

# MỘT SỐ ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG, CẬN LÂM SÀNG CỦA BỆNH NHI THALASSEMIA TẠI BỆNH VIỆN NHI THÁI BÌNH NĂM 2019-2020

Đặng Thị Thu Hằng<sup>1\*</sup>, Nguyễn Thị Hiền<sup>1</sup>,  
Đặng Thị Thu Nga<sup>1</sup>

## TÓM TẮT

**Mục tiêu:** Mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng của bệnh nhân Thalassemia tại bệnh viện Nhi Thái Bình năm 2019-2020.

**Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu trên 64 bệnh nhi bị Thalassemia được điều trị tại Bệnh viện Nhi Thái Bình.

**Kết quả:** Tỷ lệ bệnh nhi nam và nữ tương đương nhau. Thời điểm chẩn đoán bệnh cao nhất là từ 1 đến 6 tuổi (37,5%). 20,3% bệnh nhi nhập viện từ 5-10 lần trong 1 năm. Trẻ quá tải sắt mức độ nặng, trung bình và nhẹ là 28,1%, 12,5% và 31,3%. Lách to độ 2 chiếm tỷ lệ cao nhất 25,0%. Bệnh nhân vào viện có lượng huyết sắc tố từ 60 – 90 g/l chiếm tỷ lệ cao nhất 68,8%. Số lần truyền máu trung bình trong 1 năm của bệnh nhi từ 1 đến 3 lần chiếm tỷ lệ cao nhất 54,6%.

**Từ khóa:** *Thalassemia*

## ABSTRACT

**CLINICAL AND SUBCLINICAL CHARACTERISTICS OF CHILDREN THALASSEMIA AT THAI BINH CHILDREN'S HOSPITAL IN 2019-2020**

**Objective:** Describe clinical and subclinical characteristics of Thalassemia patients at Thai Binh Children's Hospital in 2019-2020.

**Method:** Studying on 64 children with Thalassemia treated at Thai Binh Children's Hospital.

**Results:** The proportion of male and female patients is similar. The highest time of diagnosis was from 1 to 6 years old (37,5%). 20,3% of pediatric patients are hospitalized 5-10 times in 1 year. Children with severe, moderate and mild iron overload were 28,1%, 12,5% and 31,3%. Grade 2 splenomegaly accounted for the highest rate of 25,0%. Patients admitted to the hospital had a

hemoglobin level of 60-90 g/l, accounting for the highest rate of 68,8%. The average number of blood transfusions in 1 year of pediatric patients from 1 to 3 times accounted for the highest rate of 54,6%.

**Keyword:** *Thalassemia*

## I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Tổ chức Y tế Thế giới (WHO) công bố tần suất mắc bệnh thalassemia và người mang huyết sắc tố bất thường là 5,1% [1]. Hiện nay, ở Việt Nam có khoảng trên 12 triệu người mang gen bệnh thalassemia và có trên 20.000 người bệnh mức độ nặng phải điều trị cả đời. Mỗi năm có thêm khoảng 8.000 trẻ em sinh ra bị bệnh, trong đó có khoảng 25% trẻ bị bệnh mức độ nặng hoặc trẻ không thể ra đời do phù thai. Theo ước tính, mỗi năm, cả nước cần có trên 2.000 tỷ đồng để cho tất cả bệnh nhân có thể được điều trị tối thiểu và cần có khoảng 500.000 đơn vị máu an toàn, đặt ra một gánh nặng lớn cho gia đình, xã hội [2].

Hiện tại, chưa có phương pháp điều trị nhắm đích mà chủ yếu là điều trị triệu chứng như truyền máu, thải sắt... Tại Thái Bình hiện tại có rất ít nghiên cứu về bệnh nhi bị mắc bệnh Thalassemia nên chúng tôi thực hiện đề tài với mục tiêu: Mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng của bệnh nhân Thalassemia tại bệnh viện Nhi Thái Bình năm 2019-2020

## II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

### 2.1. Đối tượng nghiên cứu:

64 bệnh nhi mắc bệnh Thalassemia được điều trị tại Bệnh viện Nhi Thái Bình (có người nhà đồng ý tham gia nghiên cứu).

