

NGHIÊN CỨU CÁC BẤT THƯỜNG SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ CỦA THAI TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN HÀ NỘI GIAI ĐOẠN 2021 - 2024

Đinh Thúy Linh¹, Nguyễn Thị Thu Hương¹, Mai Trọng Hưng¹

TÓM TẮT

Trong các kĩ thuật chẩn đoán bất thường nhiễm sắc thể, lập công thức nhiễm sắc thể vẫn là tiêu chuẩn vàng, tuy nhiên gần đây phát triển các kĩ thuật array-CGH cho phép chẩn đoán sớm và chính xác với độ phân giải cao trong thời gian 48-72h. **Mục tiêu:** 1) Mô tả các bất thường số lượng nhiễm sắc thể của thai được chẩn đoán trước sinh tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội giai đoạn 2021 – 2024. 2) Nhận xét giá trị của kĩ thuật lập công thức nhiễm sắc thể và array CGH trong phát hiện bất thường số lượng nhiễm sắc thể. **Đối tượng, phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang 658 thai phụ đến khám thai tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội, có chỉ định chọc hút nước ối và tự nguyện chọc ối làm cả hai xét nghiệm lập công thức nhiễm sắc thể và xét nghiệm array CGH. **Kết quả:** Tỷ lệ bất thường số lượng nhiễm sắc thể là 8.8% trong số các trường hợp chọc ối. Tỷ lệ phân bố các bất thường số lượng nhiễm sắc thể như sau: hội chứng Down (43.1%); hội chứng Edwards (12.1%); hội chứng Klinefelter (8.6%); hội chứng 47,XXX (6.9%); hội chứng Jacobs (5.2%); hội chứng patau (5.2%); hội chứng Turner (3.4%) và 13.8% trường hợp khám. Xét nghiệm array có giá trị cao trong các bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể và xác định tỷ lệ khám khách quan. Lập công thức nhiễm sắc thể lại có ưu thế trong xác định các chuyển đoạn hòa hợp tâm và khám nhiễm sắc thể giới tính. **Kết luận:** Cả 2 phương pháp arrayCGH và lập công thức nhiễm sắc thể đều có giá trị cao trong chẩn đoán bất thường số lượng nhiễm sắc thể. **Từ khóa:** chẩn đoán trước sinh, bất thường số lượng, thể khảm, array CGH

SUMMARY

PRENATAL DIAGNOSIS OF FETAL NUMERICAL CHROMOSOME ABNORMALITIES AT THE HANOI OBSTETRICS AND GYNECOLOGY HOSPITAL DURING THE PERIOD 2021 - 2024

Among chromosome abnormality prenatal diagnosis tests, karyotyping is still the golden standard, however recent development of array-CGH techniques also provided the possibility to early, accurate diagnose for chromosome abnormalities after 48-72 hours with high-resolution. **Objective:** 1) Describe fetal chromosomal abnormalities diagnosed prenatally at Hanoi Obstetrics and Gynecology Hospital in the period of 2021 - 2024. 2) Evaluate the value of karyotyping and array CGH in detecting chromosome

