

khoảng cách giữa răng cửa hai hàm tối đa khi kéo dài đầu lưỡi đến nhú răng cửa (chỉ số TIP), khoảng cách tối đa giữa các răng cửa trong khi thân lưỡi được giữ áp vào vòm miệng (chỉ số LPS), chiều dài bụng lưỡi tự do theo Kotlow tăng có ý nghĩa thống kê. Tương tự biên độ vận động lưỡi ra phía trước và ra phía sau (TIP/CMO và LPS/CMO), mức độ vận động lưỡi phía trước và phía sau (TRMR-TIP và TRMR-LPS) sau phẫu thuật tăng có ý nghĩa thống kê. Như vậy, việc giải phóng phanh lưỡi giúp tăng mức độ, biên độ vận động lưỡi một cách hiệu quả, và với người bệnh nắn chỉnh răng có tình trạng dính lưỡi cần chỉ định phẫu thuật giải phóng phanh lưỡi.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Nguyễn Thị Ngọc Lan, Võ Trương Như Ngọc, Lê Hưng và cộng sự** (2020). Mô tả đặc điểm lâm sàng bệnh dính lưỡi và chỉ định phẫu thuật tạo hình phanh lưỡi ở trẻ em tại khoa Răng Hàm Mặt, Bệnh viện Nhi Trung ương, Tạp chí NCYH, 56 (4), 557-562.
2. **Yoon A., Zaghi S., Weitzman R., et al.** (2017). Toward a functional definition of ankyloglossia: validating current grading scales for lingual frenulum length and tongue mobility in 1052 subjects. *Sleep Breath Schlaf Atm*, 21(3), 767-775.
3. **Zaghi S., Shamtoob S., Peterson C., et al.** (2021). Assessment of posterior tongue mobility using lingual-palatal suction: Progress towards a functional definition of ankyloglossia. *J Oral Rehabil*, 48(6), 692-700.
4. **Murias I., Grzech-Leśniak K., Murias A., et al.** (2022). Efficacy of Various Laser Wavelengths in the Surgical Treatment of Ankyloglossia: A Systematic Review. *Life Basel Switz*, 12(4), 558.
5. **Martinelli R.L. de C., Marchesan I.Q., and Berretin-Felix G.** (2012). Lingual frenulum protocol with scores for infants. *Int J Orofac Myol Off Publ Int Assoc Orofac Myol*, 38, 104-112.
6. **Marchesan I.Q.** (2005). Lingual frenulum: quantitative evaluation proposal. *Int J Orofac Myol Off Publ Int Assoc Orofac Myol*, 31, 39-48.
7. **Yoon A.J., Zaghi S., Ha S., et al.** (2017). Ankyloglossia as a risk factor for maxillary hypoplasia and soft palate elongation: A functional - morphological study. *Orthod Craniofac Res*, 20(4), 237-244.

ĐẶC ĐIỂM MỘT SỐ CHỈ SỐ HUYẾT HỌC VÀ THÀNH PHẦN HEMOGLOBIN CỦA THAI PHỤ VÀ CHỒNG LÀM XÉT NGHIỆM ĐỘT BIẾN GEN ALPHA THALASSEMIA TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN HÀ NỘI

Mai Trọng Hưng¹, Đinh Thúy Linh¹

TÓM TẮT

Alpha Thalassemia là bệnh di truyền lặn phổ biến tại Việt Nam. Người lành mang gen bệnh có thể sàng lọc bằng tổng phân tích tế bào máu ngoại vi và điện di huyết sắc tố. **Mục tiêu:** đánh giá hiệu quả của ngưỡng sàng lọc MCV<85fl và/hoặc MCH<28pg trong sàng lọc người mang gen bệnh alpha Thalassemia và nhận xét đặc điểm huyết học ở người mang đột biến gen alpha thalassemia. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang: 498 ca nguy cơ cao mang gen alpha thalassemia đã có kết quả sàng lọc nguy cơ cao mang gen alpha thalassemia dựa trên xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi, điện di huyết sắc tố và ferritin được làm xét nghiệm xác định đột biến gen Thalassemia tại Bệnh viện phụ sản Hà Nội. **Kết quả:** Giá trị của tiền đoán dương với ngưỡng cut-off MCV<85fl và/hoặc MCH<28pg trong sàng lọc người mang gen bệnh alpha Thalassemia là 322/498 (64.7%). MCV và MCH giảm nhẹ, sát ngưỡng sàng lọc ở α^+ thalassemia,

trong khi ở người mang gen α^0 thalassemia MCV, MCH giảm mạnh (MCV 67.5 ± 2.83 fl; MCH 21.3 ± 0.99 pg). **Kết luận:** MCV, MCH có mối liên quan chặt chẽ với đột biến gen alpha, tuy nhiên người mang gen α^+ có thể có MCV, MCH bình thường, đặc biệt là dạng $-\alpha/\alpha$. **Từ khóa:** alpha Thalassemia, MCV, MCH, điện di huyết sắc tố, cut-off.

