

## ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ MỘT SỐ CHỈ SỐ HUYẾT HỌC Ở BỆNH NHI BETA - THALASSEMIA ĐIỀU TRỊ TẠI BỆNH VIỆN NHI THANH HOÁ NĂM 2025

### TÓM TẮT

**Mục tiêu:** Mô tả đặc điểm lâm sàng và một số chỉ số huyết học của bệnh nhi beta-thalassemia điều trị tại Khoa Máu - Thận, Bệnh viện Nhi Thanh Hóa năm 2025.

**Phương pháp:** Mô tả cắt ngang trên 131 bệnh nhi dưới 16 tuổi được chẩn đoán bệnh beta-Thalassemia điều trị tại khoa Máu- Thận, BV Nhi Thanh Hóa từ tháng 01/2025 đến tháng 12/2025.

**Kết quả:** Bệnh gặp chủ yếu ở nhóm dưới 10 tuổi (72,5%), không khác biệt giữa hai giới. Bệnh được chẩn đoán xác định với tỉ lệ cao ở nhóm từ 2-10 tuổi (69,5%); Thiếu máu vừa và nặng 98,5%, gan to (54,2%), lách to từ 3 cm trở lên hoặc đã cắt lách chiếm tỉ lệ 52%; suy dinh dưỡng 67,2%. Phân loại mức độ bệnh trung bình và nặng (94,7%); Số lần truyền máu trung bình trong năm là  $7.38 \pm 2.68$  lần; Bệnh nhân phụ thuộc truyền máu thường xuyên (trên 4 lần/năm) chiếm 88,5%; 98,5% bệnh nhân có Hb < 90 g/L, trong đó 26% bệnh nhân có Hb < 60 g/L; Hb trung bình:  $67,4 \pm 12,4$  g/L; 90,1% bệnh nhi có ferritin trên 1.000 ng/mL; Ferritin trung bình:  $2195 \pm 724$  ng/mL.

**Kết luận:** Bệnh beta-thalassemia vào viện chủ yếu ở mức độ nặng và trung bình (94,7%); Phụ thuộc truyền máu thường xuyên; tình trạng quá tải sắt cao phổ biến

**Từ khóa:** Beta -Thalassemia; trẻ em; thiếu máu; truyền máu; quá tải sắt.

**CLINICAL CHARACTERISTICS AND HEMATOLOGICAL PARAMETERS IN PEDIATRIC PATIENTS WITH BETA-THALASSEMIA TREATED AT THANH HOA CHILDREN'S HOSPITAL IN 2025**

### ABSTRACT

**Objective:** Clinical Characteristics and Selected Hematological Parameters in Pediatric Patients with Beta-Thalassemia Treated at the Hematology-

1. Trường Cao đẳng Y tế Thanh Hóa

2. Trường Đại học Y Dược Thái Bình

\* Tác giả liên hệ: Trịnh Thị Ngọc

Email: Dr.ngocnhi@gmail.com

Điện thoại: 0946.876.296

Ngày nhận bài: 18/05/2026

Ngày phản biện: 14/07/2026

Ngày duyệt bài: 24/08/2026

Trịnh Thị Ngọc<sup>1\*</sup>, Mai Thị Hiếu<sup>1</sup>, Nguyễn Thị Hoa<sup>2</sup>

Nephrology Department, Thanh Hoa Children's Hospital, in 2025

**Methods:** A cross-sectional study was conducted on 131 pediatric patients under 16 years of age diagnosed with beta-thalassemia and treated at the Hematology-Nephrology Department, Thanh Hoa Children's Hospital from January 2025 to December 2025.

**Results:** The disease predominantly affected children under 10 years of age (72.5%), with no significant difference between sexes. Diagnosis was most frequently established in children aged 2-10 years (69.5%). Moderate-to-severe anemia was present in 98.5% of patients, hepatomegaly in 54.2%, and splenomegaly ( $\geq 3$  cm below the costal margin) or prior splenectomy in 52.0%. Malnutrition was documented in 67.2% of cases. Regarding clinical severity, 94.7% of patients had moderate or severe phenotypes. The mean annual blood transfusion frequency was  $7.38 \pm 2.68$  times. Transfusion-dependent patients ( $>4$  transfusions/year) accounted for 88.5%. Overall, 98.5% of patients presented with hemoglobin (Hb) levels <90 g/L, including 26.0% with Hb <60 g/L, with a mean Hb concentration of  $67.4 \pm 12.4$  g/L. Serum ferritin levels exceeded 1,000 ng/mL in 90.1% of patients, with a mean ferritin level of  $2,195 \pm 724$  ng/mL.

**Conclusion:** Pediatric patients with beta-thalassemia treated at Thanh Hoa Children's Hospital were predominantly classified as having moderate-to-severe disease (94.7%) and frequently required regular blood transfusions. Chronic moderate-to-severe anemia and microcytic, hypochromic red blood cell indices were prominent hematological findings, while iron overload was highly prevalent, as indicated by elevated serum ferritin levels.