Thời gian nghiên cứu: Từ tháng 1 năm 2019 đến tháng 12 năm 2020

### 2.2. Phương pháp nghiên cứu:

Mô tả cắt ngang, tiến cứu

1. Trường Đại học Y Dược Thái Bình

\*Chịu trách nhiệm chính: Đặng Thị Thu Hằng

Email: thuhang7484@gmail.com

Ngày nhận bài: 09/5/2022

Ngày phản biện: 24/6/2022

Ngày duyệt bài: 25/6/2022

## III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

**Bảng 3.1. Phân bố bệnh nhân theo giới**

| Giới        | n         | Tỷ lệ      |
|-------------|-----------|------------|
| Nam         | 33        | 51,6       |
| Nữ          | 31        | 48,4       |
| <b>Tổng</b> | <b>64</b> | <b>100</b> |

**Nhận xét:** Tỷ lệ bệnh nhân nam và nữ tương đương nhau

**Bảng 3.2. Thời điểm chẩn đoán**

| Thời điểm chẩn đoán  | n         | Tỷ lệ      |
|----------------------|-----------|------------|
| Khi mang thai        | 1         | 1,6        |
| Dưới 1 tuổi          | 21        | 32,8       |
| Từ 1 đến 6 tuổi      | 24        | 37,5       |
| Từ trên 7 tuổi       | 2         | 3,1        |
| Không khai thác được | 16        | 25,0       |
| <b>Tổng</b>          | <b>64</b> | <b>100</b> |

**Nhận xét:** Thời điểm chẩn đoán bệnh cao nhất là từ 1 đến 6 tuổi (37,5%) và dưới 1 tuổi chiếm 32,8%. Đặc biệt có trường hợp phát hiện khi còn trong bụng mẹ (1,6%)

**Bảng 3.3. Số lần vào viện trong 1 năm**

| Số lần vào viện trong năm | n         | Tỷ lệ      |
|---------------------------|-----------|------------|
| Từ 1-5                    | 31        | 48,4       |
| 5-10                      | 13        | 20,3       |
| 11-15                     | 10        | 15,6       |
| 16-20                     | 9         | 14,1       |
| >20                       | 1         | 1,6        |
| <b>Tổng</b>               | <b>64</b> | <b>100</b> |

**Nhận xét:** Trong số 64 bệnh nhi, 48,4% số bệnh nhi vào viện từ 1-5 lần. Có 20,3% vào viện từ 5-10 lần. Đặc biệt 14,1% vào viện từ 16-20 lần và có 1 bệnh nhi (1,6%) vào viện trên 20 lần trong một năm.

**Bảng 3.4. Mức độ lách to của bệnh nhân**

| Mức độ      | n         | Tỷ lệ      |
|-------------|-----------|------------|
| Không to    | 32        | 50,0       |
| 1           | 10        | 15,6       |
| 2           | 16        | 25,0       |
| 3           | 2         | 3,1        |
| 4           | 1         | 1,6        |
| Đã cắt      | 3         | 4,7        |
| <b>Tổng</b> | <b>64</b> | <b>100</b> |

**Nhận xét:** Có 50% bệnh nhi chưa có lách to. Lách to độ 2 chiếm tỷ lệ cao nhất 25,0%, lách to độ 4 chiếm tỷ lệ thấp nhất (1,6%). Tuy nhiên có 3 bệnh nhi đã cắt lách chiếm 4,7%

**Bảng 3.5. Nồng độ Hb tại thời điểm bệnh nhân vào viện**

| Nồng độ huyết sắc tố (g/l) | n         | Tỷ lệ      |
|----------------------------|-----------|------------|
| <30                        | 0         | 0          |
| 30- <60                    | 18        | 28,1       |
| 60- <90                    | 44        | 68,8       |
| 90-110                     | 2         | 3,1        |
| <b>Tổng</b>                | <b>64</b> | <b>100</b> |

**Nhận xét:** Bệnh nhân vào viện có lượng huyết sắc tố từ 60 – 90 g/l chiếm tỷ lệ cao nhất 68,8%. Có 28,1% bệnh nhân có lượng huyết sắc tố từ 30-60 g/l.

**Bảng 3.6. Các mức độ quá tải sắt**

| Mức độ quá tải sắt | Số lượng  | %          |
|--------------------|-----------|------------|
| Không quá tải sắt  | 18        | 28,1       |
| Nhẹ                | 20        | 31,3       |
| Trung bình         | 8         | 12,5       |
| Nặng               | 18        | 28,1       |
| <b>Tổng</b>        | <b>64</b> | <b>100</b> |

**Nhận xét:** Trẻ quá tải sắt mức độ nặng, trung bình và nhẹ là 28,1%, 12,5% và 31,3%. Có 28,1% bệnh nhi không có quá tải sắt

