

NGHIÊN CỨU ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG CÁC THỂ BỆNH BETA-THALASSEMIA

*Trần Sơn Tùng**, *Triệu Thị Hà Phương*, *Nguyễn Hữu Trường*, *Trần Bội Ngọc*,
Nguyễn Minh Ngọc, *Võ Hoài Nhân*, *Phạm Hồ Vũ*, *Lê Thị Hoàng Mỹ*

Trường Đại học Y Dược Cần Thơ

**Email: sontung192@gmail.com*

Ngày nhận bài: 14/03/2023

Ngày phản biện: 14/4/2023

Ngày duyệt đăng: 29/5/2023

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Beta-thalassemia là nhóm bệnh thiếu máu di truyền gen lặn theo quy luật Mendel do đột biến gen globin làm giảm hoặc mất tổng hợp các chuỗi β -globin từ đó gây ra tình trạng thiếu máu tán huyết. **Mục tiêu nghiên cứu:** Mô tả đặc điểm lâm sàng beta-thalassemia thể nhẹ, thể trung gian và thể nặng. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 44 bệnh nhân mắc beta-thalassemia đến khám và điều trị tại Bệnh viện Huyết học-Truyền máu Cần Thơ và Bệnh viện Trường Đại học Y Dược Cần Thơ từ tháng 06/2021-12/2022. **Kết quả:** Độ tuổi trung bình biểu hiện triệu chứng đầu tiên là $16,7 \pm 9,787$ (tháng tuổi) ở thể nặng, $13,91 \pm 19,835$ (tuổi) ở thể trung gian và $17 \pm 3,13$ (tuổi) ở thể nhẹ. Về các triệu chứng cơ năng, bệnh nhân beta-thalassemia thể nhẹ có 72,7% bệnh nhân có hoa mắt-chóng mặt, 45,5% có mệt mỏi; thể trung gian có 95,7% bệnh nhân biểu hiện mệt mỏi, chóng mặt chiếm 78,3%, ăn/uống kém chiếm 73,9%; 100% bệnh nhân có mệt mỏi ở thể nặng, 80% biểu hiện chóng mặt, ăn/bú kém chiếm 70%. Về các triệu chứng thực thể, 100% bệnh nhân thể nặng có triệu chứng thiếu máu (da xanh, niêm nhợt), sạm da 50%, khuôn mặt thalassemia 50%, gan to chiếm 80%, lách to 50%, đã cắt lách 50%; thể trung gian có triệu chứng tương đồng với thể nặng nhưng mức độ nhẹ hơn, niêm nhợt chiếm 91,3%, da

xanh 78,3%, sạm da 56,5%, khuôn mặt thalassemia 30,4%, gan to 52,2%, lách to 39,1%, đã cắt lách 21,7%; thể nhẹ có da xanh, niêm nhợt chiếm 9,1%. **Kết luận:** Các đặc điểm lâm sàng có mối liên hệ với các thể bệnh beta-thalassemia, thể bệnh càng nặng biểu hiện triệu chứng lâm sàng càng rõ rệt, càng nặng nề hơn.

Từ khóa: *β-thalassemia, bệnh HbE, thiếu máu tán huyết.*

ABSTRACT

STUDY ON THE CLINICAL FEATURES OF BETA-THALASSEMIA SUBTYPES

*Tran Son Tung**, *Trieu Thi Ha Phuong*, *Nguyen Huu Truong*, *Tran Boi Ngoc*,
Nguyen Minh Ngoc, *Vo Hoai Nhan*, *Pham Ho Vu*, *Le Thi Hoang My*
Can Tho University of Medicine and Pharmacy