numerical abnormalities. **Subject - methodology:** Cross-sectional descriptive study of 658 pregnant women who were indicated for amniocentesis for both karyotyping and array CGH tests. **Result:** The rate of numerical chromosome abnormalities was 8.8% among amniocentesis cases. The distribution rate of numerical chromosome abnormalities was as follows: Down syndrome (43.1%); Edwards syndrome (12.1%); Klinefelter syndrome (8.6%); 47,XXX syndrome (6.9%); Jacobs syndrome (5.2%); patau syndrome (5.2%); Turner syndrome (3.4%) and 13.8% mosaicism. Array-CGH allows for accurate detection of unbalanced structural abnormalities mosaicism rates. Karyotyping has advantages in Robertsonian translocations and sex chromosome mosaicism. **Conclusion:** Both arrayCGH and karyotyping have high value in diagnosing numerical chromosome abnormalities. **Keywords:** prenatal diagnosis, numerical disorders, mosaic, array CGH.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bất thường nhiễm sắc thể (NST) là một trong các nguyên nhân gây dị tật bẩm sinh, chậm phát triển tâm thần, thể chất, rối loạn giới tính và sảy thai tự nhiên. Trong đó, phổ biến nhất là các bất thường số lượng nhiễm sắc thể: trisomy 21 (hội chứng Down), trisomy 18 (hội chứng Edward), trisomy 13 (hội chứng Patau) và các lệch bội về nhiễm sắc thể giới tính. Chẩn đoán trước sinh các bất thường nhiễm sắc thể bằng kĩ thuật nuôi cấy tế bào ối và lập công thức nhiễm sắc thể đã được thực hiện từ năm 1966. Đây là kĩ thuật kinh điển, cho phép phát hiện các rối loạn số lượng và cấu trúc như mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn, chuyển đoạn với những bất thường có kích thước trên 10Mb. Tuy nhiên kĩ thuật yêu cầu phải nuôi cấy tế bào làm kéo dài thời gian trả kết quả. Những tiến bộ kĩ thuật xét nghiệm trong những năm gần đây đã đề xuất phương pháp "array CGH". Đây là kĩ thuật xét nghiệm di truyền tế bào- phân tử có độ phân giải cao hơn, thời gian trả kết quả ngắn nhưng còn hạn chế về phát hiện các bất thường đa bội, đảo đoạn và chuyển đoạn cân bằng. Từ năm 2020, Bệnh viện Phụ sản Hà Nội đã áp dụng thường quy cả hai kĩ thuật để chẩn đoán trước sinh cho những thai phụ có chỉ định chọc hút ối.

Mục tiêu nghiên cứu:

- Mô tả các bất thường số lượng nhiễm sắc thể của thai được chẩn đoán trước sinh tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội giai đoạn 2021 – 2024
- Nhận xét giá trị của kĩ thuật lập công thức nhiễm sắc thể và array CGH trong phát hiện bất

¹Bệnh viện Phụ sản Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Đinh Thúy Linh

Email: drdinhlinhobgyn@gmail.com

Ngày nhận bài: 5.2.2025

Ngày phản biện khoa học: 18.3.2025

Ngày duyệt bài: 11.4.2025

thường số lượng nhiễm sắc thể.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Đối tượng nghiên cứu: 658 thai phụ đến khám thai tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội, có chỉ định chọc hút nước ối và tự nguyện chọc ối làm xét nghiệm lập công thức nhiễm sắc thể và xét nghiệm array CGH.

Phương pháp nghiên cứu: Thiết kế nghiên cứu: mô tả cắt ngang. Thời gian nghiên cứu: Từ tháng 06/2021 đến tháng 6/2024.

Các kĩ thuật dùng trong nghiên cứu:

Kĩ thuật array CGH: 10mL dịch ối của thai phụ, tách DNA (trong vòng 24h sau lấy mẫu) sử dụng QIAam DNA mini kit. Định lượng và kiểm tra chất lượng DNA bằng máy quang phổ NanoDrop, nếu nồng độ DNA ≥ 20ng/μl, tiến hành xét nghiệm trực tiếp; nếu nồng độ mẫu < 20ng/μl hoặc mẫu dịch ối lẫn máu, tiến hành nuôi cấy tế bào ối để loại bỏ tế bào mẹ và gia tăng nồng độ DNA. Cắt DNA thành nhiều đoạn ngắn, đánh dấu DNA mẫu và DNA chứng bằng các màu huỳnh quang, lai DNA trên array, quét array trên máy SureScan. Phân tích kết quả trên phần mềm CytoGenomics để tính tỉ số giữa các màu huỳnh quang tại mỗi vị trí ứng với một đoạn dò đặc hiệu trên array.

