Vietnam Journal of Community Medicine, Vol. 67, Special Issue 14, 302-305

EVALUATION OF NEWBORN SCREENING RESULTS FOR G6PD DEFICIENCY AT THE DEPARTMENT OF LABORATORY MEDICINE, THANH HOA OBSTETRICS AND GYNECOLOGY HOSPITAL

Nguyen Van Dong*, Nguyen Xuan Sang

Thanh Hoa Obstetrics and Gynecology Hospital - 183 Hai Thuong Lan Ong, Dong Quang ward, Thanh Hoa province, Vietnam

Received: 10/06/2026
Reviced: 20/08/2026; Accepted: 10/09/2026

ABSTRACT

Objective: To evaluate the results of newborn screening for G6PD enzyme deficiency using heel-prick blood samples at the Department of Laboratory Medicine, Thanh Hoa Obstetrics and Gynecology Hospital.

Subjects and methods: A retrospective cross-sectional descriptive study was conducted on 3328 newborns screened for G6PD deficiency using dried blood spot samples from September 2025 to March 2026. Screening was performed using the Victor2D fluorometric reader and the quantitative G6PD assay kit manufactured by Revvity. Parameters analyzed included the proportion of newborns at high risk, the rate of confirmed G6PD deficiency cases, and indicators related to the implementation of the screening process.

Results: The proportion of newborns with high-risk screening results for G6PD deficiency was 1.47%. Among the 49 newborns identified as high risk, 36 underwent confirmatory testing. The concordance rate between confirmatory testing and screening results was 97.22% (35/36) with male newborns accounting for a markedly higher proportion than female newborns.

Conclusion: Fluorometric screening for G6PD deficiency using neonatal heel-prick blood samples demonstrated feasibility and suitability for routine implementation in laboratory settings. This method contributes to the early detection of suspected G6PD deficiency cases in newborns, facilitating timely monitoring and intervention.

Keywords: G6PD, newborn screening, heel-prick blood, G6PD deficiency.

*Corresponding author
Email: Bsvandong@gmail.com **Phone**: (+84) 948303828 **DOI:** 10.52163/yhc.v67iCD14.6581

ĐÁNH GIÁ KẾT QUẢ THỰC HIỆN XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC THIẾU HỤT G6PD Ở TRẺ SƠ SINH TẠI KHOA XÉT NGHIỆM, BỆNH VIỆN PHỤ SẢN THANH HÓA

Nguyễn Văn Đồng*, Nguyễn Xuân Sang

Bệnh viện Phụ Sản Thanh Hóa - 183 Hải Thượng Lãn Ông, phường Đông Quang, tỉnh Thanh Hóa, Việt Nam

Ngày nhận bài: 10/06/2026
Ngày chỉnh sửa: 20/08/2026; Ngày duyệt đăng: 10/09/2026

TÓM TẮT

Mục tiêu: Đánh giá kết quả thực hiện xét nghiệm sàng lọc thiếu hụt men G6PD trên mẫu máu gót chân trẻ sơ sinh tại Khoa Xét nghiệm, Bệnh viện Phụ Sản Thanh Hóa.

Đối tượng và phương pháp: Nghiên cứu mô tả cắt ngang hồi cứu được thực hiện trên 3328 trẻ sơ sinh được sàng lọc thiếu hụt men G6PD bằng mẫu máu khô từ tháng 9/2025 đến tháng 3/2026, sử dụng máy đọc huỳnh quang Victor2D và bộ thuốc thử định lượng G6PD của hãng Revvity. Các chỉ tiêu được phân tích bao gồm tỷ lệ trẻ nguy cơ cao, tỷ lệ trẻ được xác nhận lại thiếu hụt G6PD và các thông số liên quan đến quá trình triển khai xét nghiệm.

Kết quả: Tỷ lệ trẻ có kết quả sàng lọc nguy cơ cao thiếu hụt G6PD là 1,47%. Số trẻ được thực hiện xét nghiệm xác nhận lại là 36/49 trẻ, số ca cho kết quả xác nhận đúng với kết quả sàng lọc chiếm 97,22% (35/36 trẻ), trong đó trẻ nam cao hơn hẳn so với trẻ nữ.

Kết luận: Xét nghiệm sàng lọc thiếu hụt G6PD trên mẫu máu gót chân bằng kỹ thuật huỳnh quang cho thấy tính khả thi và phù hợp trong triển khai thường quy tại phòng xét nghiệm. Phương pháp góp phần phát hiện sớm các trường hợp nghi ngờ thiếu hụt G6PD ở trẻ sơ sinh, hỗ trợ theo dõi và can thiệp kịp thời.

