

# THE CLINICAL AND SUBCLINICAL CHARACTERISTICS OF CHILDREN'S BETA - THALASSEMIA TREATED AT CAN THO CHILDREN'S HOSPITAL

Nguyen Quoc Anh, Huynh Vo Ngoc Tran, Ly Viet Phuc\*

*Vo Truong Toan University - Tan Phu Thanh, Chau Thanh A, Hau Giang, Vietnam*

Received: 17/03/2024

Revised: 25/03/2024; Accepted: 12/04/2024

## ABSTRACT

**Background:** The characteristics of newly diagnosed patients and the complications of Thalassemia patients diagnosed in childhood who survive into adulthood are often very diverse with different clinical and subclinical characteristics.

**Objectives:** Describe the clinical and the subclinical characteristics of patients with  $\beta$ -Thalassemia at Can Tho Children's Hospital in 2024.

**Methods:** Retrospective description of 61 pediatric patients diagnosed with  $\beta$ -thalassemia treated at Can Tho Children's Hospital.

**Results:** 50.8% male and 49.2% female. The age group 5-10 years old accounts for the majority (68.9%). Kinh people make up the majority with 91.8% and 8.2% are Khmer. The most common reason for hospitalization is pallor, accounting for 62.3%. Regarding symptoms, 50.8% of patients had clinical signs of anemia such as pale skin and mucous membranes, 3.3% of patients had jaundice and 8.2% of patients had hepatomegaly and 85.2% of patients had hepatomegaly. % of patients with splenomegaly. Average Hb  $6.67 \pm 1.03$ g/dL Hct  $22 \pm 3.35$ %. The average MCV index was  $72.5 \pm 7.58$  (fl) and the average MCH was  $22.45 \pm 3.68$  (pg). HbA was  $75.92 \pm 2.3$ % and HbF was  $2.74 \pm 0.6$ %. The rate of iron overload is 31%.

**Conclusion:**  $\beta$ -Thalassemia disease has diverse clinical manifestations such as clinical and subclinical anemia, decreased Hb and Hct, liver and spleen enlargement.

*Keyword:* Beta-thalassemia, children, treatment.

---

\*Corresponding author

Email address: lvphuc@vttu.edu.vn

Phone number: (+84) 917 860 068

<https://doi.org/10.52163/yhc.v65i3.1054>

# NGHIÊN CỨU ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG, CẬN LÂM SÀNG CỦA BỆNH NHI BETA THALASSEMIA TẠI BỆNH VIỆN NHI ĐỒNG CẦN THƠ

Nguyễn Quốc Anh, Huỳnh Võ Ngọc Trân, Lý Việt Phúc\*

Trường Đại học Võ Trường Toản - Tân Phú Thạnh, Châu Thành A, Hậu Giang, Việt Nam

Ngày nhận bài: 17 tháng 13 năm 2024

Ngày chỉnh sửa: 25 tháng 03 năm 2024; Ngày duyệt đăng: 12 tháng 04 năm 2024

## TÓM TẮT

**Đặt vấn đề:** Các đặc điểm của những bệnh nhân mới được chẩn đoán và những biến chứng của các bệnh nhân Thalassemia được chẩn đoán khi còn nhỏ sống đến tuổi trưởng thành thường rất đa dạng với các đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng khác nhau.

**Mục tiêu:** Mô tả đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng của bệnh nhân mắc  $\beta$ -Thalassemia ở bệnh viện Nhi Đồng Cần Thơ năm 2024.

**Phương pháp nghiên cứu:** Hồi cứu mô tả trên 61 bệnh nhi được chẩn đoán  $\beta$ -thalassemia điều trị tại Bệnh viện Nhi Đồng Cần Thơ.

