

Systematic review of the influence of energy and protein intake on protein balance in critically ill children. The Journal of pediatrics, 2012. 161(2): p. 333-339. e1.

3. **Beleidy A, El Sherbini SA, Elgebaly HF, Ahmed A.** Calcium, Magnesium and Phosphorus deficiency in critically ill children. Egyptian Pediatric Association Gazette. 2017 Jul 1;65(2):60-4.
4. **Little, B.S., et al.,** Hypophosphataemia definitions, incidence and associated outcomes in paediatric intensive care: A retrospective cohort study in post-cardiac surgical patients <2 years of age. J Paediatr Child Health, 2023. 59(9): p. 1075-1081
5. **Martínez, A., Rodríguez A. et al.,** Prevalence of Refeeding Syndrome in a Pediatric Intensive Care Unit. Andes pediátrica, 2025 (AHEAD); 96(1): p.59-66
6. **Savluka, O.F., et al.,** Effect of levosimendan on venoarterial extracorporeal membrane oxygenation weaning after pediatric cardiac surgery. Journal of Cardiothoracic and Vascular Anesthesia, 2023. 37: p. 65-66.
7. **Schneeweiss-Gleixner, M., et al.,** Hypophosphatemia after Start of Medical Nutrition Therapy Indicates Early Refeeding Syndrome and Increased Electrolyte Requirements in Critically Ill Patients but Has No Impact on Short-Term Survival. Nutrients, 2024. 16(7): p. 922.
8. **Stevic M, Vlajkovic-Ivanovic A, Petrov-Bojicic I, Ristic N, Budic I, Marjanovic V, Simic D.** Identification and prevention of refeeding syndrome in pediatric intensive care. Srpski arhiv za celokupno lekarstvo. 2024;**152**(3-4):218-23.

ĐẶC ĐIỂM SỐ LƯỢNG BẢN SAO TREC VÀ KREC Ở BỆNH NHI RỐI LOẠN MIỄN DỊCH BẨM SINH

Nguyễn Thị Thanh Hiệp¹, Nguyễn Thị Mai Anh¹, Phan Nguyễn Liên Anh^{1,2}

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Xét nghiệm định lượng vòng cắt nổi thụ thể tế bào lympho T (TREC) và lympho B (KREC) phản ánh quá trình sinh lympho T và B mới trong tuyến ức và tủy xương, thường được ứng dụng trong sàng lọc sơ sinh nhằm phát hiện suy giảm miễn dịch nặng. Tuy nhiên, dữ liệu về giá trị của các chỉ dấu này trên bệnh nhi rối loạn miễn dịch bẩm sinh (Inborn Errors of Immunity -IEI) tại Việt Nam còn hạn chế, đặc biệt trong mối liên quan với các quần thể lympho trưởng thành lưu hành máu ngoại vi.

Mục tiêu: Mô tả đặc điểm TREC, KREC và mối liên quan với các quần thể lympho lưu hành máu ngoại vi (CD3, CD4, CD8, CD19) ở bệnh nhi IEI.

Đối tượng và phương pháp nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 24 bệnh nhi được xác định có rối loạn miễn dịch bẩm sinh, điều trị và theo dõi tại Khoa Sốt xuất huyết-Huyết học, Bệnh viện Nhi Đồng 1, từ tháng 06/2025 đến tháng 02/2026.

Kết quả: Tỷ lệ nam/nữ: 1/1, nhóm tuổi 1-6 chiếm tỷ lệ cao nhất, đặc điểm lâm sàng thường gặp nhất là nhiễm trùng (58,3%). Các nhóm IEI ảnh hưởng trực tiếp đến quá trình phát triển và chức năng của lympho (nhóm 1-3 theo IUIS 2024) chiếm 58,3% tổng số trường hợp. Tỷ lệ giảm TREC là 92,8% ở nhóm 1-3 và 80,0% ở các nhóm còn lại. Giảm KREC ghi nhận ở 50,0% nhóm 1-3 và 70,0% các nhóm khác. Phần lớn trường hợp cho thấy sự tương hợp giữa TREC, KREC với số lượng các quần thể lympho ngoại vi (CD3, CD4, CD8, CD19) khi cùng giảm hoặc bình thường. Tuy nhiên, có đến 37,5% các trường hợp giảm TREC và/hoặc KREC trong khi các chỉ số lympho vẫn trong giới hạn theo tuổi, gợi ý khả năng phát hiện sớm bất thường sinh lympho trước khi số lượng lympho lưu hành trong máu ngoại vi giảm rõ rệt. Đáng chú ý, sự không tương quan này cũng được quan sát thấy ở một số bệnh nhi có biểu hiện tự miễn, thuộc các nhóm IEI không liên quan trực tiếp đến rối loạn sinh lympho điển

