

## ĐẶC ĐIỂM CHỈ SỐ HỒNG CẦU VÀ ĐIỆN DI HEMOGLOBIN BỆNH ALPHA-THALASSEMIA THỂ NHẸ VÀ BỆNH HEMOGLOBIN H

Nguyễn Ngọc Triều Dương\*, Phan Huỳnh Như,  
Giang Nhật Nam, Lê Thị Hoàng Mỹ, Võ Thành Trí  
Trường Đại học Y Dược Cần Thơ

\*Email: triueduongnguyennhoc.411@gmail.com

Ngày nhận bài: 27/01/2023

Ngày phản biện: 14/3/2023

Ngày duyệt đăng: 07/7/2023

### TÓM TẮT

**Đặt vấn đề:** Alpha-thalassemia ( $\alpha$ -thalassemia) là bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường, xuất hiện ở tất cả các chủng tộc trên thế giới đặc biệt là khu vực Đông Nam Á. Khảo sát đặc điểm các chỉ số hồng cầu ở máu ngoại vi và điện di hemoglobin là công cụ hữu ích trong sàng lọc  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và chẩn đoán bệnh  $\alpha$ -thalassemia thể trung bình (bệnh HbH). **Mục tiêu nghiên cứu:** Mô tả đặc điểm chỉ số hồng cầu và điện di hemoglobin ở bệnh  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và bệnh HbH. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 67 bệnh nhân  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và bệnh HbH tại Bệnh viện Huyết học-Truyền máu Cần Thơ và Bệnh viện Trường Đại học Y Dược Cần Thơ từ 06/2021 đến 06/2022. **Kết quả:** Bệnh nhân  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ có RBC  $6,24 \pm 0,60 \times 10^{12}/L$ , HGB  $134,57 \pm 13,12 g/L$ , MCV  $71,01 \pm 3,4 fL$ , MCH  $21,56 \pm 0,85 pg$  và RDW-CV là  $13,20 \pm 1,63\%$ . Bệnh HbH có RBC  $4,07 \pm 0,94 \times 10^{12}/L$ ; HGB  $80,86 \pm 15,17 g/L$ ; MCV  $72,93 \pm 8,40 fL$ ; MCH  $20,16 \pm 2,28 pg$  và RDW-CV  $25,68 \pm 4,47\%$ . Nghiên cứu ghi nhận thành phần hemoglobin bình thường ở  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ, bệnh HbH xuất hiện thành phần HbH  $9,13 \pm 6,95\%$ , HbBart's  $0,97 \pm 1,18\%$  và HbC  $0,45 \pm 0,88\%$ . Một số trường hợp có sự kết hợp với HbE dị hợp tử với tỷ lệ HbE  $0,86 \pm 2,70\%$  ở bệnh HbH và  $1,10 \pm 4,20\%$  ở  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ. **Kết luận:** Bệnh nhân  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ có thiếu máu mức độ nhẹ với MCV và MCH giảm và thành phần hemoglobin bình thường. Bệnh HbH có thiếu máu mức độ từ trung bình đến nặng, MCV giảm, MCH giảm rõ, xuất hiện HbH và/hoặc HbBart's, HbC. Một số trường hợp ghi nhận HbE dị hợp tử kết hợp  $\alpha$ -thalassemia.

**Từ khóa:** bệnh HbH,  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ, đặc điểm các chỉ số tế bào hồng cầu ở máu ngoại vi, điện di hemoglobin.