**Keywords:** Beta-thalassemia; children; anemia; blood transfusion; iron overload

### I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Thalassemia là nhóm bệnh lý thiếu máu tan máu bẩm sinh phổ biến nhất thế giới do đột biến gen globin. Trong đó, beta - thalassemia là thể bệnh di truyền chiếm tỷ lệ cao và gây hệ quả lâm sàng

ng nghiêm trọng nhất. Theo Tổ chức Y tế Thế giới (WHO), có khoảng 5,1% dân số toàn cầu mang gen bệnh hoặc có huyết sắc tố bất thường [1]. Tại Việt Nam, Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương ghi nhận hơn 14 triệu người mang gen bệnh và hơn 20.000 bệnh nhân thể nặng cần điều trị suốt đời, tạo gánh nặng y tế - xã hội rất lớn.

Biểu hiện lâm sàng và huyết học của beta-thalassemia đa dạng, phụ thuộc vào kiểu gen và mức độ mất cân bằng chuỗi globin. Các nghiên cứu trong nước cho thấy tỷ lệ biến chứng ở bệnh nhi thể nặng rất cao: Nguyễn Công Minh và cs. tại Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương chỉ ra 65,9% trẻ biến dạng xương sọ, 29,6% suy dinh dưỡng và 67,5% quá tải sắt nặng [2]. Trần Sơn Tùng và cs. tại khu vực phía Nam ghi nhận 100% bệnh nhi thiếu máu, 80% gan to, 50% lách to và 50% đã cắt lách [3]. Tại Thanh Hóa, Khoa Thận - Máu (Bệnh viện Nhi Thanh Hóa) tiếp nhận gần 400 bệnh nhi Thalassemia mỗi năm, trong đó beta-thalassemia chiếm 37,1% và thể phối hợp beta-thalassemia/HbE chiếm 55,3% [4]. Mặc dù nhu cầu thực tế về chẩn đoán và nâng cao chất lượng điều trị tại địa phương rất cao, các số liệu cập nhật tại địa phương về đặc điểm lâm sàng và huyết học của nhóm bệnh nhi beta-thalassemiatai tỉnh Thanh Hóa vẫn còn tương đối hạn chế. Việc thiếu hụt các dữ liệu dịch tễ lâm sàng gây khó khăn cho công tác dự báo, lập kế hoạch cung ứng máu, thuốc thải sắt.

Xuất phát từ thực tiễn trên, chúng tôi tiến hành đề tài này nhằm mục tiêu: Mô tả đặc điểm lâm sàng và một số chỉ số huyết học của bệnh nhi beta-thalassemia điều trị tại bệnh viện từ tháng 01 đến hết tháng 12/2025, từ đó cung cấp cơ sở khoa học giúp tối ưu hóa phác đồ theo dõi, can thiệp sớm và giảm thiểu biến chứng cho trẻ em mắc bệnh tại địa phương.

## II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

**2.1. Đối tượng nghiên cứu:** Gồm 131 bệnh nhi dưới 16 tuổi được chẩn đoán xác định bệnh beta-thalassemia điều trị tại khoa Máu - Thận, Bệnh viện Nhi Thanh Hóa từ tháng 01/2025 đến tháng 12/2025.

**Tiêu chuẩn lựa chọn:** Bệnh nhi dưới 16 tuổi được chẩn đoán xác định Beta-Thalassemia dựa vào kết quả xét nghiệm gen (beta-globin), điện di Hemoglobin hoặc tiền sử chẩn đoán xác định lưu trong hồ sơ bệnh án nội trú tại Khoa Máu - Thận.

**Tiêu chuẩn loại trừ:** Bệnh nhi beta-thalassemia/HbE, bệnh nhi có kèm các bệnh lý khác như thiếu G6PD; bệnh nhân bị bệnh tim bẩm sinh.

## 2.2. Phương pháp nghiên cứu:

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

- **Chọn mẫu toàn bộ:** Tất cả Bệnh nhân đủ điều kiện tham gia nghiên cứu.

- **Công cụ và phương pháp thu thập số liệu:** Số liệu lâm sàng, cận lâm sàng được thu thập tại thời điểm bệnh nhân nhập viện trước khi tiến hành truyền máu đợt đầu tiên trong năm 2025 (thời điểm tối thiểu sau truyền máu lần cuối của đợt điều trị trước là 01 tháng theo chu kỳ điều trị định kỳ của bệnh nhân. Bao gồm:

Thông tin hành chính của bệnh nhân (BN), đặc điểm lâm sàng của bệnh nhân được chẩn đoán mắc beta-thalassemia (Tuổi, giới, tuổi chẩn đoán xác định bệnh, tuổi truyền máu đầu tiên, triệu chứng cơ năng và thực thể, tiền sử ghi nhận qua hồ sơ bệnh án).

