

NGHIÊN CỨU TÌNH HÌNH THIẾU HỤT ENZYME GLUCOSE 6 PHOSPHAT DEHYDROGENASE Ở TRẺ SƠ SINH TẠI BỆNH VIỆN ĐA KHOA HOÀN MỸ ĐÀ LẠT

Huỳnh Thị Bích Lê¹, Lê Thị Thúy², Huỳnh Thị Ngọc Ánh², Hồ Thị Tuyết Thu^{2}*

1. Bệnh viện Hoàn Mỹ Đà Lạt.

2. Trường Đại học Kỹ thuật Y - Dược Đà Nẵng

*Email: tuyetthuxn@dhktyduocdn.edu.vn

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Thiếu enzyme glucose 6 phosphate dehydrogenase (G6PD) là bệnh lý di truyền phổ biến, rối loạn di truyền lặn trên nhiễm sắc thể giới tính X. Thiếu enzyme G6PD gây hậu quả: hồng cầu dễ vỡ gây tán huyết cấp, vàng da ở trẻ sơ sinh, làm tăng nguy cơ vàng da nhân, để lại di chứng thần kinh vĩnh viễn. **Mục tiêu nghiên cứu:** Xác định tỷ lệ thiếu hụt enzyme G6PD và một số yếu tố liên quan với sự thiếu hụt enzyme G6PD ở trẻ sơ sinh tại Bệnh viện Đa khoa Hoàn Mỹ Đà Lạt. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 1000 trẻ sinh ra tại Khoa Sản, Bệnh viện Đa khoa Hoàn Mỹ Đà Lạt từ tháng 11 năm 2019 đến tháng 3 năm 2020 có chỉ định xét nghiệm enzyme G6PD và công thức máu. Lập phiếu khảo sát thông tin tuổi mẹ, giới tính trẻ, tuổi thai, cân nặng khi sinh, tiền sử bệnh di truyền của gia đình. Dữ liệu thu thập được xử lý bằng phần mềm thống kê SPSS 20.0. **Kết quả:** Tỷ lệ thiếu hụt enzyme G6PD là 2,2%. Có mối tương quan giữa sự thiếu hụt G6PD với giới tính, cân nặng, nồng độ hemoglobin; không có mối tương quan của G6PD với địa lý, tuổi mẹ, tuổi thai. **Kết luận:** Sàng lọc sơ sinh về tình trạng thiếu enzyme G6PD nên được thực hiện ở tất cả trẻ sơ sinh được sinh ra trong cơ sở y tế để phát hiện sớm và có các biện pháp phòng ngừa bệnh thích hợp.

Từ khóa: Glucose 6 phosphate dehydrogenase, công thức máu, trẻ sơ sinh.

ABSTRACT

THE STUDY SITUATION OF THE GLUCOSE 6 PHOSPHATE DEHYDROGENASE DEFICIENCY IN NEWBORNS AT HOAN MY DA LAT GENERAL HOSPITAL IN VIET NAM.

Huynh Thi Bich Le¹, Le Thi Thuy², Huynh Thi Ngoc Anh², Ho Thi Tuyet Thu^{2}*

1. Hoan My Da Lat hospital

2. Da Nang University of Medical Technology and Pharmacy

Background: Deficiency of the enzyme glucose 6 phosphate dehydrogenase (G6PD) is a common genetic disease, an autosomal recessive disorder on the X sex chromosome. Deficiency of the enzyme G6PD results in: fragile red blood cells causing acute hemolysis, jaundice in children neonate, increases the risk of nuclear jaundice, leaving permanent neurological sequelae. **Objectives:** Determine the rate of the enzyme G6PD deficiency and some factors associated in infants born at Hoan My Dalat General Hospital. **Materials and method:** This is a descriptive cross-sectional study on 1000 babies born in the Obstetrics, Hoan My Dalat General Hospital from November 2019 to March 2020, tested for G6PD, blood count tests and collected a survey on maternal age, gender of the child, gestational age, weight at birth, family history of genetic disease. Collected data were handled by the statistical software SPSS 20.0. **Results:** The rate of the enzyme G6PD deficiency was 2.2%. There was significant association between the enzyme G6PD and sex, weight, concentration hemoglobin There was no correlation of G6PD enzyme with geography, maternal age, age pregnancy. **Conclusion:** Newborn screening for G6PD deficiency should be performed in all infants birth in a medical setting for early detection and consequent prevention

measures disease appropriate.