## ABSTRACT

## CHARACTERISTICS OF RED BLOOD CELL INDICES AND HEMOGLOBIN ELECTROPHORESIS IN ALPHA-THALASSEMIA TRAIT AND HEMOGLOBIN H DISEASE

Nguyen Ngoc Trieu Duong\*, Phan Huynh Nhu,  
Giang Nhat Nam, Le Thi Hoang My, Vo Thanh Tri  
Can Tho University of Medicine and Pharmacy

**Background:** Alpha-thalassemia ( $\alpha$ -thalassemia) is considered an autosomal recessive disorder, occurs in individuals of all ethnic backgrounds. Especially, high prevalence of  $\alpha$ -thalassemia occurs in certain countries in Southeast Asia. Study of characteristics of red blood cell indices and hemoglobin electrophoresis are useful for screening of  $\alpha$ -thalassemia trait and diagnosis of HbH disease. **Objectives:** Describing the characteristics of red blood cell indices and hemoglobin electrophoresis in  $\alpha$ -thalassemia trait and intermedia (HbH disease). **Materials and methods:** A cross-sectional descriptive study in 67 diagnosed or treated  $\alpha$ -thalassemia trait and intermedia at Can Tho Hematology - Blood transfusion hospital and Can Tho University of Medicine and Pharmacy hospital from 06/2021 to 06/2022. **Results:** The characteristics of peripheral red blood cell: Among  $\alpha$ -thalassemia trait, RBC:  $6.24 \pm 0.60 \times 10^{12}/L$ ; HGB:  $134.57 \pm 13.12$  g/L; MCV:  $71.01 \pm 3.41$  fL; MCH:  $21.56 \pm 0.85$  pg; RDW-CV:  $13.20 \pm 1.63\%$ ; Among HbH disease, RBC:  $4.07 \pm 0.94 \times 10^{12}/L$ ; HGB:  $80.86 \pm 15.17$  g/L; MCV:  $72.93 \pm 8.40$  fL; MCH:  $20.16 \pm 2.28$  pg; RDW-CV:  $25.68 \pm 4.47\%$ . The characteristics of hemoglobin electrophoresis: hemoglobin electrophoresis is normal in  $\alpha$ -thalassemia trait; Among HbH disease, HbH (%)  $9.13 \pm 6.95\%$ , HbBart's (%)  $0.97 \pm 1.18\%$ ; Some cases, HbC with HbH disease:  $0.45 \pm 0.88\%$ ; heterozygous HbE with HbH disease, HbE (%):  $0.86 \pm 2.70\%$ ,  $\alpha$ -thalassemia trait with heterozygous HbE, HbE (%):  $1.07 \pm 4.13\%$ . **Conclusion:**  $\alpha$ -thalassemia trait has mild anemia, low MCV and MCH; Hemoglobin electrophoresis is normal. HbH disease have moderate to severe anemia; low MCV; MCH falls too low; HbH, HbBart's, HbC are detected. Some cases compound heterozygous HbE with  $\alpha$ -thalassemia.

**Keywords:** HbH disease,  $\alpha$ -thalassemia trait, the characteristics of peripheral red blood cell indices, hemoglobin electrophoresis.

### I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Alpha-thalassemia ( $\alpha$ -thalassemia) là bệnh lý di truyền đặc trưng bởi sự suy giảm hoặc thiếu hụt tổng hợp chuỗi  $\alpha$ -globin trong phân tử hemoglobin, gây nên tình trạng thiếu máu tán huyết. Tùy theo mức độ thiếu hụt các chuỗi globin mà mức độ nặng trên lâm sàng khác nhau. Dựa vào số lượng gen  $\alpha$ -globin bị mất đi,  $\alpha$ -thalassemia được phân thành 4 thể. Ở bệnh nhân mắc  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ, triệu chứng thiếu máu rất kín đáo, chỉ được phát hiện khi có bệnh lý kèm theo, điều đó dẫn đến việc bỏ sót bệnh trong cộng đồng, nếu các kiểu gen thể nhẹ này tổ hợp với nhau thì tỉ lệ thể hệ sau mang gen  $\alpha$ -thalassemia sẽ cao, có thể mắc bệnh HbH, hội chứng HbBart's. Xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi và điện di hemoglobin là công cụ hữu ích trong sàng lọc  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và chẩn đoán bệnh HbH. Bệnh  $\alpha$ -thalassemia phổ biến ở các nước Đông Nam Á với tỷ lệ hiện mắc cao, trong đó, Việt Nam chiếm tỷ lệ cao nhất với 51,5% [1]. Ở Việt Nam có rất nhiều nghiên cứu về thalassemia, tuy nhiên những nghiên cứu trên tập trung chủ yếu trong lĩnh vực nhi khoa, những nghiên cứu trên người lớn không nhiều. Việc khảo sát đặc điểm các chỉ số tế bào hồng cầu trong máu ngoại vi và đặc điểm điện di hemoglobin ở bệnh nhân  $\alpha$ -thalassemia thể trung bình và nhẹ giúp cung cấp các số liệu thống kê, đặc điểm cận lâm sàng thường dùng và có ý nghĩa trong chẩn đoán bệnh lý  $\alpha$ -thalassemia thể trung bình và nhẹ. Từ đó, đề tài: “Khảo sát đặc điểm chỉ số hồng cầu và điện di hemoglobin ở bệnh  $\alpha$ -thalassemia thể