Background: Beta-thalassemia is a group of anemia inherited recessive genes according to Mendel's law due to mutations in globin gene that reduce or lose synthesis of β -globin chains which causes hemolytic anemia. **Objectives:** To describe clinical characteristics of beta-thalassemia mild, intermediate, and severe. **Materials and methods:** A cross-sectional descriptive study was conducted on 44 patients with beta-thalassemia who came for examination and treatment at Can Tho Hematology Blood Transfusion Hospital and Can Tho University of Medicine and Pharmacy Hospital from June 2021 to December 2022. **Results:** The mean age of first symptom presentation was 16.7 ± 9.787 (months) in severe form, 13.91 ± 19.835 (age) in intermediate form and 17 ± 3.13 (age) in mild form. Exploiting functional symptoms, patients with beta-thalassemia minor had 72.7% of patients with vertigo, 45.5% with fatigue; In the intermediate form, 95.7% of patients expressed fatigue, dizziness-vertigo accounted for 78.3%, poor eating/drinking accounted for 73.9%; 100% of patients have severe fatigue, 80% have vertigo, and 70% are poor eating. Exploiting the physical symptoms, 100% of patients with severe form had symptoms of anemia (pale skin, pale mucous membranes), dark skin 50%, thalassemia face 50%, hepatomegaly 80%, enlarged spleen 50%, splenectomy 50%; The intermediate form has similar symptoms to the severe form but the degree is milder, with pale mucous membranes 91.3%, pale skin 78.3%, dark skin 56.5%, thalassemia face 30.4%, hepatomegaly 52.2%, enlarged spleen 39.1%, splenectomy 21.7%; The mild form with pale skin, pale mucous membranes accounted for 9.1%. **Conclusion:** The clinical features are related to beta-thalassemia disease, the more severe the disease, the more obvious the clinical symptoms.

Keywords: *β-thalassemia, HbE disease, hemolytic anemia.*

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Beta-thalassemia là một trong các bệnh di truyền do đột biến gen lặn phổ biến trên thế giới theo quy luật Mendel, do đột biến gen globin làm giảm hoặc không sản xuất các chuỗi globin để tạo thành hemoglobin gây ra tình trạng thiếu máu tán huyết [1], bệnh phân bố khắp toàn cầu nhưng chiếm tỷ lệ cao ở người gốc Trung Đông, Địa Trung Hải, Tiểu lục địa Ấn Độ và Đông Nam Á, Thái Bình Dương [2]. Đây là bệnh di truyền mang đến nhiều hậu quả nặng nề (nhất là đối với những trẻ em được chẩn đoán mắc beta-thalassemia thể nặng) như chậm phát triển, xanh xao, gan lách to...buộc phải tiến hành truyền máu, thải sắt và các trị liệu nâng đỡ mới có thể giúp bệnh nhân duy trì sự sống của mình. Nguyên nhân của bệnh hầu hết là do trẻ nhận di truyền từ bố mẹ mang gen đột biến có hoặc không biểu hiện triệu chứng, beta-thalassemia biểu hiện triệu chứng rất đa dạng tùy thuộc vào kiểu gen, vì thế một cá thể mang gen đột biến có thể được phát hiện thông qua khám sức khỏe hoặc nhập viện vì biểu hiện các triệu chứng lâm sàng của beta-thalassemia.

Tại Cần Thơ nói riêng và thế giới nói chung, đã có các nghiên cứu chung đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng... về beta-thalassemia nhưng chưa có nghiên cứu nào khảo sát chi tiết về đặc điểm lâm sàng của các thể bệnh beta-thalassemia. Nhận thấy tầm quan trọng của việc phát hiện và đánh giá điều trị bệnh nhờ các triệu chứng lâm sàng của các thể bệnh, chúng tôi quyết định thực hiện đề tài: “Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng các thể bệnh beta-thalassemia tại Bệnh viện Huyết học-Truyền máu Cần Thơ và Bệnh viện Trường Đại học Y Dược Cần Thơ năm 2021-2022.” với mục tiêu: Mô tả đặc điểm lâm sàng beta-thalassemia thể nhẹ, thể trung gian và thể nặng.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Bệnh nhân beta-thalassemia đến khám và điều trị tại Bệnh viện Huyết Học-Truyền Máu Cần Thơ và Bệnh viện Trường Đại học Y Dược Cần Thơ thời gian từ 06/2021 đến tháng 12/2022.

- **Tiêu chuẩn chọn mẫu:** Bệnh nhân được chẩn đoán xác định beta-thalassemia bằng điện di hemoglobin, trong đó beta-thalassemia thể nặng có HbA1 giảm nặng hoặc không có (0-80%), HbF tăng cao (20-90%), HbA2 bình thường hoặc tăng nhẹ (2-8%); beta-thalassemia thể trung gian có thành phần Hb thay đổi như beta-thalassemia thể nặng, HbF tăng cao nhưng tăng ít hơn beta-thalassemia thể nặng (10-50%), HbA1 giảm nhưng ít khi mất hoàn toàn, HbA2 thường cao hơn so với beta-thalassemia thể nặng (>4%); beta-thalassemia thể nhẹ tăng tỉ lệ HbA2 (3,5-8%), HbF tăng (1-5%); thể phối hợp beta-thalassemia/HbE có HbA1 giảm (< 30%), HbF và HbE tăng cao, HbA2 bình thường hoặc thay đổi [1]. Bệnh nhân, cha mẹ/người bảo hộ bệnh nhi đồng ý tham gia nghiên cứu.

