

sát khuẩn tay nhanh trước khi thực hiện y lệnh thuốc.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Lê Thị Tuyết Anh** (2022). Tuân thủ quy trình đặt và chăm sóc kim lùn tĩnh mạch ngoại vi của điều dưỡng tại khoa lâm sàng của bệnh viện đa khoa trung tâm an giang năm 2021. Tạp Chí Y học Cộng đồng, 63(2).
2. **Bộ Y tế**, Hướng dẫn tiêm an toàn trong các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh (ban hành kèm theo Quyết định số 3671/QĐ-BYT ngày 29 tháng 7 năm 2012 của Bộ Y tế), 2012.
3. **Lâm Thị Nhung** (2021). Viêm tĩnh mạch tại vị trí lưu kim lùn tĩnh mạch ngoại biên và một số yếu tố liên quan tại Bệnh viện Đại học Y Hà Nội. Tạp Chí Nghiên cứu Y học, 145(9), 85-92.
4. **Lê Thị Kim Oanh** (2012). "Can thiệp nâng cao tuân thủ quy trình kỹ thuật tiêm truyền của điều dưỡng tại bệnh viện Bắc Thăng Long năm 2012", Thạc sĩ quản lý bệnh viện, Trường Đại học Y tế Công cộng, Hà Nội.
5. **Nguyễn Kim Phương** (2017). Tuân thủ quy trình tiêm tĩnh mạch qua đặt kim lùn của điều dưỡng tại Bệnh viện Nhi đồng Cần Thơ, Tạp chí Y học cộng đồng, số 41, trang 58.
6. **Trần Thị Minh Phương** (2012). "Đánh giá thực hiện tiêm an toàn tại bệnh viện đa khoa Hà Đông, Hà Nội năm 2012", Thạc sĩ quản lý bệnh viện, Trường Đại học Y tế Công cộng, Hà Nội.
7. **Đào Thành** (2010). Kết quả nghiên cứu đánh giá thực trạng tiêm an toàn tại 13 bệnh viện lựa chọn, Hội điều dưỡng Việt Nam, Hà Nội.
8. **Chu Anh Văn** (2013). "Thực trạng chăm sóc dinh dưỡng của Điều dưỡng viên các khoa lâm sàng và một số yếu tố liên quan tại Bệnh viện Nhi Trung ương năm 2013", Thạc sĩ quản lý bệnh viện, Trường Đại học Y tế Công cộng, Hà Nội.
9. **Omoroabe, V. E., Omuemu, V. O., & Isara, A. R.** (2012). Injection safety practices among nursing staff of mission hospitals in Benin City, Nigeria. Annals of African medicine. 11(1).
10. **Ullman, A. J., Long, D. A., & Rickard, C. M.** (2014). Prevention of central venous catheter infections: a survey of paediatric ICU nurses' knowledge and practice. Nurse education today, 34(2), 202-207.

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG, CẬN LÂM SÀNG CỦA BỆNH NHI MẮC HEMOPHILIA TẠI VIỆN HUYẾT HỌC - TRUYỀN MÁU TRUNG ƯƠNG

Phan Thị Trà My¹, Nguyễn Thị Mai²,
Hoàng Thị Huế¹, Phạm Thị Thanh Trang²

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng của bệnh nhi mắc hemophilia tại Viện Huyết học – Truyền máu Trung ương giai đoạn 2019 - 2024. **Phương pháp:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 328 bệnh nhi được chẩn đoán mắc hemophilia đang được điều trị và quản lý tại Trung tâm Hemophilia Viện Huyết học – Truyền máu Trung ương. **Kết quả:** Trong 328 bệnh nhi: 68,6% bệnh nhi được phát hiện bệnh tại thời điểm dưới 1 tuổi, 70,1%, bệnh nhân hemophilia A; 29,9% bệnh nhân hemophilia B, trong đó mức độ nặng của 2 thể bệnh là 69,5%. 79,3% khởi phát tự nhiên, triệu chứng lâm sàng chủ yếu là xuất huyết khớp (44,5%) và xuất huyết dưới da (26,5%), thứ tự xuất huyết khớp lần lượt là khớp gối (44,4%) khớp cổ chân (37,3%) khớp khuỷu (10,4%). Nhóm tuổi ≥ 5 tuổi có tỉ lệ xuất hiện khớp đích và xuất huyết khớp cao hơn so với nhóm trẻ < 5 tuổi. APTTs, rAPTT của bệnh nhân hemophilia A cao hơn hemophilia B.