nhẹ và bệnh hemoglobin H” được tiến hành với hai mục tiêu: (1) Mô tả đặc điểm chỉ số hồng cầu ở bệnh  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và bệnh HbH; (2) Mô tả đặc điểm điện di hemoglobin ở bệnh  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và bệnh HbH.

## II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

### 2.1. Đối tượng nghiên cứu

Bệnh nhân HbH và  $\alpha$ -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 06/2021 đến 06/2022.

#### - Tiêu chuẩn chọn mẫu:

+ Bệnh nhân được chẩn đoán bệnh HbH khi phân tích thành phần huyết sắc tố có thành phần HbH và/hoặc HbBart's.

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

+ Bệnh nhân đồng ý tham gia nghiên cứu.

- Tiêu chuẩn loại trừ: Bệnh HbH hoặc  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ kết hợp  $\beta$ -thalassemia.

### 2.2 Phương pháp nghiên cứu

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

- Cỡ mẫu: 67 mẫu.

- Phương pháp chọn mẫu: Chọn mẫu thuận tiện.

- Nội dung nghiên cứu:

+ Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu: Tuổi, giới tính, nghề nghiệp và nơi cư trú.

+ Đặc điểm chỉ số hồng cầu bệnh ở  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và bệnh HbH: RBC ( $10^{12}/L$ ) số lượng hồng cầu, HGB (g/L) nồng độ huyết sắc tố, MCV (fL) thể tích trung bình hồng cầu, MCH (pg) huyết sắc tố trung bình hồng cầu và RDW-CV (%) dải phân bố kích thước hồng cầu.

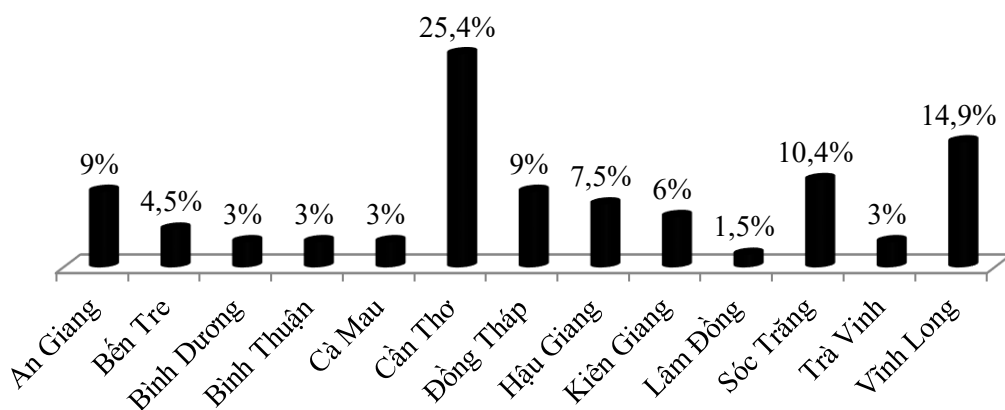
+ Đặc điểm điện di hemoglobin ở bệnh  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và bệnh HbH: HbA, HbA<sub>2</sub>, HbF, HbH, Hb Bart's và các hemoglobin bất thường khác (%).

