Vietnam Journal of Community Medicine, Vol. 67, Special Issue 12, 340-344

CLINICAL AND LABORATORY PROFILES OF PATIENTS WITH PRIMARY MYELOFIBROSIS AT THE NATIONAL INSTITUTE OF HEMATOLOGY AND BLOOD TRANSFUSION BETWEEN 2019 AND 2024

Nguyen Ba Cuong[1*], Le Quang Chiem[1], Nguyen Vu Bao Anh[1,2], Phi Thi Nguyet Anh[1], Le Thi Thu[1], Le Quoc Anh[1], Nguyen Ngoc Ban[1], Vu Dinh Hung[1], Vu Duc Binh[1,2]

[1]National Institute of Hematology and Blood Transfusion - 5 Pham Van Bach, Cau Giay Ward, Hanoi City, Vietnam
[2]Hanoi Medical University - 1 Ton That Tung, Kim Lien Ward, Hanoi City, Vietnam

Received: 25/02/2026
Revised: 22/05/2026; Accepted: 04/08/2026

ABSTRACT

Objective: To describle the clinical and laboratory profiles of patients with primary myelofibrosis (PMF) at the National Institute of Hematology and Blood Transfusion (NIHBT) between 2019 and 2024.

Methods: A cross-sectional descriptive study was conducted on 181 PMF patients managed at the NIHBT from January 2019 to December 2024.

Results: The cohort's mean age was 62.7 ± 11.8 years, with a predominance of patients aged over 60. Constitutional symptoms were prevalent, including fatigue (89%), early satiety (70.2%), abdominal discomfort (70.2%), left upper quadrant pain (70.2%), and weight loss (63%). Physical examination revealed a high incidence of splenomegaly (95.6%) and anemia (89%).

Laboratory findings indicated that 90.6% of patients presented with anemia (Hb≤120 g/L). Platelet counts were variable: 26.5% exhibited thrombocytosis (≥450 G/L), while 14.9% had thrombocytopenia (< 50 G/L). Leukocytosis (≥11 G/L) was observed in 51.4% of the cases. Bone marrow evaluation showed erythroid hypoplasia in 85.6% of patients; granulocytic lineage was increased in 42.5% and decreased in 17.1%, while 73.5% demonstrated megakaryocytic hyperplasia. Bone marrow fibrosis was classified as Grade II in 64.6% and Grade III in 35.4% of patients. The prevalence of the JAK2 mutation was 67.1%, whereas CALR and MPL mutations were identified in 3.9% and 1.1% of the cohort, respectively.

Conclusion: Primary myelofibrosis patients present with heterogeneous clinical manifestations, characterized by high frequencies of splenomegaly and anemia. Laboratory analyses frequently reveal trilineage hematopoietic dysregulation in the bone marrow.

Keywords: Primary myelofibrosis, National Institute of Hematology and Blood Transfusion, Vietnam.

*Corresponding author
Email: cuong01252288866@gmail.com **Phone**: (+84) 852288866 **DOI:** 10.52163/yhc.v67iCD12.6287

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG, XÉT NGHIỆM CỦA BỆNH NHÂN XƠ TỦY NGUYÊN PHÁT TẠI VIỆN HUYẾT HỌC - TRUYỀN MÁU TRUNG ƯƠNG GIAI ĐOẠN 2019-2024

Nguyễn Bá Cương[1*], Lê Quang Chiêm[1], Nguyễn Vũ Bảo Anh[1,2],
Phí Thị Nguyệt Anh[1], Lê Thị Thu[1], Lê Quốc Anh[1], Nguyễn Ngọc Ban[1], Vũ Đình Hùng[1], Vũ Đức Bình[1,2]

[2]Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương - 5 Phạm Văn Bạch, P. Cầu Giấy, Tp. Hà Nội, Việt Nam
[3]Trường Đại học Y Hà Nội - 1 Tôn Thất Tùng, P. Kim Liên, Tp. Hà Nội, Việt Nam

Ngày nhận: 25/02/2026
Ngày sửa: 25/02/2026; Ngày đăng: 04/08/2026

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả đặc điểm lâm sàng, xét nghiệm của bệnh nhân xơ tuỷ nguyên phát tại Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương giai đoạn 2019 - 2024.