¹Đại học Y Dược Thành Phố Hồ Chí Minh

²Bệnh viện Nhi Đồng 1

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Thanh Hiệp

Email: thanhiep.rhm.yds@gmail.com

Mã bài: **ND1-6**

Ngày nhận bài: 16/4/2026

Ngày phản biện khoa học: 15/4/2026

Ngày duyệt bài: 26/5/2026

hình, cho thấy tìm năng nghiên cứu sâu hơn mối liên quan này. **Kết luận:** TREC và KREC là các chỉ dấu phản ánh bất thường quá trình tạo mới lympho ở bệnh nhi IEI, kể cả ở các nhóm IEI không thuộc rối loạn sinh lympho điển hình. Giảm TREC và/hoặc KREC có thể xuất hiện khi số lượng lympho máu ngoại vi vẫn trong giới hạn theo tuổi, hiện tượng này cũng được ghi nhận ở một số trường hợp có biểu hiện tự miễn. Việc phối hợp TREC, KREC với phân tích quần thể lympho góp phần hỗ trợ đánh giá rối loạn sinh lympho trong thực hành lâm sàng, đồng thời mở ra hướng nghiên cứu sâu hơn về vai trò của các chỉ dấu này.

Từ khóa: Rối loạn miễn dịch bẩm sinh, suy giảm miễn dịch bẩm sinh, quần thể tế bào lympho, TREC, KREC.

SUMMARY

CHARACTERISTICS OF TREC AND KREC COPY NUMBERS IN PEDIATRIC PATIENTS WITH INBORN ERRORS OF IMMUNITY

Background: Quantification of T-cell receptor excision circles (TREC) and kappa-deleting recombination excision circles (KREC) reflects newly generated T and B lymphopoiesis in the thymus and bone marrow and is commonly applied in newborn screening for severe immunodeficiency. However, data regarding the value of these markers in pediatric patients with Inborn Errors of Immunity (IEI) in Vietnam remain limited, particularly in relation to circulating mature lymphocyte subsets in peripheral blood.

Objective: To describe TREC and KREC levels and their association with peripheral blood lymphocyte subsets (CD3, CD4, CD8, CD19) in pediatric patients with IEI.

Methods: A cross-sectional descriptive study was conducted in 24 pediatric patients diagnosed with IEI who were treated and followed at the Hematology-Dengue Department, Children's Hospital 1, from June 2025 to February 2026.

Results: The male-to-female ratio was 1:1, and the 1-6 year age group accounted for the highest proportion. Infection was the most common clinical manifestation (58.3%). IEI categories directly affecting lymphocyte development and function (groups 1-3 according to the 2024 IUIS classification) accounted for 58.3% of cases. Reduced TREC levels were observed in 92.8% of patients in groups 1-3 and in 80% of patients in the remaining groups. Reduced KREC levels were identified in 50% of patients in groups 1-3 and in 70% of patients in other groups.

In most cases, TREC and KREC levels were concordant with peripheral lymphocyte subsets (CD3, CD4, CD8, CD19), showing either simultaneous reduction or normal values. However, 37.5% of cases demonstrated reduced TREC and/or KREC despite lymphocyte counts remaining within age-adjusted reference ranges, suggesting the potential for early detection of impaired lymphopoiesis before a marked decline in circulating lymphocytes. This discordance was also observed in some patients with autoimmune manifestations who belonged to IEI groups not directly associated with classical lymphocyte developmental defects.