- **Tiêu chuẩn loại trừ:** Bệnh nhân hoặc cha mẹ/người bảo hộ bệnh nhi không đồng ý tham gia nghiên cứu hay không hoàn thành đầy đủ nội dung nghiên cứu.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

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

- **Cỡ mẫu:** Áp dụng công thức:

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

n: cỡ mẫu nghiên cứu tối thiểu cần phải có.

Z: hệ số tin cậy ở mức xác suất 95% ($\alpha = 0,05$) tương đương với $Z = 1,96$

d: là sai số cho phép chấp nhận được, chúng tôi chọn $d = 0,1$

p: là tỷ lệ gan to, theo nghiên cứu của tác giả Trang Thanh Minh Châu năm 2021 tỷ lệ trẻ em mắc beta-thalassemia thể nặng có gan to là 88% [3], chọn $p = 0,88$.

Thay thế các giá trị tương ứng vào công thức thì cỡ mẫu tối thiểu cần thu thập là 41 mẫu. Trên thực tế, chúng tôi thu thập được 44 mẫu nghiên cứu đúng tiêu chuẩn chọn và loại trừ 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:** Thông tin hành chính của bệnh nhân, đặc điểm lâm sàng của bệnh nhân được chẩn đoán mắc beta-thalassemia (triệu chứng biểu hiện đầu tiên, tuổi biểu hiện đầu tiên, tuổi truyền máu đầu tiên, lí do nhập viện, triệu chứng cơ năng và thực thể khám được).

- Thời gian nghiên cứu: Từ tháng 6/2021 đến tháng 12/2022.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm chung các thể bệnh beta-thalassemia

Bảng 1. Tỷ lệ các thể bệnh beta-thalassemia

Beta-thalassemia	Đơn độc	Tỷ lệ (%)	Kết hợp HbE	Tỷ lệ (%)	Tổng
Thể nhẹ	11	100	0	0	11
Thể trung gian	7	30,4	16	69,6	23
Thể nặng	3	30	7	70	10
Tổng	21	47,7	23	52,3	44

Nhận xét: Tỷ lệ beta-thalassemia/HbE chiếm ưu thế hơn so với beta-thalassemia đơn độc (52,3% > 47,7%) và beta-thalassemia/HbE này chiếm tỷ lệ lớn ở thể trung gian và thể nặng so với thể nhẹ có 100% beta-thalassemia đơn độc.

Bảng 2. Đặc điểm về độ tuổi của các thể bệnh

Beta-thalassemia	Trung bình độ tuổi biểu hiện triệu chứng đầu tiên	Trung bình độ tuổi truyền máu đầu tiên	Trung bình độ tuổi vào viện lần này
Thể nhẹ (Tuổi)	17 ± 3,13	Không truyền máu	22 ± 4,94
Thể trung gian (Tuổi)	13,91 ± 19,835	16 ± 20,129	28,04 ± 18,393
Thể nặng (Tháng)	16,7 ± 9,787	17,4 ± 9,755	14,7 ± 7,987

Nhận xét: Độ tuổi trung bình biểu hiện triệu chứng đầu tiên ở beta-thalassemia thể nhẹ là 17 tuổi, thể bệnh này không có bệnh nhân nào phải truyền máu. Đối với thể trung gian có độ tuổi trung bình biểu hiện là 13,91 tuổi, độ tuổi trung bình truyền máu là 16 tuổi, có khoảng cách xa hơn so với thể nặng với tuổi biểu hiện đầu tiên là 16,7 tháng nhưng đến 17,4 tháng tuổi đã phải nhập viện truyền máu.

