MỘT SỐ ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ XÉT NGHIỆM BỆNH THALASSEMIA TẠI KHOA NHI TỔNG HỢP BỆNH VIỆN ĐA KHOA VÙNG TÂY NGUYÊN

Nguyễn Thị Thuý Hằng[1]

Ngày nhận bài: 30/11/2021; Ngày phản biện thông qua: 20/12/2021; Ngày duyệt đăng: 15/01/2022

TÓM TẮT

Thalassemia là bệnh lý tan máu di truyền biểu hiện bằng giảm hoặc không sản xuất chuỗi globin trong thành phần hemoglobin. Đây là nguyên nhân hàng đầu chiếm tới 49% các trường hợp thiếu máu tan máu nặng, có thể gây tử vong ở trẻ em. Mục tiêu mô tả một số đặc điểm lâm sàng và xét nghiệm ở bệnh nhân thalassemia. Phương pháp nghiên cứu : mô tả cắt ngang dựa trên 70 trẻ được chẩn đoán thalassemia điều trị tại khoa Nhi tổng hợp – Bệnh viện đa khoa vùng Tây Nguyên từ 01/2021 đến 11/2021. Tất cả bệnh nhân nghiên cứu đều được tiến hành khám lâm sàng kỹ theo mẫu nghiên cứu, được làm xét nghiệm huyết học. Kết quả: Tuổi nhập viện trung bình 8,77 ± 3,62 tuổi; Nam : nữ tương đương nhau. Chủ yếu gặp ở các dân tộc ít người (84,3%), cao ở dân tộc Ê đê (21,4%) ,Nùng (17,1%).Thể lâm sàng alpha thalassemia chiếm tỷ lệ thấp 15,7% , beta thalassemia 38,6% , tỷ lệ cao nhất là beta thalassemia/ HbE 45,7%, lách lớn (86,4%), đã cắt lách (15,7%); Gan lớn (90%); suy tim (21,4%), chậm tăng trưởng thể chất (75,7%). Xét nghiệm: thiếu máu nặng (41,4%), thiếu máu vừa (58,6%); Nồng độ Hemoglobin trung bình trước truyền máu 6,26 ± 1,2 g/dl. Ferritine tăng (97,1%).

Từ khóa: *Bệnh thalassemia, Bệnh viện Đa khoa vùng Tây Nguyên,lâm sàng, xét nghiệm, trẻ em.*

1. MỞ ĐẦU

Thalassemia là bệnh lý tan máu di truyền biểu hiện bằng giảm hoặc không sản xuất chuỗi globin trong thành phần hemoglobin. Ước tính đến năm 2004, thế giới có trên 300 triệu người mang gen này và phân bố rất rộng rãi ở bờ Tây Châu Phi, Địa Trung Hải, Trung Đông, Đông Nam Á. Bệnh biểu hiện bằng tình trạng thiếu máu tán huyết mãn tính, là nguyên nhân hàng đầu chiếm tới 49% các trường hợp thiếu máu tan máu nặng. Ở nước ta bệnh phân bố ở khắp các tỉnh và dân tộc trong cả nước đặc biệt là các dân tộc ít người và miền núi, tỷ lệ mang gen bệnh beta thalasemia từ 05 - 25%: Mông (25%), Catu (14%), Tày (11%), Pako (8.3%) (Nguyễn Công Khanh, 1993). Bệnh thalassemia có nhiều thể lâm sàng, từ thể không có triệu chứng đến thể có biểu hiện nặng. Để duy trì sự sống bệnh nhi thalassemia thể nặng cần phải truyền máu nhiều lần. Biến chứng của bệnh gây ứ sắt tổn thương nhiều cơ quan, gây nhiều hậu quả cả về thể chất lẫn tinh thần cho trẻ em (Nguyễn Thị Mai Lan, 2020), (Thalassemia interanational federation, 2021). Vì vậy chúng tôi tiến hành nghiên cứu: Một số đặc điểm lâm sàng và xét nghiệm bệnh thalassemia tại khoa Nhi tổng hợp - Bệnh viện đa khoa vùng Tây Nguyên.Với mục tiêu:

- Mô tả đặc điểm lâm sàng bệnh thalassemia ở khoa Nhi tổng hợp bệnh viện đa khoa vùng Tây Nguyên.

- Mô tả đặc điểm xét nghiệm bệnh thalassemia và một số yếu tố liên quan với thể bệnh.

2. NỘI DUNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

- Đối tượng nghiên cứu gồm tất cả các bệnh nhân thalassemia điều trị tại khoa Nhi tổng hợp bệnh viện đa khoa vùng Tây Nguyên từ 01/2021 đến 11/2021.

- *Tiêu chuẩn loại trừ:* Bệnh nhân không đồng ý nghiên cứu, bệnh nhân tử vong trước khi nghiên cứu kết thúc.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

2.2.1. Thiết kế nghiên cứu: mô tả loạt ca

2.2.2. Cỡ mẫu nghiên cứu: Chọn mẫu toàn bộ, lấy toàn bộ trẻ bị thalassemia đang điều trị tại khoa Nhi tổng hợp, bệnh viện Đa khoa Vùng Tây Nguyên từ tháng 01/2021 đến 11/2021

2.3. Thời gian nghiên cứu :

Từ tháng 01/2021 đến tháng 11/2021.

2.4. Nội dung nghiên cứu

2.4.1. Các bước nghiên cứu

- Các bệnh nhân được xác định chẩn đoán dựa vào: Tiêu chuẩn chẩn đoán bệnh thalassemia theo TIF(Thalassemia interanational federation (2021)):

+ Chẩn đoán β – Thalassemia:

β0 thalassemia: Hb A =0, Hb F chiếm 92-95%.

β + thalassemia:Hb A 10-30% , Hb F 70-90%.

+ β – thalassemia/ HbE: HbE 40-60%, HbF 60-

[1]*Khoa Y Dược, Trường Đại học Tây Nguyên;*

Tác giả liên hệ: Nguyễn Thị Thúy Hằng; ĐT: 0941467989; Email: nguyenthithuyhang@ttn.edu.vn