

HEMATOPOIETIC STEM CELL TRANSPLANTATION FOR CONGENITAL HEMOLYTIC ANEMIA DUE TO PYRUVATE KINASE DEFICIENCY: A CASE REPORT

Nguyen Thi Thuy Duong*, Tong Van Giap, Pham Thi Viet Huong,
Nguyen Dinh Duy, Nguyen Thanh Mai, Do Linh Trang

*Vinmec Smart City International General Hospital -
Vinhomes Smart City, Tay Mo Ward, Nam Tu Liem Dist, Hanoi City, Vietnam*

Received: 17/07/2025

Revised: 28/08/2025; Accepted: 25/09/2025

ABSTRACT

Overview: Pyruvate kinase deficiency (PKD) is a rare autosomal recessive disorder characterized by chronic hemolytic anemia. Current management is mainly supportive, including blood transfusions, iron chelation, and splenectomy, while alternative approaches (such as hematopoietic stem cell transplantation, gene editing, or pyruvate kinase activators) are under investigation. In this article, we report the case of a 3-year-old boy with severe, transfusion-dependent PKD who was successfully treated with hematopoietic stem cell transplantation (HSCT) from an HLA-matched sibling donor. Following transplantation, the patient's hemoglobin level returned to normal and no significant transplant-related complications were observed.

Clinical case: A 3-year-old boy with severe PKD treated with allogeneic HSCT.

Method: Case report.

Results: The patient underwent successful HSCT, with post-transplant hemoglobin levels within the normal range. **Conclusion:** Allogeneic HSCT represents a promising therapeutic option for patients with severe PKD.

Keywords: Hematopoietic stem cell transplantation; HSCT; pyruvate kinase; PKD; hemolytic anemia.

*Corresponding author

Email: v.duongntt36@vinmec.com **Phone:** (+84) 972105750 **Https://doi.org/10.52163/yhc.v66iCD16.3352**

GHÉP TẾ BÀO GỐC TẠO MÁU ĐIỀU TRỊ THIẾU MÁU TAN MÁU BẨM SINH DO THIẾU PYRUVATE KINASE: BÁO CÁO CA LÂM SÀNG

Nguyễn Thị Thùy Dương*, Tống Văn Giáp, Phạm Thị Việt Hương,
Nguyễn Đình Duy, Nguyễn Thanh Mai, Đỗ Linh Trang

Bệnh viện Đa khoa Quốc tế Vinmec Smart City - Vinhomes Smart City, P. Tây Mỗ, Q. Nam Từ Liêm, Tp. Hà Nội, Việt Nam

Ngày nhận bài: 17/07/2025

Chỉnh sửa ngày: 28/08/2025; Ngày duyệt đăng: 25/09/2025

ABSTRACT

Tổng quan: Thiếu men pyruvate kinase (PKD) là một bệnh di truyền lặn hiếm gặp, đặc trưng bởi thiếu máu tan máu mạn tính. Hiện nay, điều trị chủ yếu mang tính hỗ trợ như truyền máu, thải sắt và cắt lách, trong khi các phương pháp thay thế (ghép tế bào gốc tạo máu, chỉnh sửa gen, hoặc sử dụng chất hoạt hóa pyruvate kinase) đang được nghiên cứu. Trong bài báo này, chúng tôi báo cáo một trường hợp bé trai 3 tuổi mắc PKD thể nặng, phụ thuộc truyền máu, đã được điều trị thành công bằng ghép tế bào gốc tạo máu (hematopoietic stem cell transplantation – HSCT) từ anh ruột phù hợp HLA hoàn toàn. Sau ghép, nồng độ hemoglobin của bệnh nhi trở về mức bình thường và không ghi nhận biến chứng đáng kể nào liên quan đến ghép.

Đối tượng nghiên cứu: Bé trai 3 tuổi mắc PKD thể nặng được điều trị bằng ghép tế bào gốc tạo máu đồng loài.