Đối tượng và phương pháp nghiên cứu: Mô tả cắt ngang 181 bệnh nhân xơ tủy nguyên phát tại Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương từ 01/2019 đến tháng 12/2024.

Kết quả: Độ tuổi trung bình là 62,7 ± 11,8 tuổi, chủ yếu là nhóm người bệnh trên 60 tuổi. Triệu chứng cơ năng thường gặp bao gồm mệt mỏi, ăn nhanh no, khó chịu bụng, đau hạ sườn trái và gày sút cân với tỷ lệ lần lượt là 89%, 70,2%,%, 70,2% và 63%. Về triệu chứng thực thể, thường gặp lách to và thiếu máu với tỷ lệ lần lượt là 95,6% và 89%. Về đặc điểm xét nghiệm, 90,6% bệnh nhân có biểu hiện thiếu máu với Hb≤120g/l; 26,5% bệnh nhân có tình trạng tăng TC ≥ 450 G/l và 14,9% bệnh nhân giảm TC < 50 G/l; 51,4% bệnh nhân có số lượng BC cao ≥11G/L. Về xét nghiệm tủy xương, 85,6% bệnh nhân có giảm sinh dòng hồng cầu, dòng bạch cầu hạt tăng (42,5%) và giảm (17,1%); 73,5% giảm sinh dòng mẫu tiểu cầu. Có 64,6% bệnh nhân xơ hóa tủy xương mức độ II và 35,4% mức độ III. Trong 152 bệnh nahan được xét nghiệm gen, tỷ lệ bệnh nhân PMF có đột biến gene JAK2 là 67.1%; các đột biến gene CALR và MPL chỉ chiếm tỷ lệ 3,9% và 1,1%.

Kết luận: Người bệnh xơ tủy nguyên phát có biểu hiện lâm sàng đa dạng, thường gặp lách to và thiếu máu, có rối loạn dòng hồng cầu, bạch cầu, tiểu cầu trên xét nghiệm tủy xương.

Từ khóa: Xơ tủy nguyên phát, viện Huyết học – Truyền máu Trung Ương.

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Xơ tủy nguyên phát (Primary Myelofibrosis – PMF) là thể bệnh thuộc nhóm tăng sinh tủy mạn tính âm tính với BCR::ABL1 [1, 2]. PMF là bệnh hiếm gặp với tỷ lệ mắc mới chỉ 0,5–1,5 ca/100.000 dân/năm song có tiên lượng kém nhất trong nhóm rối loạn tăng sinh tủy [3]. PMF có biểu hiện lâm sàng rất đa dạng, bệnh nhân có thể đến khám với các triệu chứng do thiếu máu, triệu chứng toàn thân hoặc triệu chứng do lách to như đau tức vùng hạ sườn trái, cảm giác nhanh no khi ăn [4]. Về cận lâm sàng, PMF biểu hiện nhiều rối loạn huyết học. Sinh thiết tủy xương là tiêu chuẩn quan trọng nhất, cho thấy tăng sinh dòng mẫu tiểu cầu với hình thái bất thường, kèm xơ hóa mô đệm tủy độ 2–3 theo phân loại WHO [1]. Tỷ lệ đột biến JAK2 khoảng 50–60%, CALR 20–25%, MPL 5–10%, góp phần phản ánh đặc điểm sinh học phân tử cũng như có giá trị tiên lượng tình trạng bệnh [5]. Phiên bản sửa đổi năm 2016 của Tổ chức Y tế Thế giới (WHO) đối với phân loại các bệnh lý ác tính dòng tủy và bệnh bạch cầu cấp là một bước tiến quan trọng trong việc tích hợp các dữ liệu lâm sàng, hình thái học, di truyền tế bào và sinh học phân tử để quản lý người bệnh PMF [2].