**Bảng 3.7. Số lần truyền máu trên năm**

| Số lần truyền máu | n         | Tỷ lệ      |
|-------------------|-----------|------------|
| 1-3               | 35        | 54,6       |
| 4-6               | 13        | 20,3       |
| 7-9               | 8         | 12,5       |
| 10-12             | 4         | 6,3        |
| Trên 12           | 4         | 6,3        |
| <b>Tổng</b>       | <b>64</b> | <b>100</b> |

**Nhận xét:** Số lần truyền máu trung bình trong 1 năm của bệnh nhi càng nhiều thì tỷ lệ càng ít. Cụ thể số bệnh nhi truyền từ 1 đến 3 lần chiếm tỷ lệ cao nhất 54,6%. Truyền từ 4-6 lần chiếm 20,3%. Có 4 bệnh nhân truyền máu từ 10-12 lần (6,3%) và trên 12 lần cũng có 4 bệnh nhân (6,3%).

#### IV. BÀN LUẬN

Qua nghiên cứu trên 64 bệnh án điều trị Thalassemia tại khoa Máu thận BV Nhi Thái Bình từ năm 2019 đến năm 2020 cho thấy tỷ lệ nam/nữ là 1/1, trong đó nam chiếm 51,6%, nữ chiếm 48,4% tương tự kết quả nghiên cứu tại BV trẻ em Hải Phòng năm 2015 (nam 48,4% - nữ 51,6%) [3]. Kết quả này cũng phù hợp dịch tễ của bệnh (không có sự khác biệt giới).

Thời điểm chẩn đoán nhìn chung tương đối sớm. Đa phần trước khi vào học cấp một. Trong đó thời

điểm từ 1 đến 6 tuổi chiếm tỷ lệ cao nhất 37,5%. Có đến 32,8% trẻ được chẩn đoán trước 1 tuổi. Tuy nhiên có 3,1% bệnh nhi được chẩn đoán khi trên 6 tuổi. Điều này cũng nói lên sự quan tâm của bố mẹ, gia đình đến sức khỏe trẻ. Bên cạnh đó cũng nói lên các trang thiết bị và máy móc hiện đại giúp chẩn đoán sớm được bệnh. Năm 2014, Hội Tan máu bẩm sinh Việt Nam (VITA) đã cảnh báo sự bùng nổ Thalassemia ở Việt Nam với khoảng 10 triệu người mang gen bệnh, trong đó có khoảng 20.000 người

bệnh; ước tính mỗi năm có khoảng 2000 trẻ sinh ra mắc bệnh. Đây là căn bệnh di truyền rất phổ biến, lại kéo dài suốt đời, người bệnh phải duy trì quá trình điều trị lâu dài, hao tổn vật chất và tinh thần, gây gánh nặng cho gia đình và xã hội. Nhưng nếu được chẩn đoán từ sớm, điều trị đúng sẽ kéo dài tuổi thọ, giảm các biến chứng xấu gây ra từ việc thiếu hụt hồng cầu, ứ sắt trong cơ thể và nâng cao chất lượng cuộc sống cho người bệnh. Vì vậy, việc tầm soát, sàng lọc và chẩn đoán trước sinh bệnh tan máu Thalassemia rất quan trọng. Việc sàng lọc và chẩn đoán trước sinh của các bác sỹ Sản khoa có ý nghĩa đặc biệt quan trọng trong việc kiểm soát sự lan rộng của gen bệnh, giảm sự sinh ra những cá thể mang thể bệnh nặng cần truyền máu và thải sắt suốt đời. Trong nghiên cứu có một trường hợp phát hiện khi sản phụ mang thai chiếm 1,6%. Đây cũng là điểm đáng mừng vì công tác sàng lọc trước sinh đã quan tâm đến bệnh này tuy nhiên tỷ lệ còn rất thấp. Cần quan tâm hơn nữa đến tư vấn và sàng lọc trước sinh.

Số lần nhập viện trong năm của bệnh nhi cao nhất là trong khoảng từ 1 đến 5 lần chiếm 48,4%, từ 5 đến 10 lần trong năm là 20,3%. Đặc biệt có 10 bệnh nhi nhập viện từ 11 đến 15 lần như vậy trung bình cứ 2 tháng nhập viện 1 lần, thậm chí có những trường hợp vào viện 16 đến 20 lần trong vòng 12 tháng. Có 1 bệnh nhi vào viện trên 20 lần 1 năm. Như vậy bệnh nhi phải nhập viện tần suất tương đối nhiều. Có những bệnh nhi nhập viện theo hẹn tuy nhiên có những trường hợp nhập viện dựa vào triệu chứng lâm sàng của bệnh nhi đa phần triệu chứng đó là mệt mỏi.