Từ khóa: Bệnh hemophilia, Viện Huyết học – Truyền máu Trung ương.

SUMMARY

CLINICAL AND PARA-CLINICAL OF PEDIATRIC PATIENTS WITH HEMOPHILIA AT NATIONAL INSTITUTE OF HEMATOLOGY AND BLOOD TRANSFUSION

Objective: Describe the clinical and paraclinical of children with hemophilia at the National Institute of Hematology and Blood Transfusion 2019 - 2024. **Subjects and Method:** Cross-sectional descriptive study on 328 children diagnosed with hemophilia who are being treated and managed at the Hemophilia Center of the National Institute of Hematology and Blood Transfusion. **Results:** Of the 328 children: 68.6% of pediatric patients were diagnosed under 1 year old, 70.1% were hemophilia A patients; 29.9% of hemophilia B patients, of which the severity of the two forms of the disease is 69.5%. 79.3% have natural onset, the main clinical symptoms are joint hemorrhage (44.5%) and subcutaneous hemorrhage (26.5%), the order of joint hemorrhage is the knee joint (44.4%) ankle joint (37.3%) elbow joint (10.4%). The age group ≥ 5 years old had a higher rate of target joint occurrence and joint hemorrhage than the group of children < 5 years old. APTTs of hemophilia A patients are higher than hemophilia B.

Keywords: Hemophilia, National Institute of Hematology and Blood Transfusion.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hemophilia là một rối loạn di truyền lặn liên

¹Trường Đại học Y dược Thái Nguyên

²Viện Huyết học Truyền máu – Trung ương

Chịu trách nhiệm chính: Phan Thị Trà My
Email: phanthitramy.bsnt.k15@tnmc.edu.vn

Ngày nhận bài: 18.9.2024

Ngày phản biện khoa học: 24.10.2024

Ngày duyệt bài: 6.12.2024

quan đến nhiễm sắc thể giới tính X với 2 loại hemophilia A và hemophilia B do thiếu yếu tố đông máu VIII và IX tương ứng. Hemophilia xảy ra khắp nơi trên thế giới, ước tính tỷ lệ mắc bệnh khoảng 1/5.000 trẻ trai mới sinh [7]. Tại Việt Nam theo thống kê, nghiên cứu của Bộ Y tế năm 2024 có khoảng 10.000 người mắc bệnh và khoảng 50.000 người mang gen bệnh [1]. Tại Viện Huyết học – Truyền máu Trung ương hiện tại đang quản lý khoảng 2000 bệnh nhân trong đó 2/3 là bệnh nhân trẻ tuổi. Trẻ em mắc căn bệnh này phải đối mặt với nhiều thách thức trong cuộc sống hàng ngày, các đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng của bệnh nhi mắc bệnh hemophilia có thể khác nhau tùy thuộc vào mức độ nặng của bệnh, cũng như các yếu tố liên quan đến di truyền, môi trường sống và điều kiện chăm sóc y tế. Đây là một bệnh không thể chữa khỏi hoàn toàn, để lại nhiều di chứng về thể chất và tinh thần cho trẻ nếu không được kiểm soát và điều trị định kỳ hợp lý, việc tuân thủ điều trị và dự phòng sẽ giúp trẻ có cơ hội phát triển và hòa nhập với cộng đồng, tuy nhiên tại Việt Nam việc tuân thủ điều trị còn nhiều hạn chế và khó khăn dẫn đến điều trị không đầy đủ, chất lượng cuộc sống thấp. Do đó để hạn chế biến chứng, tình trạng cấp cứu của trẻ, cải thiện chất lượng điều trị, đồng thời góp phần xây dựng cơ sở dữ liệu cho công tác quản lý và dự phòng tốt hơn ở những bệnh nhân này trong tương lai, chúng tôi tiến hành nghiên cứu đề tài này với mục tiêu: *Mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng của bệnh nhi mắc bệnh hemophilia điều trị tại viện Huyết học - Truyền máu Trung Ương giai đoạn 2019-2024.*

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu. Gồm 328 bệnh nhi được chẩn đoán mắc hemophilia đang được quản lý và điều trị tại Trung tâm Hemophilia viện Huyết học – Truyền máu Trung ương.