**Kết quả nghiên cứu:** có 50,8% nam và 49,2% nữ. Nhóm tuổi 5-10 tuổi chiếm đa số (68,9%). Dân tộc Kinh chiếm đa số với 91,8% và 8,2% là người Khmer. Lý do nhập viện phổ biến nhất là xanh xao, chiếm 62,3%. Về triệu chứng có 50,8% bệnh nhân có biểu hiện thiếu máu trên lâm sàng như da niêm nhạt và xanh xao, có 3,3% bệnh nhân bị vàng da và 8,2% bệnh nhân bị gan to và 85,2% bệnh nhân bị lách to. Hb trung bình  $6,67 \pm 1,03$ g/dL Hct  $22 \pm 3,35$ %. Chỉ số MCV trung bình trong là  $72,5 \pm 7,58$  (fl) và MCH trung bình là  $22,45 \pm 3,68$  (pg). HbA là  $75,92 \pm 2,3$ % và HbF là  $2,74 \pm 0,6$ %. Tỷ lệ quá tải sắt ở bệnh nhi là 31%.

**Kết luận:** Bệnh  $\beta$ -Thalassemia có biểu hiện lâm sàng như thiếu máu trên lâm sàng và cận lâm sàng, Hb và Hct giảm, gan, lách to.

**Từ khóa:** Beta-thalassemia, trẻ em, điều trị.

---

\*Tác giả liên hệ

Email: lvphuc@vttu.edu.vn

Điện thoại: (+84) 917 860 068

<https://doi.org/10.52163/yhc.v65i3.1054>



## 1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh tan máu bẩm sinh thuộc nhóm bệnh rối loạn tổng hợp huyết sắc tố, là bệnh di truyền phổ biến nhất trên thế giới với ước tính khoảng 7% dân số mang gen bệnh [1]. Hàng năm có khoảng 330.000 trẻ sinh ra bị bệnh (trong đó 83% là hồng cầu hình liềm và 17% là bệnh thalassemia) [1]. Tùy theo sự thiếu hụt tổng hợp ở mạch alpha, beta, hay vừa ở mạch delta và beta, mà bệnh được phân loại  $\alpha$ -thalassemia,  $\beta$ -thalassemia hay  $\delta$ -thalassemia lần lượt tương ứng.  $\beta$ -thalassemia là bệnh di truyền do giảm hay không tổng hợp được mạch globin  $\beta$  trong globin của hemoglobin. Việt Nam có khoảng hơn 12 triệu người mang gen bệnh, hơn 20.000 người thể nặng, trong đó 44% là trẻ em dưới 15 tuổi [2]. Các đặc điểm của những bệnh nhân mới được chẩn đoán và những biến chứng của các bệnh nhân Thalassemia được chẩn đoán khi còn nhỏ sống đến tuổi trưởng thành thường rất đa dạng với các đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng khác nhau. Để hiểu rõ hơn về bệnh Thalassemia ở quần thể bệnh nhi tại Bệnh viện Nhi Đồng thành phố Cần Thơ, chúng tôi thực hiện đề tài nghiên cứu đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng của bệnh  $\beta$ -thalassemia tại bệnh viện nhi đồng cần thơ, với mục tiêu mô tả đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng của bệnh nhân mắc  $\beta$ -Thalassemia ở Bệnh viện Nhi Đồng Cần Thơ năm 2024.

## 2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

### 2.1. Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu sử dụng thiết kế mô tả, sử dụng số liệu hồi cứu.

### 2.2. Đối tượng nghiên cứu

Nghiên cứu thu tuyển bệnh án của trẻ dưới 15 tuổi

Đáp ứng đủ tiêu chuẩn chẩn đoán  $\beta$ -thalassemia

Được điều trị tại Bệnh viện Nhi Đồng Cần Thơ.

### 2.3. Thời gian và địa điểm nghiên cứu

Nghiên cứu được thực hiện từ tháng 01/2024 đến tháng 04/2024 tại Bệnh viện Nhi Đồng thành phố Cần Thơ.

### 2.4. Cỡ mẫu và phương pháp chọn mẫu

$$n = Z_{(1-\alpha/2)}^2 \frac{p(1-p)}{d^2} = 52$$

Trong đó:  $p = 96,5\%$  là tỷ lệ bệnh nhi thalassemia có quá tải ferritin trong nghiên cứu của Nguyễn Thu Hà năm 2018 [1].  $Z_{1-\alpha/2} = 1,96$  và  $d = 10\%$

Cỡ mẫu tối thiểu tính được 52, chúng tôi cộng thêm 10% mất mẫu và làm tròn đến cỡ mẫu  $n$  là 61.