3.2. Đặc điểm lâm sàng của các thể bệnh beta-thalassemia

Bảng 3. Đặc điểm lâm sàng chung của các thể bệnh beta-thalassemia

Triệu chứng cơ năng	Tần suất (n=44)	Triệu chứng thực thể	Tần suất (n=44)
Mệt	37 (84,1%)	Da xanh	29 (65,9%)
Chóng mặt	34 (77,3%)	Niêm nhợt	32 (72,7%)
Khó thở khi gắng sức	5 (11,4%)	Xuất huyết dưới da	4 (9,1%)
Đau nhức xương	7 (15,9%)	Vàng da	16 (36,4%)
Đau cơ/vọp bẻ	7 (15,9%)	Vàng mắt	18 (40,9%)
Chán ăn	24 (54,6%)	Sạm da	18 (40,9%)
Căng/chướng bụng	11 (25%)	Bộ mặt thalassemia	12 (27,4%)
Ngứa da	7 (15,9%)	Gan to	20 (45,5%)
Tiểu vàng sậm	12 (27,3%)	Lách to	14 (31,8%)
Chậm/trễ kinh	8 (18,2%)	Đã cắt lách	10 (22,7%)
		Chậm tăng trưởng, phát triển	5 (11,4%)

Nhận xét: Triệu chứng cơ năng ở các thể bệnh chiếm đa số là mệt (84,1%), chóng mặt (77,3%), chán ăn (54,6%). Lách to và gan to chiếm tỉ lệ cao nhất trong các triệu chứng

thực thể khám được trên các bệnh nhân beta-thalassemia lần lượt là 31,8% và 45,5%, xuất huyết dưới da chiếm tỷ lệ thấp nhất (9,1%).

Bảng 4. Mối liên quan giữa triệu chứng cơ năng với các thể bệnh beta-thalassemia

Các triệu chứng cơ năng của bệnh nhân beta-thalassemia	Beta-thalassemia			p
	Thể nhẹ (n1=11)	Thể trung gian (n2=23)	Thể nặng (n3=10)	
Mệt	5 (45,5%)	22 (95,7%)	10 (100%)	<0,001
Chóng mặt	8 (72,7%)	18 (78,3%)	8 (80%)	0,912
Khó thở khi gắng sức	0 (0%)	4 (17,4%)	1 (10%)	0,323
Đau nhức xương	0 (0%)	5 (21,7%)	2 (20%)	0,248
Đau cơ-vòm bẻ	0 (0%)	4 (17,4%)	3 (30%)	0,165
Chán ăn	0 (0%)	17 (73,9%)	7 (70%)	<0,001
Căng/chướng bụng	0 (0%)	7 (30,4%)	4 (40%)	0,073
Ngứa da	0 (0%)	7 (30,4%)	4 (40%)	0,073
Tiêu vàng sậm	0 (0%)	9 (39,1%)	3 (30%)	0,055

Nhận xét: Triệu chứng mệt, chán ăn có mối liên quan đến các thể bệnh beta-thalassemia (p<0,05)

Bảng 5. Mối liên quan giữa triệu chứng thực thể với các thể bệnh beta-thalassemia

Các triệu chứng thực thể của bệnh nhân beta-thalassemia	Beta-thalassemia			p
	Thể nhẹ (n1=11)	Thể trung gian (n2=23)	Thể nặng (n3=10)	
Da xanh	1 (9,1%)	18 (78,3%)	10 (100%)	<0,001
Niêm nhợt	1 (9,1%)	21 (91,3%)	10 (100%)	<0,001
Vàng mắt	0 (0%)	13 (56,5%)	5 (50%)	0,006
Vàng da	0 (0%)	13 (56,5%)	3 (30%)	0,005
Sạm da	0 (0%)	13 (56,5%)	5 (50%)	0,006
Xuất huyết dưới da	1 (9,1%)	1 (4,3%)	2 (20%)	0,356
Khuôn mặt thalassemia	0 (0%)	7 (30,4%)	5 (50%)	0,033
Chậm phát triển-tăng trưởng	0 (0%)	2 (8,7%)	3 (30%)	0,323
Gan to	Vừa	0 (0%)	11 (47,8%)	0,006
	Nhiều	0 (0%)	1 (4,3%)	
Lách	To độ I, II	0 (0%)	7 (30,4%)	0,003
	To độ III, IV	0 (0%)	2 (8,7%)	
	Cắt lách	0 (0%)	5 (21,7%)	

Nhận xét: Triệu chứng da xanh, niêm nhợt, vàng mắt, vàng da, sạm da, khuôn mặt thalassemia, gan to, lách to, cắt lách có mối liên quan đến các thể bệnh beta-thalassemia (p<0,05).