Từ khóa: G6PD, sàng lọc sơ sinh, máu gót chân, thiếu hụt G6PD.

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Tại Việt Nam, ước tính mỗi năm có khoảng 1,5 triệu trẻ chào đời, trong đó có từ 2-3% bị bệnh lý di truyền, dị tật bẩm sinh [1], những trẻ này không may mắn khi đã phải gánh những hậu quả nghiêm trọng do sự sai sót từ hệ gene gây ra. Mặc dù chào đời với cơ thể hoàn toàn khỏe mạnh, nhưng không ai biết được rằng những đột biến di truyền, những dị tật bẩm sinh âm thầm khiến trẻ phải đối diện với cuộc sống khó khăn, chậm phát triển về mặt thể chất, tinh thần, thậm chí có thể không được có cuộc đời trọn vẹn. Chính vì vậy, việc thực hiện xét nghiệm sàng lọc sớm các bệnh, tật bẩm sinh cho trẻ ngay trong những ngày đầu đời là vô cùng quan trọng.

Hiện nay, nhiều đơn vị y tế đã phổ biến các gói xét nghiệm sàng lọc sơ sinh đa dạng bao gồm gói 7 bệnh cơ bản: suy giáp bẩm sinh; tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh; thiếu hụt men glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD); rối loạn chuyển hóa đường galactose; rối loạn chuyển hóa phenylalanin; xơ nang và thiếu hụt biotinidase. Ngoài ra, còn có gói xét nghiệm mở rộng phát hiện các rối loạn trong chuyển hóa acid amin, acid béo. Trong số đó, chiếm tỷ lệ trẻ mắc cao nhất là bệnh lý thiếu hụt G6PD - bệnh di truyền gây ra do đột biến gen lặn liên kết nhiễm sắc thể giới tính X - do đó tỷ lệ trẻ nam mắc bệnh cao hơn so với trẻ nữ. Men G6PD tham gia vào con đường chuyển hóa glucose trong cơ thể, quá trình cung cấp chất khử sản xuất ra NADPH - một thành phần đóng vai trò quan trọng trong bảo vệ màng tế bào, đặc biệt là tế bào hồng cầu trước những tác nhân oxy hóa. Trong giai đoạn sơ sinh, thiếu hụt G6PD dẫn đến nguy cơ tán huyết cấp, thiếu máu, vàng da tăng bilirubin máu nghiêm trọng và dẫn đến biến chứng thần kinh không hồi phục nếu không được phát hiện và can thiệp kịp thời. Phần lớn trẻ mắc bệnh không có biểu hiện lâm sàng rõ ràng ngay sau sinh, nhiều trường hợp dễ nhầm lẫn với triệu chứng vàng da sinh lý, khiến việc chẩn đoán sớm gặp nhiều khó khăn.

Tại Khoa Xét nghiệm, Bệnh viện Phụ Sản Thanh Hóa, xét nghiệm sàng lọc thiếu hụt G6PD trên mẫu máu gót chân đã được triển khai thường quy cùng với các nhóm bệnh di truyền khác, nhằm phục vụ công tác sàng lọc phát hiện sớm cho trẻ sơ sinh. Tuy nhiên, hiện nay chưa có nhiều số liệu tổng hợp đánh giá kết quả thực hiện xét nghiệm tại đơn vị,. Xuất phát từ thực tế trên, chúng tôi thực hiện nghiên cứu này nhằm đánh giá kết quả triển khai xét nghiệm sàng lọc thiếu hụt G6PD trên mẫu máu gót chân tại Khoa Xét nghiệm, Bệnh viện Phụ Sản Thanh Hóa trong giai đoạn từ tháng 9/2025 đến tháng 3/2026; đồng thời, nghiên cứu hướng tới việc xác định tỷ lệ trẻ sơ sinh có kết quả sàng lọc nguy cơ cao thiếu hụt G6PD, nhận xét kết quả chẩn đoán xác nhận ở các trường hợp có kết quả sàng lọc nguy cơ cao và đánh giá tính khả thi của việc triển khai xét nghiệm trong điều kiện thực hành thường quy tại phòng xét nghiệm.

2. *ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU*

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Đối tượng nghiên cứu bao gồm tất cả trẻ sơ sinh tại Bệnh viện Phụ Sản Thanh Hóa trong khoảng thời gian từ tháng 9/2025 đến tháng 3/2026.