SUMMARY

THE CHARACTERISTICS OF RED BLOOD CELL INDICES AND HEMOGLOBIN FRACTION OF PREGNANT WOMEN AND HUSBANDS CHECK FOR ALPHA THALASSEMIA MUTATION AT HANOI OBSTETRICS AND GYNECOLOGY HOSPITAL

Alpha Thalassemia is a common genetic disease in Vietnam. Carriers can be screened by red blood cell indices and hemoglobin electrophoresis. **Objective:** to assess cut-off values of RBC indices (MCV<85fl and/or MCH<28pg) in alpha Thalassemia carriers and to evaluate the red blood cell indices characteristics in alpha thalassemia carriers. **Subjects and methods:** Cross-sectional descriptive study: 498 high-risk alpha thalassemia carriers were determined the Thalassemia gene mutation at Hanoi Obstetrics and Gynecology Hospital. **Results:** The positive predictive value (PPV) with cut-off values of RBC indices (MCV<85fl and/or MCH<28pg) in alpha Thalassemia carriers was

¹Bệnh viện Phụ sản Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Đinh Thúy Linh

Email: drdinhlinhobgyn@gmail.com

Ngày nhận bài: 3.2.2025

Ngày phản biện khoa học: 20.3.2025

Ngày duyệt bài: 14.4.2025

322/498 (64.7%). MCV and MCH values are slightly reduced, near cut-off in α^+ thalassemia, while the α^0 thalassemia carriers has dramatically reduced MCV, MCH values (MCV 67.5 ± 2.83 fl; MCH 21.3 ± 0.99 pg). **Conclusion:** The MCV, MCH values were directly related to the type of α mutation. However, the MCV and MCH values might be in normal range in α^+ carriers, especially the $-\alpha/\alpha$. **Keywords:** alpha Thalassemia, MCV, MCH, hemoglobin fraction, cut-off.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Alpha Thalassemia là bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường, đặc trưng bởi tình trạng thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc với các triệu chứng thiếu máu đa dạng từ không có triệu chứng đến thiếu máu tan máu nặng phụ thuộc truyền máu, thể rất nặng gây phù thai, thai chết lưu. Mức độ nặng của bệnh phụ thuộc vào đột biến gây bệnh. Bệnh α thalassemia gây nên do thiếu hụt tổng hợp chuỗi α -globin trong phân tử Hb.

Người bình thường có 4 alen α nằm trên 2 nhiễm sắc thể 16 tương đồng tham gia vào quá trình tổng hợp chuỗi α -globin, có kiểu gen là $\alpha\alpha/\alpha\alpha$. Đột biến gen alpha chỉ xảy ra ở 1 nhiễm sắc thể 16 được gọi là người lành mang gen bệnh. Đột biến ở người lành mang gen bệnh alpha thalassemia thường được chia làm 2 nhóm. Nhóm đột biến gây giảm một phần chuỗi α -globin gọi là α^+ -thalassemia (có kiểu gen dị hợp tử mất đoạn 1 gen $-\alpha/\alpha$ như dị hợp tử $-\alpha^{3.7}$, dị hợp tử $-\alpha^{4.2}$ hoặc kiểu gen dị hợp tử đột biến điểm α^T/α như dị hợp tử Cs, dị hợp tử Qs). Nhóm đột biến gây hoàn toàn không tổng hợp chuỗi α -globin gọi là α^0 -thalassemia (có kiểu gen dị hợp tử mất đoạn 2 gen $-/\alpha$ như dị hợp tử $--SEA$, dị hợp tử $--THAI$).

Người mang gen bệnh alpha thalassemia có thể sàng lọc rất đơn giản và chi thấp bằng xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi, điện di huyết sắc tố và ferritin. Tổng phân tích tế bào máu ngoại vi biểu hiện hồng cầu nhỏ nhược sắc (MCV, MCH thấp). Điện di huyết sắc tố của người mang gen bệnh α -thalassemia thường thành phần huyết sắc tố không thay đổi (phân biệt với mang gen bệnh họ β -thalassemia thường có HbA₂ $\geq 3.5\%$, tăng HbF hoặc xuất hiện các biến thể gen beta như HbE, HbS, HbC, HbD). Đôi khi điện di huyết sắc tố của người mang gen bệnh α -thalassemia có thể xuất hiện các biến thể như HbCs nhưng đây là các biến thể không bền nên có thể xuất hiện hoặc không. Xét nghiệm ferritin thường được sử dụng kèm để phân biệt người mang gen bệnh alpha thalassemia với bệnh lý thiếu máu thiếu sắt: Trong thiếu máu thiếu sắt ferritin giảm $< 30 \mu\text{g/L}$ và hồng cầu nhỏ nhược sắc (MCV, MCH thấp). Năm 2020, Bộ y tế ban hành quyết định 1807 có hướng dẫn Sàng lọc,

chẩn đoán bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia với khuyến cáo ngưỡng sàng lọc MCV là 85 fl và MCH là 28 pg [1].