Tại Việt Nam, dữ liệu về PMF còn hạn chế. Nghiên cứu của Phạm Thị Yến Thư cho kết quả 95,4% bệnh nhân có triệu chứng thiếu máu, 79,1% có hội chứng u (lách to chiếm 79,1%, gan to 53,4%), 69,8% có hồng cầu hình giọt nước trong máu ngoại vi. Đột biến gen JAK2 V617F được phát hiện ở khoảng 60,5% bệnh nhân [6]. Nghiên cứu của Nguyễn Ngọc Dũng về mô bệnh học PMF cho thấy 65,1% có mật độ tủy "nghèo", 69,8% giảm sinh dòng hồng cầu, tất cả bệnh nhân đều có tăng sinh xơ tủy ở các mức độ khác nhau; 55,8% có tế bào megakaryocyte kích thước lớn, rối loạn hình thái; 69,8% megakaryocyte đứng thành đám [7].

Xuất phát từ những lý do trên, chúng tôi tiến hành nghiên cứu với mục tiêu: Mô tả đặc điểm lâm sàng, xét nghiệm của bệnh nhân xơ tuỷ nguyên phát tại Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương giai đoạn 2019 – 2024.

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Bao gồm 181 bệnh nhân xơ tủy nguyên phát điều trị tại Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương từ 01/2019 đến tháng 12/2024.

- *Tiêu chuẩn lựa chọn:*

+ Bệnh nhân xơ tủy nguyên phát theo tiêu chuẩn của Tổ chức Y tế Thế giới (WHO) năm 2016(8) lần đầu, chưa điều trị ở cơ sở y tế khác trước đó.

+ Bệnh nhân trên 16 tuổi.

+ Hồ sơ bệnh án đầy đủ thông tin.

+ Đồng ý tham gia nghiên cứu.

- *Tiêu chuẩn loại trừ:* Bệnh nhân có kèm thiếu máu do

*Tác giả liên hệ
Email: cuong01252288866@gmail.com **Điện thoại**: (+84) 852288866 **DOI:** 10.52163/yhc.v67iCD12.6287

nguyên nhân khác tại thời điểm chẩn đoán: Mất máu cấp, tan máu cấp, Thalassemia, thiếu máu thiếu sắt, thiếu B12/folate, suy thận, nhiễm trùng mạn, bệnh tự miễn, bệnh gan.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

2.2.1. Thiết kế nghiên cứu: Mô tả loạt ca bệnh.

2.2.2. Cỡ mẫu: Đây là bệnh hiếm gặp. Cách chọn mẫu toàn bộ, bao gồm 181 người bệnh xơ tủy điều trị tại Bệnh viện trong thời gian nghiên cứu.

2.2.3. Các bước tiến hành nghiên cứu

- Lập danh sách bệnh nhân mới được chẩn đoán xơ tủy nguyên phát trong thời gian từ tháng 1/2019 đến tháng 12/2024.

- Hồi cứu hồ sơ bệnh án: Thu thập dữ liệu khám lâm sàng qua bệnh án, thu thập dữ liệu xét nghiệm cận lâm sàng

- Thu thập số liệu, xử lý và phân tích số liệu.

2.2.4. Các biến số chỉ số nghiên cứu

- Các đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu: Tuổi, giới

- Các đặc điểm lâm sàng của bệnh nhân PMF: Các triệu chứng cơ năng: Mệt mỏi, ăn nhanh no, khó chịu bụng, đau hạ sườn trái, gầy sút cân, đau xương, ra mồ hôi trộm, ngứa, sốt. Các triệu chứng thực thể: Lách to, phân độ lách to, thiếu máu, gan to, nhiễm trùng, xuất huyết, tắc mạch

- Các đặc điểm xét nghiệm của bệnh nhân PMF: Đặc điểm tế bào máu ngoại vi: Các chỉ số hồng cầu, bạch cầu, tiểu cầu, Hb, hồng cầu non, bạch cầu non, blast, mẫu tiểu cầu. Đặc điểm tủy xương: số lượng tế bào tủy xương, mật độ tế bào tủy xương, đặc điểm số lượng và hình thái các dòng tủy xương, mức độ xơ hóa tủy,

- Một số bất thường nhiễm sắc thể và đột biến gene: Bất thường nhiễm sắc thể tủy xương, tỷ lệ xuất hiện các loại đột biến gene.