Kĩ thuật lập công thức nhiễm sắc thể: 10 ml dịch ối được nuôi cấy bằng hóa chất Amniomax trong 2 flask nuôi cấy độc lập trong tủ ấm CO2 5%. Thu hoạch nhiễm sắc thể bằng cách sử dụng Colcemid 100ul để dừng tế bào ở kì giữa, nhuộm tương bằng dung dịch KCl, cố định và rửa bằng dung dịch Carnoy (3methanol: 1 acid acetic). Karyotype được phân tích trên tối thiểu 30 cụm nhiễm sắc thể ở kì giữa với kĩ thuật nhuộm băng G, độ phân giải bằng 400-550 được quan sát trên kính hiển vi tự động (Axio Imager Z2, Carl Zeiss, Đức). Trường hợp khám hiện tượng khảm phải xuất hiện ở cả 2 flask nuôi cấy để loại trừ trường hợp giả khảm do nuôi cấy.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Nghiên cứu trên 658 thai phụ có tuổi từ 22 - 49 tuổi, trung bình là 32,6 tuổi, trong đó nhóm < 35 tuổi chiếm 76,6%, nhóm ≥ 35 tuổi chiếm 23,4%. Tuổi thai từ 16-28 tuần, trung bình là 19,4 tuần, nhóm tuổi thai < 20 tuần chiếm 65%, nhóm ≥ 20 tuần chiếm 35%.

Bảng 1. Phân loại chỉ định chọc hút ối

Chỉ định chọc hút ối	Số lượng (n)	Tỉ lệ (%)
Siêu âm bất thường hình thái	461	70,1
Sàng lọc huyết thanh mẹ nguy cơ cao	11	1,7

Sàng lọc NIPS nguy cơ cao	129	19,6
Tiền sử sinh con/mang thai dị tật	12	1,8
Thai phụ hoặc chồng có bất thường NST	13	2,0
Phối hợp các lý do	32	4,9
Tổng	658	100

Chỉ định chọc hút ối cho chẩn đoán trước sinh chủ yếu là do siêu âm bất thường hình thái với 70,1% (461/658), tiếp theo là chỉ định sàng lọc NIPS nguy cơ cao với tỉ lệ 19,6% (129/658). Tỉ lệ chỉ định xét nghiệm do các nguyên nhân khác đều có tỉ lệ dưới 5%.

Bảng 2. Tỉ lệ các dạng bất thường tín hiệu số lượng nhiễm sắc thể của thai

Kết quả	Array CGH		Công thức NST	
	Số lượng (n)	Tỉ lệ (%)	Số lượng (n)	Tỉ lệ (%)
Bất thường	140	21,3	74	11,2
Số lượng nhiễm sắc thể (bao gồm cả thể khảm)	58	8,8	57	8,7
Cấu trúc nhiễm sắc thể	82	12,5	16	2,4
Bình thường	518	78,7	585	88,9
Tổng	658	100	658	100

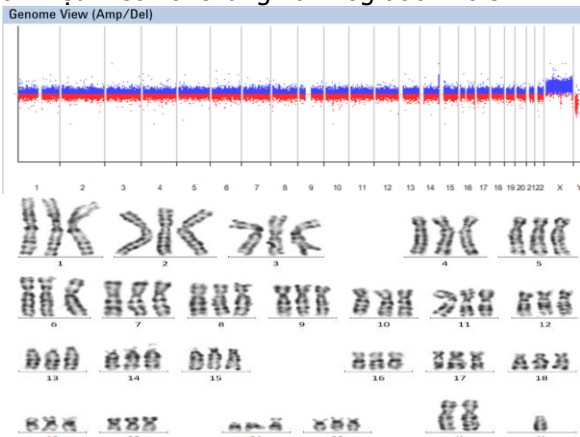
Kĩ thuật array CGH phát hiện 21,3% thai có bất thường nhiễm sắc thể trong khi lập công thức NST chỉ phát hiện được 11,2%. Trong đó, tỉ lệ phát hiện bất thường tín hiệu số lượng nhiễm sắc thể của array là 8.8%, của lập công thức NST là 8.7%