Conclusion: TREC and KREC reflect abnormalities in lymphocyte generation in pediatric IEI, including cases outside classical lymphopoietic disorders. Reduced TREC and/or KREC may occur even when peripheral blood lymphocyte counts remain within age-adjusted reference ranges and were also observed in some patients with autoimmune manifestations. The combined assessment of TREC, KREC, and lymphocyte subsets may support evaluation of lymphopoietic impairment in clinical practice and warrants further investigation regarding the role of these markers.

Keywords: Inborn errors of immunity, primary immunodeficiency, lymphocyte subsets, TREC, KREC.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Rối loạn miễn dịch bẩm sinh (Inborn Errors of Immunity - IEI), trước đây gọi là suy giảm miễn dịch nguyên phát, là nhóm bệnh di truyền hiếm gặp đặc trưng bởi các rối loạn do sự suy giảm hoặc mất chức năng của một hay nhiều thành phần của hệ miễn dịch. Bệnh thường khởi phát ở trẻ em với các biểu hiện như nhiễm trùng tái diễn, tự miễn, chậm phát triển hoặc tổn thương đa cơ quan, có thể đe dọa tính mạng nếu không được chẩn đoán và điều trị kịp thời.

Theo phân loại của IUIS (Hiệp hội Miễn dịch học Quốc tế) năm 2024, IEI được tiếp cận chẩn đoán theo 5 nhóm đặc điểm lâm sàng chủ yếu và được phân loại thành 10 nhóm dựa trên thành phần miễn dịch bị ảnh hưởng. Trong đó, các nhóm liên quan đến bất thường lympho T và B (nằm trong các phân nhóm 1, 2 và 3) chiếm tỷ lệ mắc cao nhất⁽¹⁾.

Ước tính có hơn 6 triệu người mắc IEI trên toàn thế giới, trong đó khoảng 70,0% đến 90,0% các trường hợp vẫn chưa được chẩn đoán. Do biểu hiện lâm sàng và kiểu hình miễn dịch rất đa dạng, việc chẩn đoán IEI gặp rất nhiều khó khăn, phần lớn bệnh được phát hiện ở giai đoạn muộn. Vì vậy, việc sử dụng các công cụ xét nghiệm giúp sàng lọc và hỗ trợ chẩn đoán sớm có ý nghĩa quan trọng giúp cải thiện tiên lượng và hiệu quả điều trị cho người bệnh.

Định lượng vòng cắt nối thụ thể tế bào lympho T (T-cell receptor excision circles, TREC) và định lượng vòng cắt nối tái tổ hợp xóa kappa ở tế bào lympho B (Kappa-deleting recombination excision circles, KREC) là công cụ hỗ trợ sàng lọc và chẩn đoán sớm IEI đã được triển khai ở nhiều quốc gia. TREC, KREC đánh giá khả năng tạo mới của lympho T tại tuyến ức và lympho B tại tủy xương. Các đoạn DNA dạng vòng (TREC, KREC) này tồn tại trong tế bào mà không có khả năng nhân đôi và chỉ giảm dần khi tế bào phân chia⁽⁵⁾. Phương pháp này có ưu điểm về chi phí, yêu cầu mẫu tối thiểu và dễ triển khai.

Tuy nhiên tại Việt Nam, định lượng bản sao TREC, KREC vẫn còn tương đối mới, chưa có nhiều nghiên cứu và chỉ mới dừng ở bước sàng lọc SCID ở trẻ sơ sinh. Do đó, các dữ liệu về giá trị TREC và KREC trong đánh giá trẻ mắc IEI còn nhiều hạn chế. Nghiên cứu này được thực hiện nhằm mô tả đặc điểm số lượng bản sao TREC, KREC ở bệnh nhi IEI, qua đó góp phần đánh giá vai trò của TREC và KREC trong hỗ trợ sàng lọc và tiếp cận chẩn đoán IEI ở trẻ em.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu: Gồm 24 trẻ dưới 16 tuổi được xác định mắc IEI bằng phân tích gen, điều trị tại Khoa Sốt xuất huyết-Huyết học, Bệnh viện Nhi Đồng 1 từ 06/2025 đến 02/2026.