- Phương pháp xử lý số liệu: Bảng phần mềm SPSS 20.0, sử dụng kiểm định ANOVA với  $p < 0,05$  được xem là có ý nghĩa thống kê.

## III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

### 3.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

Trong 67 đối tượng nghiên cứu ghi nhận: 28,4% là nam, 71,6% là nữ; tuổi trung bình là 35,0 tuổi, nhỏ nhất là 15 tuổi, lớn nhất là 81 tuổi; học sinh-sinh viên là nghề nghiệp chiếm tỷ lệ cao nhất với 46,3%.



Biểu đồ 1. Đặc điểm về nơi cư trú của đối tượng nghiên cứu

Nhận xét: Nơi cư trú chiếm tỷ lệ cao nhất là Cần Thơ với 25,4%.

### 3.2. Đặc điểm chỉ số hồng cầu ở bệnh $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và bệnh HbH

Bảng 1. Đặc điểm chỉ số hồng cầu ở bệnh  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và bệnh HbH

Chỉ số	Giá trị	$\alpha$ -thalassemia thể nhẹ (n=30)	Bệnh HbH (n=37)	p
RBC ( $\times 10^{12}/L$ )	TB $\pm$ ĐLC	6,24 $\pm$ 0,60	4,07 $\pm$ 0,94	< 0,001
	GTNN-GTLN	5,16-7,25	2,09-6,80	
HGB (g/L)	TB $\pm$ ĐLC	134,57 $\pm$ 13,12	80,86 $\pm$ 15,17	< 0,001
	GTNN-GTLN	116,00-165,00	53,00-114,00	
MCV (fL)	TB $\pm$ ĐLC	71,01 $\pm$ 3,41	72,93 $\pm$ 8,40	0,245
	GTNN-GTLN	64,60-77,10	59,40-97,10	
MCH (pg)	TB $\pm$ ĐLC	21,56 $\pm$ 0,85	20,16 $\pm$ 2,28	0,002
	GTNN-GTLN	19,90-22,90	15,30-26,30	
RDW-CV (%)	TB $\pm$ ĐLC	13,20 $\pm$ 1,63	25,68 $\pm$ 4,47	< 0,001
	GTNN-GTLN	11,20-16,70	14,20-35,00	

Nhận xét: Bệnh nhân  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ có RBC bình thường hoặc tăng nhẹ, HGB bình thường hoặc giảm nhẹ phản ánh thiếu máu mức độ nhẹ hoặc không thiếu máu. Bệnh HbH có RBC bình thường hoặc giảm nhẹ, HGB giảm rõ phản ánh thiếu máu mức độ từ mức độ trung bình đến nặng, sự khác biệt là có ý nghĩa thống kê với  $p < 0,001$ . Chỉ số MCV giảm ở cả hai thể bệnh, sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê với  $p = 0,245$ . Chỉ số MCH giảm ở cả hai thể bệnh, trong đó bệnh HbH có MCH giảm rõ, sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với  $p = 0,002$ . Chỉ số RDW-CV bình thường hoặc tăng nhẹ ở bệnh nhân  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ, tăng cao ở bệnh HbH, sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với  $p < 0,001$ .