Phương pháp nghiên cứu: Mô tả ca bệnh.

Kết quả nghiên cứu: Bệnh nhân đã được ghép tế bào gốc tạo máu thành công, sau ghép mức hemoglobin về giới hạn bình thường. Kết luận: ghép tế bào gốc tạo máu đồng loài là phương pháp điều trị hứa hẹn cho bệnh nhân mắc PKD thể nặng.

Từ khóa: Ghép tế bào gốc tạo máu; HSCT; pyruvate kinase; PKD; thiếu máu tan máu.

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Thiếu men pyruvate kinase là một bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường hiếm gặp, do đột biến gen PKLR gây thiếu hụt enzyme pyruvate kinase – yếu tố then chốt trong quá trình chuyển hóa glucose thành năng lượng. Hồng cầu phụ thuộc hoàn toàn vào cơ chế này, vì vậy sự thiếu hụt enzyme dẫn đến giảm năng lượng nội bào và gây tan máu mạn tính. Mức độ nghiêm trọng của tan máu dao động từ thiếu máu nhẹ, không triệu chứng đến thiếu máu phụ thuộc truyền máu đe dọa tính mạng hoặc gây phù thai, dẫn đến tử vong thai nhi. Tan máu kéo dài còn gây nhiều biến chứng mạn tính như quá tải sắt, giảm mật độ xương và các biến chứng tim-phổi [1]. Ở trẻ sơ sinh mắc PKD, bilirubin thường tăng rất cao, ngay cả khi thiếu máu không nặng. Một số trẻ cần thay máu để phòng ngừa vàng da nhân [2].

Bệnh được phát hiện đầu tiên vào năm 1961. Cho đến nay, tỷ lệ mắc bệnh ước tính là 1:100.000 đến

1:300.000 người [3]. Nghĩ đến PKD khi: trẻ sơ sinh có thiếu máu hoặc tăng bilirubin; trẻ em thiếu máu mạn tính kèm lách to; xét nghiệm: thiếu máu đẳng sắc, tăng tỷ lệ và số lượng hồng cầu lưới, không có hồng cầu hình cầu, LDH tăng, haptoglobin giảm, test Coombs trực tiếp âm tính, điện di huyết sắc tố bình thường, hoạt tính pyruvate kinase giảm. Khẳng định chẩn đoán bằng xét nghiệm di truyền phát hiện đột biến PKLR [4].

Điều trị PKD chủ yếu là điều trị hỗ trợ, bao gồm truyền khối hồng cầu và thải sắt. Phẫu thuật cắt lách có thể được cân nhắc ở bệnh nhân cần truyền máu thường xuyên. Cắt lách giúp cải thiện một phần tình trạng thiếu máu ở hầu hết các bệnh nhân. Tuy nhiên, phẫu thuật này tiềm ẩn những rủi ro như nhiễm trùng máu đe dọa tính mạng và hình thành huyết khối, do đó cần cân nhắc giữa rủi ro và những lợi ích tiềm năng của việc cắt lách. Do nguy cơ nhiễm trùng sau cắt

*Tác giả liên hệ

Email: v.duongntt36@vinmec.com Điện thoại: (+84) 972105750 <https://doi.org/10.52163/yhc.v66iCD16.3352>

lách, hầu hết bệnh nhân nên đợi ít nhất đến 5 tuổi trước khi tiến hành cắt lách. Năm 2022, Cục Quản lý Thực phẩm và Dược phẩm Hoa Kỳ đã phê duyệt thuốc mitapivat (chất hoạt hóa pyruvate kinase) để điều trị thiếu máu tan máu ở người lớn do thiếu hụt pyruvate kinase. Bên cạnh điều trị hỗ trợ, có một số phương pháp có thể chữa khỏi PKD, bao gồm ghép tế bào gốc tạo máu đồng loại và liệu pháp gen. Ghép tế bào gốc tạo máu là một thủ thuật y khoa lớn tiềm ẩn nhiều rủi ro, bao gồm cả tử vong do

các biến chứng liên quan đến việc ghép. Do đó, cần có thêm nghiên cứu để xác định tính an toàn và hiệu quả lâu dài của liệu pháp này đối với một số bệnh nhân PKD nhất định [5].