Tiêu chuẩn lựa chọn

- Trẻ dưới 16 tuổi.
- Trẻ và người giám hộ trẻ đồng ý tham gia nghiên cứu.
- Trẻ được chẩn đoán IEI và có kết quả phân tích quần thể tế bào lympho bằng kỹ thuật tế bào dòng chảy.

Tiêu chuẩn loại trừ

Mẫu bệnh phẩm không đạt chất lượng.

2.2. Phương pháp nghiên cứu:

- Nghiên cứu cắt ngang mô tả. Những bệnh nhi được chẩn đoán IEI và có chỉ định phân tích quần thể lympho bằng tế bào dòng chảy được mời tham gia nghiên cứu. Mẫu máu thừa sau phân tích quần thể lympho được nhỏ lên giấy thấm khô (DBS), bảo quản lạnh và tiến hành định lượng số bản sao TREC, KREC bằng kỹ thuật real-time PCR tại Viện Nghiên cứu Khoa học và Ứng dụng Y sinh MICOL.

- Các bệnh nhân IEI được phân loại thành 10 nhóm theo phân loại IUIS 2024. Trong đó các nhóm 1-3 liên quan trực tiếp đến quá trình phát triển và chức năng lympho, bao gồm: nhóm 1 (suy giảm miễn dịch kết hợp tế bào và dịch thể), nhóm 2 (suy giảm miễn dịch kết hợp kèm hội chứng) và nhóm 3 (thiếu hụt kháng thể); các nhóm còn lại từ 4-10 không liên quan trực tiếp lympho, bao gồm: nhóm 4 (rối loạn điều hòa miễn dịch), nhóm 5 (các khiếm khuyết bẩm sinh về số lượng và/ hoặc chức năng thực bào), nhóm 6 (khiếm khuyết miễn dịch nội tại và tự nhiên), nhóm 7 (các rối loạn tự viêm), nhóm 8 (các thiếu hụt bổ thể), nhóm 9 (các rối loạn suy tủy xương), nhóm 10 (các biểu hiện giống IEI).

- TREC, KREC giảm theo tuổi sinh lý; đồng thời ngưỡng giảm TREC, KREC và các quần thể lympho (CD3, CD4, CD8, CD19) được xác định dựa vào ngưỡng tham chiếu theo tuổi của Shearer WT và Kwok JSY.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 1. Đặc điểm chung của dân số nghiên cứu (N=24)

Tiêu chí	Phân loại	Số ca (%)
Giới tính	Nam	12 (50,0)
	Nữ	12 (50,0)
Nhóm tuổi	Dưới 1 tuổi	6 (25,0)
	Từ 1 đến dưới 6 tuổi	10 (41,7)
	Từ 6 tuổi đến dưới 12 tuổi	7 (29,1)
	Từ 12 tuổi đến dưới 16 tuổi	1 (4,2)
Đặc điểm lâm sàng chủ yếu	Nhiễm trùng	14 (58,3)
	Tự miễn	3 (12,5)
	Tăng sinh lympho	5 (20,8)
	Rối loạn thần kinh	2 (8,4)
Phân nhóm theo IUIS 2024	Nhóm 1	4 (16,7)
	Nhóm 2	3 (12,5)
	Nhóm 3	7 (29,1)
	Nhóm khác (4, 5, 6, 9)	10 (41,7)

Nhận xét: Tỷ lệ nam/nữ: 1/1, nhóm 1-6 tuổi chiếm tỷ lệ cao nhất, nhiễm trùng là tác nhân thường gặp nhất (58,3%). Có 14/24 trẻ thuộc nhóm 1, 2 và 3, chiếm tỷ lệ 58,3% tổng số trẻ mắc IEI. Không có trẻ nào thuộc nhóm 7, 8 và 10.