IV. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm chung của các thể bệnh beta-thalassemia

Tỷ lệ beta-thalassemia đơn độc và beta-thalassemia/HbE của nghiên cứu chúng tôi lần lượt là 47,7% và 52,3%, có sự chênh lệch không đáng kể với các nghiên cứu của Trần Thị Bình [4] là 40,1% và 59,9%, chúng ta cũng có thể nhận thấy sự xuất hiện của beta-

thalassemia/HbE có xu hướng cao hơn so với beta-thalassemia đơn độc, có thể do ngẫu nhiên hoặc trong dân số của Việt Nam ta người mắc bệnh mang beta-thalassemia/HbE chiếm tỷ lệ cao hơn, tỷ lệ này có sự tương đương với nghiên cứu của Filon [5] và Swasti [6].

Theo bảng 2, độ tuổi trung bình của bệnh nhân mắc beta-thalassemia nhập viện là 23,5 tuổi. Kết quả nghiên cứu có sự khác biệt so với nghiên cứu của Hoàng Thị Thanh Nga và cộng sự (7,5 tuổi) [7] và nghiên cứu của Phạm Quang Vinh thống kê độ tuổi trung bình của bệnh nhân mắc beta-thalassemia đến khám lần đầu tiên là 29,8 tuổi [8]. Sự khác biệt này có thể lí giải do cỡ mẫu của chúng tôi chưa đủ lớn, kết quả nghiên cứu có số liệu khá tương đồng với nghiên cứu của Phạm Quang Vinh [8] vì đối tượng nghiên cứu tương tự nhau bao gồm cả những bệnh nhân mới được chẩn đoán xác định, chưa tiếp nhận điều trị và những bệnh nhân đã điều trị ở tuyến dưới, được chuyển lên tuyến trên tiếp tục điều trị, từ đó độ tuổi sẽ rộng hơn. So với nghiên cứu của Hoàng Thị Thanh Nga [7] chỉ bao gồm những ca mắc mới và chưa có tiền sử truyền máu nên độ tuổi trung bình của bệnh nhân trong nghiên cứu này thấp hơn các nghiên cứu trước đó.

4.2. Đặc điểm lâm sàng của các thể bệnh beta-thalassemia

Các triệu chứng cơ năng: Nghiên cứu của chúng tôi với nghiên cứu của Phạm Ngọc Linh [9], ghi nhận kết quả khá tương đồng nhau, mệt mỏi/chóng mặt chiếm tỷ lệ lần lượt là 84,1%/ 77,3% và 62,4%/64,1%, đây cũng là hai triệu chứng điển hình thường gặp ở tất cả các thể bệnh beta-thalassemia, cụ thể mệt mỏi/chóng mặt ở thể nhẹ chiếm 45,5%/72,7%, thể trung gian chiếm 95,7%/78,3% và 100%/100% ở thể nặng.

Các triệu chứng thực thể:

Triệu chứng thiếu máu (da xanh, niêm nhợt): Đối với nghiên cứu của Phạm Kim Liên [10] và Nguyễn Hoàng Nam [11] có 100% bệnh nhân biểu hiện triệu chứng, cao hơn nhiều so với nghiên cứu của chúng tôi (72,7%), sự chênh lệch này do cả 2 nghiên cứu trên lấy tỷ lệ lớn ở nhóm bệnh nhân mắc beta-thalassemia thể trung gian và nặng đang tiếp nhận điều trị liên tục, nên họ có thể phát hiện các triệu chứng thiếu máu khá đầy đủ. Ngược lại, ở nghiên cứu của chúng tôi bao gồm cả nhóm bệnh nhân beta-thalassemia thể nhẹ, những bệnh nhân này có biểu hiện thiếu máu không rõ rệt, có một số bệnh nhân hoàn toàn có biểu hiện lâm sàng giống người khỏe mạnh không mang gen bệnh, vì thế tỷ lệ chung triệu chứng thiếu máu của chúng tôi có giảm.

Triệu chứng vàng da xuất hiện ở 36,4% bệnh nhân ở nghiên cứu của chúng tôi, cao hơn ở nghiên cứu Nguyễn Hoàng Nam [11] (20,2%) và thấp hơn nghiên cứu Phạm Kim Liên [10] (86,8%), Đỗ Thị Quỳnh Mai [12] (57,1%). Có sự chênh lệch khá đáng kể ở mỗi nghiên cứu và cả trong nghiên cứu của chúng tôi, theo bảng 5, triệu chứng vàng da không phát hiện ở thể nhẹ, thể trung gian có 56,5% bệnh nhân biểu hiện và 30% bệnh nhân thể nặng biểu hiện vàng da, điều này phụ thuộc vào quá trình chọn mẫu ngẫu nhiên.