Bảng 3. Phân loại các bất thường tín hiệu số lượng nhiễm sắc thể của thai

Bất thường số lượng	Array CGH		Công thức NST	
	n	%	n	%
HC Down 47,XY/XX,+21	24	41.4	24	41.4
HC Edwards 47,XY/XX,+18	7	12.1	7	12.1
HC Patau 47,XY/XX,+13	2	3.4	2	3.4
HC Turner 45,X	2	3.4	2	3.4
HC Klinefelter 47,XXY	5	8.6	5	8.6
HC Jacobs 47,YYY	3	5.2	3	5.2
HC 47,XXX	4	6.9	4	6.9
Tam bội thể 69,XXY	1 (nghi ngờ tam bội)	1.7	1	1.7
HC Down 46,XX,der(14;21),+21	1 (Chẩn đoán HC Down, nhưng không	1.7	1	1.7

	xác định được do chuyển đoạn)			
HC Patau 46,XY,der(13;14),+13	1 (Chẩn đoán HC Patau, nhưng không xác định được do chuyển đoạn)	1.7	1	1.7
Bất thường dạng khảm	8	13.8	7	12.1
Tổng	58	100,0	57	98.3

Bất thường số lượng nhiễm sắc thể có sự tương đồng giữa hai kỹ thuật array CGH và lập công thức nhiễm sắc thể (trừ 1 trường hợp thể khảm chỉ phát hiện trên array CGH). Trong đó, thai hội chứng Down (bao gồm cả Down chuyển đoạn) chiếm tỉ lệ cao nhất (43.1%), tiếp đến là thai hội chứng Edwards (12.1%). Kỹ thuật array CGH chẩn đoán được hội chứng Down (1 trường hợp), HC Patau (1 trường hợp) nhưng không xác định được cơ chế do chuyển đoạn Robertson. 1 trường hợp tam bội 69,XXY nghi ngờ trên array với tỉ lệ X so với chứng nam logratio = 0.42, tỉ lệ Y so với chứng nam logratio = -0.57



Hình 1. Tỉ lệ hiệu array CGH trong TH tam bội 69,XXY (so sánh với chứng nam) và ảnh công thức nhiễm sắc thể.

Bảng 4. Kết quả array và lập công thức nhiễm sắc thể trong các trường hợp khảm.

ST T	Kết quả array	Công thức nhiễm sắc thể
1	arr(21)x2~3 (logratio: 0.29~ khảm T21 50%)	47,XX,+21[17]/46,XX[13]
2	arr(18)x2~3 (logratio:0.24~ khảm T18 40%)	46,XY
3	arr(13)x2~3 (logratio:0.4~ khảm T13 70%)	47,XY,+13[25]/46,XY[5]
4	arr(X)x1~2 (logratio so với chứng nữ : -0.2)	45,X[21]/47,XX X[9]
5	arr(X)x1~2 (logratio so với chứng nữ: -0.3)	45,X[12]/46,XX [17]

6	arr(X)x2~3 (logratio so với chứng nữ:0.24)	47,XXX[15]/46,XX[15]
7	arr(X)x1,(Y)x1~2 (logratio Y so với chứng nam: 0.74)	47,XY[17]/46,XY[13]
8	arr(X)x1,(Y)x0~1 (logratio Y so với chứng nam: -0.25)	45,X[8]/46,XY[22]

8 trường hợp khảm bao gồm 3 khảm lệch bội NST thường và 5 khảm lệch bội nhiễm sắc thể giới tính. Tỷ lệ %khảm trong array khá tương đồng với % khảm của xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ. Có 1 trường hợp array khảm T18 40% nhưng karyotype không phát hiện thấy dòng tế bào bất thường (đã phân tích 50 cụm NST kì giữa).