Mục tiêu nghiên cứu: Đánh giá hiệu quả của ngưỡng sàng lọc MCV < 85 fl và/hoặc MCH < 28 pg trong sàng lọc người mang gen bệnh alpha Thalassemia và nhận xét đặc điểm huyết học ở người mang đột biến gen alpha thalassemia.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Đối tượng nghiên cứu: Tiêu chuẩn lựa chọn: Người nghi ngờ mang gen bệnh/mắc bệnh alpha thalassemia đã loại trừ thiếu máu thiếu sắt đáp ứng tất cả 3 tiêu chí: Một là có MCV < 85 và/hoặc MCH < 28 . Hai là điện di huyết sắc tố có HbA₂ $< 3.5\%$ và HbF $< 4\%$ và không có các biến thể gen HBB như HbE, HbC, HbD, HbS... Ba là là định lượng ferritin huyết thanh $> 30 \mu\text{g/L}$.

Tiêu chuẩn loại trừ: Các trường hợp người đột biến alpha-thalassemia kèm theo thiếu máu thiếu sắt; các trường hợp đột biến alpha-thalassemia kết hợp đột biến beta-thalassemia. Hạn chế của nghiên cứu: Nghiên cứu không thực hiện xét nghiệm gen cho các đối tượng có cả MCV ≥ 85 fl VÀ MCH ≥ 28 pg do đó không đánh giá được nguy cơ có đột biến ở nhóm đối tượng này.

Địa điểm, thời gian nghiên cứu: Nghiên cứu được thực hiện từ 10/2017 - hết tháng 9/2024 tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội.

Phương pháp nghiên cứu: Thiết kế nghiên cứu mô tả cắt ngang

Các chỉ số nghiên cứu bao gồm tuổi, giới, Hb, MCV, MCH, %HbA₂. Đột biến alpha thalassemia được phân loại: Không có đột biến, $-\alpha/\alpha$, α^T/α hoặc $-\alpha/-\alpha$, HbH

Các kỹ thuật được sử dụng: Xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi thực hiện trên hệ thống tự động DXH690, điện di huyết sắc tố bằng phương pháp sắc ký lỏng hiệu năng cao (HPLC) trên máy Ultra2variant, xét nghiệm phân tích đột biến gen bằng bộ kit ViennaLab α -Globin StripAssay® (phát hiện 21 đột biến alpha: $-\alpha^{3.7}$, $-\alpha^{4.2}$, $-(\alpha)^{20.5}$, $--MED$, $--SEA$, $--THAI$, $--FIL$, $\alpha 1$ cd 14, $\alpha 1$ cd 59, $aaa^{anti-3.7}$, $\alpha 2$ initiation cd, $\alpha 2$ cd 19, $\alpha 2$ IVS1, $\alpha 2$ cd 59, HbCs, HbQs, Hb Icaria, Hb Pakse, $\alpha 2$ polyA-1, $\alpha 2$ polyA-2)

Số liệu được thống kê trung bình, độ lệch chuẩn, giá trị nhỏ nhất và lớn nhất. Xử lý bằng phần mềm SPSS 20.0. Kiểm định so sánh giá trị trung bình giữa các nhóm bằng test T-test.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Hiệu quả của ngưỡng sàng lọc MCV < 85 và/hoặc MCH < 28 trong sàng lọc

người mang gen bệnh alpha Thalassemia. 275 thai phụ và 223 chồng thai phụ đáp ứng tiêu chuẩn nghiên cứu. Trong thời gian nghiên cứu, chúng tôi thu nhận

Bảng 3.1. Tỷ lệ các đột biến alpha thalassemia của đối tượng nghiên cứu

Kiểu đột biến	Nữ (n)	Nam (n)	Chung cho cả 2 giới (n)
Bình thường	86	90	176
Phát hiện đột biến	-a/aa	33	71
	a ^T a/aa	10	21
	--/aa hoặc -a/-a	85	221
	HbH	5	9 (7 TH HbH mất đoạn và 2 TH HbH không mất đoạn)
Tổng số	275	223	498

Nhận xét: Giá trị của tiên đoán dương với ngưỡng cut-off MCV<85 và/hoặc MCH<28 trong sàng lọc người mang gen bệnh alpha Thalassemia là 322/498 (64.7%) với cả 2 giới.