2.2.5. Tiêu chuẩn đánh giá

- Tiêu chuẩn chẩn đoán xơ tủy nguyên phát:

Bảng 1. Tiêu chuẩn chẩn đoán xơ tủy nguyên phát theo WHO 2016(2)

	Tiêu chuẩn chính	Tiêu chuẩn phụ
1.	Sinh thiết tủy xương cho thấy tăng sinh và loạn sản mẫu tiểu cầu, kèm theo xơ hóa reticulin và/ hoặc collagen độ 2 hoặc 3.	Có ít nhất 1 trong các dấu hiệu sau, được xác nhận trong 2 lần xét nghiệm liên tiếp: - Thiếu máu không do bệnh lý phối hợp - Bạch cầu ≥11 x 10^9/L - Lách to sờ thấy - LDH tăng trên giới hạn bình thường - Có hình ảnh leuko-erythroblastosis
2.	Đột biến JAK2, CALR, hoặc MPL hoặc bằng chứng của đột biến dòng khác, hoặc loại trừ xơ hóa tủy phản ứng.	
3.	Không đáp ứng tiêu chuẩn chẩn đoán ET, PV, CML BCR: ABL1+, MDS hoặc các tân sinh dòng tủy khác.	
Chẩn đoán PMF rõ ràng đòi hỏi phải đáp ứng cả 3 tiêu chuẩn chính và ít nhất 1 tiêu chuẩn phụ.		

- Tiêu chuẩn đánh giá mức độ xơ hóa tủy xương

Bảng 2. Phân độ xơ hóa tủy xương theo Thiele và cộng sự (9)

Độ xơ	Tiêu chuẩn
0	Rải rác sợi reticulin dài, không có điểm giao cắt, tương ứng với tủy xương bình thường
1	Mạng lưới lỏng lẻo sợi reticulin với nhiều điểm giao cắt, đặc biệt vùng quanh mạch máu
2	Sợi reticulin lan tràn, dày đặc với nhiều điểm giao cắt, đôi khi thấy bó sợi dày khu trú tương ứng sợi collagen, có thể đi kèm với cốt hóa khu trú
3	Sợi reticulin lan tràn, dày đặc với nhiều điểm giao cắt và bó sợi to dày tương ứng sợi collagen, thường liên quan với cốt hóa

2.3. Xử lý và phân tích dữ liệu

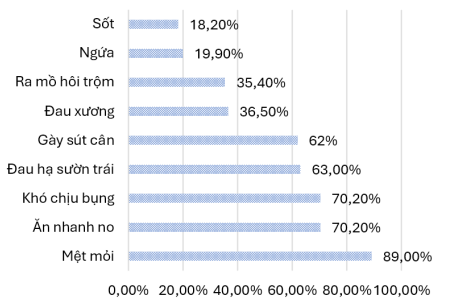
Số liệu thống kê được xử lý trên máy vi tính bằng phần mềm SPSS 27.0. Giá trị p<0,05 được coi là có ý nghĩa thống kê.

2.4. Đạo đức nghiên cứu

Nghiên cứu đã được thông qua Hội đồng của Viện Huyết học Truyền máu Trung ương. Mọi thông tin đều được mã hóa, đảm bảo bí mật.

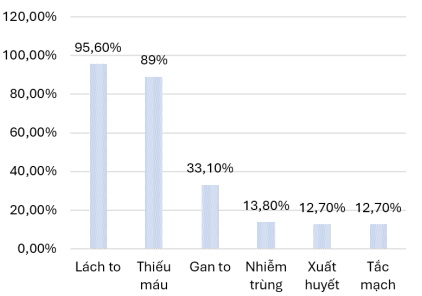
3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bệnh nhân có độ tuổi chủ yếu là trên 50 tuổi, trong đó nhóm tuổi 60 - 69 chiếm tỷ lệ cao nhất với 33,1, theo sau là nhóm bệnh nhân trên 70 tuổi (28,2%) và nhóm bệnh nhân 50 - 59 tuổi (27,1%). Giới tính nam chiếm đa số với tỷ lệ 58,6%. Về phân độ lách to, mức độ lách to phổ biến nhất là độ II với tỷ lệ 34,3%, theo sau là độ IV với 26,5% và thấp nhất là độ III với 13,8%.



Biểu đồ 1. Phân bố triệu chứng cơ năng của người bệnh

Nhận xét: Mệt mỏi, ăn nhanh no, khó chịu bụng là các triệu chứng cơ năng thường gặp nhất với tỷ lệ lần lượt là 89%; 70,2%; 70,2%. Sốt và ngứa hiếm gặp nhất với tỷ lệ là 18,2% và 19,9%.