Chúng tôi xin báo cáo một trường hợp bé trai 3 tuổi, bị thiếu máu nặng và phải truyền máu trong vòng 24 giờ sau sinh, sau đó phải truyền máu định kỳ mỗi 3 tuần. Do thiếu máu tan máu nặng phụ thuộc truyền máu, trẻ được ghép tế bào gốc tạo máu lúc 3 tuổi.

2. BÁO CÁO CA LÂM SÀNG

Bệnh nhân nam 3 tuổi, là con thứ hai trong gia đình có hai con; tiền sử gia đình không ghi nhận bệnh lý

huyết học. Trẻ sinh non ở tuần thai 35 bằng mổ lấy thai do cạn ối, cân nặng lúc sinh 1,9 kg. Ngay sau sinh, trẻ nhợt nhạt, vàng da; khám ghi nhận thiếu máu, vàng da và cứng mạc, gan lách không to. Xét nghiệm ban đầu (tế bào máu ngoại vi, sinh hóa, định nhóm máu) cho thấy thiếu máu nặng với hemoglobin rất thấp và tăng bilirubin chủ yếu dạng gián tiếp. Chẩn đoán ban đầu: thiếu máu tan máu sơ sinh.

Ở thời điểm 20 giờ sau sinh, trẻ được truyền khối hồng cầu và điều trị vàng da bằng chiếu đèn trong vòng 7 ngày. Tái khám sau 3 tuần cho thấy trẻ vẫn thiếu máu nặng. Trong vòng 3 tháng đầu sau sinh, trẻ được truyền khối hồng cầu 4 lần. Khi 3 tháng tuổi, xét nghiệm di truyền phát hiện đột biến dị hợp tử kép trên gen PKLR. Hai biến thể này chưa được báo cáo trên cơ sở dữ liệu ClinVar, được phân lớp lần lượt là “gây bệnh” và “có khả năng gây bệnh” theo tiêu chuẩn của Hiệp hội di truyền Y khoa Hoa Kỳ (ACMG) đối với kiểu di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường. Đột biến trên gen này gây thiếu hụt enzyme pyruvate kinase, có thể ảnh hưởng đến quá trình tạo năng lượng (Adenosine triphosphate) của hồng cầu. Dựa trên kết quả di truyền học, người bệnh được xác định chẩn đoán là thiếu máu tan máu do thiếu enzyme pyruvate kinase. Chi tiết xét nghiệm ở bảng dưới đây:

Bảng 1. Kết quả xét nghiệm trước thời điểm chẩn đoán

Thời điểm			
Tên xét nghiệm	Kết quả	Khoảng tham chiếu	Đơn vị
2h sau sinh			
Số lượng hồng cầu (RBC)	1.77	3.81 - 4.74	T/L
Hemoglobin (HGB)	51	104 - 125	g/L
Thể tích trung bình hồng cầu (MCV)	85.9	75.6 - 83.1	fL
Nồng độ huyết sắc tố trung bình hồng cầu (MCHC)	336	336 - 352	g/L
Số lượng bạch cầu (WBC)	7.9	7.7 - 13.1	G/L
Số lượng bạch cầu hạt (NEU)	3.2	2.5 - 6.4	G/L
Hồng cầu lưới	19%	0.7-2	%
Số lượng hồng cầu lưới	336.3		G/L
Số lượng tiểu cầu	238	150 - 450	G/L
AST	49	15 - 60	U/L
ALT	21	13 - 45	U/L
Bilirubin toàn phần	164	<17.6	μmol/L
Bilirubin gián tiếp	153	<12.7	μmol/L
LDH	807	180 - 430	U/L
Coombs trực tiếp, gián tiếp	Âm tính	Âm tính	