Trong số những người có đột biến gen alpha, tỷ lệ người mang gen a⁰ (--/aa) là phổ

biến nhất 221/322 (68.6%), mang gen a⁺ (dạng -a/aa 71/322(22.0%) dạng a^Ta/aa 21/322 (6.5%)), dạng HbH 9/322 (2.8%)

3.2. Đặc điểm các chỉ số huyết học (Hb, MCV, MCH) và thành phần huyết sắc tố ở người mang đột biến gen alpha thalassemia

Bảng 3.2. Nồng độ huyết sắc tố phân theo nhóm đột biến và theo giới

Kiểu đột biến	Hb ở Nữ (g/l) X±SD (min-max)	Hb ở Nam (g/l) X±SD (min-max)	Kiểm định p (nam-nữ)
BT	126.0 ± 13.78 (97.8-169)	152.9 ± 9.8 (114-173)	p<0.001
-a/aa	121.1 ± 13.53 (100-157)	147.6 ± 7.65 (136-166)	p<0.001
a ^T a/aa	119.8 ± 6.39 (111-132)	149.3 ± 6.7 (140-162)	p<0.001
--/aa hoặc -a/-a	109.2 ± 10.56 (79-144)	135.4 ± 7.83 (117-155)	p<0.001
HbH(--/-a)	82.3 ± 2.36 (79-84)	99.7 ± 6.55 (92-108)	
HbH (SEA+Cs)	66	72	

Nhận xét: Nồng độ huyết sắc tố của nam lớn hơn nữ ở mỗi nhóm đột biến (p<0.001)

Nồng độ huyết sắc tố giảm dần theo số lượng gen alpha bị đột biến

Người mang gen bệnh thalassemia đa số không có thiếu máu. Khoảng 1/2 thai phụ mang đột biến mất đoạn 2 gen có thiếu máu mức độ nhẹ (Hb<110g/l).

Trong số 7 người mắc bệnh HbH thể mất đoạn 3 gen (--/-a) biểu hiện thiếu máu nhẹ ở nam và thiếu máu mức độ nhẹ đến trung bình ở nữ. Có 2 người mắc bệnh HbH (SEA+Cs) có biểu hiện thiếu máu mức độ trung bình-nặng.

Bảng 3.3. MCV phân theo nhóm đột biến và theo giới

Kiểu đột biến	MCV ở Nữ X±SD (min-max)	MCV ở Nam X±SD (min-max)	Kiểm định p (nam-nữ)	MCV chung cả 2 giới	p
-a/aa	80.9 ± 3.33 (74.1-92.2)	81.6 ± 3.08 (75.5-89.5)	p=0.209	81.9±3.31 ^A (74.1-92.2) 11/71 TH có MCV≥85 40/71 Th có MCV 80-85	p _{A-B} =0.0016 p _{A-C} <0.001 p _{A-D} <0.001 p _{B-C} <0.001 p _{B-D} <0.001 p _{C-D} <0.001
a ^T a/aa	77.6 ± 4.52 (71.2-84.8)	79.5 ± 3.71 (74-85.1)	p=0.475	78.7±4.04 ^B (71.2-85.1) 1/21 TH có MCV ≥85 8/21 Th có MCV 80-85	
--/aa hoặc -a/-a	67.4±3.07 (60-77.3)	67.6±2.40 (61.6-73.4)	p=0.570	67.5± 2.83 ^C (60-77.3)	
HbH	62.8±6.92 (52.8-72.8)	62.9 ± 2.83 (59-67.0)		62.9±5.50 ^D (52.8-72.8)	

Nhận xét: MCV của nam và nữ ở mỗi nhóm đột biến không có sự khác biệt (p>0.05) MCV giảm dần theo số lượng gen alpha bị đột biến. Sự khác biệt về MCV giữa các nhóm đột biến có ý nghĩa thống kê

Bảng 3.4. MCH phân theo nhóm đột biến và theo giới

Kiểu đột biến	MCV ở Nữ X±SD (min-max)	MCV ở Nam X±SD (min-max)	Kiểm định p (nam-nữ)	MCH chung cả 2 giới	p
---------------	-------------------------	--------------------------	----------------------	---------------------	---

-a/aa	26.5±0.92 (24.4-27.9)	26.8±0.84 (24-28.1)	p=0.172	26.6±0.90 ^A (24-28.1) 7/71 TH có MCH≥28 27/71 TH MCH 27-28	p _{A-B} =0.02
a ^T a/aa	25.3±1.74 (23-28.3)	26.3±1.79 (23-28.7)	p=0.387	26.0±1.77 ^B (23-28.7) 2/21 TH có MCH≥28 4/21TH có MCH27-28	p _{A-C} <0.001 p _{A-D} <0.001 p _{B-C} <0.001
--/aa hoặc -a/-a	21.3±1.00 (18.8-24.0)	21.2±0.97 (18.3-24.1)	p=0.502	21.3±0.99 ^C (18.3-24.1)	p _{B-D} <0.001 p _{C-D} <0.001
HbH	18.6±1.55 (15.9-20)	17.8±0.64 (17.1-18.8)		18.2±1.29 ^D (15.9-20)	