IV. BÀN LUẬN

Trong số 658 thai phụ có chỉ định chọc hút ối, sản phụ nhỏ tuổi nhất là 22 tuổi, lớn nhất là 49 tuổi. Tuổi trung bình của đối tượng nghiên cứu là 32,6 tuổi, nhóm từ 35 tuổi trở lên chiếm 23,4%, phần lớn sản phụ có độ tuổi dưới 35 với tỉ lệ 76,6%. Như vậy các thai phụ có nguy cơ thai bất thường nhiễm sắc thể chủ yếu vẫn trong độ tuổi sinh đẻ. Kết quả này phù hợp với nghiên cứu của nhiều tác giả trong nước. Tác giả Nguyễn Khắc Hân Hoan (2013) báo cáo tuổi của thai phụ được chọc ối là 19 - 46 tuổi, trung bình là 31,5 tuổi, tuổi từ 35 trở lên chiếm 33,1% [1]. Tác giả Hà Thị Tiểu Di (2017) ghi nhận nhóm thai phụ chọc hút ối là 19 - 45 tuổi, trung bình là 32,4, từ 35 tuổi trở lên chiếm 33,6% [2].

Các thai phụ được chỉ định chọc hút ối cho chẩn đoán trước sinh chủ yếu do xuất hiện bất thường hình thái trên siêu âm (70,1%) và kết quả sàng lọc NIPS nguy cơ cao (19,6%). Kết quả này tương đương với nghiên cứu của Trần Tất Thắng (2023) với tỉ lệ thai chẩn đoán trước sinh có hình ảnh siêu âm bất thường là 62,8% [3]. Tỉ lệ chọc ối từ kết quả sàng lọc huyết thanh mẹ nguy cơ cao chỉ chiếm 1,7%. Tỉ lệ này thấp hơn đáng kể so với kết quả của các nghiên cứu trước đây. Nghiên cứu của tác giả Nguyễn Thị Hoàng Trang (2011) cho thấy chỉ định chọc hút ối do kết quả của sàng lọc huyết thanh mẹ là 49% [4]. Nghiên cứu Hoàng Thị Ngọc Lan (2014) báo cáo chỉ định chọc hút ối chủ yếu do kết quả của sàng lọc huyết thanh mẹ thuộc nhóm nguy cơ cao thai có bất thường di truyền (53,30%) [5]. Như vậy, có thể thấy rằng chỉ định chọc hút ối do sàng lọc huyết thanh mẹ nguy cơ cao đã giảm đáng kể, cùng với đó là sự xuất hiện và tăng nhanh chỉ định do sàng lọc NIPS nguy cơ cao. Sự thay đổi này xuất phát từ thực tế là sự xuất hiện của kỹ thuật xét nghiệm NIPS hiện đại và hiệu quả cao

hơn so với các phương pháp trước đây.

Theo kết quả nghiên cứu, 58/658 thai nhi có bất thường số lượng nhiễm sắc thể chiếm 8,8%. Tỷ lệ này của chúng tôi cũng tương tự như nghiên cứu của Hoàng Thị Ngọc Lan (2014) khi báo cáo bất thường số lượng nhiễm sắc thể chiếm 5.7% [5]. Nghiên cứu của Hà Thị Tiểu Di (2017) ghi nhận thai nhi bất thường nhiễm sắc thể chiếm tỷ lệ 7,3% [2]. Một số tác giả khác báo cáo tỷ lệ bất thường số lượng nhiễm sắc thể cao hơn như: nghiên cứu của Alexioy E (2009) là 13.9%[8]; nghiên cứu của Dương Văn Chương (2018) là 16.3% [6]. Sự khác biệt đến từ việc lựa chọn đối tượng của hai nghiên cứu trên là những trường hợp chọc ối có biểu hiện tăng khoảng sáng sau gáy.

Đối với sự phân bố của kiểu bất thường số lượng nhiễm sắc thể, trong 58 trường hợp bất thường số lượng nhiễm sắc thể thì hội chứng Down (43.1%); hội chứng Edwards (12.1%); hội chứng Klinefelter (8.6%); hội chứng 47,XXX (6,9%); hội chứng Jacobs (5,2%); hội chứng Patau (5.2%) hội chứng Turner (3.4%) và 13.8% trường hợp khám. Kết quả này tương tự với nghiên cứu của Hoàng Thị Ngọc Lan (2014) [5], Nguyễn Xuân Thảo (2020) đều cho thấy tỷ lệ Down và Edward là hay gặp nhất trong số các bất thường nhiễm sắc thể trước sinh [7].