### 3.3. Đặc điểm điện di hemoglobin ở bệnh $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và bệnh HbH

Bảng 2. Đặc điểm điện di hemoglobin ở bệnh  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và bệnh HbH

Thành phần	Giá trị	$\alpha$ -thalassemia thể nhẹ (n=30)	Bệnh HbH (n=37)	p
HbA (%)	TB $\pm$ ĐLC	96,53 $\pm$ 4,58	86,74 $\pm$ 7,48	< 0,001
	GTNN-GTLN	79,70-98,30	68,40-96,40	
HbA2 (%)	TB $\pm$ ĐLC	2,33 $\pm$ 0,46	1,31 $\pm$ 0,59	< 0,001
	GTNN-GTLN	1,70-3,80	0,40-2,90	

Thành phần	Giá trị	$\alpha$ -thalassemia thể nhẹ (n=30)	Bệnh HbH (n=37)	p
HbF (%)	TB $\pm$ ĐLC	0,02 $\pm$ 0,13	0,20 $\pm$ 0,68	0,147
	GTNN-GTLN	0,00-0,70	0,00-3,30	
HbH (%)	TB $\pm$ ĐLC	0,00	9,13 $\pm$ 6,95	< 0,001
	GTNN-GTLN	0,00	0,00-27,10	
HbBart's (%)	TB $\pm$ ĐLC	0,00	0,97 $\pm$ 1,18	< 0,001
	GTNN-GTLN	0,00	0,00-4,00	
HbE (%)	TB $\pm$ ĐLC	1,10 $\pm$ 4,20	0,86 $\pm$ 2,70	0,629
	GTNN-GTLN	0,00-16,60	0,00-12,70	
HbC (%)	TB $\pm$ ĐLC	0,00	0,45 $\pm$ 0,88	0,004
	GTNN-GTLN	0,00	0,00-3,00	

Nhận xét: Thành phần HbA bình thường hoặc giảm nhẹ ở bệnh nhân  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và giảm rõ ở bệnh HbH sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với  $p < 0,001$ . Thành phần HbA2 bình thường ở cả hai thể bệnh, bệnh HbH có HbA2 thấp hơn  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ, sự khác biệt là có ý nghĩa thống kê với  $p < 0,001$ . Thành phần HbF bình thường ở cả hai thể bệnh, sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê với  $p = 0,147$ . Thành phần HbH và HbBart's hiện diện ở bệnh nhân  $\alpha$ -thalassemia thể trung bình với tỷ lệ lần lượt là  $9,13 \pm 6,95\%$  và  $0,97 \pm 1,18\%$ . Một số trường hợp bệnh HbH ghi nhận HbC với tỷ lệ  $0,45 \pm 0,88\%$ . Thành phần HbE xuất hiện ở cả hai thể bệnh, sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê với  $p = 0,629$ .

#### IV. BÀN LUẬN

##### 4.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

Nghiên cứu ghi nhận tuổi trung bình của đối tượng nghiên cứu là 35,0 tuổi, cao hơn so với nghiên cứu của tác giả Nguyễn Thị Thu Hà với tuổi trung bình 27,8 tuổi [3]. Tỷ lệ nam nữ trong nghiên cứu này là 28,4% và 71,6% tương tự với tỷ lệ nam nữ của tác giả Trần Minh Hiếu là 18,4% và 81,6% [4]. Học sinh-sinh viên là nghề nghiệp chiếm tỷ lệ cao nhất với 46,3%, điều này cho thấy nhóm đối tượng học sinh-sinh viên khá quan tâm về sức khỏe, rất hợp tác trong việc tư vấn sức khỏe và tầm soát bệnh. Nơi cư trú chiếm tỷ lệ cao nhất là Cần Thơ với 25,4%, do nghiên cứu này được thực hiện ở hai bệnh viện lớn ở Cần Thơ có chuyên khoa huyết học nên thuận lợi cho bệnh nhân cư trú tại Cần Thơ đến khám và điều trị bệnh.