Nhận xét: MCH của nam và nữ ở mỗi nhóm đột biến không có sự khác biệt (p>0.05) MCH giảm dần theo số lượng gen alpha bị đột biến. Sự khác biệt về MCV giữa các nhóm đột biến có ý nghĩa thống kê

Bảng 3.5. Tỷ lệ %HbA2 trong điện di HST phân theo nhóm đột biến và theo giới

Kiểu đột biến	%HbA2 ở Nữ X̄±SD (min-max)	%HbA2 ở Nam X̄±SD (min-max)	Kiểm định p (nam-nữ)	%HbA2 ở cả 2 giới	p
-a/aa	2.3±0.21 (2.0-2.9)	2.3±0.23 (1.9-3.1)	p=0.985	2.3±0.22 ^A (1.8-3.1)	p _{A-B} =0.292
a ^T a/aa	2.1±0.15 (1.9-2.3)	2.3±0.47 (1.7-3.0)	p=0.384	2.2±0.36 ^B (1.7-3.0) 15/21 TH có đỉnh HbCs	p _{A-C} <0.001 p _{A-D} <0.001
--/aa hoặc -a/-a	2.0±0.21 (1.6-2.6)	2.0±0.24 (1.5-2.6)	p=0.859	2.0±0.22 ^C (1.5-2.7)	p _{B-C} <0.001 p _{B-D} <0.001
HbH	1.23±0.38 (0.7-1.5)	1.1±0.28 (0.7-1.3)		1.2±0.29 ^D (0.7-1.5) 9/11TH có đỉnh HbH	p _{C-D} <0.001

Nhận xét: %A2 của nam và nữ ở mỗi nhóm đột biến không có sự khác biệt (p>0.05) %A2 giảm dần theo số lượng gen alpha bị đột biến. Sự khác biệt về MCV giữa các nhóm đột biến có ý nghĩa thống kê 15/21TH xuất hiện đỉnh HbCs, các trường hợp có đột biến Qs đều không xuất hiện đỉnh bất thường. 9/11TH đột biến HbH xuất hiện đỉnh HbH trên điện di.

IV. BÀN LUẬN

Đối tượng nghiên cứu đến khám và làm xét nghiệm sàng lọc và chẩn đoán xác định đột biến gen alpha thalassemia tại bệnh viện phụ sản Hà Nội là những trường hợp không có thiếu máu trên lâm sàng hoặc thiếu máu mức độ nhẹ, không phụ thuộc vào truyền máu. Trong xét nghiệm sàng lọc người lành mang gen bệnh, ngoài xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi và điện di huyết sắc tố, tại bệnh viện của chúng tôi xét nghiệm thêm ferritin huyết thanh để phân biệt người lành mang gen bệnh Thalassemia với người thiếu máu thiếu sắt. Trong trường hợp bệnh nhân chỉ có thiếu máu thiếu sắt, sau khi bổ sung đủ sắt, ferritin tăng lên và MCV, MCH trở về bình thường. Nếu thai phụ bị thiếu sắt trên nền mang gen bệnh thalassemia, sau khi bổ sung đủ sắt, ferritin về bình thường nhưng MCV và MCV không hồi phục hoặc tăng nhưng không về ngưỡng bình thường. Do đó trong nghiên cứu này chúng tôi đưa thêm tiêu chuẩn loại trừ thiếu máu thiếu sắt kết hợp để đánh giá giá trị của MCV và MCH, HbA2 chặt chẽ nhất.

Trong số 498 người sàng lọc nguy cơ cao mang gen bệnh alpha thalassemia, xét nghiệm chẩn đoán đột biến gen phát hiện 322 người có đột biến. Như vậy sử dụng ngưỡng cut-off Bộ y tế khuyến cáo MCV<85fl và/hoặc MCH<28pg có giá trị tiên đoán dương là 322/498 (64.7%). Việc sử dụng ngưỡng MCV và MCH có ý nghĩa lớn trong công tác sàng lọc. Nguyễn Khắc Hân Hoàn khi sử dụng ngưỡng MCV<80 fl và/hoặc MCH<27 pg cho thấy giá trị của tiên đoán dương là 1257/1508 (83.4%)[2]. Rõ ràng, khi sử dụng cutoff MCV, MCH thấp sẽ tăng giá trị tiên đoán dương của test sàng lọc nhưng lại làm giảm tỷ lệ phát hiện bệnh, nói cách khác là bỏ sót những người lành mang gen bệnh. Trong các đột biến được tìm thấy, tỷ lệ người mang gen a⁰ (--/aa) là phổ biến nhất 221/322 (68.6%), tiếp đến là mang gen a⁺ (dạng -a/aa 71/322(22.0%) dạng a^Ta/aa 21/322 (6.5%)), dạng HbH 9/322 (2.8%). Tỷ lệ này tương tự như nghiên cứu của Nguyễn Thị Thu Hà và cộng sự [3].