Bảng 2. Đặc điểm giảm TREC, KREC theo tuổi (N=24)

Phân nhóm IUIS 2024	Giảm TREC theo tuổi		Giảm KREC theo tuổi	
	Có	Không	Có	Không
Nhóm 1, 2 và 3 (n=14)	13 (92,9%)	1 (7,1%)	7 (50%)	7 (50%)
Các nhóm khác (n=10)	8 (80,0%)	2 (20,0%)	7 (70%)	3 (%)
Fisher's exact test (p-value)	p = 0,55		p = 0,42	

Nhận xét: Giảm TREC ghi nhận ở 13/14 ca thuộc nhóm 1-3 và 8/10 ca thuộc các nhóm còn lại. Giảm KREC ghi nhận ở 7/14 ca thuộc nhóm 1-3 và 7/10 ca thuộc các nhóm còn lại. Không ghi nhận sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về tỷ lệ giảm TREC và KREC giữa nhóm 1-3 và các nhóm còn lại.

Bảng 3. Tương quan giữa TREC với các quần thể lympho T (CD3, CD4, CD8) (N=24)

Phân loại	Nhóm 1-3 (n=14)	Nhóm khác (n=10)
TREC giảm và lympho T giảm	8	4
TREC giảm và lympho T bình thường	5	4
TREC bình thường và lympho T giảm	0	0
Cả hai bình thường	1	2

Nhận xét: Phần lớn trường hợp giảm TREC đi kèm giảm lympho T. Không có trường hợp lympho T giảm nhưng TREC bình thường. 5/14 ca thuộc nhóm 1-3 và 4/10 ca thuộc nhóm khác có TREC giảm nhưng lympho T bình thường.

Bảng 4. Tương quan giữa KREC với quần thể lympho B (CD19) (N=24)

Phân loại	Nhóm 1-3 (n=14)	Nhóm khác (n=10)
KREC giảm và lympho B giảm	6	7
KREC giảm và lympho B bình thường	1	0
KREC bình thường và lympho B giảm	4	1
Cả hai bình thường	3	2

Nhận xét: Phần lớn trường hợp giảm KREC kèm giảm lympho B. Tuy nhiên, ghi nhận 5/14 trường hợp nhóm 1-3 có KREC giảm nhưng CD19 bình thường hoặc ngược lại. Và 1/10 trường hợp nhóm khác có KREC bình thường nhưng lympho B giảm.

IV. BÀN LUẬN

Kết quả từ bảng 3.1 cho thấy tỷ lệ mắc IEI giữa hai giới là như nhau (1/1). Trẻ có độ tuổi từ 1-6 chiếm tỷ lệ cao nhất. Biểu hiện lâm sàng chủ yếu là nhiễm trùng chiếm 58,3%, phù hợp với nghiên cứu của Thalhammer J và cộng sự⁽⁶⁾. Nghiên cứu của chúng tôi cũng ghi nhận nhóm 3 (nhóm thiếu hụt kháng thể) là nhóm thường gặp nhất (29,2%), tương đồng với tổng quan hệ thống của Abolhassani H và cộng sự⁽¹⁾. Nghiên cứu ghi nhận, có 14/24 trẻ (58,3%) thuộc nhóm 1, 2 và 3 (nhóm ảnh hưởng trực tiếp đến quá trình phát triển và chức năng của lympho T, B) và 10/24 trẻ còn lại thuộc các nhóm khác (bao gồm nhóm 4, 5, 6, 9), không ghi nhận trường hợp nào thuộc nhóm 7, 8, 10 (theo phân loại IUIS 2024).

Nghiên cứu ghi nhận phần lớn các trường hợp có sự tương đồng kết quả giữa số lượng bản sao TREC, KREC với số lượng các quần thể lympho

máu ngoại vi khi cùng giảm hoặc cùng trong giới hạn bình thường theo tuổi. Điển hình như hai trường hợp trẻ mắc DiGeorge đều có giảm hoặc mất TREC kèm giảm các quần thể lympho T, trong khi KREC vẫn trong giới hạn bình thường, tương đồng kết quả với các nghiên cứu trước đó^(4,3), điều này hoàn toàn phù hợp với cơ chế bệnh sinh do khiếm khuyết phát triển tuyến ức và bảo tồn sinh lympho B trong DiGeorge. Kết quả này phù hợp với mối liên quan đã được ghi nhận giữa hoạt động sinh lympho mới với số lượng tế bào lympho lưu hành máu ngoại vi.