Keywords: *Glucose 6 phosphate dehydrogenase, infant, blood count test.*

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Thiếu enzyme glucose 6 phosphate dehydrogenase (G6PD) là một khiếm khuyết di truyền phổ biến được truyền theo kiểu lặn liên kết với nhiễm sắc thể giới tính X [6]. Sự có mặt enzyme G6PD giúp màng hồng cầu được bền vững, bảo vệ cấu trúc của hemoglobin, cấu trúc của các enzym có trong hồng cầu để duy trì sự sống cho tế bào hồng cầu [9]. Thiếu enzym G6PD phân bố ở khắp nơi trên thế giới, là một nguyên nhân gây vàng da sơ sinh, làm tăng nguy cơ vàng da nhân. Đây cũng là một trong những nguyên nhân gây thiếu máu tán huyết ở mọi lứa tuổi, có thể mạn tính hoặc từng đợt cấp tính trên nền mạn ở nhiều mức độ khác nhau [2]. Trên thế giới ước tính có khoảng 400 triệu người mắc bệnh thiếu enzyme G6PD. Tần suất mắc bệnh có thể lên đến 3-5% và nhiều hơn ở trẻ nam [1]. Năm 2018, theo nghiên cứu của Tang F. và cộng sự được thực hiện ở Quảng Châu, Trung Quốc cho kết quả tỷ lệ thiếu enzyme G6PD là 4,2% [3]. Tại Việt Nam, theo nghiên cứu của Lưu Vũ Dũng và cộng sự tại Bệnh viện Phụ sản Hải Phòng năm 2019 cho kết quả tỷ lệ thiếu enzyme G6PD là 0,6% [8]. Tổ chức Y tế Thế giới (WHO) khuyến cáo nên tầm soát tất cả những trẻ sơ sinh để phát hiện sớm và có biện pháp phòng ngừa hậu quả của bệnh thích hợp [9]. Hiện nay, chưa có phương pháp điều trị triệt để bệnh thiếu enzyme G6PD, nhưng có nhiều phương pháp để phòng ngừa hậu quả của bệnh. Điều này cho thấy tầm quan trọng của việc sàng lọc, tầm soát bệnh thiếu enzyme G6PD sớm trên đối tượng trẻ sơ sinh. Ở Việt Nam, chương trình sàng lọc sơ sinh ra đời đầu tiên vào năm 1998 do Bệnh viện Nhi Trung ương thực hiện. Đến năm 2006, sàng lọc sơ sinh trở thành chiến lược quốc gia nâng cao chất lượng dân số và cộng đồng. Từ năm 2015, sàng lọc sơ sinh được khuyến khích triển khai trên 63 tỉnh thành cả nước với ba loại bệnh lý cơ bản là suy giáp bẩm sinh, tăng sản thượng thận bẩm sinh và thiếu enzym G6PD. Vào năm 2017, Bệnh viện Đa khoa Hoàn Mỹ Đà Lạt bắt đầu triển khai xét nghiệm sàng lọc thiếu enzyme G6PD cho trẻ sơ sinh, nhưng đến nay chưa có báo cáo tổng quan nào về tình hình thiếu enzyme G6PD ở trẻ sơ sinh tại bệnh viện. Vì vậy, chúng tôi tiến hành nghiên cứu “Nghiên cứu tình hình thiếu hụt enzyme glucose 6 phosphate dehydrogenase ở trẻ sơ sinh tại Bệnh viện Đa khoa Hoàn Mỹ Đà Lạt” với mục tiêu: (1) Xác định tỷ lệ thiếu enzyme glucose 6 phosphate dehydrogenase ở trẻ sơ sinh tại Bệnh viện Đa khoa Hoàn Mỹ Đà Lạt. (2) Tìm hiểu một số yếu tố liên quan với thiếu enzyme glucose 6 phosphate dehydrogenase ở đối tượng nghiên cứu.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Các trẻ sơ sinh được sinh ra tại khoa Sản, Bệnh viện Đa khoa Hoàn Mỹ Đà Lạt.