Đột biến ở người lành mang gen bệnh alpha thalassemia thường được chia làm 2 nhóm. Nhóm đột biến gây giảm một phần chuỗi α-globin gọi là a⁺-thalassemia (có kiểu gen dị hợp tử mất đoạn 1 gen -a/aa như dị hợp tử -a^{3.7}, dị hợp tử -a^{4.2} hoặc kiểu gen dị hợp tử đột biến điểm a^Ta/aa như dị hợp tử Cs, dị hợp tử Qs). Nhóm đột biến gây hoàn toàn không tổng hợp chuỗi α-globin gọi là a⁰-thalassemia (có kiểu gen dị hợp tử mất đoạn 2 gen - -/aa như dị hợp tử --SEA, dị hợp tử --THAI. Mặc dù đa số người lành mang gen bệnh không có thiếu máu trên

lâm sàng, nhưng khoảng 50% phụ nữ mang gen α^0 có biểu hiện thiếu máu nhẹ trên tổng phân tích tế bào máu ngoại vi ($Hb < 110$). Tình trạng mang gen bệnh trong giai đoạn mang thai-giai đoạn có thay đổi lớn về huyết học: thể tích huyết tương tăng (40–50%) so với số lượng hồng cầu (20–30%) và là nguyên nhân khiến nồng độ hemoglobin giảm [5]. Trong số 7 người mắc bệnh HbH thể mất đoạn 3 gen ($--/-\alpha$) biểu hiện thiếu máu nhẹ ở nam và thiếu máu mức độ nhẹ đến trung bình ở nữ. Có 2 người mắc bệnh HbH (SEA+Cs) có biểu hiện thiếu máu mức độ trung bình-nặng. Trong bệnh cảnh HbH, thể HBH không mất đoạn thường xuyên nặng hơn so với thể HBH mất đoạn bao gồm cả mức độ thiếu máu cũng như các biến chứng khác (gan lách to, biến dạng xương, chậm phát triển thể chất và dậy thì). Trong hướng dẫn của Liên đoàn Thalassemia quốc tế, thể HBH mất đoạn không cần thiết chẩn đoán trước sinh, nhưng HbH thể không mất đoạn cần thiết cho việc này [6].

Việc sử dụng MCV và MCH có ý nghĩa rất lớn trong việc sàng lọc người mang gen bệnh thalassemia. Đây là xét nghiệm có chi phí thấp nhưng lại hiệu quả lớn. Không chỉ đem lại khả năng phát hiện cao, các xét nghiệm này còn định hướng được mức độ nặng của đột biến. Nếu MCV, MCH càng giảm, khả năng người mang gen bệnh càng cao và mức độ nặng của đột biến cũng tăng lên. Trong nghiên cứu này, chúng tôi đều thấy sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ($p < 0.05$) của giá trị trung bình MCV, MCH khi so sánh các nhóm đột biến. MCV và MCH giảm nhẹ, sát ngưỡng sàng lọc, trong khi đột biến α^0 thalassemia MCV, MCH giảm mạnh ($MCV 67.5 \pm 2.83$ fl; $MCH 21.3 \pm 0.99$ pg). Phạm Hải Yến, Nguyễn Thị Thu Hà và cộng sự cũng nghiên cứu và đưa ra Cut-off MCV 77,45fl và MCH 23.65pg để phân biệt người mang gen α^0 thalassemia và mang gen α^+ thalassemia [4].

Trong nghiên cứu này chúng tôi cũng so sánh chỉ số MCV, MCH nhóm $-a/aa$ cao hơn nhóm α^+a/aa (khác biệt có ý nghĩa thống kê với $p=0.0016$ với so sánh MCV và $p=0.02$ với so sánh MCH). Điều này gợi ý rằng sử dụng MCV và MCH với ngưỡng cut off 85fl; 28pg sẽ ít bị bỏ sót ở nhóm đột biến điểm hơn đột biến mất đoạn 1 gen. Khi thống kê các trường hợp có đột biến mà $MCV \geq 85$ fl chúng tôi thấy có 11/71 TH (15.5%) ở nhóm $-a/aa$ và 1/21TH (4.8%) ở nhóm α^+a/aa . Các trường hợp có đột biến mà $MCH \geq 28$ pg chúng tôi thấy có 7/71 TH (9.9%) ở nhóm $-a/aa$ và 2/21TH (9.5%) ở nhóm α^+a/aa . Như vậy, nếu trong sàng lọc cộng đồng mà sử dụng ngưỡng $MCV < 85$ fl, $MCH < 28$ pg sẽ có khả năng bỏ sót

mang gen α^+ . Trong sàng lọc trước sinh, nếu mang gen α^+a/aa (ví dụ HbCS) kết hôn với người mang gen α^0 (ví dụ $--SEA$) thì sẽ có nguy cơ sinh con bị bệnh HbH thể đột biến điểm với biểu hiện thiếu máu trung bình-nặng, nguy cơ phụ thuộc truyền máu. Do đó, trường hợp cặp vợ chồng có 1 người MCV, MCH giảm thấp định hướng mang gen α^0 , 1 người có MCV, MCH bình thường vẫn nên xem xét tiếp tục chẩn đoán mức độ gen để loại trừ mang gen α^+ thalassemia.