*Tác giả liên hệ
Email: Bsvandong@gmail.com **Điện thoại**: (+84) 948303828 **DOI:** 10.52163/yhc.v67iCD14.6581

2.2. Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu được thiết kế theo phương pháp mô tả cắt ngang hồi cứu. Kết quả xét nghiệm sàng lọc được thu thập từ hệ thống quản lý tại Khoa Xét nghiệm trong thời gian nghiên cứu. Thông tin về kết quả xét nghiệm khẳng định đối với các trường hợp được khuyến cáo tái khám/ xét nghiệm lại được thu thập thông qua hoạt động liên hệ theo dõi sau sàng lọc với gia đình trẻ.

2.3. Phương pháp xét nghiệm

Mẫu bệnh phẩm sử dụng trong nghiên cứu là mẫu máu mao mạch lấy từ gót chân trẻ từ 48-72 giờ sau sinh, được thấm trên giấy lọc chuyên dụng (Dried Blood Spot - DBS) và làm khô tự nhiên theo quy trình chuẩn.

Xét nghiệm được thực hiện trên hệ thống huỳnh quang Victor2D sử dụng bộ thuốc thử định lượng G6PD sơ sinh của hãng Revvity (Mỹ). Sau khi mẫu được đục từ giấy lọc, quy trình xét nghiệm được tiến hành theo hướng dẫn của nhà sản xuất, tín hiệu huỳnh quang được đo trên hệ thống phân tích và phần mềm tự động tính toán nồng độ enzym G6PD.

2.4. Các chỉ tiêu nghiên cứu

Các chỉ tiêu được thu thập và phân tích trong nghiên cứu bao gồm: tổng số trẻ sơ sinh được thực hiện sàng lọc, số trường hợp có kết quả sàng lọc cho kết quả nguy cơ cao với thiếu hụt G6PD, kết quả xét nghiệm xác nhận lại, tỷ lệ dương tính giả và liên hệ với giới tính. Ngoài ra, nghiên cứu cũng ghi nhận một số thông tin liên quan đến quá trình triển khai xét nghiệm trong thực hành thường quy tại phòng xét nghiệm.

2.5. Xử lý số liệu

Số liệu được tổng hợp và xử lý bằng phần mềm Microsoft Excel. Các biến định tính được trình bày dưới dạng tần số và tỷ lệ phần trăm.

3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Trong thời gian thực hiện nghiên cứu, có tổng cộng 3328 trẻ sơ sinh được thực hiện xét nghiệm sàng lọc thiếu hụt men G6PD bằng mẫu máu gót chân. Kết quả được phân loại dựa trên ngưỡng cắt (cut-off) áp dụng tại phòng xét nghiệm, trong đó các trường hợp có nồng độ enzym G6PD ≤ 2,6 U/g Hb được phân loại vào nhóm nhóm nguy cơ cao, các trường hợp có nồng độ enzym G6PD > 2,6 U/g Hb được phân loại vào nhóm nguy cơ thấp với thiếu hụt G6PD.

Bảng 1. Kết quả xét nghiệm sàng lọc thiếu hụt G6PD ở trẻ sơ sinh (n = 3328)

Kết quả sàng lọc	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Nguy cơ thấp (> 2,6 U/g Hb)	3279	98,53
Nguy cơ cao (≤ 2,6 U/g Hb)	49	1,47

Phần lớn trẻ sơ sinh có kết quả sàng lọc trong giới hạn bình thường. Tỷ lệ trẻ có kết quả sàng lọc nguy cơ cao thiếu hụt G6PD chiếm 1,47%.

Bảng 2. Kết quả xét nghiệm* xác nhận *của nhóm trẻ nguy cơ cao (n = 36)

Kết quả xác nhận	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Xác nhận thiếu hụt G6PD	35	97,22
Xác nhận không thiếu hụt G6PD	1	2,78

Số trường hợp chưa thể thống kê kết quả xét nghiệm xác nhận lại còn khá cao (13/49 trẻ). Trong số các trường hợp trẻ được xét nghiệm xác nhận lại, phần lớn trẻ có kết quả xác nhận thiếu hụt G6PD, tỷ lệ dương tính giả ghi nhận thấp (2,78%).