Kỹ thuật array CGH thực hiện việc so sánh mẫu DNA cần phân tích với mẫu DNA chứng thông qua sự khác biệt giữa 2 DNA này để phát hiện các thay đổi vật chất di truyền trên nhiễm sắc thể. Ưu điểm array CGH là khả năng đánh giá trên toàn bộ 24 NST giúp phát hiện các bất thường mất cân bằng của NST bao gồm các trường hợp lệch bội, mất hoặc nhân đoạn của NST với độ phân giải cao từ 50-100kb (1kb=1000 base). Do đó array CGH phát hiện được 82 bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể, trong khi lập karyotype chỉ phát hiện được 16 trường hợp. Với kỹ thuật lập công thức nhiễm sắc thể dựa trên nhuộm băng G, độ phân giải của NST thường nằm trong giới hạn từ 400 đến 500 băng trên bộ nhiễm sắc thể đơn bội với kích thước mỗi băng khoảng 10Mb (1Mb=1.000.000 base). Do đó kỹ thuật này chỉ cho phép phát hiện các bất thường có kích thước lớn hơn 10 Mb. Các trường hợp bất thường NST có kích thước bé hơn kích thước trên sẽ không phát hiện được. Cả array CGH và lập công thức nhiễm sắc thể đều dễ dàng phát hiện được lệch bội với độ chính xác cao. Trong nghiên cứu này, tất cả các trường hợp lệch bội thể thuần đều được phát hiện bằng cả 2 kỹ thuật array-CGH và lập karyotype. 1 trường hợp đa bội 69,XXY cũng nghi ngờ trên

array CGH với tỷ lệ X cao gấp 1.33 lần, tỷ lệ Y bằng 0.67 lần (tương đương log₂ mẫu/chúng ratios với X=0.42, với Y=-0.58) so với chúng nam XY bình thường.

Ở khía cạnh đánh giá bất thường hội chứng Down, Hội chứng Patau do cơ chế chuyển đoạn hòa hợp tâm, xét nghiệm lập công thức nhiễm sắc thể có thể chẩn đoán được còn array CGH thì không. Nguyên nhân là xét nghiệm lập công thức nhiễm sắc thể quan sát trực tiếp hình ảnh nhiễm sắc thể dưới kính hiển vi sau khi giải phóng nhiễm sắc thể khỏi màng nhân, do đó cấu trúc nhiễm sắc thể giữ nguyên. Ngược lại, xét nghiệm array CGH cắt nhỏ nhiễm sắc thể thành các đoạn ngắn rồi lai với các probe có sẵn trên array, các chuyển đoạn Robertson chỉ mất 1 phần rất nhỏ các DNA ở vùng nhánh ngăn các NST tâm đầu (vùng không thiết kế probe) do đó không nhận biết được bằng kỹ thuật array CGH.

Một ưu điểm khác của array CGH là có thể thực hiện trên các mẫu tế bào ối tươi do đó phản ánh tình trạng khảm một cách khách quan hơn. Array CGH có thể tính toán tỷ lệ khảm dựa trên log₂ mẫu/chúng ratios. Trong nuôi cấy tế bào lập công thức nhiễm sắc thể, đôi khi 1 trong số 2 dòng tế bào sẽ mọc ưu thế tạo thành các clon, dòng tế bào còn lại lại không bám dính hoặc mọc kém dẫn đến thay đổi tỷ lệ khảm so với mẫu ối ban đầu, thậm chí bỏ sót chẩn đoán khảm. Tuy nhiên, với các khảm nhiễm sắc thể giới tính có thể gặp các loại khảm phức tạp, ví dụ khảm 45,X/46,XX; 45,X/47,XXX, 45,X/46,XX/47,XXX, 45,X/46,XY; 45,X/46,XY/47,XXY... do đó việc xác định chính xác các dòng tế bào của lập công thức nhiễm sắc thể đem đến tiên lượng cụ thể hơn so với array CGH chỉ đưa ra tỷ lệ tín hiệu một cách tương đối. Do đó, mỗi kỹ thuật đều có những ưu điểm và hạn chế riêng.