Tuy nhiên, nghiên cứu cũng ghi nhận 9/24 trường hợp (37,5%) có TREC và/hoặc KREC giảm trong khi các chỉ số tế bào lympho tương ứng vẫn còn trong giới hạn bình thường theo tuổi. Tỷ lệ này cao hơn so với mức 27,3% (3/11 trường hợp) được Kwok JSY báo cáo trước đó⁽³⁾. Việc ghi nhận TREC và/hoặc KREC giảm trong bối cảnh số lượng lympho ngoại vi còn bảo tồn có thể gợi ý sự thay đổi về quá trình sinh hoặc duy trì tế bào lympho tại thời điểm phát hiện hoặc phản ánh sớm sự giảm sinh lympho trước khi giảm số lượng tế bào lympho rõ rệt trong máu ngoại vi.

Hay trong bối cảnh khác, cả ba trẻ mắc không gammaglobulin máu liên kết nhiễm sắc thể X (XLA) đều ghi nhận giảm KREC, TREC và quần thể tế bào lympho B trong khi các quần thể tế bào lympho T bình thường. Kết quả này phù hợp với cơ chế bệnh sinh của XLA là tác động trực tiếp đến quá trình sinh và biệt hóa lympho B gây giảm tạo KREC và giảm số lượng tế bào lympho B lưu hành. Đáng chú ý, TREC giảm trong nghiên cứu này, khác với báo cáo TREC bình thường từ các nghiên cứu trước đó của Lee WI và Kwok^(4,3) ở trẻ mắc XLA. Sự khác biệt này có thể là do cả ba trẻ đều được chẩn đoán và điều trị viêm khớp dạng thấp tự miễn trước khi có xác định mang gen *BTK* trong XLA. Do đó, TREC giảm trong bối cảnh này hoàn toàn phù hợp với nghiên cứu trước đó của Wagner U và cộng sự, khi chỉ ra rằng hệ thống miễn dịch bị lão hóa sớm và thoái hóa tuyến ức sớm ở bệnh nhân mắc viêm khớp dạng thấp⁽⁷⁾. Quan sát này gợi ý rằng KREC có thể đặc hiệu

hơn trong phản ánh rối loạn sinh lympho B ở XLA, trong khi TREC có thể nhạy với các thay đổi liên quan đến chức năng miễn dịch tế bào trong một số bối cảnh bệnh lý tự miễn kèm theo như viêm khớp dạng thấp, Lupus, hội chứng Sjogren⁽²⁾. Mở ra hướng nghiên cứu tiềm năng.

Ngoài ra, nghiên cứu cũng cho thấy TREC giảm trong nhóm 1-3 và các nhóm khác (nhóm 4-10) chiếm tỷ lệ lần lượt là 92,8% và 80,0%; KREC giảm trong nhóm 1-3 và các nhóm khác (nhóm 4-10) chiếm tỷ lệ lần lượt là 50,0% và 70,0%. Tuy nhiên phân tích thống kê cho thấy sự giảm TREC, KREC giữa hai nhóm trên là như nhau, khác biệt không có ý nghĩa thống kê. Điều này thể hiện mặc dù các nhóm 4 đến 10 không được xếp vào nhóm thiếu hụt sinh lympho nguyên phát, nhưng TREC và/hoặc KREC vẫn giảm trong phần lớn trường hợp, cho thấy hệ miễn dịch có mối liên quan với nhau và không hoạt động độc lập⁽⁶⁾, các bất thường về miễn dịch tự nhiên, điều hòa miễn dịch,...đều có thể ảnh hưởng sự trưởng thành của lympho. Hơn nữa tỷ lệ KREC giảm trong các nhóm 4-10 cao hơn nhóm 1-3, tập trung vào các ca bệnh có biểu hiện tự miễn, điều này có thể do cỡ mẫu nghiên cứu nhỏ, cũng như một số bệnh lý có cơ chế rối loạn điều hòa miễn dịch, tăng sinh bất thường hoặc rối loạn sống còn của tế bào lympho, có thể ảnh hưởng gián tiếp đến quá trình sinh lympho B mới. Phát hiện trên giúp mở ra nhiều nghiên cứu tiềm năng tiếp theo.