- Tiêu chuẩn lựa chọn:

- + Trẻ sơ sinh được chỉ định làm xét nghiệm enzyme G6PD.
- + Trẻ sơ sinh đủ 36 - 48 giờ tuổi, không phân biệt tuổi thai.

- Tiêu chuẩn loại trừ:

- + Mẹ mắc bệnh thiếu enzyme G6PD.
- + Gia đình từ chối tham gia nghiên cứu

2.2. Phương pháp nghiên cứu

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

- **Cỡ mẫu nghiên cứu và kỹ thuật chọn mẫu:**

+ Cỡ mẫu: 1000 trẻ sơ sinh được sinh ra tại Khoa sản, Bệnh viện Đa khoa Hoàn Mỹ Đà Lạt từ tháng 11/2019 – 03/2020.

+ Phương pháp chọn mẫu: Chọn mẫu toàn bộ.

- **Quy trình tiến hành nghiên cứu:**

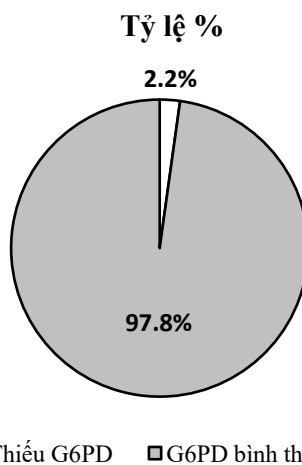
Lập phiếu nghiên cứu, mỗi trẻ sơ sinh có một phiếu nghiên cứu riêng, trong đó các thông tin như số vào viện, phân hành chính, tuổi mẹ, giới của trẻ, tuổi thai, cân nặng trẻ lúc sinh được ghi nhận tại hồ sơ bệnh án. Thông tin về tiền sử gia đình mắc bệnh di truyền được ghi nhận trực tiếp. Thông tin về chỉ số Hb và G6PD được ghi nhận tại phiếu kết quả xét nghiệm.

- **Xử lý số liệu:**

Nhập và xử lý số liệu bằng phần mềm MS.Excel 2016 và phần mềm SPSS 20. Đánh giá mối liên quan giữa hai biến định tính: Kiểm định Chi bình phương về tính độc lập. Mối quan hệ giữa các chỉ số được áp dụng bởi test Chi bình phương và Fischer.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Tỷ lệ thiếu enzyme G6PD



Biểu đồ 1. Tỷ lệ thiếu enzyme G6PD

Nhận xét: Trong 1000 đối tượng nghiên cứu có 22 trường hợp thiếu enzyme G6PD, chiếm tỷ lệ 2,2%.

3.2. Khảo sát mối liên quan giữa các yếu tố gia đình với thiếu enzyme G6PD

- Mối liên quan giữa G6PD với giới:

Bảng 1. Mối liên quan giữa thiếu enzyme G6PD với giới

Giới	Thiếu G6PD		Bình thường		Tổng		p
	n	%	n	%	n	%	
Nam	18	3,5	500	96,5	518	100	< 0,05
Nữ	4	0,8	478	99,2	482	100	
Tổng	22		978		1000		

Nhận xét: Trẻ sơ sinh nam có 18 trường hợp thiếu enzyme G6PD, chiếm tỷ lệ 3,5% và có 500 trường hợp bình thường, chiếm tỷ lệ 96,5%. Trẻ sơ sinh nữ có 4 trường hợp thiếu enzyme G6PD, chiếm tỷ lệ 0,8% và có 478 trường hợp bình thường, chiếm tỷ lệ 99,2%. Sự khác biệt giữa trẻ thiếu enzyme G6PD với giới có ý nghĩa thống kê ($p < 0,05$)