##### 4.2. Đặc điểm chỉ số hồng cầu ở bệnh $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và bệnh HbH

Chỉ số RBC bình thường hoặc tăng nhẹ ở bệnh nhân  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ, với  $6,24 \pm 0,60 \times 10^{12}/L$ . Điều này phù hợp với quá trình tăng sản sinh hồng cầu bù trừ cho cơ thể bệnh nhân. Ở bệnh HbH, RBC bình thường hoặc giảm với  $4,07 \pm 0,94 \times 10^{12}/L$ , sự khác biệt giữa thể trung bình và thể nhẹ là có ý nghĩa thống kê với  $p < 0,05$ . Chỉ số RBC của chúng tôi tương đương trong nghiên cứu của tác giả Ngô Diễm Ngọc ở bệnh nhân HbH, RBC trung bình là  $4,47 \pm 0,99 \times 10^{12}/L$  [9].

Đối với  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ, HGB trong giới hạn bình thường. Kết quả này là tương tự nghiên cứu của tác giả Phạm Hải Yến tại Viện Huyết học-Truyền máu Trung Ương năm 2017 [13]. Đối với bệnh HbH, bệnh nhân có thiếu máu mức độ trung bình đến nặng, với HGB trung bình là  $80,86 \pm 15,17 g/L$ . Chỉ số HGB của chúng tôi tương đương trong nghiên cứu của tác giả Ngô Diễm Ngọc ở bệnh nhân HbH, HGB trung bình là  $80,56 \pm 17,81 g/L$  [9].

Chỉ số MCV giảm trong cả hai thể bệnh, thấp nhất ở thể nhẹ với MCV trung bình là  $71,01 \pm 3,41 fL$ , bệnh HbH có MCV trung bình là  $72,93 \pm 8,40 fL$  và không có sự khác biệt

giữa hai thể bệnh với  $p > 0,05$ . MCV ở bệnh nhân thể nhẹ trong nghiên cứu của chúng tôi tương đương tác giả Phạm Hải Yến, với MCV trung bình của thể nhẹ là  $71,4 \pm 5,3$ fL [13]. Trong nghiên cứu của tác giả Ngô Diễm Ngọc ở bệnh nhân HbH, MCV trung bình là  $64,50 \pm 11,23$ fL, thấp hơn nghiên cứu của chúng tôi, chúng tôi nghĩ rằng điều này có thể do sự khác biệt về cỡ mẫu và quần thể nghiên cứu [9].

Tất cả bệnh nhân  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và bệnh HbH đều có MCH giảm, trong đó, MCH giảm rõ ở bệnh HbH với  $20,16 \pm 2,28$ pg, sự khác biệt là có ý nghĩa thống kê với  $p < 0,05$ . Kết quả MCH ở thể nhẹ của chúng tôi là  $21,56 \pm 0,85$ pg tương đương nghiên cứu của tác giả Vũ Hải Toàn với MCH là  $20,71 \pm 1,74$ pg, nghiên cứu của tác giả Nguyễn Thị Thu Hà, MCH là  $21,19 \pm 1,16$ pg và nghiên cứu của tác giả Phạm Hải Yến, với MCH là  $21,5 \pm 1,5$ pg [2], [11], [13]. Kết quả MCH ở bệnh HbH của chúng tôi tương đương với nghiên cứu của tác giả Ngô Diễm Ngọc, với MCH là  $18,61 \pm 3,44$ pg [9].

Chỉ số RDW-CV bình thường hoặc tăng nhẹ ở bệnh nhân  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ. Tuy nhiên, chỉ số RDW-CV lại tăng cao ở bệnh HbH với  $25,68 \pm 4,47\%$ . Kết quả này tương tự với nghiên cứu của tác giả Phạm Thị Ngọc năm 2022 tại Bệnh viện Sản-Nhi tỉnh Quảng Ngãi với RDW-CV của bệnh HbH là  $24,0 \pm 1,5\%$ , nghiên cứu của tác giả Đỗ Thị Quỳnh Mai năm 2022 tại Bệnh viện trẻ em Hải Phòng với RDW-CV của bệnh HbH là  $21,2 \pm 2,2\%$  [7], [10].