Lách to là một trong những triệu chứng của bệnh thalassemia. Chuỗi globin thừa tạo thành thể vùi trong hồng cầu làm hồng cầu mất độ mềm mại, dễ bị bắt giữ tại lách. Lách phải hoạt động quá mức để phá hủy các hồng cầu bất thường nên bị to ra. Lách to khiến thiếu máu trở nên trầm trọng, tuổi thọ của hồng cầu mà cơ thể nhận qua truyền máu cũng giảm, nguy cơ nhiễm trùng tăng. Trường hợp lách to quá mức, bệnh nhân cần phẫu thuật cắt lách. Cắt lách là một trong những phương pháp điều trị bệnh Thalassemia khi phụ thuộc truyền máu. Trong nghiên cứu có 3 bệnh nhi đã cắt lách. Trong 64 bệnh nhi có 50% không có lách to. Lách to độ 2 chiếm tỷ lệ cao nhất 25,0%, lách to độ 4 chiếm tỷ lệ thấp nhất (1,6%).

Tại thời điểm nhập viện lượng huyết sắc tố của bệnh nhân thường dưới 110 g/l. Trong đó thiếu máu

nhẹ (huyết sắc tố từ 90-110 g/l) chiếm 3,1%. Chủ yếu bệnh nhi thiếu máu trung bình (huyết sắc tố từ 60-90g/l): 68,8% và thiếu máu nặng (huyết sắc tố từ 30-60 g/l) có 18 bệnh nhi chiếm 28,1%. Kết quả khả quan hơn so với nghiên cứu của Nguyễn Ngọc Việt Nga tại BV Nhi Cần Thơ năm 2010 – 2011, có 62,2% trẻ HGB < 60 g/l, 35,1% trẻ HGB 60 – 90 g/l, có 2,7% tương ứng 1 bệnh nhi có HGB > 90 g/l [4]; và tương tự kết quả của Phan Việt Hùng nghiên cứu tại khoa Nhi bệnh viện Trung ương Huế lại có tỷ lệ HGB < 60 g/l chỉ có 32,4%, từ 60 – 90 có 59,5%, 8,1% trên 90 g/l [5].

Trong điều trị Thalassemia bên cạnh truyền máu định kỳ đáp ứng nhu cầu trẻ thì giải quyết tình trạng ứ sắt là một vấn đề bức thiết. Việc lắng đọng sắt tại các cơ quan, nhất là gan, não, tim sẽ làm suy chức năng cơ quan, làm nặng bệnh, trẻ tử vong do suy tim, suy thần kinh, suy gan. Ferritin là một xét nghiệm cơ bản đánh giá dự trữ sắt tại máu ngoại vi. Trong nghiên cứu có 23,8% bệnh nhi có quá tải sắt mức độ nhẹ và trung bình, có 28,1% trẻ không quá tải sắt. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi thấp hơn so với nghiên cứu của Nguyễn Thị Thu Hà tại Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương năm 2016, nghiên cứu của tác giả có kết quả: 56% trẻ quá tải sắt nặng, có tới 40,5% quá tải sắt trung bình, không quá tải chỉ được 0,7% [6]. Có sự khác biệt này có lẽ là do đối tượng nghiên cứu của tác giả khác so với nghiên cứu của chúng tôi. Đối tượng nghiên cứu của tác giả bao gồm cả người lớn và trẻ nhỏ. Ngoài những trường hợp phát hiện bệnh từ sớm thì có những trường hợp bệnh nhẹ khi đến tuổi dậy thì, hoặc trưởng thành mới phát hiện. Trong suốt thời gian đó, sắt tích lũy dần và đến thời điểm phát hiện bệnh thì lượng sắt đã rất lớn nên tỷ lệ bệnh nhân có quá tải sắt, và quá tải sắt nặng cao hơn nghiên cứu này. Theo báo cáo của Liên đoàn thalassemia quốc tế năm 2008: 70% bệnh nhân có ferritin > 2500 ng/ml (quá tải sắt nặng) trong thời gian dài trên một năm sẽ có nguy cơ bị biến chứng tim mạch, trong khi bệnh nhân có ferritin < 1000 ng/ml (quá tải sắt nhẹ) sẽ không có nguy cơ này [7].