- Mối liên quan giữa G6PD với tuổi mẹ:

Bảng 2. Mối liên quan giữa thiếu enzyme G6PD với tuổi mẹ

Tuổi mẹ	Thiếu G6PD		Bình thường		Tổng		p
	n	%	n	%	n	%	
< 35 tuổi	18	2,0	870	98,0	888	100	> 0,05
≥ 35 tuổi	4	3,6	108	96,4	112	100	
Tổng	22		978		1000		

Nhận xét: Trẻ thiếu enzyme G6PD ở mẹ có độ tuổi < 35 tuổi có 18 trường hợp, chiếm tỷ lệ 2,0%. Trẻ thiếu enzyme G6PD ở mẹ có độ tuổi ≥ 35 tuổi có 4 trường hợp, chiếm tỷ lệ 3,6%. Sự khác biệt giữa trẻ thiếu enzyme G6PD với tuổi của mẹ không có ý nghĩa thống kê ($p > 0,05$)

- Mối liên quan giữa G6PD với tuổi thai:

Bảng 3. Mối liên quan giữa thiếu enzyme G6PD với tuổi thai

Tuổi thai	Thiếu G6PD		Bình thường		Tổng		p
	n	%	n	%	n	%	
< 37 tuần	2	7,4	25	92,6	27	100	> 0,05
≥ 37 tuần	20	2,1	953	97,9	973	100	
Tổng	22		978		1000		

Nhận xét: Trẻ thiếu enzyme G6PD ở tuổi thai < 37 tuần có 2 trường hợp, chiếm tỷ lệ 7,4%. Trẻ thiếu enzyme G6PD ở tuổi thai ≥ 37 tuần có 20 trường hợp, chiếm tỷ lệ 2,1%. Sự khác biệt giữa trẻ thiếu enzyme G6PD với tuổi thai không có ý nghĩa thống kê ($p > 0,05$).

- Mối liên quan giữa G6PD với tuổi cân nặng lúc sinh:

Bảng 4. Mối liên quan giữa thiếu enzyme G6PD với cân nặng lúc sinh

Cân nặng lúc sinh (g)	Thiếu G6PD		Bình thường		Tổng		p
	n	%	n	%	n	%	
< 2500	4	12,9	27	87,1	31	100	< 0,05
≥ 2500	18	1,9	951	98,1	969	100	
Tổng	22		978		1000		

Nhận xét: Trẻ sinh ra có cân nặng < 2500g thiếu enzyme G6PD có 4 trường hợp, chiếm tỷ lệ 12,9%. Trẻ sinh ra có cân nặng ≥ 2500g thiếu enzyme G6PD có 18 trường hợp, chiếm tỷ lệ 1,9%. Sự khác biệt giữa trẻ thiếu enzyme G6PD với cân nặng có ý nghĩa thống kê ($p < 0,05$).

- Mối liên quan giữa G6PD với tiền sử gia đình:

Bảng 5. Mối liên quan giữa thiếu enzyme G6PD với tiền sử gia đình

Bệnh di truyền	Thiếu G6PD		Bình thường		Tổng		p
	n	%	n	%	n	%	
Có	1	33,3	2	66,7	3	100	> 0,05
Không	21	2,1	976	97,9	997	100	
Tổng	22		978		1000		

Nhận xét: Trẻ có tiền sử gia đình mắc bệnh di truyền thiếu enzyme G6PD có 1 trường hợp, chiếm tỷ lệ 33,3%. Trẻ có tiền sử gia đình không mắc bệnh di truyền thiếu enzyme G6PD có 21 trường hợp, chiếm tỷ lệ 2,1%. Sự khác biệt giữa trẻ thiếu enzyme G6PD với tiền sử gia đình có mắc bệnh di truyền không có ý nghĩa thống kê ($p > 0,05$).