2.1.1. Tiêu chuẩn lựa chọn. Tất cả các bệnh nhân nhi độ tuổi từ 0-15 (tính đến thời điểm lấy mẫu bệnh án nghiên cứu) được chẩn đoán xác định hemophilia, được điều trị và quản lý tại Viện Huyết học – Truyền máu Trung ương.

Bệnh nhi và gia đình đồng ý tham gia nghiên cứu.

2.1.2. Tiêu chuẩn loại trừ. Bệnh nhân mắc các rối loạn đông máu khác.

2.2. Thời gian và địa điểm nghiên cứu. Nghiên cứu được tiến hành tại Trung tâm Hemophilia Viện Huyết học – Truyền máu Trung ương. Thời gian nghiên cứu từ 7/2023 – 7/2024.

2.3. Phương pháp nghiên cứu

- Phương pháp nghiên cứu: mô tả. Thiết kế

nghiên cứu: cắt ngang, có hồi cứu, tiến cứu.

2.4. Cỡ mẫu và cách chọn mẫu

Cách chọn mẫu: thuận tiện.

Chọn tất cả bệnh nhân đủ tiêu chuẩn được quản lý và điều trị tại Viện Huyết học – Truyền máu Trung ương và bệnh nhân tham gia chương trình Đăng kí rối loạn chảy máu toàn cầu (WBDR).

2.5. Chỉ số và biến số nghiên cứu

- Đặc điểm chung: tuổi chẩn đoán bệnh, thể bệnh, mức độ bệnh.

+ Thể bệnh: hemophilia A có yếu tố VIII dưới 40%, hemophilia B có yếu tố IX dưới 40%

+ Mức độ bệnh: mức độ nặng có nồng độ yếu tố VIII/IX < 1%; mức độ trung bình có nồng độ yếu tố VIII/IX 1 – 5%; mức độ nhẹ có nồng độ yếu tố VIII/IX 5 - 40%;

- Đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng: hoàn cảnh xuất hiện triệu chứng, vị trí xuất huyết, vị trí xuất huyết khớp, khớp đích, xuất huyết khớp, APTTs, rAPTT.

+ Khớp đích: là khớp có từ 3 lần chảy máu trở lên trong vòng 6 tháng.

+ Xuất huyết khớp được ghi nhận khi bệnh nhân có sưng, nóng, đau, có thể đỏ tại khớp, hạn chế vận động

+ APTTs: bình thường 30 – 40s, kéo dài khi APTTs > 40s, rAPTT bình thường < 1,2;

2.6. Phân tích và xử lý số liệu

2.6.1. Phương pháp thu thập số liệu

- Số liệu về đặc điểm lâm sàng được thu thập qua ghi chép thông tin từ hồ sơ bệnh án, phỏng vấn trực tiếp cha/mẹ/người nuôi dưỡng trẻ theo mẫu bệnh án thống nhất được thực hiện bởi học viên và bác sĩ tại Trung tâm Hemophilia Viện Huyết học – Truyền máu Trung ương.

- Số liệu về đặc điểm cận lâm sàng được thực hiện tại khoa đông máu Viện Huyết học – Truyền máu Trung ương và được thu thập số liệu qua hồ sơ bệnh án.