Thời điểm			
Tên xét nghiệm	Kết quả	Khoảng tham chiếu	Đơn vị
Sàng lọc kháng thể bất thường	Âm tính	Âm tính	
Nhóm máu	O, Rh(D) dương		
3 tuần tuổi			
RBC	1.89	3.81 – 4.74	T/L
HGB	56	104 - 125	g/L
G6PD	7.6	7.2 - 17.4	U/gHb
3 tháng tuổi			
Xét nghiệm gene	Phát hiện 2 biến thể trên gen PKLR: NM_000298.6:c.941T>C (NP_000289.1:p.lle314Thr) và NM_000298.6:c.724_733del (NP_000289.1:p.Asn242SerfsTer8)		

Sau khi xác định chẩn đoán, bệnh nhi được truyền hồng cầu định kỳ mỗi 3 tuần để duy trì Hb > 90 g/L. Từ 2 tuổi, khoảng cách giữa các lần truyền rút ngắn, đặc biệt trong các đợt nhiễm trùng. Điều trị thải sắt được khởi động từ 1 tuổi do ferritin huyết thanh tăng (1040 ng/mL). Năm trẻ 3 tuổi, gia đình được tư vấn ghép tế bào gốc tạo máu tại Bệnh viện Vinmec. Xét nghiệm HLA độ phân giải cao cho thấy anh trai phù hợp hoàn toàn 10/10, cùng nhóm máu O, Rh(D) dương. Phân tích di truyền xác định anh trai mang dị hợp tử một biến thể gen PKLR (không biểu hiện bệnh; Hb 136 g/L). Sàng lọc trước ghép cho thấy cả người hiến và người nhận đều có huyết thanh CMV, EBV dương tính (IgG), trong khi tải lượng virus trong máu đều âm tính.

Ca ghép được tiến hành ngày 14/11/2024. Phác đồ điều kiện hóa: cyclophosphamide tổng liều 120 mg/kg; fludarabine 200 mg/m²; thiotepea 10 mg/kg; busulfan 12 mg/kg. Tương tự như ghép tế bào gốc tạo máu cho bệnh nhân thalassemia, PKD là một bệnh lý huyết học lành tính, trong đó tủy xương của người bệnh có hiện tượng tăng sinh mạnh nhằm bù trừ tình trạng thiếu máu mạn tính. Sự tăng sinh này dẫn đến nguy cơ thải ghép cao, đặc biệt nếu tế bào T của người nhận không được ức chế đầy đủ trước ghép. Mặt khác, trong ghép cho bệnh lý lành tính như PKD, không cần thiết duy trì hiệu ứng mảnh ghép chống lơ xê mi như ở các bệnh lý ác tính. Do đó, mục tiêu chính là đảm bảo mọc mảnh ghép tối ưu, đồng thời giảm thiểu nguy cơ thải ghép cũng như bệnh mảnh ghép chống chủ. Vì vậy, chúng tôi bổ sung ATG ngựa (Thymogam) vào phác đồ điều kiện hóa, với liều 30 mg/kg/ngày trong 3 ngày (từ D-3 đến D-1) [6]. Dự phòng bệnh ghép chống chủ (GVHD): cyclosporin từ ngày D-2 và mycophenolate mofetil liều 30mg/kg/ngày từ D+1 đến D+30. Dự phòng nhiễm nấm, virus và viêm phổi do *Pneumocystis jirovecii* được thực hiện lần lượt bằng posaconazole, acyclovir và