Biểu đồ 2. Phân bố triệu chứng thực thể của người bệnh

Nhận xét: Lách to thiếu máu là 2 triệu chứng thực thể điển hình với tỷ lệ lần lượt là 95,6% và 89%. Các biến chứng gan to, nhiễm trùng, xuất huyết và tắc mạch ít gặp hơn với tỷ lệ lần lượt là 33,1%, 13,8%, 12,7% và 12,7%.

Bảng 3. Đặc điểm xét nghiệm máu của người bệnh (n=181)

Đặc điểm		n	%
Hb	Hb > 120	17	9,4
	Thiếu máu nhẹ: 90≤ Hb≤120	67	37,0
	Thiếu máu vừa: 60≤ Hb <90	77	42,5
	Thiếu máu nặng: Hb <60	20	11,0
Tiểu cầu	>450	48	26,5
	150-450	62	34,3
	100-149	18	9,9
	50-99	26	14,4
	<50	27	14,9
Bạch cầu	< 4 G/l	29	16,0
	4 – 11 G/l	59	32,6
	≥ 11 G/l	93	51,4

Nhận xét: Người bệnh chủ yếu có biểu hiện thiếu máu với Hb≤120g/l với 90,6%, trong đó thiếu máu mức độ nhẹ là 37%. Phần lớn bệnh nhân có số lượng tiểu cầu trong giới hạn bình thường, 26,5% bệnh nhân tăng tiểu cầu ≥ 450 G/l và 14,9% bệnh nhân giảm tiểu cầu < 50 G/l. Đa số bệnh nhân có số lượng bạch cầu cao ≥11G/L với 51,4%.

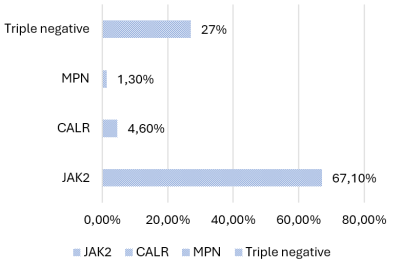
Bảng 4. Đặc điểm tủy xương của người bệnh (n=181)

Đặc điểm							
Số lượng và mật độ						Có bất thường hình thái	
Bình thường		Giảm		Tăng			
n	%	n	%	n	%	n	%
Mật độ tế bào tủy xương							
59	32,6	37	20,4	85	47,0	--	--
Dòng hồng cầu							
26	14,4	155	85,6	0	0	180	99,4
Dòng bạch cầu hạt							
73	40,3	31	17,1	77	42,5	177	97,8
Dòng mẫu tiểu cầu							
37	20,4	133	73,5	11	6,1	181	100

Nhận xét: Có 47% bệnh nhân có tình trạng tăng và 20,4% giảm mật độ tế bào tủy xương. Phần lớn bệnh nhân có giảm sinh dòng hồng cầu (85,6%) trong khi dòng bạch cầu hạt (42,5%) và giảm (17,1%). Có 73,5% tình trạng giảm sinh dòng mẫu tiểu cầu. Tỷ lệ bệnh nhân có rối loạn bất thường hình thái hồng cầu, bạch cầu và tiểu cầu đều rất cao với tỷ lệ lần lượt là 99,4%, 97,8% và 100%.

Về tỉ lệ tế bào blast, có 35,9% bệnh nhân PMF có tế bào blast ở máu ngoại vi và 47% bệnh nhân có tế bào blast ở tủy xương. Về mức độ xơ hóa tủy xương, có 64,6% mức độ II và 35,4% mức độ III.

Về đặc điểm nhiễm sắc thể, có 21,5% bệnh nhân có bất thường NST tủy xương, trong đó tỷ lệ bệnh nhân có bất thường tiên lượng xấu chiếm 18,2%. Trong 181 bệnh nhân tham gia vào nghiên cứu, có 152 bệnh nhân được chỉ định làm xét nghiệm gene JAK2, với các gene CALR, MPL và JAK exon 12, tỷ lệ bệnh nhân có đột biến gene JAK2 là 66,4%. Các đột biến gene CALR và MPL chỉ chiếm tỷ lệ 3,9 % và 1,1%.