Đặc điểm huyết học: Hồng cầu kích thước bình thường, đẳng sắc ( $MCV \geq 80$  fl;  $MCH \geq 28$  pg). Hồng cầu nhỏ ( $MCV < 80$  fl;  $MCH \geq 28$  pg). Hồng cầu nhược sắc ( $MCV \geq 80$  fl;  $MCH < 28$  pg). Hồng cầu nhỏ và nhược sắc ( $MCV < 80$  fl;  $MCH < 28$  pg). RDW: càng lớn, kích thước hồng cầu càng to nhỏ không đồng đều. Thừa sắt: Sắt huyết thanh  $> 30,4 \mu\text{mol/l}$  và chỉ số ferritin huyết thanh tăng chia ra 3 mức độ: Mức độ nhẹ: ferritin 300- 1000ng/ml; Mức độ trung bình: ferritin 1000-2500 ng/ml; Mức độ nặng: ferritin  $> 2500$  ng/ml [5].

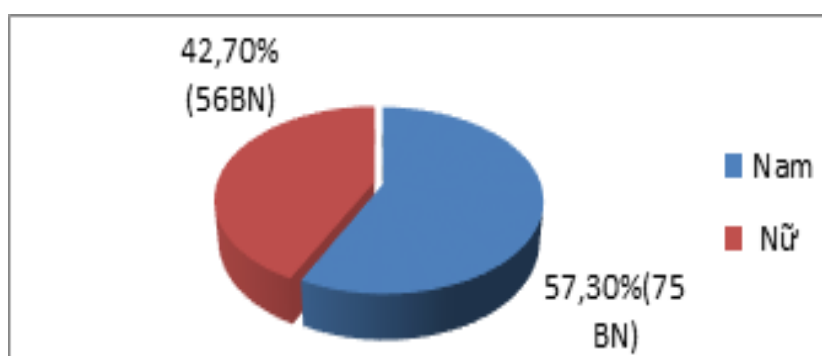
**Phương pháp xét nghiệm và kiểm soát chất lượng:** Xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu (CBC) thực hiện trên máy XN1000; xét nghiệm hóa sinh và vi chất (sắt huyết thanh, ferritin) phân tích trên hệ thống tự động AU680, AU5800 và máy miễn dịch tự động Roche, Beckman Coulter. Sử dụng hóa chất chính hãng Beckman và Roche. Quy trình lấy mẫu, vận hành, hiệu chuẩn và kiểm tra chất lượng (QC) được thực hiện đầy đủ, đúng quy trình đảm bảo chất lượng tại khoa Hóa sinh.

Đánh giá mức độ nặng của bệnh nhân Đề tài sử dụng Bảng điểm được đề xuất bởi nhóm tác giả Sripichai và cộng sự và được phát triển bởi các nhà nghiên cứu thuộc các đơn vị như Đại học Mahidol, Đại học Chulalongkorn và các bệnh viện tại Thái Lan nhằm mục đích phân loại mức độ nghiêm trọng cụ thể cho bệnh beta-thalassemia và  $\beta$ -thalassemia/Hb E. Hệ thống này được xây dựng dựa trên 6 tiêu chí lâm sàng độc lập để chia bệnh nhân thành 3 mức độ nghiêm trọng khác nhau [6]

| Tiêu chí đánh giá            | 0 điểm     | 1 điểm        | 2 điểm                   |
|------------------------------|------------|---------------|--------------------------|
| Nồng độ Hb (g/dl)            | >7         | 6 - 7         | <6                       |
| Tuổi phát hiện bệnh (năm)    | >10        | 2 - 10        | <2                       |
| Tuổi lần đầu tiên truyền máu | >10        | 4 - 10        | <4                       |
| Nhu cầu truyền máu           | Không/hiếm | Thỉnh thoảng  | Thường xuyên             |
| Kích thước lách              | < 3 cm     | 3 - 10 cm     | >10 cm hoặc đã cắt lách  |
| Chậm phát triển thể chất     | Không      | Chậm tăng cân | Suy dinh dưỡng dưới -2SD |