Nghiên cứu áp dụng phương pháp chọn mẫu thuận tiện. Theo đó, hồ sơ bệnh án thỏa mãn tiêu chuẩn chọn mẫu của các bệnh nhi điều trị tại Bệnh viện Nhi Đồng thành phố Cần Thơ trong khoảng thời gian nghiên cứu được ghi nhận.

### 2.5. Nội dung nghiên cứu

Mô tả đặc điểm chung của bệnh nhi: tuổi, giới, dân tộc

Đặc điểm lâm sàng: thiếu máu trên lâm sàng, vàng da, gan to, lách to

Công thức máu của bệnh nhi thalassemia: hồng cầu, bạch cầu, tiểu cầu

Kết quả điện di: HbA, HbF.

Định nghĩa quá tải sắt khi Ferritin  $> 1000\text{ng/ml}$

### 2.6. Phương pháp xử lý và phân tích số liệu

Các số liệu trên được xử lý theo phương pháp thống kê y học trên chương trình SPSS, Excel. Các biến số định lượng được trình bày theo giá trị trung bình và độ lệch chuẩn. Các biến số định tính được trình bày bằng số lượng và tỷ lệ %.

### 2.7. Ý đức

Nghiên cứu được tiến hành sau khi đủ điều kiện và thông qua Hội đồng khoa học của trường Đại học Võ Trường Toản

### 3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

#### 3.1. Đặc điểm chung của bệnh nhi $\beta$ -thalassemia

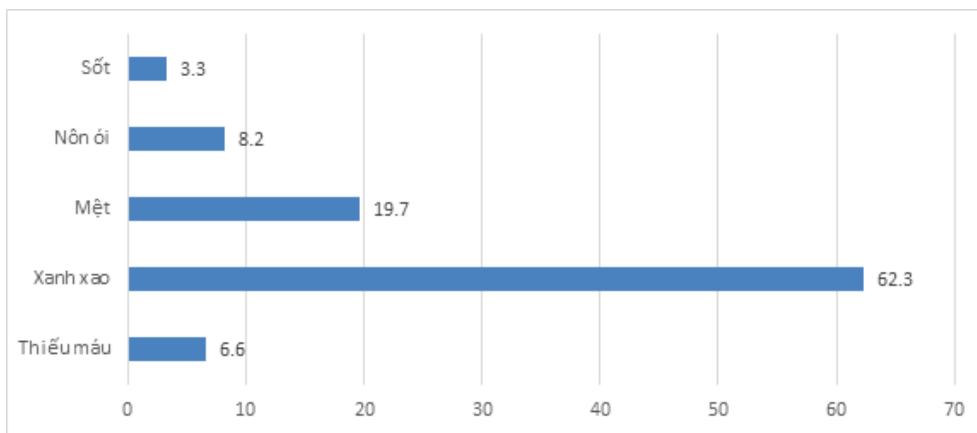
Bảng 1. Đặc điểm chung của bệnh nhi

| Đặc điểm chung |            | Số lượng | Tỷ lệ (%) |
|----------------|------------|----------|-----------|
| Giới           | Nam        | 31       | 50,8      |
|                | Nữ         | 30       | 49,2      |
| Tuổi           | <5 tuổi    | 7        | 11,5      |
|                | 5-10 tuổi  | 42       | 68,9      |
|                | 11-15 tuổi | 12       | 19,7      |
| Dân tộc        | Kinh       | 56       | 91,8      |
|                | Khmer      | 5        | 8,2       |
| Thứ tự sinh    | Con so     | 52       | 85,2      |
|                | Con thứ    | 9        | 14,8      |
| Tổng số        |            | 61       | 100       |

**Nhận xét:** Giới tính với 50,8% nam và 49,2% nữ. Về độ tuổi, đa số trong nhóm này nằm trong khoảng 5-10 tuổi (68,9%). Về dân tộc, người Kinh chiếm đa số 91,8%,

chỉ có 8,2% là người Khmer. 85,2% trong nhóm là con so, chỉ có 14,8% là con thứ.