#### 4.3. Đặc điểm điện di hemoglobin ở bệnh $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và bệnh HbH

Nhìn chung, thành phần hemoglobin ở thể nhẹ có giá trị bình thường với HbA bình thường hoặc giảm nhẹ, HbA2 và HbF bình thường. Kết quả thành phần hemoglobin ở bệnh HbH trong nghiên cứu của chúng tôi tương tự với các tác giả tại Việt Nam và trên thế giới [3], [14], [15].

Thành phần HbH và Hb Bart's là những phần tử hemoglobin di chuyển nhanh nhất, xuất hiện trong bệnh HbH, nhưng không xuất hiện trong bệnh  $\alpha$ -thalassemia thể ảm và thể nhẹ. Bệnh nhân HbH có thành phần HbA và HbA2 giảm, thành phần HbH chiếm tỷ lệ  $9,13 \pm 6,95\%$ , HbBart's chiếm tỷ lệ  $0,97 \pm 1,18\%$ . Tương tự, nghiên cứu của tác giả Nguyễn Thị Thu Hà, ghi nhận tỷ lệ thành phần HbA, HbA2 lần lượt là  $85,50 \pm 8,00\%$  và  $1,60 \pm 0,80\%$ , HbH chiếm tỷ lệ  $14,60 \pm 7,60\%$  [3]. Nghiên cứu của tác giả Laosombat ghi nhận tỷ lệ các thành phần HbA, HbA2 giảm, lần lượt là  $87,30 \pm 9,40\%$  và  $1,45 \pm 0,60\%$ , xuất hiện HbH và HbBart's với tỷ lệ lần lượt là  $11,50 \pm 5,81\%$  và  $5,71 \pm 2,27\%$  [14]. Trong nghiên cứu này, chúng tôi ghi nhận thành phần HbC với tỷ lệ  $0,45 \pm 0,88\%$  ở bệnh HbH. Tương tự trong nghiên cứu của tác giả Nguyễn Thị Thu Hà và Thonperm Munkongdee ghi nhận HbC chiếm tỷ lệ lần lượt là  $2,30 \pm 0,40\%$  và  $2,60 \pm 1,40\%$  [3], [15].

Một số trường hợp  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ và bệnh HbH ghi nhận có thành phần HbE với tỷ lệ lần lượt là  $1,10 \pm 4,20\%$  và  $0,86 \pm 2,70\%$ . Điều này cho thấy rằng có sự kết hợp giữa đột biến gen  $\alpha$ -thalassemia và bệnh HbE. Theo nghiên cứu của tác giả Lê Thị Hoàng Mỹ trên người dân tộc Khmer tại đồng bằng sông Cửu Long năm 2018, ghi nhận tình trạng thể HbE dị hợp tử kết hợp  $\alpha$ -thalassemia làm giảm tỉ lệ thành phần HbE trên điện di hemoglobin với nhiều mức độ khác nhau tùy thuộc vào số lượng gen  $\alpha$ -globin bị mất đi [8]. Tác giả Nguyễn Khắc Hân Hoan ghi nhận có kết hợp đột biến gen  $\alpha$ -globin với HbE khi tỷ lệ thành phần HbE  $\leq 18,40\%$  [5]. Thực tế trong nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận tỷ lệ thành phần HbE  $< 16,60\%$  và sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê giữa các thể bệnh với  $p > 0,05$ . Vì vậy khi chẩn đoán bệnh  $\alpha$ -thalassemia cần lưu ý đến việc sàng lọc  $\alpha$ -thalassemia kết hợp bệnh HbE.