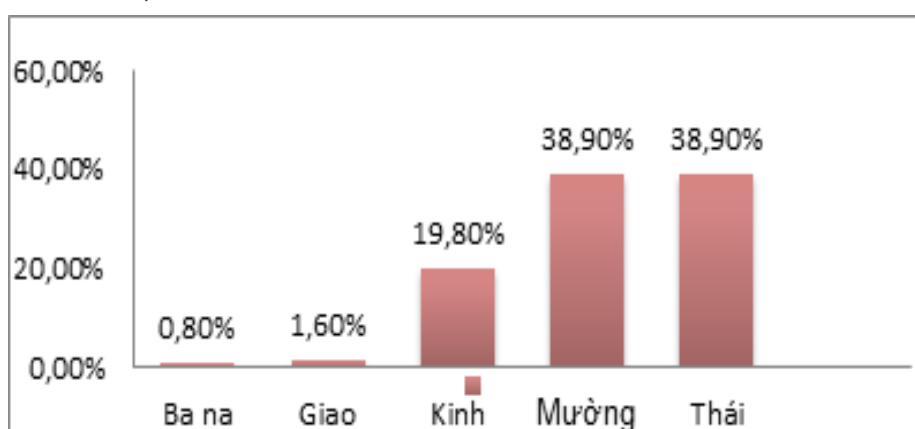
Phân loại mức độ bệnh theo điểm tổng:  $\beta$  - Thalassemi nhẹ: Tổng <4; beta -Thalassemia trung bình: Tổng 4 - 7; beta -Thalassemia nặng: Tổng > 7.

### III. KẾT QUẢ



**Biểu đồ 1. Phân bố bệnh nhân theo giới (n = 131)**

**Nhận xét:** Tỷ lệ nam và nữ tương đối tương đồng, trong đó nam chiếm 57,3% (75 bệnh nhi) và nữ chiếm 42,7% (56 bệnh nhi).



**Biểu đồ 2. Phân bố bệnh nhân theo dân tộc (n=131)**

**Nhận xét:** Bệnh nhi dân tộc Mường và dân tộc Thái cùng chiếm tỷ lệ cao nhất (38,9%; 51 bệnh nhi ở mỗi nhóm). Dân tộc Kinh chiếm 19,8% (26 bệnh nhi), dân tộc Dao 1,6% (2 bệnh nhi) và Ba Na 0,8% (1 bệnh nhi).

**Bảng 1. Phân bố bệnh nhân theo tuổi (n = 131)**

| Nhóm tuổi                 | Số lượng (n)    | Tỷ lệ (%) |
|---------------------------|-----------------|-----------|
| < 5 tuổi                  | 30              | 22,9      |
| 5-10 tuổi                 | 65              | 49,6      |
| > 10 tuổi                 | 36              | 27,5      |
| Tổng                      | 131             | 100,0     |
| Tuổi ( $\bar{X} \pm SD$ ) | 7,97 $\pm$ 3,80 |           |
| Tuổi (Min-Max)            | 1-16            |           |

**Nhận xét:** Độ tuổi trung bình của đối tượng nghiên cứu là 7,97  $\pm$  3,8 tuổi. Nhóm tuổi từ 5-10 tuổi chiếm tỷ lệ cao nhất với 49,6%, tiếp theo là nhóm trên 10 tuổi (27,5%) và nhóm dưới 5 tuổi (22,9%).

**Bảng 2. Tuổi chẩn đoán xác định bệnh và Tuổi truyền máu lần đầu**

| Đặc điểm                            | Số lượng (n) | Tỷ lệ (%) |
|-------------------------------------|--------------|-----------|
| <b>Tuổi chẩn đoán xác định bệnh</b> |              |           |
| < 2 tuổi                            | 38           | 29,0      |
| 2-10 tuổi                           | 91           | 69,5      |
| > 10 tuổi                           | 2            | 1,5       |
| <b>Tuổi truyền máu lần đầu</b>      |              |           |
| < 4 tuổi                            | 85           | 64,9      |
| 4-10 tuổi                           | 44           | 33,6      |
| > 10 tuổi                           | 2            | 1,5       |

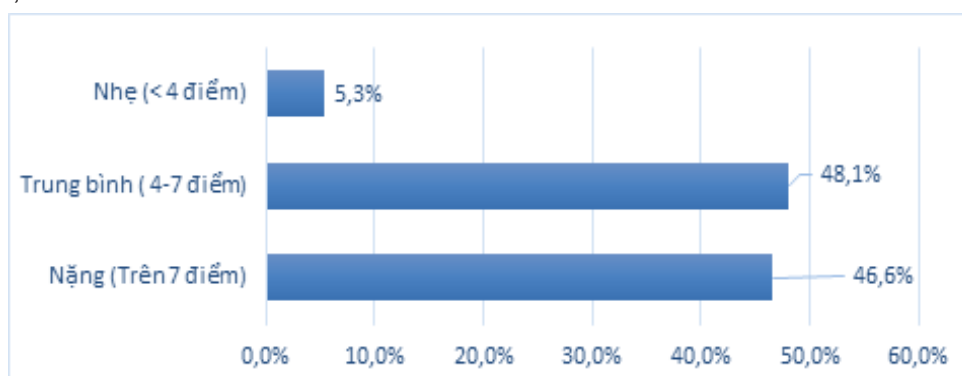
**Nhận xét:** Phần lớn bệnh nhi được chẩn đoán xác định ở độ tuổi 2-10 tuổi (69,5%); 64,9% được truyền máu lần đầu trước 4 tuổi.

