{MED}$. Đồng thời, tỷ lệ bệnh nhân thuộc thể không mất đoạn thấp hơn là $29,55\%$ [4]. Qua đó cho thấy có sự khác biệt đáng kể về dạng đột biến và tỷ lệ thể đột biến không mất đoạn bệnh HbH giữa các dân tộc, vùng miền và khu vực trên thế giới.

Mối liên quan giữa thể đột biến bệnh HbH với tỷ lệ HbH

Trong nghiên cứu của chúng tôi, tỷ lệ HbH trong nhóm thể mất đoạn ($8,21 \pm 5,24\%$) nhỏ hơn thể không mất đoạn ($15,28 \pm 8,13\%$) có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với $p = 0,005$. Sự khác biệt này đến từ việc hồng cầu bị mất tính ổn định do tổn thương màng tế bào bởi sự ngưng kết của các chuỗi oxy hóa của hemoglobin [10].

Kết quả tương tự cũng được ghi nhận trong nghiên cứu của Vichai Laosombat và cộng sự. Tác giả ghi nhận tỷ lệ HbH trong nhóm thể mất đoạn là $6,98 \pm 3,85\%$, thể không mất đoạn là $16 \pm 7,77\%$ và sự khác biệt này có ý nghĩa thống kê với $p < 0,0001$ [9]. Mặt khác, trong nghiên cứu của tác giả Rawand P. Shamoon lại ghi nhận sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê giữa 2 nhóm thể đột biến. Điều này có thể đến từ trong nhóm mất đoạn có chứa các đột biến gen α_2 . Vì đây là gen phiên mã 2/3 lượng globin nên đột biến này có sự mất ổn định hơn làm tăng tỷ lệ HbH [11].

Ngoài ra, trong nghiên cứu của chúng tôi, khi sử dụng tỷ lệ HbH làm yếu tố tiên lượng cho thể bệnh HbH, diện tích dưới đường cong của test là 0,775. Theo tác giả Lloyd E Chambless, mức AUC 0,775 thuộc khoảng 0,7-0,8 thì tỷ lệ HbH có giá trị tiên lượng trung bình [12]. Mặt khác, chúng tôi sử dụng chỉ số Youden để xác định điểm cắt phù hợp. Theo đó, tại tỷ lệ HbH là 10,05% chỉ số Youden sẽ đạt ở mức cực đại với độ nhạy 64% và độ đặc hiệu 79%.

V. KẾT LUẬN

Đặc điểm điện di chủ yếu của bệnh HbH được ghi nhận với tỷ lệ HbA giảm nhưng vẫn chiếm nhiều nhất, sau đó là tỷ lệ HbH và có ghi nhận tỷ lệ thấp Hb Bart's. Tỷ lệ bệnh nhân bệnh HbH thuộc thể không mất đoạn chiếm tỷ lệ khá cao là 42%. Đồng thời nghiên cứu cho thấy giả thuyết tỷ lệ HbH tăng theo số lượng số gen alpha bị mất là chưa phù hợp. Tỷ lệ HbH còn liên quan đến các đột biến điểm và sự tương tác của các sản phẩm dịch mã của các đột biến này. Tuy nhiên, khả năng tiên lượng thể bệnh HbH chỉ với tỷ lệ HbH có độ nhạy và độ đặc hiệu còn thấp.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Goh, L.P.W., E.T.J. Chong and P.C. Lee. Prevalence of Alpha(α)-Thalassemia in Southeast Asia (2010-2020): A Meta-Analysis Involving 83,674 Subjects. *Int J Environ Res Public Health*, 2020. 17 (20), doi:10.3390/ijerph17207354.
2. Agarwal, A.M., R.H. Nussenzweig, C. Hoke, T.S. Lorey and D.N. Greene. Identification of one or two α -globin gene deletions by isoelectric focusing electrophoresis. *Am J Clin Pathol*. 2013. 140 (3), 301-5, doi:10.1309/ajcpf4uijkh3eoby.
3. Nguyễn Ngọc Triều Dương, Phan Huỳnh Như, Giang Nhật Nam, Lê Thị Hoàng Mỹ, Võ Thành Trí. Đặc điểm chỉ số hồng cầu và điện di hemoglobin bệnh alpha-thalassemia thể nhẹ và bệnh hemoglobin H. *Tạp chí Y Dược học Cần Thơ*. 2023. (61), 314-320, doi: 10.58490/ctump.2023i61.587.
4. Shamoon, R.P., A.K. Yassin, R.K. Polus and M.D. Ali. Genotype-phenotype correlation of HbH disease in northern Iraq. *BMC Med Genet*. 2020. 21 (1), 203, doi: 10.1186/s12881-020-01141-8.
5. Valaei, A., M. Karimipoor, A. Kordafshari and S. Zeinali. Molecular Basis of α -Thalassemia in Iran. *Iran Biomed J*. 2018. 22 (1), 6-14, doi:10.22034/ibj.22.1.6.
6. Pearson, H.A. and F.W. Mc. Erythrokinetics in thalassemia. II. Studies in Lepore trait and hemoglobin H disease. *J Lab Clin Med*. 1962. 59, 147-57.