2.6.2. Xử lý số liệu. Sử dụng phần mềm SPSS 25.0, thực hiện thống kê mô tả và phân tích.

2.7. Đạo đức trong nghiên cứu. Nghiên cứu đã được thông qua Hội đồng đạo đức trong nghiên cứu Y sinh học của Trường Đại học Y – Dược, Đại học Thái Nguyên.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Nghiên cứu được thực hiện trên 328 bệnh nhân, sau khi nghiên cứu và phân tích chúng tôi thu được kết quả sau:

Bảng 3.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

Đặc điểm chung	Hemophilia A		Hemophilia B		Chung	
	n	%	n	%	n	%

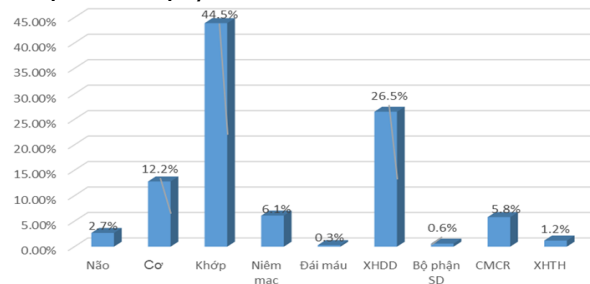
Tuổi chẩn đoán	<1 tuổi	180	54,8	45	13,7	225	68,6
	1-5 tuổi	50	15,2	36	8,8	86	26,3
	≥5 tuổi	0	0,0	17	5,1	17	5,1
Mức độ bệnh	Nặng	157	68,3	71	72,4	228	69,5
	Trung bình	55	23,9	23	23,5	78	23,8
	Nhẹ	18	7,8	4	4,1	22	6,7
Tổng		230		98		328	

Nhận xét: Trong 328 bệnh nhân tỉ lệ bệnh nhân hemophilia A là 70,1% cao hơn bệnh nhân hemophilia B (28,9%), trong đó 69,5% bệnh nhân mức độ nặng. 68,6% bệnh nhân phát hiện bệnh dưới 1 tuổi.

Bảng 3.2. Hoàn cảnh xuất hiện triệu chứng

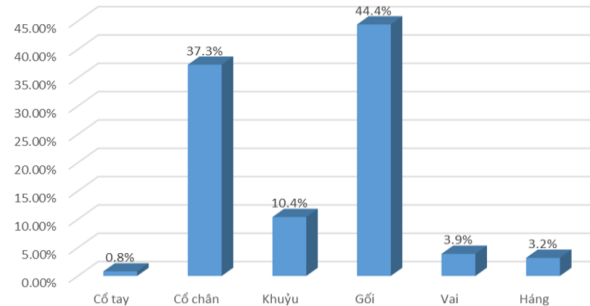
Hoàn cảnh xuất hiện	Hemophilia A		Hemophilia B		Chung	
	n	%	n	%	n	%
Tự nhiên	182	79,1	78	79,6	260	79,3
Sau va chạm	42	18,3	17	17,3	59	17,9
Sau phẫu thuật/ thủ thuật	6	2,6	3	3,1	9	2,8
Tổng	230	100	98	100	328	100

Nhận xét: 79,3% bệnh nhân khởi phát xuất huyết tự nhiên không do tác động. 17,9 % bệnh nhân khởi phát xuất huyết sau va chạm. Một số ít còn lại xuất huyết sau nhổ răng hoặc sau phẫu thuật thủ thuật y tế.



Biểu đồ 3.1. Vị trí xuất huyết

Nhận xét: Chảy máu khớp gặp nhiều nhất 44,5%, tiếp đến là xuất huyết dưới da (26,5%) và xuất huyết cơ (12,2%). Xuất huyết não, xuất huyết tiêu hóa, tiết niệu ít gặp (2,7%, 1,2% và 0,3%).



Biểu đồ 3.2. Vị trí xuất huyết khớp

Nhận xét: Trong xuất huyết khớp, vị trí xuất huyết khớp phổ biến là khớp gối, khớp cổ

chân và khớp khuỷu với tỉ lệ lần lượt là 44,4%; 37,3% và 10,4%, các khớp khác có tỉ lệ xuất huyết thấp.