**Bảng 3. Đặc điểm lâm sàng khi vào viện và nhu cầu truyền máu trong năm**

| Đặc điểm                                   | Số lượng (n)    | Tỷ lệ (%) |
|--------------------------------------------|-----------------|-----------|
| Số lần truyền máu/năm ( $\bar{X} \pm SD$ ) | 7,38 $\pm$ 2,68 |           |
| Số lần truyền máu/năm (Min-Max)            | 1-11            |           |
| Mức độ thiếu máu                           |                 |           |
| Nhẹ                                        | 2               | 1,5       |
| Vừa                                        | 58              | 44,3      |
| Nặng                                       | 71              | 54,2      |
| Vàng da                                    |                 |           |
| Không vàng da                              | 15              | 11,5      |
| Vàng nhẹ                                   | 116             | 88,5      |
| Vàng đậm                                   | 0               | 0,0       |
| Tình trạng lách                            |                 |           |
| < 3 cm dưới bờ sườn                        | 63              | 48,1      |
| 3-10 cm dưới bờ sườn                       | 34              | 26,0      |
| > 10 cm dưới bờ sườn                       | 11              | 8,4       |
| Đã cắt lách                                | 23              | 17,6      |
| Gan to                                     |                 |           |
| Không                                      | 60              | 45,8      |
| Có                                         | 71              | 54,2      |
| Biến dạng xương                            |                 |           |
| Không                                      | 87              | 66,4      |

| Đặc điểm                         | Số lượng (n) | Tỷ lệ (%) |
|----------------------------------|--------------|-----------|
| Có                               | 44           | 33,6      |
| <b>Da sạm</b>                    |              |           |
| Không                            | 47           | 35,9      |
| Có                               | 84           | 64,1      |
| <b>Suy dinh dưỡng</b>            |              |           |
| Không                            | 43           | 32,8      |
| Có                               | 88           | 67,2      |
| <b>Nhu cầu truyền máu</b>        |              |           |
| Thường xuyên ( $\geq 4$ lần/năm) | 116          | 88,5      |
| Thỉnh thoảng (1-3 lần/năm)       | 15           | 11,5      |

**Nhận xét:** Triệu chứng thiếu máu, mức độ nặng chiếm tỷ lệ cao nhất (54,2%), mức độ vừa (44,3%) và nhẹ (1,5%). Triệu chứng vàng da nhẹ xuất hiện ở 88,5% bệnh nhân; 54,2% bệnh nhân có gan to và 34,4% có lách dưới bờ sườn từ 3cm trở lên. Các biến chứng khác bao gồm suy dinh dưỡng (67,2%), da sạm (64,1%) và biến dạng xương (33,6%). Nhu cầu truyền máu thường xuyên của bệnh nhân rất cao với 88,5% trường hợp (từ 4 lần/năm trở lên). Số lần truyền máu trung bình trong năm của nhóm bệnh nhân là  $7,38 \pm 2,68$  lần



**Biểu đồ 3. Chẩn đoán mức độ nặng của đối tượng nghiên cứu**

**Nhận xét:** Tỷ lệ mức độ nặng của bệnh nhân ở mức độ trung bình (4-7 điểm) chiếm 48,1% và mức độ nặng (trên 7 điểm) chiếm 46,6%. Chỉ có 5,3% bệnh nhân ở mức độ nhẹ.

**Bảng 4. Lượng Hb trước truyền máu ở bệnh nhân (n = 131)**

| Nồng độ Hb (g/L)          | Số lượng (n)    | Tỷ lệ (%) |
|---------------------------|-----------------|-----------|
| $90 \leq \text{Hb} < 120$ | 2               | 1,5       |
| $60 \leq \text{Hb} < 90$  | 95              | 72,5      |
| $30 \leq \text{Hb} < 60$  | 34              | 26,0      |
| Tổng                      | 131             | 100,0     |
| $\bar{X} \pm \text{SD}$   | $67,4 \pm 12,4$ |           |
| Min-Max                   | 39-105          |           |

**Nhận xét:** Đa số bệnh nhân có mức Hb thấp dưới 90 g/L chiếm 98,5%; Đặc biệt có tới 26% Bn có Hb  $< 60$  g/L. Hb trung bình của nhóm nghiên cứu thấp  $67,4 \pm 12,4$  g/L.