Có 27,3% bệnh nhân biểu hiện bộ mặt thalassemia ở nghiên cứu chúng tôi, thấp hơn nhiều so với các nghiên cứu của Nguyễn Hoàng Nam (51%) [11], Phạm Kim Liên (71,7%) [10] và Đỗ Thị Quỳnh Mai (62,5%) [12], các nghiên cứu này chủ yếu nghiên cứu ở các bệnh nhân beta-thalassemia thể trung gian và nặng. Đồng thời chúng tôi ghi nhận triệu chứng này tập trung nhiều ở các bệnh nhân beta-thalassemia thể nặng (50%), ở thể trung gian (30,4%) và không xuất hiện ở thể nhẹ, từ đó làm giảm tỷ lệ chung xuất hiện triệu chứng

Tỷ lệ bệnh nhân có sạm da ở nghiên cứu của chúng tôi là 40,91% và triệu chứng này phụ thuộc vào tình trạng ứ sắt của bệnh nhân, điển hình ở nghiên cứu của Nguyễn Hoàng

Nam [11] chiếm tỷ lệ 17,3% do đối tượng nghiên cứu là bệnh nhi, nhiều bệnh nhi chỉ mới bắt đầu phát hiện bệnh và tiến hành truyền máu nên vấn đề ứ sắt sau truyền máu không cao, bên cạnh đó các bệnh nhi được theo dõi và điều trị sát sao nên việc thải sắt là vấn đề thực hiện thường quy. Nghiên cứu của chúng tôi tương đương với nghiên cứu của Đỗ Thị Quỳnh Mai [12] có tỷ lệ bệnh nhân sạm da (51,8%) do cả 2 nghiên cứu đều có đối tượng nghiên cứu rộng hơn, tùy vào sự ngẫu nhiên bệnh nhân đến khám và điều trị có số lượng cao hơn góp phần nâng cao tỷ lệ phát hiện triệu chứng sạm da trên lâm sàng.

Tỷ lệ gan to ở nghiên cứu của chúng tôi khá tương đồng với các nghiên cứu còn lại, có thể đây là triệu chứng dễ khám được trên lâm sàng, gan to chiếm tỷ lệ khá cao ở bệnh nhân beta-thalassemia thể nặng (80%), thể trung gian (52,2%).

Tỷ lệ lách to ở nghiên cứu chúng tôi có thấp hơn các nghiên cứu còn lại tuy nhiên khá tương đồng ở điểm lách to độ I, II chiếm tỷ lệ cao hơn lách to độ III, IV. Tỷ lệ bệnh nhân đã cắt lách cũng tương đồng với nhau, kết quả nghiên cứu của chúng tôi là 22,7% , của Phạm Kim Liên [10] là 22,6% và Đỗ Thị Quỳnh Mai [12] là 16,1%. Trong đó, lách to không xuất hiện ở thể nhẹ, thể trung gian chiếm 39,1%, thể nặng chiếm 50%, đồng thời tỷ lệ cắt lách ở 2 nhóm này khá cao.

Đánh giá chậm tăng trưởng và phát triển ở tại nghiên cứu của chúng tôi là 11,4% thấp hơn so với nghiên cứu của Nguyễn Hoàng Nam [11] là 61,5%, có thể lí giải do có 25% mẫu thể nhẹ ở nghiên cứu của chúng tôi, những bệnh nhân này có sự phát triển bình thường như người không mang gen bệnh, đồng thời thể hiện chế độ chăm sóc, theo dõi, dinh dưỡng cho bệnh nhân cũng đã được cải thiện tốt từ đó làm giảm tỷ lệ chậm tăng trưởng phát triển.

V. KẾT LUẬN

Kiểu hình lâm sàng bệnh nhân mắc beta-thalassemia khá đặc hiệu, thể hiện bởi các triệu chứng thiếu máu tan máu mạn tính (72,7% bệnh nhân có niêm nhạt, 65,9% có da xanh, 75% bệnh nhân đã từng truyền máu ít nhất 1 lần trong đời, 40,9% bệnh nhân có nhiễm sắt và 11,4% bệnh nhân có ghi nhận chậm tăng trưởng phát triển), thời gian bệnh nhân biểu hiện các triệu chứng đầu tiên tùy thuộc vào thể bệnh trên lâm sàng, kiểu gen beta-thalassemia/HbE có kiểu hình lâm sàng nhẹ hơn so với beta-thalassemia đơn độc.