Theo tính toán, chi phí cho việc điều trị người bệnh ở thể nặng rất tốn kém, ước tính từ lúc sinh ra đến 30 tuổi là gần 3 tỷ đồng. Do bị thiếu máu mạn tính, bệnh nhân cần phải truyền máu định kỳ, suốt cả cuộc đời. Khoảng cách giữa các lần truyền máu là 2 – 5 tuần tương ứng với 12 - 24 lần trong năm. Chế phẩm sử dụng là khối hồng cầu. Người bệnh ở thể trung bình và nặng phải truyền máu định kỳ và thải sắt; trong đó thể nặng truyền

máu 2 lần/tháng tức 1 năm phải truyền 24 lần, thể trung bình có thể truyền 1 lần/tháng tức 1 năm phải truyền 12 lần. Trong nghiên cứu của chúng tôi có 74,9% bệnh nhi phải truyền máu trung bình 0 - 6 lần trong 1 năm. Số bệnh nhi truyền máu từ trên 10 là 12,6%. Đây là những bệnh nhi có đời sống phụ thuộc vào truyền máu. Vấn đề đặt ra với bệnh nhi phải truyền máu nhiều lần là sự không tương đồng kháng nguyên hồng cầu ngoài hệ ABO và Rh. Trên bề mặt hồng cầu hiện nay đã phát hiện trên 30 hệ nhóm máu với trên 300 loại kháng nguyên khác nhau trên bề mặt hồng cầu. Với truyền máu, người cho và người nhận tương đồng càng nhiều nhóm máu thì càng tốt. Đặc biệt những bệnh nhân phải truyền máu nhiều lần. Tuy nhiên, với điều kiện tại cơ sở bệnh viện Nhi Thái Bình nói riêng và các cơ sở khác nói chung, đa phần mới chỉ xét nghiệm được 2 hệ nhóm máu ABO và Rh. Đây cũng là một trong những vấn đề đặt ra với truyền máu hiện nay. Và đặc biệt là truyền máu trên những bệnh nhân thalassemia thì đây là một vấn đề hết sức cần thiết.

## V. KẾT LUẬN

Tỷ lệ bệnh nhân nam và nữ tương đương nhau. Thời điểm chẩn đoán bệnh cao nhất là từ 1 đến 6 tuổi (37,5%) và dưới 1 tuổi chiếm 32,8%.

Trong số 64 bệnh nhi, 48,4% số bệnh nhi vào viện từ 1-5 lần. Có 20,3% vào viện từ 5-10 lần. Đặc biệt 14,1% vào viện từ 16-20 lần và có 1 bệnh nhi (1,6%) vào viện trên 20 lần trong một năm.

Trẻ quá tải sắt mức độ nặng, trung bình và nhẹ là 28,1%, 12,5% và 31,3%. Lách to độ 2 chiếm tỷ lệ cao nhất 25,0%, lách to độ 4 chiếm tỷ lệ thấp nhất (1,6%).

Bệnh nhân vào viện có lượng huyết sắc tố từ 60 – 90 g/l chiếm tỷ lệ cao nhất 68,8%. Có 28,1%

bệnh nhân có lượng huyết sắc tố từ 30-60 g/l. Số lần truyền máu trung bình trong 1 năm của bệnh nhi từ 1 đến 3 lần chiếm tỷ lệ cao nhất 54,6%, từ 4-6 lần 20,3%, từ 10-12 lần (6,3%) và trên 12 lần 6,3%.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Al-Riyami AZ, Daar S (2018)**, "Transfusion in Haemoglobinopathies: Review and recommendations for local blood banks and transfusion services in Oman", 18(1):e3-e12.
2. **Vũ Hải Toàn (2018)**, "Bước đầu phân tích một số chỉ số trong sàng lọc Thalassemia cộng đồng", Tạp chí Y học Việt Nam, 467
3. **Bùi Văn Viên (2014)**, "Nghiên cứu thực trạng bệnh Thalassemia ở Bệnh viện Trẻ em Hải Phòng". Thư viện Đại học Y Hải Phòng.
4. **Nguyễn Ngọc Việt Nga, Lâm Thị Mỹ (2012)**, "Nghiên cứu đặc điểm bệnh Thalassemia tại Bệnh viện Nhi Cần Thơ từ tháng 12/2010 – 6/2011". Tạp chí Y học TP Hồ Chí Minh tập 16 phụ bản số 1.
5. **Phan Việt Hùng. 2016**. Nghiên cứu "Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng và xét nghiệm bệnh thalassemia ở trẻ em tại khoa nhi bệnh viện trung ương Huế" năm 2016. Tạp chí Y dược học tập 6 số 5.
6. **Nguyễn Thị Thu Hà. 2016**. "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 TW giai đoạn 2013 – 2016". Luận án tiến sĩ y học. Thư viện Đại học Y Hà Nội.
7. **Cappellini MD., Cohen A., Androulala E. et al (2008)**. Guidelines for the clinical management of thalassemia. Thalassaemia International Federation, 2nd edition.