**V. KẾT LUẬN**

Bệnh  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ có RBC là  $6,24 \pm 0,60 \times 10^{12}/L$ , HGB là  $134,57 \pm 13,12$  g/L, MCV là  $71,01 \pm 3,41$  fL, MCH là  $21,56 \pm 0,85$  pg và RDW-CV là  $13,20 \pm 1,63\%$ . Bệnh HbH có RBC là  $4,07 \pm 0,94 \times 10^{12}/L$ ; HGB là  $80,86 \pm 15,17$  g/L; MCV là  $72,93 \pm 8,40$  fL; MCH là  $20,16 \pm 2,28$  pg và RDW-CV là  $25,68 \pm 4,47\%$ . Thành phần hemoglobin của bệnh nhân  $\alpha$ -thalassemia thể nhẹ trong giới hạn bình thường. Bệnh HbH xuất hiện HbH với  $9,13 \pm 6,95\%$ , HbBart's với  $0,97 \pm 1,18\%$  và một số trường hợp có HbC với  $0,45 \pm 0,88\%$ . Ghi nhận HbE dị hợp tử kết hợp  $\alpha$ -thalassemia.

**TÀI LIỆU THAM KHẢO**

1. Bộ Y Tế. Các giá trị sinh học người Việt Nam bình thường thập kỷ 90, thế kỷ XX, Nhà xuất bản Y học, Hà Nội. 2003.
2. Nguyễn Thị Thu Hà. Đặc điểm một số chỉ số huyết học ở người mang gen bệnh thalassemia đến tư vấn tại Viện Huyết học – Truyền máu Trung Ương. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2016. 448 (1), 169-176.
3. 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 2013-2016, Luận án Tiến sĩ Y học, Đại học Y Hà Nội. 2017.
4. Trần Minh Hiếu. Khảo sát đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và đánh giá kết quả điều trị bệnh thalassemia tại bệnh viện Đa khoa Trung Ương Cần Thơ năm 2013-2014, Luận văn tốt nghiệp Bác sĩ đa khoa – Trường Đại Học Y Dược Cần Thơ. 2014.
5. Nguyễn Khắc Hân Hoan. Nghiên cứu tầm soát và chẩn đoán trước sinh bệnh alpha và beta thalassemia, Luận án Tiến sĩ Y học, Đại học Y dược Tp. Hồ Chí Minh. 2013.
6. Trần Thị Ánh Loan, Trần Thành Vinh, Hồ Trọng Toàn, Phó Phước Sương, Nguyễn Ngọc Vân Anh và cộng sự. Nghiên cứu các thông số của hồng cầu và hồng cầu lưới trên bệnh nhân thiếu máu do thiếu sắt và thalassemia. *Tạp chí y học thành phố Hồ Chí Minh*. 2019. 23, 343-348.
7. Đỗ Thị Quỳnh Mai, Nguyễn Ngọc Sáng, Bạch Thị Như Quỳnh. Xác định đột biến gây thalassemia ở trẻ em tại bệnh viện trẻ em Hải Phòng. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2021. 509(1), 361-365.
8. 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 – Trường Đại Học Y Hà Nội. 2018.
9. Ngô Diễm Ngọc. Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng, kiểu gen của bệnh HbH và chẩn đoán trước sinh bệnh  $\alpha$ -thalassemia, Luận án Tiến sĩ Y học – Trường Đại Học Y Hà Nội. 2018.
10. 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.
11. Vũ Hải Toàn. Bước đầu phân tích một số chỉ số trong sàng lọc Thalassemia cộng đồng. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2018. 466, 435-443.
12. Dương Bá Trục. 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 Phó Tiến sĩ, Đại học Y Hà Nội. 1996.
13. 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.
14. Laosombat V, Viprakasit V, Chotsampancharoen T, et al. Clinical features and molecular analysis in Thai patients with HbH disease. *Annals of hematology*. 2009. 88 (12), 1185-1192. doi: 10.1007/s00277-009-0743-5.
15. Thongperm M. Update in Laboratory Diagnosis of Thalassemia. *Frontiers in molecular biosciences*. 2020. 7, 74-82, doi: 10.3389/fmolb.2020.00074.