cotrimoxazol. Người hiến được huy động tế bào gốc bằng G-CSF với liều 10 µg/kg/ngày trong 4 ngày liên tiếp. Sau đó, tế bào gốc được thu thập từ máu ngoại vi bằng hệ thống gạn tách tự động Spectra Optia. Tổng liều tế bào CD34+ được truyền cho người nhận là 16.3×10^6 tế bào/kg trọng lượng cơ thể. Mọc bạch cầu hạt được định nghĩa là ngày đầu tiên trong 3 ngày liên tiếp mà số lượng bạch cầu hạt tuyệt đối đạt ≥ 0.5 G/L. Mọc tiểu cầu được định nghĩa là ngày đầu tiên có số lượng tiểu cầu ≥ 20 G/L và không truyền tiểu cầu trong 7 ngày liên tiếp [7].

Kết quả: mọc bạch cầu hạt ngày D+15, mọc tiểu cầu ngày D+14. Lần truyền hồng cầu cuối cùng là vào ngày D+12. Biến chứng trong ghép gồm sốt giảm bạch cầu hạt và tăng huyết áp, được kiểm soát tốt. Trẻ ra viện ngày D+27. Trẻ được theo dõi tái hoạt CMV, EBV bằng xét nghiệm đo tải lượng virus CMV, EBV trong máu 2 lần/ tuần trong giai đoạn bạch cầu hạt < 0.5 G/L. Sau đó, xét nghiệm đo tải lượng virus CMV, EBV được thực hiện mỗi 1 tháng trong vòng 1 năm đầu sau ghép. Tại thời điểm 10 tháng sau ghép, trẻ không ghi nhận GVHD và không còn thiếu máu. Các xét nghiệm sau ghép được trình bày ở bảng dưới đây:

Bảng 2. Kết quả xét nghiệm sau ghép tế bào gốc tạo máu

Tên xét nghiệm	1 tháng sau ghép	9 tháng sau ghép	Khoảng tham chiếu	Đơn vị
Hgb	103	127	104 - 125	g/L
WBC	5.9	7.3	7.7 - 13.1	G/L
NEU	3.05	3.9	2.5 - 6.4	G/L
PLT	215	245	150 - 450	G/L

Tên xét nghiệm	1 tháng sau ghép	9 tháng sau ghép	Khoảng tham chiếu	Đơn vị
Bilirubin toàn phần	15.8	5.1	<17.6	μmol/L
Billirubin gián tiếp	3.4	2.1	<12.7	μmol/L
LDH	200	240	120 - 300	U/L
Ferritin	2344	1538	23.9-336.2	μg/L
Chimerism	100% người hiến	99% người hiến		

3. BÀN LUẬN

Thời điểm chẩn đoán bệnh là 1 vấn đề cần lưu ý trong bệnh PKD. Bệnh nhân của chúng tôi có biểu hiện thiếu máu tan máu ngay sau sinh, với mức hemoglobin rất thấp, vàng da, tăng bilirubin gián tiếp. Trẻ đã được truyền máu trong vòng 24 giờ sau sinh. Điều này phù hợp với nhiều nghiên cứu mô tả những ca bệnh thiếu máu tan máu do thiếu Pyruvate kinase mức độ nặng, bệnh thường biểu hiện từ lúc sơ sinh. Nghiên cứu của Hanny Al-Samkari và cộng sự mô tả những bệnh nhân bị PKD phụ thuộc truyền máu thường biểu hiện bệnh từ sơ sinh hoặc trong thời thơ ấu, đặc biệt là gây vàng da sơ sinh [8]. Tuy nhiên, biểu hiện lâm sàng của tình trạng thiếu hụt PK cũng tương tự như ở các dạng thiếu máu tan máu di truyền khác. Sự hiếm gặp của bệnh và phổ lâm sàng rộng có thể dẫn đến những thách thức trong chẩn đoán, bao gồm chẩn đoán sai và chẩn đoán muộn [3]. Bệnh nhân của chúng tôi đã được thực hiện các xét nghiệm đặc hiệu nhằm tìm nguyên nhân gây thiếu máu tan máu, bao gồm xét nghiệm test Coombs trực tiếp, Coombs gián tiếp, điện di huyết sắc tố, định lượng men G6PD, xét nghiệm sức bền thẩm thấu hồng cầu, nhưng tất cả đều cho kết quả âm tính. Bệnh nhân đã được chỉ định phân tích di truyền bằng phương pháp giải trình tự gen lúc 3 tháng tuổi, qua đó phát hiện đột biến PKLR, giúp chẩn đoán xác định nguyên nhân gây thiếu máu tan máu. Như vậy, bệnh nhân đã được tiếp cận chẩn đoán rất tích cực và kịp thời. Điều này giúp bệnh nhân được điều trị truyền máu, thải sắt tích cực, đồng thời định hướng ghép tế bào gốc tạo máu từ sớm, góp phần làm nên thành công của ca ghép sau đó.