**Bảng 5. Các chỉ số về hồng cầu - Sắt bệnh nhi beta-thalassemia nghiên cứu (n=131)**

| Chỉ số     | Chỉ số tham chiếu | Thấp nhất | Cao nhất | Trung bình $\pm$ ĐLC |
|------------|-------------------|-----------|----------|----------------------|
| MCV (fL)   | 80-95             | 55,5      | 88,0     | $74,8 \pm 8,05$      |
| MCH (pg)   | 28-32             | 16,3      | 31,9     | $24,1 \pm 3,6$       |
| MCHC (g/L) | 320-360           | 236       | 345      | $326 \pm 21,9$       |

| Chỉ số                                               | Chỉ số tham chiếu | Thấp nhất | Cao nhất | Trung bình $\pm$ ĐLC |
|------------------------------------------------------|-------------------|-----------|----------|----------------------|
| RDW (%)                                              | 11-14             | 12,9      | 36,9     | 23,26 $\pm$ 6,6      |
| Sắt huyết thanh ( $\mu\text{mol/L}$ )                | 10,74-30,43       | 5,88      | 49,0     | 28,2 $\pm$ 7,8       |
| <b>Đặc điểm tỷ lệ bất thường hình thái hồng cầu</b>  |                   |           |          | <b>n (%)</b>         |
| MCV giảm < 80 fL                                     |                   |           |          | 98 (74,8)            |
| MCH giảm < 28 pg                                     |                   |           |          | 117 (89,3)           |
| Hồng cầu nhỏ, nhược sắc (MCV < 80 fL và MCH < 28 pg) |                   |           |          | 95 (72,5)            |

**Nhận xét:** MCV và MCH trung bình lần lượt là  $74,8 \pm 8,05$  fL và  $24,1 \pm 3,6$  pg; tỷ lệ MCV < 80 fL và MCH < 28 pg lần lượt là 74,8% và 89,3%. Hồng cầu nhỏ, nhược sắc chiếm 72,5%. MCHC trung bình là  $326 \pm 21,9$  g/L; RDW trung bình là  $23,26 \pm 6,6\%$ . Sắt huyết thanh trung bình là  $28,2 \pm 7,8$   $\mu\text{mol/L}$ .

**Bảng 6. Chỉ số Ferritin ở bệnh nhân  $\beta$ -thalassemia**

| Nồng độ ferritin (ng/mL) | Số lượng (n)    | Tỷ lệ (%) |
|--------------------------|-----------------|-----------|
| < 300                    | 1               | 0,8       |
| 300-< 1.000              | 12              | 9,2       |
| 1.000-2.500              | 69              | 52,7      |
| > 2.500                  | 49              | 37,4      |
| Tổng                     | 131             | 100,0     |
| $\bar{X} \pm \text{SD}$  | $2.195 \pm 724$ |           |
| Trung vị (IQR)           | 2.210,7 (998,7) |           |
| Min-Max                  | 261-3.286       |           |

**Nhận xét:** Nồng độ ferritin huyết thanh có phân phối lệch (Kolmogorov-Smirnov,  $p < 0,001$ ), với trung vị 2.210,7 ng/mL (IQR: 998,7). Có 90,1% bệnh nhi có ferritin  $\geq 1.000$  ng/mL, trong đó 37,4% có ferritin > 2.500 ng/mL; chỉ 0,8% có ferritin < 300 ng/mL.

#### IV. BÀN LUẬN

Nghiên cứu cho thấy bệnh gặp chủ yếu ở nhóm trẻ em trên 2 tuổi đặc biệt là từ 5-10 tuổi. Kết quả này phản ánh đúng diễn tiến tự nhiên của beta-thalassemiathể nặng: bệnh nhi tuy được chẩn đoán sớm nhưng nhờ hiệu quả của liệu pháp truyền máu và thải sắt, tuổi thọ được kéo dài dẫn đến sự tích lũy bệnh nhân ở nhóm tuổi lớn hơn. Xu hướng này hoàn toàn tương đồng với thực tế tiếp cận điều trị ngày càng cải thiện tại Việt Nam, ghi nhận qua các nghiên cứu của Nguyễn Quốc Anh và cs. (nhóm 5-10 tuổi chiếm 68,9%) [8] và Nguyễn Công Minh và cs. (nhóm 6-10 tuổi chiếm tỷ lệ cao nhất với 42,4%) [2].

Tỷ lệ bệnh nhân nam và nữ trong nghiên cứu tương đương nhau, không có sự khác biệt ý nghĩa thống kê ( $p > 0,05$ ). Điều này phù hợp với quy luật di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường của bệnh lý thalassemia, Kết quả này tương tự nghiên cứu của Nguyễn Quốc Anh và cs với tỷ lệ nam/nữ lần lượt là 50,8% và 49,2% cho thấy bệnh không có sự khác biệt theo giới [8].

Đa số bệnh nhân được phát hiện bệnh và truyền máu lần đầu trước 4 tuổi chiếm 64,9%, phù hợp với đặc điểm của beta-thalassemiathể nặng và thể trung gian. Kết quả này tương đồng với nghiên cứu của Trần Sơn Tùng và cs, trong đó tuổi xuất hiện triệu chứng ở thể nặng là  $16,7 \pm 9,8$  tháng [3], cho thấy bệnh thường biểu hiện sớm và cần điều trị từ nhỏ. Một số trường hợp được phát hiện muộn hơn có thể liên quan đến thể bệnh nhẹ hơn hoặc hạn chế trong tiếp cận y tế tại vùng nông thôn, miền núi.