Biểu đồ 3. Tỷ lệ các đột biến gen của người bệnh (n=152)

Nhận xét: Bệnh nhân mang gen JAK2 chiếm tỷ lệ cao nhất (67,1%). Tỷ lệ bệnh nhân không mang gen bất thường nào trong 3 gen JAK2, CALR và MPL chiếm 27%.

4. BÀN LUẬN

4.1.Đặc điểm chung

Kết quả nghiên cứu cho thấy độ tuổi trung bình của nhóm bệnh nhân PMF tham gia vào nghiên cứu là 62,7 ± 11,8 tuổi, trong đó nhóm tuổi trên 60 chiếm tỷ lệ cao nhất với 61,3%. Kết quả này tương đồng với y văn trong nước và quốc tế. Các nghiên cứu dịch tễ học lớn trên thế giới đều ghi nhận tuổi chẩn đoán trung bình của PMF dao động trong khoảng từ 60 đến 70 tuổi. Nghiên cứu SEER từ 2002 đến 2016 tại Mỹ cũng cho thấy tỷ lệ PMF ở độ tuổi ≥ 65 chiếm đa số với tỷ lệ 65,6% [10]. Tại Việt Nam, theo nghiên cứu của tác giả Nguyễn Vũ Bảo Anh về bệnh tăng sinh tủy ác tính giai đoạn 2015 - 2018 tại Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương, độ tuổi trung bình khi chẩn đoán của bệnh nhân PMF là 65,92 tuổi [11]. Nghiên cứu của Phạm Thị Yến Thư năm 2023 cũng cho kết quả độ tuổi trung bình của bệnh nhân PMF là 64 tuổi, trong đó nhóm tuổi mắc bệnh chủ yếu ở độ tuổi trên 60 tuổi, chiếm 69,4% [6]. Có thể thấy, mặc dù các kết quả nghiên cứu tại các quốc gia và vùng lãnh thổ có sự khác nhau về độ tuổi trung bình của PMF xong đều có chung sự thống nhất rằng bệnh thường gặp ở đối tượng bệnh nhân trên 60 tuổi.

4.2. Đặc điểm lâm sàng

Lách to: Lách to là triệu chứng thường gặp nhất trong nghiên cứu của chúng tôi với tỷ lệ 95,6%, trong đó lách to mức độ III trở lên chiếm tới 40,3%, khá tương đồng với kết quả nghiên cứu của Nguyễn Vũ Bảo Anh với tỷ lệ lách to là 90,5% và tỷ lệ lách to độ III và IV là 33,4% [11]. Theo tác giả Cervantes (2009), các triệu chứng gây ra bởi lách to tỷ lệ thuận với mức độ to của lách, trong khi 80% bệnh nhân PMF có lách to không triệu chứng thì 10% bệnh nhân có triệu chứng nghiêm trọng liên quan đến lách to [12]. Nguyên nhân gây lách to ở bệnh nhân PMF được cho rằng do sự sinh máu ngoài tủy tại lách. Quá trình này xảy ra do sự di chuyển bất thường của các tế bào sinh máu gây ra bởi rối loạn điều hòa vi môi trường sinh máu trong tủy xương. Một số nghiên cứu gần đây nhấn mạnh vai trò của một số cytokin đối với sinh bệnh học của sự sinh máu ngoài tủy tại lách. Bất thường của con đường CXCL12/CXCR4 và giảm biểu hiện Gata1 dẫn đến di cư của các tế bào sinh máu đầu dòng từ tủy xương đến lách, gây ra hiện tượng sinh máu ngoài tủy tại lách và làm cho lách to nhiều ở bệnh nhân PMF. Bên cạnh đó, người ta cũng nhận thấy sự xuất hiện của một số đột biến gen liên quan đến tình trạng lách to ở bệnh nhân PMF. Cụ thể, bệnh nhân đồng hợp tử JAK2 V617F thường có kích thước lách to hơn, bên cạnh đó, bệnh nhân có nhiều hơn một đột biến AZXL1, EZH1, IDH1/2 có đáp ứng giảm kích thước lách kém khi điều trị với ruxolitinib.