- Mọi liên quan giữa G6PD với nồng độ Hb:

Bảng 6. Mọi liên quan giữa thiếu enzyme G6PD với nồng độ Hb

Nồng độ Hb (g/dl)	Thiếu G6PD		Bình thường		Tổng		p
	n	%	n	%	n	%	
< 14,5	3	10,3	26	89,7	29	100	< 0,05
≥ 14,5	19	2,0	952	98	971	100	
Tổng	22		978		1000		

Nhận xét: Trẻ thiếu enzyme G6PD có nồng độ Hb < 14,5g/dl có 3 trường hợp, chiếm tỷ lệ 10,3%. Trẻ thiếu enzyme G6PD có nồng độ Hb ≥ 14,5g/dl có 19 trường hợp, chiếm tỷ lệ 2,0%. Sự khác biệt giữa trẻ thiếu enzyme G6PD với nồng độ Hb có ý nghĩa thống kê ($p < 0,05$).

IV. BÀN LUẬN

4.1. Tỷ lệ thiếu enzyme G6PD

Nghiên cứu của chúng tôi được thực hiện trên 1000 trẻ sơ sinh, kết quả cho thấy trẻ thiếu enzyme G6PD là 22 trường hợp, chiếm 2,2% (Biểu đồ 1).

Kết quả của chúng tôi tương đương với kết quả của Yang và cộng sự khi nghiên cứu tỷ lệ thiếu và đặc tính phân tử của enzyme G6PD ở trẻ sơ sinh tại Triều Châu, Trung Quốc (2,68%) [10]. Và cũng phù hợp với kết quả nghiên cứu của Jing Zhang và cộng sự cho thấy tỷ lệ trẻ sơ sinh thiếu enzyme G6PD là 2,4% [6].

Nghiên cứu của Nguyễn Thị Kiều Oanh và cộng sự về sàng lọc thiếu enzyme G6PD, suy giáp bẩm sinh và các yếu tố liên quan ở trẻ sơ sinh tại Bệnh viện Đại học Y Dược - cơ sở 2, Thành phố Hồ Chí Minh cũng cho kết quả cao hơn kết quả của chúng tôi, với tỷ lệ trẻ sơ sinh thiếu enzyme G6PD là 3,4% [2].

Kết quả của chúng tôi cao hơn một số nghiên cứu khác ở trong nước. Nghiên cứu của Lưu Vũ Dũng và cộng sự được thực hiện tại Bệnh viện Phụ Sản Hải Phòng chỉ có kết quả là 0,6% [1]. Bệnh thiếu hụt enzyme G6PD là một trong những bệnh lý hay gặp nhất của hồng cầu. Trong trường hợp cơ thể thiếu enzyme G6PD khi phơi nhiễm với những tác nhân như nhiễm trùng, stress, một số loại thuốc hay thức ăn... dẫn đến bệnh cảnh tan huyết.

4.2. Mọi liên quan giữa các yếu tố khác với thiếu enzyme G6PD

- Mọi liên quan giữa thiếu enzyme G6PD với giới:

Trong nghiên cứu của chúng tôi có 22 trẻ được chẩn đoán thiếu enzyme G6PD, trong đó trẻ nam thiếu enzyme G6PD có 18 trường hợp và trẻ nữ có 4 trường hợp, tỷ lệ nam : nữ thiếu enzyme G6PD là 4,5:1. Sự khác biệt giữa trẻ thiếu enzyme G6PD với giới có ý nghĩa thống kê ($p < 0,05$). Điều này được lý giải do gen quy định cấu trúc enzyme G6PD nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X, thiếu hụt enzyme G6PD là bệnh di truyền lặn do mẹ truyền cho con trai, nên tỉ lệ thiếu enzyme G6PD ở nam cao hơn nữ.

Theo một nghiên cứu của Tang F và cộng sự về đánh giá hiệu suất chương trình sàng lọc sinh và chẩn đoán thiếu enzyme G6PD tại Quảng Châu, Trung Quốc cho kết quả tỷ lệ trẻ nam thiếu enzyme G6PD là 6,4% cao hơn trẻ nữ với tỷ lệ là 1,7% [8]. Năm 2019, Nguyễn Thị Kiều Oanh và cộng sự nghiên cứu sàng lọc thiếu enzyme G6PD, suy giáp bẩm sinh và

các yếu tố liên quan ở trẻ sơ sinh tại Bệnh viện Đại học Y Dược - cơ sở 2, Thành phố Hồ Chí Minh cho kết quả trẻ nam thiếu enzyme G6PD chiếm tỷ lệ 5,0% và trẻ nữ chiếm tỷ lệ là 1,8%, sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ($p < 0,05$) [2].