V. KẾT LUẬN

- Tỷ lệ bất thường số lượng nhiễm sắc thể là 8.8% trong số các trường hợp chọc ối.
- Tỷ lệ phân bố các bất thường số lượng nhiễm sắc thể như sau: hội chứng Down (43.1%); hội chứng Edwards (12.1%); hội chứng Klinefelter (8.6%); hội chứng 47,XXX (6,9%); hội chứng Jacobs (5,2%); hội chứng Patau (5.2%) hội chứng Turner (3.4%) và 13.8% trường hợp khám.
- Xét nghiệm array có giá trị cao trong các bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể và xác định tỷ lệ khảm khách quan. Lập công thức nhiễm sắc thể lại có ưu thế trong xác định các chuyển đoạn hòa hợp tâm và khảm nhiễm sắc thể giới tính.
- Nên kết hợp các 2 phương pháp arrayCGH và lập karyotype trong chẩn đoán trước sinh các

bất thường nhiễm sắc thể.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Nguyễn Khắc Hân Hoan, Phùng Như Toàn (2013). Giá trị của QF-PCR trong chẩn đoán nhanh trước sinh rối loạn số lượng nhiễm sắc thể. Y học TP. Hồ Chí Minh, tập 17, số 3, 2013.
2. Hà Thị Tiểu Di, Lê Đình Duy (2017). Bước đầu đánh giá kết quả chọc ối xét nghiệm nhiễm sắc thể thai nhi tại Bệnh viện Phụ sản - Nhi Đà Nẵng. Tạp chí Phụ sản – 15(03), 23-30.
3. Trần Tất Thắng, Quê Anh Trâm (2023). Đặc điểm và giá trị của siêu âm sàng lọc trước sinh ở thai phụ có chỉ định chọc ối chẩn đoán bất thường nhiễm sắc thể thai nhi tại Nghệ An (2020 – 2021). Tạp chí Kiểm định vắc xin và sinh phẩm y tế, 3(2), 40–47.
4. Nguyễn Thị Hoàng Trang (2011). Đánh giá kết quả chọc ối phân tích nhiễm sắc thể thai nhi tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương trong 5 năm 2006 – 2011. Luận văn thạc sỹ Y học, Hà Nội.
5. Hoàng Thị Ngọc Lan, Ngô Minh Thắng, Lê Phương Thảo, Ngô Tuyết Nhung (2014). Những bất thường số lượng nhiễm sắc thể của thai tại Trung tâm Chẩn đoán trước sinh Bệnh viện Phụ sản Trung ương từ năm 2011-2012. Tạp chí Phụ sản, tập 12, số 02, 156-159.
6. Dương Văn Chương, Trần Danh Cường, Lương Thị Lan Anh, Nguyễn Thị Khánh (2018). Nghiên cứu kết quả chẩn đoán trước sinh của những trường hợp thai có tăng khoảng sáng sau gáy. Tạp chí Phụ sản, 16(01), 63-67.
7. Nguyễn Xuân Thảo, Lưu Thị Thanh Đào, Nguyễn Văn Lâm (2020). Nghiên cứu kết quả xét nghiệm sàng lọc trước sinh và kỹ thuật QF-PCR ở thai có nguy cơ cao lệch bội nhiễm sắc thể tại Bệnh viện Phụ sản Thành phố Cần Thơ năm 2017-2018. Tạp chí Y dược học Cần Thơ, số 27,66-72.
8. Aiexyoi E et al (2009). Predictive value of the detection of fetal chromosomal abnormalities. J Matern Fetal Neonatal Med, 22(10): 857-62.