4.3. Đặc điểm xét nghiệm

Biểu hiện ban đầu của PMF là hình ảnh tủy xương tăng tế bào với sự tăng sinh dòng bạch cầu hạt và mẫu tiểu cầu nhưng không tăng xơ reticulin. Sự chiếm ưu thế của các dòng bạch cầu hạt (thường kèm theo chuyển trái) và mẫu tiểu cầu, cùng với sự giảm sinh dòng hồng cầu trước đây được gọi là rối loạn tăng sinh tủy dòng bạch cầu hạt và mẫu tiểu cầu. Nghiên cứu của Gong và cộng sự (2014) trên 42 bệnh nhân PMF người Trung Quốc được chẩn đoán theo tiêu chuẩn của WHO 2008 cho thấy 78,6% bệnh nhân tăng sinh dòng bạch cầu hạt, 14,3% tăng sinh dòng hồng cầu [13]. Tuy nhiên, có thể nhận thấy quá trình sinh megakaryocyte được đặc trưng không chỉ bởi sự thay đổi của mô bệnh học tủy xương mà còn bởi những bất thường của quá trình trưởng thành.

Kết quả nghiên cứu cũng chỉ ra tỉ lệ các đột biến gen trong 152 mẫu như sau: Bệnh nhân mang gen JAK2 chiếm tỷ lệ cao nhất (67,1%); tỷ lệ bệnh nhân không mang gen bất thường nào trong 3 gen JAK2, CALR và MPL chiếm 27%. Kết quả này thấp hơn so với y văn ghi nhận với JAK2 50–60%, CALR 20–25%, MPL 5–10% [6, 7, 11, 14]. Nghiên cứu của Gerd (2021) ghi nhận, tỉ lệ các đột biến gen JAK2, CALR, MPL lần lượt là 69,4%, 73,3% và 13,3%, trong đó 18,8% bệnh nhân âm tính với cả 3 gen, có sự khác biệt so với nghiên cứu của chúng tôi. Nhóm nghiên cứu cho rằng, nghiên cứu được thực hiện tại các bệnh viện chuyên khoa tuyến cuối thường thu nhận nhóm đối tượng bệnh nhân có tình trạng bệnh lý tiến triển nặng hoặc kháng trị, có cấu trúc di truyền tế bào phức tạp hơn. Hơn nữa, các yếu tố về chủng tộc, di truyền học quần thể và phân bố độ tuổi của nhóm nghiên cứu có thể quyết định sự chênh lệch tần suất của các đột biến driver. Đột biến JAK2V617F có mối liên hệ mật thiết với haplotype di truyền JAK2 46/1, hay đột biến CALR thường có xu hướng trẻ tuổi hơn đáng kể so với nhóm mang đột biến JAK2 [15]. Một vấn đề khác nữa là, việc thay đổi các gen (gene panels) xét nghiệm theo thời gian trong các nghiên cứu dài hạn dẫn đến việc nhiều bệnh nhân thuộc nhóm cũ không được kiểm tra CALR hoặc MPL một cách hệ thống. Điển hình như nghiên cứu của Song và cộng sự (2017) ghi nhận, do CALR không nằm trong các bảng gen xét nghiệm ban đầu, gen này chỉ được kiểm tra ở một số rất ít bệnh nhân, đồng thời việc không thực hiện kiểm tra đồng đều tất cả các gen cho mọi bệnh nhân làm sai lệch tỷ lệ phát hiện chung [16].

4.4. Hạn chế của nghiên cứu

Nghiên cứu có một số hạn chế bao gồm hồi cứu dữ liệu trên hồ sơ bệnh án, thực hiện tại 1 trung tâm duy nhất. Do hạn chế về mặt bệnh án điện tử, nhiều thông tin của người bệnh chưa có đầy đủ như phân tầng nguy cơ tiên lượng, xét nghiệm gen và dữ liệu cận lâm sàng về mô bệnh học. Kết quả nghiên cứu bước đầu cho thấy thực trạng chẩn đoán và điều trị xơ tủy nguyên phát tại Viện huyết học – Truyền máu Trung Ương.