Như vậy kết quả nghiên cứu của chúng tôi cũng tương đồng với các kết quả nghiên cứu khác.

- Mối liên quan giữa thiếu enzyme G6PD với tuổi mẹ:

Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cho thấy sự khác biệt giữa trẻ thiếu enzyme G6PD với tuổi của mẹ không có ý nghĩa thống kê ($p > 0,05$).

Kết quả trên cũng phù hợp với kết quả của nghiên cứu của Nguyễn Thị Kiều Oanh tại Bệnh viện Đại học Y Dược cơ sở 2 – TP. Hồ Chí Minh [2] cũng cho thấy sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê về tuổi mẹ giữa 2 nhóm sơ sinh thiếu và không thiếu enzyme G6PD. Bất kỳ độ tuổi nào mẹ cũng đều có khả năng sinh con thiếu enzyme G6PD, bởi vì đây là một bệnh di truyền, gen đột biến đã sẵn có trên nhiễm sắc thể X do di truyền từ các thế hệ trước.

- Mối liên quan giữa thiếu enzyme G6PD với tuổi thai:

Trong nghiên cứu của chúng tôi cho thấy trẻ sinh non thiếu enzyme G6PD chiếm tỷ lệ 7,4% và trẻ sinh đủ tháng thiếu enzyme G6PD chiếm tỷ lệ là 2,1%, sự khác biệt về tuổi thai với thiếu enzyme G6PD không có ý nghĩa thống kê ($p > 0,05$). Điều này có lẽ do thiếu enzyme G6PD là bệnh di truyền, được qui định bởi gen, không phụ thuộc vào tuổi thai, nên tất cả độ tuổi thai đều có trẻ thiếu enzyme G6PD.

- Mối liên quan giữa thiếu enzyme G6PD với cân nặng:

Năm 2012, Sukamal Bisoi và cộng sự đã nghiên cứu về sàng lọc enzyme G6PD của trẻ sơ sinh được sinh ra trong một bệnh viện ở Tây Bengan cho thấy không có mối liên quan giữa thiếu enzyme G6PD và cân nặng khi sinh [7].

Tuy nhiên theo nghiên cứu của chúng tôi, tỷ lệ trẻ nhẹ cân thiếu enzyme G6PD chiếm 12,9% và tỷ lệ trẻ đủ cân chiếm 1,9%, sự khác biệt này có ý nghĩa thống kê ($p < 0,05$).

- Mối liên quan giữa thiếu enzyme G6PD với tiền sử gia đình:

Kết quả nghiên cứu của Lưu Vũ Dũng về chương trình sàng lọc sơ sinh tại Bệnh viện Phụ Sản Hải Phòng thì tỷ lệ nhóm thiếu enzyme G6PD có tiền sử gia đình mắc bệnh di truyền và không mắc bệnh di truyền lần lượt là 11,9% và 88,1% [1]. Nghiên cứu cho thấy rằng những người trong gia đình mắc bệnh thiếu enzyme G6PD sẽ có nguy cơ bị bệnh cao hơn và nguy cơ sẽ gia tăng nếu có nhiều hơn một thành viên trong gia đình mắc bệnh.

Theo nghiên cứu của chúng tôi, trẻ thiếu enzyme G6PD có tiền sử gia đình mắc bệnh di truyền có 1 trường hợp, chiếm tỷ lệ 33,3%, và trẻ thiếu enzyme G6PD có tiền sử gia đình không mắc bệnh di truyền chiếm 2,1%, sự khác biệt này có ý nghĩa thống kê ($p < 0,005$).