Trong nghiên cứu này, chúng tôi thấy sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ($p < 0.05$) của giá trị trung bình tỷ lệ HbA2 khi so sánh các nhóm đột biến. %HbA2 thấp hơn ở nhóm mang gen α^0 so với nhóm mang gen α^+ . Trong các đột biến điểm, đặc biệt là đột biến Cs, trên điện di huyết sắc tố xuất hiện đỉnh HbCs. Các trường hợp đột biến Qs chúng tôi không quan sát thấy xuất hiện đỉnh bất thường. Đa số các trường hợp HbH đều xuất hiện đỉnh HbH trên điện di.

V. KẾT LUẬN

Giá trị của tiên đoán dương với ngưỡng cut-off $MCV < 85$ fl và/hoặc $MCH < 28$ pg trong sàng lọc người mang gen bệnh α -Thalassemia là 322/498 (64.7%). Trong số những người có đột biến gen α -thalassemia, tỷ lệ người mang gen α^0 là phổ biến nhất 221/322 (68.6%), mang gen α^+ (dạng $-a/aa$ 71/322 (22.0%) dạng α^+a/aa 21/322 (6.5%)), dạng HbH 9/322 (2.8%).

MCV; MCH có mối liên quan chặt chẽ với đột biến gen. MCV và MCH giảm nhẹ, sát ngưỡng sàng lọc ở người mang gen α^+ , trong khi người có đột biến α^0 MCV, MCH giảm mạnh ($MCV 67.5 \pm 2.83$ fl; $MCH 21.3 \pm 0.99$ pg). Phối hợp $MCV < 85$ fl hoặc $MCH < 28$ pg và điện di huyết sắc tố là công cụ sàng lọc ban đầu hiệu quả. Tuy nhiên vẫn có thể bị bỏ sót người mang gen α^+ , đặc biệt là dạng $-a/aa$

VI. KIẾN NGHỊ

Cần có thêm các nghiên cứu về tỷ lệ bỏ sót người mang gen α^+ ở đối tượng có $MCV \geq 85$ fl VÀ $MCH \geq 28$ pg. Trường hợp cặp vợ chồng có 1 người MCV, MCH giảm thấp định hướng mang gen α^0 , 1 người có MCV, MCH bình thường vẫn nên xem xét tiếp tục chẩn đoán mức độ gen để loại trừ mang gen α^+ thalassemia.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Bộ Y tế (2020), Quyết định 1807/QĐ-BYT Hướng dẫn về chuyên môn kỹ thuật trong sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.
2. Nguyễn Khắc Hàn Hoan (2013). Nghiên cứu tầm soát và chẩn đoán trước sinh bệnh alpha và beta thalassemia. Luận án tiến sĩ Y học
3. Nguyễn Thị Thu Hà, Ngô Mạnh Quân, Vũ Hải

- Toàn và cộng sự** (2021). Đặc điểm một số chỉ số huyết học ở người mang gen bệnh thalassemia đến tư vấn tại Viện Huyết học – Truyền máu TW. Tạp chí y học Việt Nam, số chuyên đề, 112-119.
4. **Phạm Hải Yên; Nguyễn Thị Thu Hà; Nguyễn Ngọc Dũng và cộng sự** (2021). Giá trị cut-off của các chỉ số hồng cầu ở người mang gen và bị bệnh alpha thalassemia thể nhẹ. Tạp chí y học Việt Nam, số chuyên đề, 120-125.
5. **Sifakis S, Pharmakides G** (2000). Anemia in pregnancy. Ann N Y Acad Sci; 900:125–136. doi: 10.1111/j.1749-6632.2000.tb06223.x.
6. **Angastiniotis M, Eleftheriou A, Galanello R, et al** (2013). Prevention of Thalassaemias and Other Haemoglobin Disorders: Volume 1. Old J, editor. 2nd ed. Nicosia (Cyprus): Thalassaemia International Federation.