Bảng 3.3. Tỉ lệ khớp đích theo nhóm tuổi

Nhóm tuổi	Có khớp đích		Không có khớp đích		Chung		p
	n	%	n	%	n	%	
0 - 12 tháng	0	0,0	28	9,8	28	8,5	0,00
Từ 1 - 5 tuổi	5	11,1	107	37,8	112	34,1	0,00
≥ 5 tuổi	40	88,9	148	52,4	188	57,4	
Tổng	45	100	283	100	328	100	

Nhận xét: 45 bệnh nhân có khớp đích. Trong đó tỉ lệ bệnh nhân có khớp đích cao nhất ở lứa tuổi từ 5 tuổi trở lên (88,9%). Dưới 1 tuổi không có trường hợp nào có khớp đích. Có sự khác biệt về tỉ lệ khớp đích giữa các nhóm tuổi.

Bảng 3.4. Tỉ lệ xuất huyết khớp theo nhóm tuổi

Nhóm tuổi	Có xuất huyết khớp		Không xuất huyết khớp		Chung		p
	n	%	n	%	n	%	
0 - 12 tháng	5	17,8	23	82,2	28	8,5	0,00
Từ 1 - 5 tuổi	33	29,4	79	79,6	112	34,1	0,00
≥ 5 tuổi	108	57,4	80	42,6	188	57,4	
Tổng	146	44,5	182	55,5	328	100	

Nhận xét: Trong 328 bệnh nhân có 146 bệnh nhân có xuất huyết khớp và 182 bệnh nhân không có xuất huyết khớp. Trong số đó: bệnh nhân ≥ 5 tuổi có tỉ lệ xuất huyết khớp cao hơn (57,4%) so với 2 nhóm tuổi còn lại (29,4% và 17,8%). Có mối liên quan giữa tỉ lệ xuất huyết khớp và các nhóm tuổi, nhóm tuổi ≥ 5 tuổi có tỉ lệ xuất huyết khớp cao hơn nhóm < 5 tuổi, sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với p<0,05.

Bảng 3.5. Đặc điểm cận lâm sàng của bệnh nhi

Chỉ số	Hemophilia A	Hemophilia B	Chung
	X ± SD	X ± SD	X ± SD
APTT (giây)	117,0±34,2	98,1±31,3	111,3±34,5
rAPTT	3,7±1,2	3,0±1,1	3,5±1,2
PT (giây)	11,5±0,9	12,9±1,4	11,9±1,2
PT(%)	97,4±11,9	81,3±11,6	92,6±13,9
Fibrinogen (g/l)	3,1±0,7	3,1±0,6	3,1±0,7
Tiểu cầu	365,55±100,88	352,29±96,48	361,59±99,63

Nhận xét: APTTs trung bình của một bệnh nhân là 111,3 ± 34,5; trong đó APTTs dài hơn và rAPTT cao hơn ở nhóm hemophilia A so với nhóm hemophilia B. PTs, PT%, fibrinogen và số lượng tiểu cầu là bình thường ở tất cả bệnh nhân tham gia nghiên cứu.

IV. BÀN LUẬN

* Đặc điểm lâm sàng

Độ tuổi được chẩn đoán: Đa số trẻ được phát hiện sớm ngay từ giai đoạn trước 1 tuổi (68,6%), sau đó tỉ lệ phát hiện bệnh giảm dần theo sự gia tăng của tuổi. Kết quả của chúng tôi cao hơn so với kết quả của Vũ Thị Minh Châu năm 2001: tuổi được chẩn đoán nhiều nhất là từ 7,65 tuổi [5], kết quả này cũng phù hợp với kết quả nghiên cứu của Nguyễn Thị Mai với trung vị thời điểm chảy máu lần đầu là 12 tháng tuổi [7]. Điều này được giải thích do đời sống kinh tế, kỹ thuật khoa học và sự phát triển của y học hiện đại, các gia đình có điều kiện quan tâm và chăm sóc trẻ em hơn nên có điều kiện đưa trẻ đi khám khi có bất thường.