- Mối liên quan giữa thiếu enzyme G6PD với nồng độ Hb:

Thiếu máu do thiếu enzyme G6PD là một rối loạn trao đổi chất di truyền, liên quan đến giới tính đặc trưng bởi một khiếm khuyết enzyme, gây ra sự phá hủy các tế bào hồng cầu khi tiếp xúc với các tác nhân oxy hoá có thể gây ra tình trạng tán huyết cấp và tán huyết mạn dẫn đến tình trạng thiếu máu. Trong nghiên cứu của chúng tôi có 22 trẻ thiếu enzyme G6PD trong đó có 3 trường hợp nồng độ Hb thấp chiếm 10,3% và 19 trường hợp nồng độ Hb bình thường chiếm 2%, sự khác biệt này có ý nghĩa thống kê ($p < 0,05$).

V. KẾT LUẬN

Tỷ lệ thiếu enzyme G6PD ở trẻ sơ sinh tại Bệnh viện Đa khoa Hoàn Mỹ Đà Lạt: 2,2%. Có mối liên quan giữa thiếu enzyme G6PD với giới, cân nặng, nồng độ Hb ($p < 0,05$). Không có mối liên quan thiếu enzyme G6PD với địa dư, tuổi mẹ, tuổi thai, tiền sử gia đình ($p > 0,05$).

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Lưu Vũ Dũng và cộng sự, “Chương trình sàng lọc sơ sinh tại Bệnh viện Phụ sản Hải Phòng”, *Tạp chí Y Học TP.Hồ Chí Minh*, 2019, 23(4), tr. 226-230.
2. Nguyễn Thị Kiều Oanh và cộng sự, “Kết quả sàng lọc thiếu enzyme G6PD và suy giáp bẩm sinh và các yếu tố liên quan ở trẻ sơ sinh tại Bệnh viện Đại học Y Dược cơ sở 2, Thành phố Hồ Chí Minh”, 2019, *Tạp chí Y Học TP.Hồ Chí Minh*, 23(5), tr. 287-293
3. Boonyuen U., Chamchoy K., Swangsri T., *et al*, “Detailed functional analysis of two clinical glucose 6 phosphate dehydrogenase (G6PD) variants, enzyme G6PDViangchan and enzyme G6PDViangchan+Mahidol: Decreased stability and catalytic efficiency contribute to the clinical phenotype”, *Mol Genet Metab*, 2016, 118(2), pp. 84-91.
4. Fu C, Luo S, Li Q, Xie B, Yang Q, Geng G, *et al*, “Newborn screening of glucose 6 phosphate dehydrogenase deficiency in Guangxi, China: determination of optimal cutoff value to identify heterozygous female neonates”, *Sci Rep*, 2018, 8 (1), pp. 833.
5. Jennifer E. Frankk, “Diagnosis and management of G6PD deficiency”, *American Family Physician*, 2005, 72 (7), pp. 1277-1282.
6. Jing Zhang, Yali Cui, *et al.*, “Prevalence of glucose 6 phosphate dehydrogenase deficiency in Sichuan, China”, 2018, 64(3), pp. 383-386.
7. Sukamal Bisoi, Sumanta Chakraborty, *et al*, “Glucose 6 phosphate dehydrogenase screening of babies born in a tertiary care hospital in West Bengal”, 2012, 56(2), pp. 146-148.
8. Tang F., Huang Y. L., Jiang X., *et al.*, “Evaluations of newborn screening program performance and enzymatic diagnosis of glucose 6 phosphate dehydrogenase deficiency in Guangzhou”, *Zhonghua Er Ke Za Zhi*, 2018, 56 (5), pp. 359-363.
9. WHO Working Group, “glucose 6 phosphate dehydrogenase deficiency”, *Bull WHO*, 67(6), pp. 601–611.
10. Yang H., Wang Q., Zheng L., *et al*. “Incidence and molecular characterization of glucose 6 phosphate dehydrogenase deficiency among neonates for newborn screening in Chaozhou, China”, *Int J Lab Hematol*, 2015, 37 (3), pp. 410-419.

(Ngày nhận bài: 20/2/2023 – Ngày duyệt đăng: 31/3/2023)