Biểu đồ 1. Lý do nhập viện



**Nhận xét:** Lý do nhập viện phổ biến nhất là xanh xao, chiếm 62,3%. Tiếp theo là mệt mỏi với 19,7% và nôn

mê đay với 8,2%. Các nguyên nhân nhập viện ít gặp hơn là thiếu máu với 6,6% và sốt với 3,3%.



### 3.2. Đặc điểm lâm sàng của bệnh nhi $\beta$ -thalassemia

**Bảng 2. Đặc điểm lâm sàng của bệnh nhi  $\beta$ -thalassemia**

|                               |       | Số lượng | Tỷ lệ (%) |
|-------------------------------|-------|----------|-----------|
| <b>Da niêm nhợt, xanh xao</b> | Có    | 31       | 50,8      |
|                               | Không | 30       | 49,2      |
| <b>Vàng da</b>                | Có    | 2        | 3,3       |
|                               | Không | 59       | 96,7      |
| <b>Gan to</b>                 | Có    | 56       | 91,8      |
|                               | Không | 5        | 8,2       |
| <b>Lách to</b>                | Có    | 52       | 85,2      |
|                               | Không | 9        | 14,8      |

**Nhận xét:** Về triệu chứng có 50,8% bệnh nhân có biểu hiện thiếu máu trên lâm sàng như da niêm nhợt và xanh xao, có 3,3% bệnh nhân bị vàng da và 8,2% bệnh nhân bị gan to và 85,2% bệnh nhân bị lách to

### 3.3. Đặc điểm cận lâm sàng của bệnh nhi $\beta$ -thalassemia

**Bảng 3. Kết quả công thức máu của bệnh nhi  $\beta$ -thalassemia**

| Đặc điểm cận lâm sàng   | Trung bình | Độ lệch chuẩn | Nhỏ nhất | Lớn nhất |
|-------------------------|------------|---------------|----------|----------|
| Số lượng hồng cầu (T/l) | 3,05       | 0,64          | 1,95     | 4,66     |
| Hb (g/l)                | 6,68       | 1,03          | 4,8      | 8,3      |
| Hct (%)                 | 22         | 3,35          | 16       | 28       |
| MCV (fl)                | 72,5       | 7,58          | 60       | 90,7     |
| MCH (pg)                | 22,45      | 3,68          | 17,8     | 29,8     |
| MCHC (%)                | 308,98     | 31,13         | 218      | 376      |

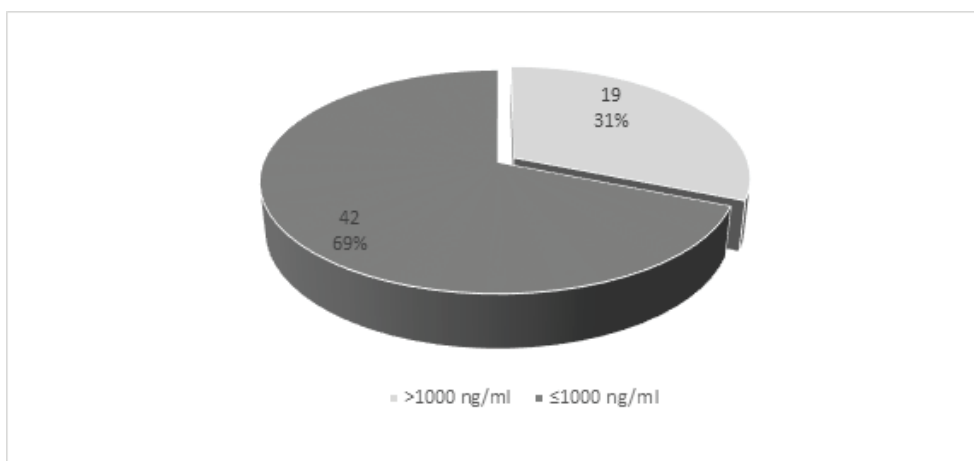
**Nhận xét:** Số lượng hồng cầu trung bình là 3,05 T/l, giá trị nhỏ nhất là 1,95 T/l và cao nhất là 4,66 T/l. Nồng độ hemoglobin (Hb) trung bình 6,68 g/l, Hematocrit (Hct) trung bình 22%.