Kết quả nghiên cứu cũng không ghi nhận trường hợp nào có TREC bình thường kèm giảm lympho T lưu hành. Nhưng KREC bình thường kèm giảm lympho B xuất hiện trong một vài ca bệnh. Điều này cho thấy KREC không thay thế hoàn toàn cho sàng lọc các bệnh lý liên quan bất thường phát triển lympho B, nhưng đồng thời cũng gợi ý rằng trong một số bối cảnh bệnh lý như suy giảm lympho B ngoại vi có thể là thứ phát sau nhiễm trùng, sinh non,... thường có thể tự hồi phục sau đó.

Thêm nữa, nghiên cứu cũng ghi nhận một vài ca IEI có giá trị TREC, KREC và các quần thể tế bào lympho đều bình thường. Điều này cho thấy

không phải tất cả các thể IEI đều biểu hiện bất thường về số lượng lympho tạo mới hoặc lưu hành trong máu ngoại vi, nhất là ở các nhóm 4 đến 10 và một số trường hợp đặc biệt thuộc phân nhóm 1 đến 3 nhưng chỉ ảnh hưởng một phần số lượng hoặc chức năng lympho. Kết quả này nhấn mạnh rằng TREC và KREC cũng như các chỉ số tế bào lympho không thay thế cho đánh giá toàn diện IEI, mà cần được diễn giải kết hợp với lâm sàng, xét nghiệm chức năng và dữ liệu di truyền.

Tuy nhiên, do cỡ mẫu còn hạn chế và nghiên cứu mang tính mô tả, các quan sát trên chỉ nên được xem như xu hướng bước đầu và cần được xác nhận trong các nghiên cứu với quy mô lớn hơn và theo dõi dọc.

V. KẾT LUẬN

Nghiên cứu cho thấy đa số bệnh nhi rối loạn miễn dịch bẩm sinh có bất thường số lượng bản sao TREC và/hoặc KREC, đặc biệt ở các nhóm bệnh có liên quan đến quá trình sinh lympho T và B theo phân loại IUIS. Phần lớn trường hợp ghi nhận sự phù hợp giữa TREC, KREC với số lượng các quần thể lympho lưu hành ngoại vi. Tuy nhiên, trong một số trường hợp, TREC và/hoặc KREC giảm ngay cả khi các chỉ số lympho máu ngoại vi còn bình thường giúp tránh bỏ sót một số bệnh lý IEI. Những quan sát này gợi ý rằng TREC và KREC là các chỉ dấu có khả năng phản ánh bất thường của quá trình tạo mới lympho, góp phần hỗ trợ sàng lọc và định hướng chẩn đoán sớm rối loạn miễn dịch bẩm sinh ở trẻ em khi kết hợp với lâm sàng và các xét nghiệm miễn dịch, di truyền khác. Kết quả nghiên cứu cũng bước đầu gợi ý tiềm năng liên quan với biểu hiện tự miễn.

VI. KIẾN NGHỊ

Những quan sát này cần được xác nhận thêm trên các nghiên cứu có cỡ mẫu lớn hơn, có đối chứng để làm rõ vai trò bổ trợ của TREC và KREC trong đánh giá sớm rối loạn tạo miễn dịch ở trẻ mắc IEI.