Trong nghiên cứu, bệnh nhân dân tộc Mường và Thái chiếm tỷ lệ cao nhất, cao hơn rõ rệt so với dân tộc Kinh. Kết quả này phù hợp với đặc điểm dịch tễ học Thalassemia tại Việt Nam khi tỷ lệ mang gen bệnh ở một số dân tộc thiểu số cao hơn người Kinh [5]. Nghiên cứu của Nguyễn Quốc Anh và cs cũng ghi nhận tỷ lệ bệnh nhân dân tộc thiểu số chiếm ưu thế [8]. Tương tự, Trần Thị Bình (2022) tại Bệnh viện Nhi Thanh Hóa cho thấy bệnh gặp nhiều ở nhóm dân tộc miền núi [4]. Sự phân bố này có thể liên quan đến đặc điểm di truyền quần thể,

kết hôn trong cùng cộng đồng và hạn chế tiếp cận các chương trình sàng lọc, tư vấn di truyền.

Kết quả nghiên cứu cho thấy bệnh nhân chủ yếu ở tình trạng thiếu máu vừa và nặng chiếm 98,5%, phù hợp với đặc điểm sinh hồng cầu không hiệu quả và tan máu mạn tính của  $\beta$ -thalassemia. Kết quả này tương đồng với nghiên cứu của Trần Sơn Tùng và cs [3]. Triệu chứng vàng da nhẹ gặp ở đa số bệnh nhân, phản ánh tình trạng tăng bilirubin gián tiếp do tan máu kéo dài, tương tự các nghiên cứu trong nước [2], [9].

Tỷ lệ gan to và lách to trong nghiên cứu tương đương kết quả của Trần Thị Bình (2022) [4]. Tuy nhiên, tỷ lệ lách to không quá cao có thể liên quan đến việc bệnh nhân được truyền máu tương đối đều, giúp hạn chế tăng sinh tủy ngoài xương. Các biến chứng mạn tính như suy dinh dưỡng, da sạm và biến dạng xương vẫn gặp với tỷ lệ đáng kể, cho thấy hậu quả lâu dài của thiếu máu và quá tải sắt. Tỷ lệ biến dạng xương thấp hơn nghiên cứu của Trần Sơn Tùng và cs [3], có thể phản ánh hiệu quả bước đầu của điều trị truyền máu và quản lý bệnh.

Số lần truyền máu trung bình trong năm theo nghiên cứu còn thấp hơn khuyến cáo của TIF (2021), góp phần làm cho thiếu máu và biến chứng vẫn phổ biến ở bệnh nhân nghiên cứu [10]. Đa số bệnh nhân thuộc mức độ trung bình và nặng, tương đồng với nghiên cứu của Nguyễn Quốc Anh và cs [8], nhưng tỉ lệ BN mức độ nặng thấp hơn nghiên cứu của Nguyễn Công Minh và cs (67,5%) Sự khác biệt này có thể do nghiên cứu trên tập trung vào nhóm beta-thalassemi thể nặng phụ thuộc truyền máu, trong khi nghiên cứu của chúng tôi bao gồm cả thể trung gian. Kết quả này phản ánh đặc điểm bệnh nhân tại cơ sở điều trị tuyến tỉnh và cho thấy nhu cầu tăng cường sàng lọc, phát hiện sớm bệnh trong cộng đồng.

Đặc điểm huyết học của bệnh nhân mang tính điển hình của beta-thalassemi với thiếu máu có Hb giảm ở mức độ vừa và nặng chiếm ưu thế. Nồng độ Hb trung bình trước truyền máu thấp hơn khuyến cáo của TIF (2021), phản ánh tình trạng thiếu máu mạn tính chưa được kiểm soát tối ưu [10] [8], nhưng cao hơn nhẹ so với Nguyễn Công Minh và cs ( $62,1 \pm 10,3$  g/L), có thể do sự khác biệt về cơ cấu thể bệnh [2].

Các chỉ số hồng cầu cho thấy hình ảnh hồng cầu nhỏ, nhược sắc với MCV và MCH giảm, trong khi

RDW tăng cao, phù hợp với cơ chế giảm tổng hợp chuỗi  $\beta$ -globin và sinh hồng cầu không hiệu quả. Kết quả tương tự nghiên cứu của Nguyễn Minh Trí và cs [9]. MCHC tương đối ổn định, phù hợp đặc điểm thường gặp ở bệnh nhân thalassemia.