**Bảng 4. Kết quả điện di của bệnh nhi  $\beta$ -thalassemia**

| Đặc điểm cận lâm sàng | Trung bình | Độ lệch chuẩn | Nhỏ nhất | Lớn nhất |
|-----------------------|------------|---------------|----------|----------|
| HbA (%)               | 75,92      | 2,3           | 73,4     | 77,6     |
| HbF (%)               | 2,74       | 0,6           | 2,3      | 3,4      |

**Nhận xét:** HbA trung bình khá cao, đạt 75,92% (73,4% - 77,6%). HbF có mức trung bình 2,74% (2,3% - 3,4%).

**Biểu đồ 2. Định lượng Ferritin huyết thanh**



**Nhận xét:** Tỷ lệ bệnh nhân bị quá tải sắt với ferritin huyết tương >1000ng/mL là 31%

## 4. BÀN LUẬN

### 4.1. Đặc điểm chung

Về giới tính cho thấy tỷ lệ nam và nữ trong nhóm này khá cân bằng, lần lượt là 50,8% và 49,2%. Điều này phù hợp với đặc điểm di truyền của bệnh beta thalassemia, không có sự khác biệt về giới tính.

Đa số bệnh nhi nằm trong nhóm 5-10 tuổi, chiếm 68,9% tương đồng với các tác giả Phạm Thị Ngọc (2022) [3], Bùi Văn Viện (2015) [4] và Nguyễn Thị Yến (2019) [5]. Về dân tộc thì tỷ lệ người Khmer 8,2%, theo tác giả Nguyễn Minh Tuấn (2020) người bị bệnh và mang gen bệnh có ở tất cả các tỉnh thành phố, ở tất cả các dân tộc trên toàn quốc, đặc biệt đồng bào dân tộc thiểu số có tỷ lệ mang gen và mắc bệnh khá cao [6]. Những thông tin này hữu ích để hoạch định chính sách chăm sóc, điều trị cho nhóm bệnh nhân này. Lý do nhập viện phổ biến nhất là xanh xao, chiếm 62,3% đây là một trong những dấu hiệu gợi ý thiếu máu trên lâm sàng.

### 4.2. Đặc điểm lâm sàng

Thăm khám trên lâm sàng cho thấy kết quả xanh xao, da niêm nhạt chiếm 50%. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cũng phù hợp với tác giả Phạm Thị Ngọc với triệu chứng da niêm nhạt chiếm tỷ lệ cao (62,5%) [3]. Các nghiên cứu đều cho thấy triệu chứng lâm sàng thường gặp >90% trẻ có da xanh, niêm nhạt.

Kết quả nghiên cứu cho thấy có 85,2% bệnh nhân bị lách to, kết quả cũng tương đồng với các tác giả Bùi

Văn Viện (2015) và Nguyễn Thị Yến (2019) cho thấy 68,9%-94,6% bệnh nhi thalassemia có triệu chứng lách to [4], [5]. Trong nghiên cứu của chúng tôi có 8,2% bệnh nhân bị gan to tương đồng với tác giả Hoàng Thị Thủy Dung (2021) với tỷ lệ gan to trên 90% ở các bệnh nhi mắc thalassemia [8].