Bảng 3. Tình trạng xác nhận các trường hợp sàng lọc nguy cơ cao thiếu hụt G6PD trong quần thể nghiên cứu (n = 3328)

Nội dung		Số lượng	Tỷ lệ (%)
Trẻ sàng lọc nguy cơ thấp		3279	98,53
Trẻ sàng lọc nguy cơ cao	Xác nhận thiếu hụt G6PD	35	1,05
	Xét nghiệm lại có kết quả bình thường	1	0,03
	Chưa thống kê kết quả xét nghiệm xác nhận	13	0,39
	Cộng	49	1,47

Trong số các trường hợp được sàng lọc nguy cơ cao, phần lớn được xác nhận thiếu hụt G6PD (35/49 trường hợp). Tỷ lệ thiếu hụt G6PD tối thiểu được xác nhận trong quần thể nghiên cứu là 1,05%. Tuy nhiên, do có 13 trường hợp chưa thể thống kê về kết quả xét nghiệm xác nhận lại, vì vậy tỷ lệ thiếu hụt G6PD thực tế trong quần thể nghiên cứu có thể cao hơn.

Bảng 4. Phân bố theo giới tính trong nhóm trẻ xác nhận thiếu hụt G6PD (n = 35)

Giới tính	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Nam	32	91,43
Nữ	3	8,57

Trong số các trường hợp được xác nhận thiếu hụt G6PD, tỷ lệ trẻ nam mắc bệnh chiếm đa số (91,43%). Sự khác biệt rõ ràng này có ý nghĩa thống kê về số trẻ mắc bệnh ở nam và nữ được xác nhận thiếu hụt G6PD.

4. BÀN LUẬN

Nghiên cứu cho thấy trong tổng số 3328 trẻ sơ sinh thực hiện sàng lọc, tỷ lệ mắc thiếu men G6PD tối thiểu ghi nhận được là 1,05% (35/3328 trẻ). Tỷ lệ mắc này là phù hợp vì theo các báo cáo hiện nay ở Việt Nam ghi nhận tỷ lệ thiếu hụt G6PD ở trẻ sơ sinh dao động khoảng 1-2% tùy khu vực và quần thể nghiên cứu. Ví dụ theo nghiên cứu của Huỳnh Văn Quốc Vũ và cộng sự tại Bệnh viện Phụ Sản thành phố Cần Thơ năm 2021-2022 cho thấy tỷ lệ thiếu men G6PD là 1,67% [3]; hay theo nghiên cứu của Nguyễn Văn Thưởng và cộng sự tại Bệnh viện Sản Nhi tỉnh Quảng Ninh cho thấy tỷ lệ sàng lọc nguy cơ cao với thiếu hụt G6PD là 2,68% (133/4980 trẻ), trong đó có 131/133 trẻ được xác nhận thiếu hụt G6PD [4].

Kết quả của chúng tôi cũng chỉ ra trong số tổng số trẻ xác nhận mắc bệnh, tỷ lệ trẻ nam chiếm đa số với 91,43%, còn lại là trẻ nữ với 8,57%. Điều này là đúng với nguyên lý bệnh sinh là di truyền trên nhiễm sắc thể giới tính X. Theo báo cáo của Nguyễn Chung Viêng và cộng sự về thiếu men G6PD và một số yếu tố liên quan ở trẻ sơ sinh tại Bệnh viện Phụ Sản thành phố Cần Thơ giai đoạn 2017-2020 cũng cho thấy tỷ lệ mắc bệnh ở trẻ nam cao gấp 4,93 lần số trẻ nữ [5]; theo nghiên cứu của Võ Thị Hậu và cộng sự tại Bệnh viện Phụ Sản - Nhi Đà Nẵng cho kết quả tỷ lệ trẻ sàng lọc có nguy cơ cao là 1,12%, tỷ lệ ở nam cao hơn nữ (1,71% so với 0,48%) [6].

Nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận 1 trường hợp có kết quả xác nhận bình thường trong tổng số 36 trường hợp thực hiện xét nghiệm chẩn đoán lại. Giá trị dự báo dương của xét nghiệm trong nghiên cứu đạt mức cao:

$$PPV = \frac{35}{36} \times 100 = 97,22\%$$

Kết quả này cho thấy ngưỡng cắt đang được áp dụng tại phòng xét nghiệm có tính phù hợp tương đối cao trong quần thể nghiên cứu. Đồng thời cho thấy xét nghiệm sàng lọc sử dụng mẫu máu khô kết hợp với hệ thống định lượng huỳnh quang Victor2D có khả năng phân loại hiệu quả giữa nhóm nguy cơ thấp và nhóm nguy cơ cao.