Có sự liên quan giữa kiểu hình lâm sàng với các thể bệnh, thể bệnh càng nặng tỷ lệ thuận với biểu hiện các triệu chứng cơ năng và thực thể càng rõ rệt, đồng thời nhu cầu truyền máu càng tăng. Beta-thalassemia thể nhẹ biểu hiện triệu chứng khá nghèo nàn: Mệt (45,5%), chóng mặt (72,7%), da xanh niêm nhạt (9,1%). Beta-thalassemia thể trung gian và thể nặng có biểu hiện lâm sàng khá giống nhau, đều có các triệu chứng điển hình của thiếu máu, nhiễm sắt, vàng da, vàng mắt, gan lách to, chậm tăng trưởng phát triển... tuy nhiên mức độ biểu hiện các triệu chứng ở thể trung gian nhẹ hơn so với thể nặng, hầu hết có thể phân biệt dựa vào tiền sử phát hiện bệnh, biểu hiện lâm sàng, nhu cầu truyền máu, kết quả điện di hemoglobin, ...

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Liên đoàn Thalassemia quốc tế. Hướng dẫn xử trí lâm sàng bệnh thalassemia, Ấn bản lần 2, Liên đoàn Thalassemia quốc tế. 2008.
2. Bộ Y Tế. Hướng dẫn chẩn đoán và điều trị một số bệnh lý huyết học. Nhà Xuất Bản Y học. 2015. 233-237.

3. Trang Thanh Minh Châu. Hiệu quả thải sắt ở trẻ em mắc beta-thalassemia tại Bệnh viện Sản Nhi An Giang. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2021. 500(1).
 4. Trần Thị Bình, Nguyễn Thị Hương Mai và Nguyễn Thị Yên. Đặc điểm lâm sàng và huyết học bệnh thalassemia ở trẻ em tại Bệnh viện Nhi Thanh Hóa, *Tạp chí Y học Việt Nam*. 517(1).
 5. Filon D, et al. Molecular analysis of β -thalassemia in Vietnam. *Hemoglobin*. 2000. 24(2), 99-104, doi: 10.3109/03630260009003428.
 6. Svasti, ML Saovaros, et al. Molecular analysis of β -thalassemia in South Vietnam. *American journal of hematology*. 2002. 71(2), 85-88, doi: 10.1002/ajh.10193.
 7. Hoàng Thị Thanh Nga. Nghiên cứu kháng thể bất thường hệ hồng cầu và kết quả bước đầu của truyền máu hòa hợp một số kháng nguyên nhóm máu ở bệnh nhân thalassemia tại Viện Huyết học - Truyền máu TW (2013 - 2014). Luận văn thạc sĩ y học, Trường Đại học Y Hà Nội. 2014.
 8. Phạm Quang Vinh, Phùng Thị Hồng Hạnh. 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 TW năm 2009. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2010. 373, 36-41.
 9. Phạm Ngọc Linh, Nguyễn Ngọc Hà. Đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng của bệnh nhân beta thalassemia có giảm phân suất tổng máu trên siêu âm doppler tim điều trị tại Bệnh viện Trung Ương Thái Nguyên. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2022. 513(1).
 10. Phạm Kim Liên, Nguyễn Thế Tùng. Đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và kết quả điều trị truyền máu trên bệnh nhân thalassemia tại Bệnh viện Trung Ương Thái Nguyên. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2022. 510(1).
 11. Nguyễn Hoàng Nam. Nghiên cứu kiểu hình và kiểu gen ở bệnh nhi beta-thalassemia. 2019.
 12. Đỗ Thị Quỳnh Mai, Nguyễn Ngọc Sáng, Bạch Thị Như Quỳnh. Đặc điểm lâm sàng và huyết học theo gen đột biến của bệnh nhi thalassemia tại bệnh viện trẻ em Hải Phòng. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2021. 509(1).
 13. Nguyễn Thị Thu Hà, Bạch Quốc Khánh, Lê Xuân Hải và cộng sự. Xác định tình trạng quá tải sắt trên bệnh nhân thalassemia tại Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương 2013- 2014. *Y học Việt Nam*. 2015. 434, 19-27.
-