Ghép tế bào gốc tạo máu đồng loài có khả năng chữa khỏi PKD. Tuy nhiên, do số lượng ca PKD được điều trị bằng HSCT trên toàn thế giới còn rất hạn chế, kinh nghiệm thực hành cũng chưa nhiều và hiện nay chưa có hướng dẫn quốc tế thống nhất cho chỉ định này. Theo báo cáo của Stephanie van Straaten và cộng sự, từ năm 1996 đến 2015 chỉ ghi nhận 16 trường hợp PKD được ghép HSCT, trong đó tuổi đóng

vai trò trong thành công của cuộc ghép: tỷ lệ sống sót là 90% ở bệnh nhân dưới 10 tuổi, so với chỉ 33% ở nhóm trên 10 tuổi, sự khác biệt có ý nghĩa thống kê [9]. Những năm gần đây, chỉ có thêm một số ít ca lâm sàng được báo cáo riêng lẻ [10], [11]. Bệnh nhân của chúng tôi là trẻ 3 tuổi, mắc PKD thể nặng phụ thuộc truyền máu, với tần suất truyền hồng cầu mỗi 3 tuần hoặc ngắn hơn khi có nhiễm trùng hoặc stress. Việc truyền máu thường xuyên gây ra gánh nặng lớn cho gia đình: trẻ phải nhập viện liên tục để truyền máu và thải sắt, bố/mẹ phải nghỉ việc để chăm sóc. Nguy cơ biến chứng quá tải sắt cũng hiện hữu, với ferritin huyết thanh trước ghép là 1040 ng/mL, làm tăng nguy cơ suy gan, suy tim và rối loạn nội tiết. Ngoài ra, bệnh nhân có người hiến cùng huyết thống, HLA phù hợp hoàn toàn – một yếu tố thuận lợi quan trọng cho thành công của ca ghép. Tất cả các yếu tố này, đặc biệt là độ tuổi nhỏ, tình trạng bệnh nặng phụ thuộc truyền máu và có người hiến phù hợp, đã củng cố quyết định lựa chọn HSCT như một phương pháp điều trị tối ưu cho bệnh nhân này.

Chúng tôi không lựa chọn cắt lách như phương pháp điều trị tối ưu cho bệnh nhân, mặc dù phẫu thuật này có thể cải thiện tình trạng thiếu máu ở người mắc PKD. Lý do là vì bệnh nhân của chúng tôi bị thiếu máu nặng, với hemoglobin nền trước truyền máu chỉ khoảng 50–60 g/L, trong khi mức tăng hemoglobin trung bình sau cắt lách ở bệnh nhân PKD chỉ khoảng 16 g/L [12]. Như vậy, ngay cả khi được cắt lách, bệnh nhân vẫn có nguy cơ cao phải truyền máu thường xuyên. Bên cạnh đó, cắt lách làm gia tăng nguy cơ nhiễm trùng và huyết khối; do vậy, các khuyến cáo hiện nay chỉ đề nghị thực hiện cắt lách ở bệnh nhân PKD sau 5 tuổi [4]. Nếu chúng tôi trì hoãn ghép tế bào gốc tạo máu để chờ cắt lách, sau đó mới tiến hành HSCT khi cắt lách thất bại, thì nguy cơ biến chứng sẽ tăng cao do bệnh nhân vừa có nguy cơ nhiễm trùng sau cắt lách, vừa chịu thêm gánh nặng ứ sắt do truyền máu kéo dài. Vì những lý do này, chúng tôi xem HSCT là phương pháp điều trị tối ưu và được chỉ định sớm cho bệnh nhân.