7. Pootrakul, P., P. Sirankapracha, S. Hemsorach, W. Mounsub, R. Kumbunlue et al. A correlation of erythrokinetics, ineffective erythropoiesis, and erythroid precursor apoptosis in thai patients with thalassemia. *Blood*. 2000. 96 (7), 2606-12.
8. Orrico, F., S. Laurance, A.C. Lopez, S.D. Lefevre, L. Thomson et al. Oxidative Stress in Healthy and Pathological Red Blood Cells. *Biomolecules*. 2023. 13 (8), doi:10.3390/biom13081262.
9. Laosombat, V., V. Viprakasit, T. Chotsampancharoen, M. Wongchanchailert, S. Khodchawan et al. Clinical features and molecular analysis in Thai patients with HbH disease. *Ann Hematol*. 2009. 88 (12), 1185-92, doi: 10.1007/s00277-009-0743-5.
10. Schrier, S.L., A. Bunyaratvej, A. Khuapinant, S. Fucharoen, M. Aljurf et al. The unusual pathobiology of hemoglobin constant spring red blood cells. *Blood*. 1997. 89 (5), 1762-9.
11. Galanello, R. and A. Cao. Gene test review. Alpha-thalassemia. *Genet Med*. 2011. 13 (2), 83-8, 10.1097/GIM.0b013e3181fcb468.
12. Chambless, L.E. and G. Diao. Estimation of time-dependent area under the ROC curve for long-term risk prediction. *Stat Med*. 2006. 25 (20), 3474-86, 10.1002/sim.2299.

DOI: 10.58490/ctump.2024i80.2757

TĂNG CHIỀU CAO SỐNG HÀM Ở NGƯỜI BỆNH MẤT RĂNG TOÀN HÀM: BÁO CÁO MỘT CA LÂM SÀNG

Đào Thanh Vinh^{1*}, Trịnh Minh Trí², Trần Thị Phương Đan¹, Nguyễn Phan Hoài Mỹ³

1. Trường Đại học Y Dược Cần Thơ

2. Trường Đại học Quốc tế Hồng Bàng

3. Bệnh viện Quận 1- Thành phố Hồ Chí Minh

*Email: bsdaothanhvinh@gmail.com

Ngày nhận bài: 15/6/2024

Ngày phản biện: 08/8/2024

Ngày duyệt đăng: 25/9/2024

TÓM TẮT

Mất răng toàn hàm gây nhiều biến đổi trầm trọng về chức năng nhai, thẩm mỹ, tâm lý, phát âm, sức khỏe và giao tiếp. Vì thế, xem mất răng toàn hàm như là một thương tật về các phương diện thể chất, tinh thần và xã hội. Nên nhu cầu phục hình toàn hàm càng nhiều nhưng không phải ai cũng thực hiện được vì sống hàm bị tiêu xương nhiều. Có hai giải pháp trong trường hợp này, một là cấy ghép nha khoa và hai là phẫu thuật làm sâu ngách lợi. Trường hợp cấy ghép nha khoa kinh phí quá nhiều, những người nghèo không đủ khả năng. Chính điều đó chúng tôi thực hiện nghiên cứu. Đánh giá kết quả điều trị làm tăng độ cao sống hàm bằng dao điện trên một ca lâm sàng. Báo cáo ca lâm sàng với một trường hợp bệnh nhân nam, 67 tuổi bị mất răng toàn hàm. Ngay sau phẫu thuật, độ cao trung bình sống hàm ghi nhận là 9,89 mm và sau 4 tuần là 8,76 mm. Đây là một phẫu thuật không quá phức tạp, phù hợp để làm tăng khả năng lưu giữ cho phục hình tháo lắp toàn hàm.

Từ khóa: Phục hình tháo lắp toàn hàm, dao điện, tăng độ cao sống hàm.