KHẢO SÁT HÀM LƯỢNG HEMOGLOBIN CỦA TẾ BÀO HỒNG CẦU LƯỚI (RET-HE) TRONG CHẨN ĐOÁN THIẾU SẮT TIỀM ẨN (LID) Ở NGƯỜI HIẾN MÁU TẠI BỆNH VIỆN ĐA KHOA VÙNG TÂY NGUYÊN

Nguyễn Thị Hồng Nhung¹, Nguyễn Thị Bích Phượng²

TÓM TẮT

Mục tiêu: Khảo sát vấn đề thiếu sắt tiềm ẩn thông qua xác định hàm lượng hemoglobin ở tế bào hồng cầu lưới (Ret-He) ở đối tượng hiến máu nhân đạo. **Phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu cắt ngang mô tả. **Kết quả:** Trong số 321 người hiến máu tình nguyện tại bệnh viện vùng đa khoa Tây Nguyên từ tháng 12/2021 đến tháng 10/2022, chúng tôi nhận thấy không có mối tương quan giữa thiếu sắt tiềm ẩn (LID) và tuổi của người hiến máu. Không tìm thấy mối tương quan giữa LID với cân nặng của người hiến máu. Nồng độ Ret-He trung bình $31,6 \pm 3,2$ (pg), Ret-He phân phối từ 18 (pg) đến 38,8 (pg) và có tần số cao nhất xung quanh giá trị trung bình $31,6 \pm 3,2$ (pg). Nồng độ Ret-He trung bình ở nam là $32,2 \pm 3,0$ (pg) cao hơn so với nữ là $30,9 \pm 3,3$ (pg) có ý nghĩa thống kê ($p < 0,001$). Tỷ lệ người hiến máu nữ bị LID là 29,8% cao hơn tỷ lệ người hiến máu nam bị LID là 15,0% có ý nghĩa thống kê ($p < 0,05$). Tỷ lệ người hiến máu từ hai lần trở lên (28,8%) bị LID cao hơn người hiến máu một lần (18,4%), sự khác biệt này có ý nghĩa thống kê, $p < 0,05$. **Kết luận:** Trong nghiên cứu này, tần số phân bố Ret-He tập trung ở mức không bị thiếu sắt. Nồng độ Ret-He trung bình ở nam

cao hơn so với nữ có ý nghĩa thống kê. Tỷ lệ người hiến máu nữ bị LID cao hơn tỷ lệ người hiến máu nam bị LID có ý nghĩa thống kê. Tỷ lệ người hiến máu từ hai lần trở lên bị LID cao hơn người hiến máu một lần có ý nghĩa thống kê. **Từ khóa:** Hàm lượng hemoglobin ở tế bào hồng cầu lưới, thiếu sắt tiềm ẩn

SUMMARY

STUDY ON THE ROLE OF RETICULOCYTE HEMOGLOBIN INDEX (RET-HE) IN DETERMINING LATENT IRON DEFICIENCY (LID) IN PHILANTHROPIC BLOOD DONORS AT TAY NGUYEN REGIONAL GENERAL HOSPITAL

Objectives: Investigation of Latent Iron Deficiency through the Measurement of Hemoglobin Content in Reticulocyte Red Blood Cells (Ret-He) in Humanitarian Blood Donors. **Patients and methods:** Descriptive Cross-Sectional Study. **Results:** Among 321 voluntary blood donors at Tay Nguyen Regional General Hospital from December 2021 to October 2022, we found no correlation between latent iron deficiency (LID) and the age of the donors. No correlation was found between LID and the weight of the donors. The average Ret-He concentration was 31.6 ± 3.2 (pg), with Ret-He values ranging from 18 (pg) to 38.8 (pg), and the highest frequency was around the average value of 31.6 ± 3.2 (pg). The average Ret-He concentration in males was 32.2 ± 3.0 (pg), which was higher than that in females at 30.9 ± 3.3 (pg), with statistical significance ($p < 0.001$). The rate of female blood donors with LID was 29.8%, higher than the rate for male donors at 15.0%, which was statistically significant ($p < 0.05$). The rate of

¹Đại học Y Dược Thành phố Hồ Chí Minh

²Bệnh viện Đa khoa Thiện Hạnh

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Hồng Nhung

Email: nguyenthihongnhung@ump.edu.vn

Ngày nhận bài: 6.2.2025

Ngày phản biện khoa học: 20.3.2025

Ngày duyệt bài: 10.4.2025