Mitapivat đã được Cơ quan Quản lý Thực phẩm và Dược phẩm Hoa Kỳ (FDA) phê duyệt từ năm 2022 để điều trị bệnh nhân PKD trưởng thành. Tuy nhiên, thuốc có chi phí rất cao, hiện chưa sẵn có tại Việt Nam và quan trọng hơn, chỉ định của thuốc không áp dụng cho bệnh nhi. Ngoài ra, Mitapivat không có khả năng chữa khỏi bệnh mà chỉ giúp kiểm soát triệu chứng, đòi hỏi điều trị kéo dài suốt đời. Tính an toàn và hiệu quả lâu dài của thuốc vẫn còn được nghiên cứu. Vì vậy, chúng tôi không chọn đây là phương pháp điều trị tối ưu cho bệnh nhân trong báo cáo này.

Theo báo cáo của Stephanie van Straaten và cộng sự, trong số 16 bệnh nhân PKD được ghép tế bào gốc tạo máu, tỷ lệ gặp GVHD lên đến 56% và tỷ lệ nhiễm trùng khoảng 50%, bao gồm nhiễm vi khuẩn, virus và nấm [9]. Ngược lại, bệnh nhân của chúng tôi

trải qua cuộc ghép khá thuận lợi. Các biến cố bất lợi liên quan đến ghép bao gồm sốt giảm bạch cầu hạt và tăng huyết áp, đều được kiểm soát hiệu quả bằng kháng sinh tĩnh mạch và thuốc hạ áp. Sau 10 tháng theo dõi, trẻ không xuất hiện GVHD cấp hoặc mạn, chimerism đạt 99% tế bào người hiến, và hemoglobin duy trì ổn định ở mức bình thường (120–135 g/L), không còn phụ thuộc truyền máu. Kết quả thuận lợi bước đầu này có thể được lý giải bởi nhiều yếu tố: bệnh nhân còn nhỏ tuổi; nguồn tế bào gốc từ người hiến cùng huyết thống, phù hợp HLA hoàn toàn và cùng giới tính, cùng nhóm máu; và nhờ truyền máu định kỳ kết hợp với thải sắt tốt nên chức năng cơ quan, đặc biệt gan và tim, chưa bị ảnh hưởng bởi tình trạng quá tải sắt. Cần tiếp tục theo dõi dài hạn để đánh giá tính hiệu quả và độ an toàn của phương pháp ghép tế bào gốc tạo máu ở bệnh nhân.

Như vậy, bệnh nhân mắc thiếu máu do thiếu pyruvate kinase thể nặng, phụ thuộc truyền máu là đối tượng phù hợp để xem xét ghép tế bào gốc tạo máu. Việc ghép nên được chỉ định càng sớm càng tốt nhằm hạn chế biến chứng do truyền máu kéo dài và cải thiện tiên lượng sống còn. Trong các nguồn hiến, người cho cùng huyết thống và phù hợp HLA hoàn toàn được xem là lựa chọn tối ưu để đảm bảo tỷ lệ thành công cao nhất.