### 4.3. Đặc điểm cận lâm sàng

Trẻ mắc  $\beta$ -thalassemia có tình trạng tán huyết mạn tính do chức năng hồng cầu bị suy giảm. Để xử lý tình trạng này cơ thể phải tăng sản sinh hồng cầu để bù đắp cho việc hồng cầu bị hủy và lấy số lượng cao để bù trừ các chức năng sinh lý do chất lượng hồng cầu thấp. Trong khi đó, trong bệnh thalassemia không thiếu hụt nguyên liệu tạo hồng cầu thậm chí sắt còn có xu hướng tăng cao do tăng hấp thu sắt phản ứng. Về nồng độ Hb trung bình, đa phần không có chỉ định truyền máu. Nghiên cứu của Phan Thị Ngọc (2022) Hb trung bình  $7,7 \pm 0,4$  g/dL [3]. Nghiên cứu của Lê Quốc Trung có Hb trung bình lúc nhập viện là  $6,64 \pm 0,92$ g/dL [7]. Hct giảm dưới mức bình thường, trung bình là  $22 \pm 3,35\%$  tương đồng với tác giả Hoàng Thị Phương Dung với Hct  $21,4 \pm 4,2\%$  [8]. Trong bệnh  $\beta$ -thalassemia do sự thiếu hụt chuỗi  $\beta$  sẽ ảnh hưởng tới sự tổng hợp Hb, hồng cầu chứa ít Hb dẫn đến áp lực keo trong hồng cầu giảm và lượng dịch trong hồng cầu cũng giảm tương ứng, điều đó cũng làm cho MCV nhỏ, MCV trung bình trong nghiên cứu của chúng tôi là  $72,5 \pm 7,58$  (fl) và MCH trung bình là  $22,45 \pm 3,68$  (pg), tương đồng với nghiên cứu của Bùi Văn Viện (2015) với Hb giảm nhiều, MCV nhỏ ( $70,7 \pm 8$  fl), hồng cầu nhược sắc, MCH giảm ( $23 \pm 3,6$  pg) [4]. HbA của chúng tôi là  $75,92 \pm 2,3\%$  và HbF là  $2,74 \pm 0,6\%$  thấp hơn so với tác giả Phan Thị

Ngọc với HbA trung bình là  $84,5 \pm 16,8\%$  và HbF trung bình là  $10,8 \pm 18\%$  [3]. Tỷ lệ bệnh nhân bị quá tải sắt với ferritin huyết  $>1000\text{ng/mL}$  là 31%, tương đồng với các tác giả Hoàng Thị Thùy Dung (2021) [8] và Phạm Thị Ngọc (2022) [3].

## 5. KẾT LUẬN

Bệnh  $\beta$ -Thalassemia có biểu hiện lâm sàng như thiếu máu trên lâm sàng và cận lâm sàng, Hb và Hct giảm, gan, lách to.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1] Nguyễn Thị Thu Hà, Ngô Mạnh Quân, Vũ Hải Toàn và cộng sự, 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, 502, 2021.
- [2] Bộ Y tế, “Tổng quan về Thalassemia”, Báo cáo Hội nghị Khoa học về Thalassemia toàn quốc lần thứ III, 2019.
- [3] Phạm Thị Ngọc, Nguyễn Đình Tuyên, Đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng theo thể bệnh ở trẻ mắc Thalassemia tại Bệnh viện sản-nhi tỉnh Quảng Ngãi, Tạp chí Y học Việt Nam, 517(2), 2018.
- [4] Bùi Văn Viện, Nghiên cứu thực trạng bệnh Thalassemia ở Bệnh viện trẻ em Hải Phòng, Tạp chí Y học thực hành, 2 (4), 2015, tr.12-19.
- [5] Nguyễn Thị Yến, Phân loại Thalassemia ở trẻ em tại Bệnh viện Nhi Trung Ương, Tạp chí Nhi khoa, 12(4), 2019, tr.58- 63.
- [6] Nguyễn Minh Tuấn, “Thalassemia”, Phác đồ điều trị Nhi khoa Bệnh viện Nhi Đồng 1, NXB Y học, 2020, tr.831-837.
- [7] Lê Quốc Trung, Nguyễn Thanh Hải, Đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng, kháng thể kháng hồng cầu và đánh giá kết quả điều trị trẻ bị thalassemia tại Bệnh viện Nhi đồng Cần Thơ từ 9/2018 -7/2019, Tạp chí Y Dược học Cần Thơ, 2019, tr.22-25
- [8] Hoàng Thị Thùy Dung, Đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng bệnh nhi thalassemia tại Bệnh viện đa khoa tỉnh Cao Bằng năm 2021, Tạp chí Khoa học và công nghệ Đại học Thái Nguyên, T. 227, S. 14 (2022).