Về thể bệnh và mức độ bệnh: Tỉ lệ bệnh nhân hemophilia A và hemophilia B trong nghiên cứu này lần lượt là 70,1% và 29,9% kết quả này tương ứng với tỉ lệ mắc bệnh trong quần thể và với số bệnh nhân đang được quản lý tại trung tâm, tuy nhiên tỉ lệ bệnh nhân mức độ nặng cao hơn trong các nghiên cứu khác, lí do là bởi bệnh nhân mức độ nặng thường hay bị chảy máu hơn, đến viện điều trị thường xuyên hơn nên sớm tham gia chương trình đăng kí hơn.

Triệu chứng lâm sàng: Nghiên cứu về triệu chứng lâm sàng chúng tôi thấy rằng có 79,3% bệnh nhân xuất huyết tự nhiên, 17,9% bệnh nhân xuất huyết sau va chạm. Kết quả này phù hợp với nghiên cứu của Trần Bằng Lăng với xuất huyết tự nhiên là 90,5%, xuất huyết sau va chạm là 7,5% [4]. Trong xuất huyết khớp vị trí khớp chảy máu nhiều nhất là khớp gối (44,4%) khớp cổ chân (37,3%) khớp khuỷu (10,4%). Kết quả nghiên cứu của chúng tôi thấp hơn so với nghiên cứu của Ngô Thị Hương với thứ tự các khớp chảy máu là khớp gối (79,2%), khớp cổ chân (28,3%), khớp khuỷu (23,3%) [2], do điều trị dự phòng ngày càng được quan tâm nên tỉ lệ chảy máu ở khớp lớn được cải thiện hơn. Kết quả này cũng khác biệt so với kết quả của Nguyễn Thị Mai nghiên cứu trên người trưởng thành, tỉ lệ xuất huyết gặp nhiều nhất là khớp (70%) và cơ (69,3%), nguyên nhân của sự khác biệt này do trẻ em khả năng vận động còn hạn chế, có nhiều tổ chức mô đệm nên tỉ lệ xuất huyết khớp và cơ là thấp hơn so với người trưởng thành.

Bảng 3.3 chúng tôi nhận thấy có sự khác biệt về tỉ lệ khớp dính giữa các nhóm tuổi. Nhóm tuổi ≥ 5 tuổi có tỉ lệ xuất hiện khớp dính cao hơn so với nhóm < 5 tuổi. Kết quả này tương tự như kết quả của A.L. Dunn khi tỉ lệ khớp dính ở trẻ từ

6-12 tuổi là cao hơn so với trẻ dưới 6 tuổi ($p < 0,00$) [6]. Quá trình viêm tái đi tái lại tại một khớp, gây viêm màng hoạt dịch mạn tính ảnh hưởng đến tầm vận động của khớp, nếu không được quản lý thích hợp có thể dẫn đến nguy cơ thoái hóa khớp về sau cho trẻ.

Nghiên cứu của Marilyn Manco-Johnson và cộng sự đã chỉ ra rằng chảy máu khớp tăng theo tuổi, so với nhóm tuổi 2-9, RR tăng đáng kể ở nhóm tuổi 10-19 và 20-44 đối với cả HA (lần lượt là 1,23 [CI 1,1-1,3]) và 3,17 [CI 3-3,4]) và HB (lần lượt là 2,2 [1,8-2,7] và 5,8 [4,8-7]) dựa trên kết quả thực hiện trên 2505 người mắc hemophilia A và 439 người mắc hemophilia B có độ tuổi từ 2 – 44 tuổi [8]. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi ở bảng 3.4 thấy rằng ở nhóm bệnh nhân ≥ 5 tuổi có tỉ lệ xuất hiện khớp dính cao hơn so với nhóm < 5 tuổi, kết quả này thấp hơn kết quả nghiên cứu của nghiên cứu của John B. Chiari với độ tuổi chảy máu khớp trung bình là > 10 tuổi [10], nguyên nhân có thể do ở các nước phát triển điều kiện dự phòng và điều trị tốt hơn ở nước ta nên tuổi trung bình chảy máu khớp cũng cao hơn.