5. KẾT LUẬN

Người bệnh xơ tủy nguyên phát có biểu hiện lâm sàng đa dạng, thường gặp lách to và thiếu máu, có rối loạn dòng hồng cầu, bạch cầu, tiểu cầu trên xét nghiệm tủy xương.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

[1] Arber DA, Orazi A, Hasserjian RP, Borowitz MJ, Calvo KR, Kvasnicka H-M, et al. International Consensus Classification of Myeloid Neoplasms and Acute Leukemias: integrating morphologic, clinical, and genomic data. Blood. 2022;140(11):1200-28.

[2] Arber DA, Orazi A, Hasserjian R, Thiele J, Borowitz MJ, Le Beau MM, et al. The 2016 revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia. Blood. 2016;127(20):2391-405.

[3] de Freitas RM, da Costa Maranduba CM. Myeloproliferative neoplasms and the JAK/STAT signaling pathway: an overview. Revista brasileira de hematologia e hemoterapia. 2015;37(5):348-53.

[4] Tefferi A. Myelofibrosis with myeloid metaplasia. The New England journal of medicine. 2000;342(17):1255-65.

[5] Tefferi A, Vainchenker W. Myeloproliferative neoplasms: molecular pathophysiology, essential clinical understanding, and treatment strategies. Journal of clinical oncology : official journal of the American Society of Clinical Oncology. 2011;29(5):573-82.

[6] Phạm Thị Yến Thư. Một số đặc điểm lâm sàng và xét nghiệm máu ngoại vi ở bệnh nhân xơ tủy nguyên phát tại Viện Huyết học - Truyền máu Trung Ương. Tạp chí Y học Việt Nam. 2023;530(1):88-91.

[7] Nguyễn Ngọc Dũng, Hải Quân. Một số đặc điểm của tủy xương ở bệnh nhân xơ tủy nguyên phát tại Viện Huyết học - Truyền máu Trung Ương. Tạp chí Y học Việt Nam. 2023;530(1):230-3.

[8] Barbui T, Thiele J, Gisslinger H, Kvasnicka HM, Vannucchi AM, Guglielmelli P, et al. The 2016 WHO classification and diagnostic criteria for myeloproliferative neoplasms: document summary and in-depth discussion. Blood cancer journal. 2018;8(2):15.

[9] Thiele J, Kvasnicka HM, Orazi A. Bone marrow histopathology in myeloproliferative disorders--current diagnostic approach. Seminars in hematology. 2005;42(4):184-95.

[10] Verstovsek S, Yu J, Scherber RM, Pandya S, Dieyi C, Chen C-C, et al. Changes in the Incidence and Overall Survival of Patients with Myeloproliferative Neoplasms between 2002 and 2016 in the United States. Blood. 2020;136:12-3.

[11] Nguyễn Vũ Bảo Anh. Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng, xét nghiệm và điều trị một số bệnh tăng sinh tủy ác tính giai đoạn 2015-2018 tại Viện Huyết học - Truyền máu Trung Ương. Hà Nội: Đại học Y Hà Nội; 2023.

[12] Cervantes F, Dupriez B, Pereira A, Passamonti F, Reilly JT, Morra E, et al. New prognostic scoring system for primary myelofibrosis based on a study of the International Working Group for Myelofibrosis Research and Treatment. Blood. 2009;113(13):2895-901.

[13] Gong X, Lu X, Xiao X, Wang W, Yang J, Fu Y, et al. Clinicopathologic characteristics of prefibrotic-early primary myelofibrosis in Chinese patients. Hum Pathol. 2014;45(3):498-503.

[14] Vũ Đức Bình, Lê Thị Thu. Bước đầu đánh giá hiệu quả điều trị bằng ruxolitinib ở bệnh nhân xơ tủy nguyên phát tại Viện Huyết học - Truyền máu Trung Ương giai đoạn 2019-2024. Tạp chí Y học Việt Nam. 2025;550(1):363-8.

[15] Yap YY, Law KB, Sathar J, Lau NS, Goh AS, Chew TK, et al. The epidemiology and clinical characteristics of myeloproliferative neoplasms in Malaysia. Experimental hematology & oncology. 2018;7:31.

[16] Song J, Hussaini M, Zhang H, Shao H, Qin D, Zhang X, et al. Comparison of the Mutational Profiles of Primary Myelofibrosis, Polycythemia Vera, and Essential Thrombocytosis. Am J Clin Pathol. 2017;147(5):444-52.