ĐẶC ĐIỂM DINH DƯỠNG VÀ MỘT SỐ YẾU TỐ LIÊN QUAN CỦA NGƯỜI BỆNH TĂNG HUYẾT ÁP ĐIỀU TRỊ TẠI TRUNG TÂM Y TẾ THÀNH PHỐ VINH YÊN

Đặng Thuỳ Trang¹, Bùi Thị Ánh Nguyệt², Lê Đặng Nam Phương³,
Đặng Bé Nam³, Lê Đặng Phương Mai³, Ninh Thị Kim Oanh⁴, Đỗ Nam Khánh⁴

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả đặc điểm dinh dưỡng và một số yếu tố liên quan của người bệnh tăng huyết áp điều trị ngoại trú tại Trung tâm Y tế Thành phố Vinh Yên, tỉnh Vĩnh Phúc năm 2023-2024. **Phương pháp:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 251 người bệnh tăng huyết áp đang điều trị ngoại trú tại Trung tâm Y tế Thành phố Vinh Yên tỉnh Vĩnh Phúc. **Kết quả:** Nghiên cứu có tổng số 251 đối tượng, nam giới có chiều cao là $162,6 \pm 3,5$ cm và nữ giới là $152,2 \pm 3,3$ cm khi xét chung giữa cả 2 giới thì chiều cao trung bình là $157,3 \pm 6,2$ cm. Cân nặng trung bình đối với nam giới là $63,0 \pm 5,1$ kg nặng hơn nữ giới ($55,6 \pm 6,3$ kg). Kết quả nghiên cứu cho thấy, BMI cả 2 giới gần bằng nhau với nam là $23,8 \pm 1,4$ kg/m² và nữ giới là $23,9 \pm 2,4$ kg/m². Vòng eo của nữ giới là $76,8 \pm 7,4$ cm thấp hơn của nam giới là $82,7 \pm 2,9$ cm. Gạo là lương thực được các đối tượng nghiên cứu ưa chuộng với tỷ lệ sử dụng thường xuyên cao nhất lên tới 99,2%. Đồ ngọt vẫn được ưa chuộng và sử dụng chủ yếu 1-3 lần/tuần với tỷ lệ là 34,9%, số ít sử dụng 3-4 lần/tuần là 0,8%. Mỡ, bơ, dầu thực vật thì dầu thực vật được sử dụng thường xuyên nhất với 56,4% dùng 3-4 lần/tuần, còn bơ thì có đến 79,6% không bao giờ sử dụng. Nghiên cứu chưa tìm thấy mối liên quan nào có ý nghĩa thống kê giữa lạm dụng rượu bia, hút thuốc lá với thừa cân, béo phì ở các đối tượng tham gia nghiên cứu. **Kết luận:** Các đối tượng tham gia nghiên cứu vẫn còn nhiều thói quen dinh dưỡng chưa tốt như tiêu thụ nhiều thức ăn chứa nhiều dầu mỡ, uống rượu bia, hút thuốc lá và nước ngọt. **Từ khóa:** dinh dưỡng, tăng huyết áp, Trung tâm Y tế Vinh Yên.

SUMMARY

NUTRITIONAL CHARACTERISTICS AND SOME RELATED FACTORS OF HYPERTENSION PATIENTS TREATED AT VINH YEN CITY MEDICAL CENTER

Objective: Description of nutritional characteristics and some related factors of hypertensive patients treated as outpatients at Vinh Yen City Medical Center, Vinh Phuc province in 2023-2024. **Method:** Cross-sectional descriptive study on 251 hypertensive patients being treated as outpatients at Vinh Yen City Medical Center, Vinh Phuc province. **Results:** The study had a total of 251 subjects, men had a height of 162.6 ± 3.5 cm and women were 152.2 ± 3.3 cm. When considering both sexes, the average height was 157.3 ± 6.2 cm. The average weight for men was 63.0 ± 5.1 kg, heavier than women (55.6 ± 6.3 kg). The research results showed that BMI of both sexes was almost equal with men being 23.8 ± 1.4 kg/m² and women being 23.9 ± 2.4 kg/m². Women's waist circumference was 76.8 ± 7.4 cm, lower than men's 82.7 ± 2.9 cm. Rice was the food favored by the research subjects with the highest rate of regular use of up to 99.2%. Sweets were still favored and used mainly 1-3 times/week with a rate of 34.9%, a few used 3-4 times/week at 0.8%. Fat, butter, vegetable oil, vegetable oil was used most frequently with 56.4% using 3-4 times/week, while butter was never used by 79.6%. The study did not find any statistically significant relationship between alcohol abuse, smoking and overweight and obesity in the study subjects. **Conclusion:** The study subjects still had many bad nutritional habits such as consuming a lot of fatty foods, drinking alcohol, smoking and drinking soft drinks.

Keywords: nutritional status, hypertension, Medical Center of Vinh Yen City.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Tăng huyết áp (THA) là một vấn đề sức khỏe trong cộng đồng đang gia tăng trên thế giới, THA là một trong những nguyên nhân chính gây tử vong trên toàn cầu. Theo Tổ chức Y tế Thế giới (WHO), ước tính có khoảng 1,28 tỷ người

¹Bệnh viện Đa khoa Cà Mau

²Trung tâm Kiểm soát Bệnh tật tỉnh Vĩnh Phúc

³Phòng khám Đa khoa Phương Nam, Cà Mau

⁴Trường Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Đỗ Nam Khánh

Email: donamkhanh@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 5.2.2025

Ngày phản biện khoa học: 19.3.2025

Ngày duyệt bài: 11.4.2025