***Đặc điểm cận lâm sàng.** Tất cả các bệnh nhân tham gia nghiên cứu có PTs, PT%, số lượng tiểu cầu và fibrinogen là bình thường. APTTs, rAPTT của nhóm bệnh nhân hemophilia A là kéo dài hơn và cao hơn so với nhóm hemophilia B, kết quả này phù hợp với y văn và phù hợp với nghiên cứu của Nguyễn Thị Mai với tất cả các bệnh nhân hemophilia có APTTs kéo dài và rAPTT trung bình là $3,4 \pm 1,5$ [3]. Nghiên cứu của Singh A cho thấy rằng tất cả các trường hợp bệnh hemophilia đều có APTTs tăng. Giá trị APTTs tăng có tương quan đáng kể với mức độ nghiêm trọng của bệnh, sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với $p < 0,001$ [9], tại một số cơ sở y tế chưa có xét nghiệm định lượng yếu tố đông máu, với những bệnh nhân hemophilia các bác sĩ có thể thông qua APTTs có thể xác định được mức độ nặng của bệnh.

V. KẾT LUẬN

- 68,6% bệnh nhi được phát hiện bệnh tại thời điểm dưới 1 tuổi, 70,1% bệnh nhân hemophilia A; 29,9% bệnh nhân hemophilia B, trong đó mức độ nặng của 2 thể bệnh là 69,5%.

- 79,3% khởi phát tự nhiên, triệu chứng lâm sàng chủ yếu là xuất huyết khớp (44,5%) và xuất huyết dưới da (26,5%), thứ tự xuất huyết khớp lần lượt là khớp gối (44,4%) khớp cổ chân (37,3%) khớp khuỷu (10,4%). Nhóm tuổi ≥ 5 tuổi có tỉ lệ xuất hiện khớp dính và xuất huyết khớp cao hơn so với nhóm trẻ < 5 tuổi. APTTs của

bệnh nhân hemophilia A cao hơn hemophilia B.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- Bộ Y tế** (2024), "Hướng dẫn chẩn đoán, điều trị, chăm sóc, theo dõi và quản lý người bệnh hemophilia", Quyết định số 472/QĐ-BYT ngày 29 tháng 02 năm 2024 của Bộ trưởng Bộ Y tế, pp. (Bộ Y tế, Hà Nội, 2024).
- Ngô Thị Hường** (2012), "Nghiên cứu một số đặc điểm dịch tễ học lâm sàng bệnh Hemophilia và hiệu quả sử dụng Hemofil M trong điều trị hemophili A", Luận án tốt nghiệp Bác sĩ Nội trú, Trường Đại học Y Hà Nội.
- Nguyễn Thị Mai** (2018), "Nghiên cứu phát hiện bệnh nhân và người mang gen bệnh hemophili a dựa trên phân tích phả hệ", Luận án Tiến sỹ Y học, Trường Đại học Y Hà Nội.
- Trần Bằng Lăng** (2020), "Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và đánh giá kết quả điều trị bệnh nhân Hemophilia tại bệnh viện Huyết học-Truyền máu Cần Thơ 2019-2020", Luận văn Chuyên khoa cấp II., Trường đại học Y -Dược Cần Thơ.
- Vũ Thị Minh Châu** (2001), "Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng của bệnh hemophilia A tại Viện Huyết học - Truyền máu", Trường Đại học Y Hà Nội. Luận văn chuyên khoa cấp II.
- Amy L. Dunn, et al.** (2016), "Target Joint Bleeding in Pediatric Patients with Hemophilia A Receiving Twice Weekly Prophylaxis with a Pegylated Full-Length Recombinant Factor VIII with Extended Half-Life". Disorders of Coagulation or Fibrinolysis: Poster III.
- Mai, Nguyen Thi, et al.** (2022), Study on demographic, clinical and therapeutic characteristics of hemophilia patients at national institute of hematology and blood transfusion 2019-2020, wiley 111 river st, hoboken 07030-5774, nj usa, pp. 36-36.
- Marilyn Manco-Johnson, et al.** (2023), "Risk Factors for Joint Bleeding in Severe Hemophilia a and B: Analysis of the Community Counts Longitudinal Surveillance Cohort", Disorders of Coagulation or Fibrinolysis: Clinical and Epidemiological November 2, 2023.
- Singh, A., et al.** (2023), "Clinicopathological Parameters of Haemophilia Patients at a Tertiary Care Centre in Northern India", Cureus. 15(7), p. e41670.
- Chiari, John B, et al.** (2024), "Joint bleeds in mild hemophilia: Prevalence and clinical characteristics", Haemophilia. 30(2), pp. 331-335.