Đối với chuyển hóa sắt, sắt huyết thanh trung bình  $28,2 \pm 7,8$   $\mu$ mol/L nằm trong giới hạn bình thường nhưng có biến thiên rộng ( $5,88-49$   $\mu$ mol/L), cho thấy sự không đồng nhất giữa các bệnh nhân. Điều này phản ánh đồng thời hai cơ chế: thiếu sắt phối hợp ở một số trường hợp, và tăng hấp thu - tích lũy sắt ở các bệnh nhân truyền máu kéo dài. Tuy nhiên, sắt huyết thanh không phải là chỉ số phản ánh chính xác tình trạng dự trữ sắt.

Ngược lại, ferritin huyết thanh cho thấy rõ tình trạng quá tải sắt, với 90,1% bệnh nhân có ferritin  $>1000$  ng/ml, trong đó 37,4% ở mức nặng ( $>2500$  ng/ml) và giá trị trung bình  $2195 \pm 724$  ng/ml. Theo khuyến cáo của TIF (2021) [10], [4], kết quả của chúng tôi cao hơn nhẹ, trong khi thấp hơn so với Nguyễn Công Minh và cs (67,5% quá tải nặng) [2]. Sự khác biệt này có thể do thời gian truyền máu, mức độ tuân thủ thải sắt và cơ cấu thể bệnh.

## V. KẾT LUẬN

Nhóm bệnh nhi nghiên cứu tập trung chủ yếu ở nhóm tuổi từ 5-10 tuổi; không ghi nhận sự khác biệt về mặt giới tính. Bệnh được chẩn đoán xác định với tỉ lệ cao ở nhóm từ 2-10 tuổi (69,5%); Thiếu máu vừa và nặng 98,5%, gan to (54,2%), lách to từ 3 cm trở lên hoặc đã cắt lách chiếm tỉ lệ 52%, suy dinh dưỡng 67,2%. Phân loại mức độ bệnh trung bình và nặng chiếm 94,7%; 64,9 % BN được truyền máu lần đầu trước 4 tuổi. Số lần truyền máu trung bình trong năm là  $7.38 \pm 2.68$  lần; Bệnh nhân truyền máu thường xuyên (từ 4 lần/ năm trở lên) chiếm 88,5% ; 98,5% bệnh nhân có Hb  $< 90$  g/L, trong đó 26% bệnh nhân có Hb  $< 60$  g/L ; Hb trung bình:  $67,4 \pm 12,4$  g/L; 90,1% bệnh nhân có hiện tượng quá tải sắt mức độ cao: Ferritin trung bình:  $2195 \pm 724$  ng/ml.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **World Health Organization (2008)**. Management of haemoglobin disorders: report of a joint WHO-TIF meeting, Nicosia, Cyprus, 16-18 November 2007.
2. **Nguyễn Công Minh, Nguyễn Thị Thu Hà, và Hoàng Thị Huệ (2025)**. Nghiên cứu một số biến chứng trên bệnh nhi  $\beta$ -thalassemia thể nặng và

$\beta$ -thalassemia/HbE tại viện Huyết học - Truyền máu Trung ương. VMJ, 546(1).

**3. Trần Sơn Tùng, Triệu Thị Hà Phương, Trần Bội Ngọc và cộng sự.** (2023). Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng các thể bệnh beta-thalassemia. Tạp chí Y Dược học Cần Thơ, (60), 134-141.

**4. Trần Thị Bình, Nguyễn Thị Hương Mai, và Nguyễn Thị Yến (2022).** Đặc điểm lâm sàng và huyết học bệnh thalassemia ở trẻ em tại bệnh viện nhi Thanh Hóa. VMJ, 517(1).

**5. Nguyễn Hoàng Nam (2019),** Nghiên cứu kiểu hình và kiểu gen ở bệnh nhi beta-thalassemia, Luận án tiến sỹ y học, Đại học Y Hà Nội.

**6. Orapan Sripichai, Wattanan Makarasara, Thongperm Munkongdee và cộng sự.** (2008). A scoring system for the classification of  $\beta$ -thalassemia/Hb E disease severity. American Journal of Hematology, 83(6), 482-484.

**7. Jovaria Mannan, Muhammad Naveed, và Sa-her Gul Ahdi Mahidol** Scoring for Assessing Various Grades of Thalassemia Intermedia.

**8. Nguyễn Quốc Anh, Huỳnh Võ Ngọc T., và Lý Việt Phúc (2024).** Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng của bệnh nhi beta thalassemia tại bệnh viện Nhi đồng Cần Thơ. Tạp chí Y học Cộng đồng, 65(3).

**9. Nguyễn Minh Trí, Phạm Thị Nhung, Nguyễn Thị Hồng Nhiên và cộng sự.** (2023). Nghiên cứu đặc điểm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi và điện di hemoglobin các thể beta-thalassemia tại bệnh viện huyết học - truyền máu Cần Thơ năm 2021-2022. ctump, (62), 172-179.

**10. Farmakis D., Porter J., Taher A. và cộng sự.** (2022). 2021 Thalassaemia International Federation Guidelines for the Management of Transfusion-dependent Thalassemia. HemaSphere, 6(8), e732.