4. KẾT LUẬN

Ghép tế bào gốc tạo máu là một lựa chọn điều trị hứa hẹn cho bệnh nhân PKD thể nặng, phụ thuộc truyền máu. Trong tương lai, cần có thêm các nghiên cứu với cỡ mẫu lớn hơn để tích lũy kinh nghiệm, từ đó xây dựng khuyến cáo và hướng dẫn lâm sàng thống nhất cho điều trị bằng ghép tế bào gốc tạo máu ở nhóm bệnh nhân này.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1] Grace RF, Bianchi P. Overview of pyruvate kinase deficiency. In: Post TW, editor. UpToDate [Internet]. Waltham (MA): UpToDate Inc. 2024 [cited 2025 Oct 19]. Available from: <https://www.uptodate.com/contents/pyruvate-kinase-deficiency>
- [2] Ma ZY, Yang X. Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation in a 3-year-old boy with congenital pyruvate kinase deficiency: A case report. *World J Clin Cases*. 2021;9(12):2916–22. doi:10.12998/wjcc.v9.i12.2916.
- [3] Al-Samkari H, Shehata N, Lang-Robertson K, et al. Diagnosis and management of pyruvate kinase deficiency: international expert guidelines. *Lancet Haematol*. 2024. Epub ahead of print. doi:10.1016/S2352-3026(23)00377-0.
- [4] Enegela OA, Anjum F. Pyruvate kinase deficiency. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023–. Updated 2023 Apr 27. Accessed 2025 Sep 5. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560581/>
- [5] National Organization for Rare Disorders. Pyruvate kinase deficiency. NORD Rare Disease Database. Updated 2023 Aug 22. Accessed 2025 Sep 5. Available from: <https://rarediseases.org/rare-diseases/pyruvate-kinase-deficiency/>
- [6] Mulas O, Mola B, Caocci G, La Nasa G. Conditioning regimens in patients with β -thalassemia who underwent hematopoietic stem cell transplantation: a scoping review. *J Clin Med*. 2022;11(4):907. doi:10.3390/jcm11040907. PMID: 35207178; PMCID: PMC8876955
- [7] Sureda A, Corbacioglu S, Greco R, et al., editors. *The EBMT Handbook: Hematopoietic Cell Transplantation and Cellular Therapies* [Internet]. 8th ed. Cham (CH): Springer; 2024. Chapter 41: Graft Failure. DOI: 10.1007/978-3-031-44080-9_41
- [8] Al-Samkari H, van Beers EJ, Kuo KH, et al. The variable manifestations of disease in pyruvate kinase deficiency and their management. *Haematologica*. 2020;105(9):2229–39. doi:10.3324/haematol.2019.240846.
- [9] Van Straaten S, Bierings M, Bianchi P, Akiyoshi K, Kanno H, Badell Serra I, et al. Worldwide study of hematopoietic allogeneic stem cell transplantation in pyruvate kinase deficiency. *Haematologica*. 2018;103(2):e82–6. doi:10.3324/haematol.2017.177857. PMID: 29242305; PMCID: PMC5792292.
- [10] Shimomura M, Doi T, Nishimura S, Imanaka Y, Karakawa S, Okada S, et al. Successful allogeneic bone marrow transplantation using immunosuppressive conditioning regimen for a patient with red blood cell transfusion-dependent pyruvate kinase deficiency anemia. *Hematol Rep*. 2020;12(1):8305. doi:10.4081/hr.2020.8305. PMID: 32499904; PMCID: PMC7256629.
- [11] Pang Y, Qi X, Qin J, Zhai X, Wang R, Cao J, et al. Case report: Modified transplantation for pediatric patients with pyruvate kinase deficiency. *Front Immunol*. 2024;15:1493398. doi:10.3389/fimmu.2024.1493398.
- [12] Fattizzo B, Cavallaro F, Marcello APM L, Vercellati C, Barcellini W. Pyruvate kinase deficiency: current challenges and future prospects. *J Blood Med*. 2022;13:461–71. doi:10.2147/JBM.S353907. PMCID: PMC9444143; PMID: 36072510.