Nguồn kinh phí: Nghiên cứu được tài trợ bởi IPOPI, mã số RGP2025-043.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Abolhassani H, Sharifi L, Yazdani R, et al.** Global systematic review of primary immunodeficiency registries. *Expert Rev Clin Immunol.* 2020;16(7):717-732.
2. **Itakura T, Sasaki H, Hosoya T, et al.** The role of TRECs/KRECs as immune indicators that reflect immunophenotypes and predict the risk of infection in systemic autoimmune diseases. *Immunological Medicine.* 2025;48(3):233-244.
3. **Kwok JSY, Cheung SKF, Ho JCY, et al.** Establishing simultaneous T cell receptor excision circles (TREC) and K-deleting recombination excision circles (KREC) quantification assays and laboratory reference intervals in healthy individuals of different age groups in Hong Kong. *Front Immunol.* 2020;11:1411.
4. **Lee WI HJ, Huang JL, Lin SJ, et al.** Applying T-cell receptor excision circles and immunoglobulin k-deleting recombination excision circles to patients with primary immunodeficiency diseases. *Annals of Medicine.* 2014;46:555-565.
5. **Serana F, Chiarini M, Zanotti C, et al.** Use of V(D)J recombination excision circles to identify T- and B-cell defects and to monitor the treatment in primary and acquired immunodeficiencies. *J Transl Med.* 2013;11:119.
6. **Thalhammer J, Kindle G, Nieters A, et al.** Initial presenting manifestations in 16,486 patients with inborn errors of immunity include infections and noninfectious manifestations. *J Allergy Clin Immunol.* 2021;148(5):1332-1341.
7. **Wagner U, Baerwald C, Rossol M.** Deficient Thymic Output in Rheumatoid Arthritis Despite Abundance of Prethymic Progenitors. *Arthritis Rheum.* 2013;65(10):2567-2572.
8. **Wang R, Lan C, Benlagha K, et al.** The interaction of innate immune and adaptive immune system. *MedComm.* 2024;5:e714

NGHIỆM PHÁP THỬ THÁCH ĐƯỜNG MIỆNG Ở TRẺ MÀY ĐAY TIẾP XÚC VỚI SỮA BÒ

Nguyễn Thị Kim Oanh², Nguyễn Anh Tuấn^{1,2}, Trần Anh Tuấn², Nguyễn Thị Ngọc²

TÓM TẮT

Mở đầu: Mày đay tiếp xúc với sữa bò có thể gặp ở trẻ dị ứng đạm sữa bò qua trung gian IgE, nhưng cũng có thể chỉ là biểu hiện của mẫn cảm tại da đơn thuần, nên giá trị chẩn đoán của các xét nghiệm dị ứng trong nhóm này chưa rõ ràng.

Phương pháp: Nghiên cứu hồi cứu mô tả hàng loạt ca được thực hiện tại Bệnh viện Nhi Đồng 1 giai đoạn 2016-2025. Nghiên cứu nhằm đánh giá sự phù hợp giữa kết quả xét nghiệm lấy da (SPT) với sữa bò tươi,

slgE và nghiệm pháp thử thách đường miệng (OFC) ở trẻ có mày đay tiếp xúc với sữa bò là biểu hiện chính hoặc duy nhất.

Kết quả: Có 13 trẻ được thực hiện OFC, tuổi trung vị 9 tháng. SPT với sữa bò tươi dương tính ở 2/13 trẻ; IgE đặc hiệu (slgE) dương tính ở 4/5 trẻ. Trong 8 trẻ thuộc nhóm chẩn đoán, tất cả đều có OFC âm tính. Trong 5 trẻ đánh giá dung nạp, 2 trẻ có OFC dương tính với mày đay tiếp xúc lan rộng toàn thân sau liều 1 mL sữa, tự giới hạn và không cần điều trị; 3 trẻ còn lại âm tính. Ở các trẻ OFC âm tính, liều dung nạp trung vị là 109 mL; 3 trẻ xuất hiện mày đay tiếp xúc ở liều 5-10 mL nhưng không tiến triển toàn thân khi tiếp tục tăng liều.

Kết luận: Trẻ có mày đay tiếp xúc với sữa bò và xét nghiệm dị ứng dương tính vẫn có thể dung nạp sữa bò qua đường uống. OFC là công cụ quan trọng giúp xác định dị ứng đạm sữa bò có ý nghĩa lâm sàng và đánh giá khả năng dung nạp, từ đó hạn chế ăn kiêng không cần thiết.

¹Đại học Y Dược Thành phố Hồ Chí Minh

²Bệnh viện Nhi Đồng 1

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Kim Oanh

Email: nguyenthikimoanh0294@gmail.com

Mã bài: **ND1-5**

Ngày nhận bài: 27/3/2026

Ngày phản biện khoa học: 26/3/2026

Ngày duyệt bài: 25/5/2026