ĐÁNH GIÁ ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG, XÉT NGHIỆM VÀ ĐIỀU TRỊ MỘT SỐ BỆNH TĂNG SINH TỬY ÁC TÍNH THỂ BCR-ABL ÂM TÍNH TẠI BỆNH VIỆN HỮU NGHỊ ĐA KHOA NGHỆ AN

Nguyễn Bá Thái¹, Phan Thị Lam¹,
Cù Nam Thắng¹, Trần Văn Huy¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Đánh giá kết quả điều trị bước đầu và một số yếu tố liên quan đến kết quả điều trị bệnh tăng tiểu cầu tiên phát (ET), đa hồng cầu nguyên phát (PV), xơ tuỷ nguyên phát (PMF). **Đối tượng và phương pháp:** Can thiệp lâm sàng không đối chứng trên 49 bệnh nhân lần đầu được chẩn đoán ET, PV, PMF trong thời gian 01/2023 đến 06/2024 tại Bệnh viện Hữu nghị đa khoa Nghệ An. Các bệnh nhân thỏa mãn nghiên cứu được tiến hành chẩn đoán theo hướng dẫn chẩn đoán Bộ Y tế, tiêu chuẩn chẩn đoán WHO 2008. 49 bệnh nhân được điều trị theo phác đồ "Hướng dẫn chẩn đoán và điều trị một số bệnh lý Huyết học" - năm 2022. Nhóm nghiên cứu sẽ đánh giá hiệu quả điều trị khi ra viện và sau 03 tháng điều trị. **Kết quả:** Tuổi trung bình nhóm nghiên cứu là 65,51±12,7; Tỷ lệ Nam/Nữ =1,3/1. PMF có độ tuổi trung bình 75,67±12,78 cao hơn nhóm ET, PV. Triệu chứng rối loạn vi tuần hoàn gặp nhiều ở nhóm PV, ET

lần lượt 84%, 38,9%. Tình trạng tắc mạch chủ yếu gặp tắc động mạch (nhồi máu não, nhồi máu cơ tim) gặp ở nhóm ET, PV chiếm 33,3%, 24%. Lách to gặp ở cả 3 nhóm bệnh, nhóm PMF chủ yếu lách to độ III, IV. Tỷ lệ đột biến JAK2V617F ở 3 nhóm PMF, PV, ET lần lượt là 100%; 92%; 83,3%. ET, PV 100% có đáp ứng điều trị tấn công. Sau 03 tháng có giá trị trung bình PLT 499 G/l ở nhóm bệnh ET. PV sau 03 tháng điều trị có Hgb trung bình 149g/l. **Kết luận:** Điều trị PV, ET đều có đáp ứng điều trị về mặt huyết học ngay khi điều trị tấn công và dần dần ổn định sau 03 tháng. Nhóm PMF hiện nay hiệu quả điều trị còn chưa cao khi 100% phụ thuộc truyền máu.

Từ khóa: Đa hồng cầu nguyên phát, Tăng tiểu cầu tiên phát, Xơ tuỷ nguyên phát, JAK2V617F

SUMMARY

EVALUATION OF CLINICAL FEATURES, LABORATORY FINDINGS, AND TREATMENT OF SOME BCR-ABL-NEGATIVE MYELOPROLIFERATIVE NEOPLASMS AT NGHỆ AN FRIENDSHIP GENERAL HOSPITAL

Objective: To evaluate the initial treatment outcomes and some factors related to the treatment outcomes of essential thrombocythemia (ET), polycythemia vera (PV), and primary myelofibrosis

¹Bệnh viện Hữu nghị Đa khoa Nghệ An
Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Bá Thái
Email: drbathaina@gmail.com
Ngày nhận bài: 18.9.2024
Ngày phản biện khoa học: 22.10.2024
Ngày duyệt bài: 6.12.2024