Ngoài ra, việc triển khai xét nghiệm trên mẫu máu gót chân thu thập trong khoảng thời gian 48-72 giờ sau sinh cho thấy tính khả thi trong điều kiện thực hành thường quy tại bệnh viện. Mẫu máu khô có nhiều ưu điểm như ít xâm lấn, thuận tiện trong bảo quản và vận chuyển, phù hợp với triển khai xét nghiệm trên số lượng lớn trẻ sơ sinh. Việc ứng dụng hệ thống xét nghiệm hiện tại góp phần chuẩn hóa quy trình, nâng cao độ ổn định và hỗ trợ triển khai chương trình sàng lọc sơ sinh hiệu quả, mở rộng với các bệnh lý di truyền khác đang được quan tâm.

Tuy nhiên, nghiên cứu này vẫn còn một số hạn chế nhất định. Thứ nhất, thời gian nghiên cứu còn tương đối ngắn và số lượng trường hợp cho kết quả sàng lọc nguy cơ cao chưa nhiều. Thứ hai, số lượng trẻ trong nhóm sàng lọc cho kết quả nguy cơ cao chưa có thông tin xét nghiệm xác nhận đạt 100%; do đó, tỷ lệ trẻ mắc bệnh được báo cáo trong tổng số trẻ thực hiện nghiên cứu có khả năng bị đánh giá thấp hơn so với tỷ lệ thực tế.

5. KẾT LUẬN

Giai đoạn từ tháng 9/2025 đến tháng 3/2026, tỷ lệ trẻ được sàng lọc thiếu men G6PD tại Bệnh viện Phụ Sản Thanh Hóa là 1,47%. Tỷ lệ trẻ xác nhận thiếu hụt G6PD tối thiểu là 1,05%; với trẻ nam chiếm 91,43% và trẻ nữ chiếm 8,57% trong số trẻ xác nhận mắc bệnh. Xét nghiệm sàng lọc cho giá trị tiên đoán dương (PPV) cao tới 97,22%.

6. TÀI LIỆU THAM KHẢO

[1] Bộ Y tế. Quyết định số 3845/QĐ-BYT, ngày 11 tháng 8 năm 2021, về việc ban hành Danh mục một số bệnh, tật bẩm sinh được tầm soát, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh thuộc gói dịch vụ cơ bản.

[2] Bộ Y tế. Thông tư số 34/2017/TT-BYT, ngày 18 tháng 8 năm 2017, Hướng dẫn tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh; và Thông tư số 30/2019/TT-BYT, ngày 03-12-2019, Sửa đổi, bổ sung một số điều của Thông tư số 34/2017/TT-BYT ngày 18 tháng 8 năm 2017, Hướng dẫn tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.

[3] Huỳnh Văn Quốc Vũ, Trần Ngọc Dung. Tỷ lệ thiếu men G6PD và một số yếu tố liên quan ở trẻ sơ sinh tại Bệnh viện Phụ Sản thành phố Cần Thơ năm 2021-2022. Tạp chí Y học Việt Nam, 2022, 516 (1): 31-35. doi: 10.51298/vmj.v516i1.2938

[4] Nguyễn Văn Thưởng và cộng sự. Đánh giá kết quả sàng lọc sơ sinh bệnh thiếu enzym G6PD tại Bệnh viện Sản Nhi tỉnh Quảng Ninh. Tạp chí Y học Việt Nam, 2023, 533 (2): 80-84. doi: 10.51298/vmj.v533i2.7919

[5] Nguyễn Chung Viêng, Nguyễn Văn Dũng và cộng sự. Thiếu men G6PD và một số yếu tố liên quan ở trẻ sơ sinh tham gia sàng lọc, chẩn đoán sơ sinh tại Bệnh viện Phụ Sản thành phố Cần Thơ, giai đoạn 2017-2020. Tạp chí Y Dược học Cần Thơ, 2023 (69): 30-35. doi: 10.58490/ctump.2023i69.1902

[6] Võ Thị Hậu, Trần Thị Ngọc Tuệ, Hà Thị Minh Thi. Sàng lọc và chẩn đoán thiếu enzyme glucose-6-phosphate dehydrogenase ở trẻ sơ sinh tại Bệnh viện Phụ Sản - Nhi Đà Nẵng. Tạp chí Y Dược Huế, 2024, 14 (1): 78. doi: 10.34071/jmp.2024.1.11.