

- Pôn," Tạp chí y học thực hành – Bộ Y tế, 2013, 858(2): 53-55
5. **Nguyễn Công Bình**, "Kết quả phẫu thuật nội soi điều trị tăng sinh lành tính tuyến tiền liệt tại Bệnh viện Việt Tiệp," Tạp chí y dược TP Hồ Chí Minh, 2012, 16(3): 532-539.
  6. **Vũ Đức Quý**, "Đánh giá kết quả sớm của phẫu thuật nội soi điều trị tăng sinh lành tính tuyến tiền liệt trên bệnh nhân tăng huyết áp tại Bệnh viện đa khoa Thái Bình," Luận văn Thạc sĩ y học, Đại học Y Thái Bình, 2017: 38-69.
  7. **Khanna, and N. Sabharwal**, "long-term reoperation rates following surgery for bph: variation based on surgical modality," The Journal of Urology, vol. 201, no. 4, pp. 1195-1202, 2019.
  8. **Hoàng Văn Công, Vũ Thị Hồng Anh**, "Kết quả phẫu thuật nội soi cắt đốt tăng sinh lành tính tuyến tiền liệt tại Bệnh viện Trung ương Thái Nguyên". TNU 2021, 226, 24-28.
  9. **Nguyễn Trần Thành, Trần Hoài Nam**, "Nghiên cứu ảnh hưởng của nội soi cắt đốt tuyến tiền liệt lên chức năng tình dục trên bệnh nhân tăng sản tuyến tiền liệt tại Bệnh viện 19-8 Bộ Công an". Tạp chí y học cộng đồng, số 64(6).

## ĐÁNH GIÁ KẾT QUẢ SÀNG LỌC SƠ SINH BỆNH THIẾU ENZYM G6PD TẠI BỆNH VIỆN SẢN NHI TỈNH QUẢNG NINH

Nguyễn Văn Thường<sup>1,2</sup>, Trần Tín Nghĩa<sup>2,3</sup>,  
Lê Thị Thuỳ Trang<sup>1</sup>, Đặng Thị Ngọc Dung<sup>2</sup>

### TÓM TẮT

Tế bào hồng cầu thiếu enzym G6PD dễ bị stress oxy hóa hơn các tế bào khác dẫn tới vỡ hồng cầu gây tan máu. Xét nghiệm sàng lọc sơ sinh thiếu enzym G6PD được thực hiện từ những ngày đầu sau sinh, nhằm phát hiện sớm tình trạng thiếu enzym G6PD trên màng tế bào hồng cầu, góp phần quan trọng trong can thiệp và điều trị kịp thời, giúp phòng biến chứng như tan máu nặng, vàng da nhân não, gây tổn thương thần kinh và tử vong ở trẻ sơ sinh. **Mục tiêu:** Đánh giá kết quả sàng lọc sơ sinh bệnh thiếu enzym G6PD tại Bệnh Viện Sản Nhi tỉnh Quảng Ninh. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 4980 trẻ được làm xét nghiệm sàng lọc bệnh thiếu enzym G6PD tại Bệnh Viện Sản Nhi tỉnh Quảng Ninh từ tháng 8/2022 đến tháng 6/2023. **Kết quả:** Tỷ lệ trẻ sơ sinh theo dõi thiếu enzym G6PD được sàng lọc tại Bệnh viện Sản Nhi tỉnh Quảng Ninh là 2,68% (133/4980 trẻ). Trong đó, 131/133 (chiếm 98,49%) trẻ được chẩn đoán xác định thiếu enzym G6PD, tỷ lệ trẻ nam chiếm 70,7% và trẻ nữ 29,3%. Độ nhạy và độ đặc hiệu của xét nghiệm G6PD lần lượt là 100% và 99,96%, giá trị tiên đoán dương là 98,49% và giá trị tiên đoán âm (NPV) là 100%. Tỷ số khả dĩ dương là 2500, Tỷ số khả dĩ âm là 0. **Từ khóa:** Thiếu enzym G6PD, sàng lọc sơ sinh, độ nhạy, độ đặc hiệu.

### SUMMARY

#### EVALUATING OF THE RESULTS OF NEWBORN SCREENING ENZYME G6PD DEFICIENCY AT QUANG NINH PROVINCE'S OBSTETRICS AND PEDIATRICS HOSPITAL

<sup>1</sup>Bệnh Viện Sản Nhi tỉnh Quảng Ninh

<sup>2</sup>Trường Đại Học Y Hà Nội

<sup>3</sup>Trường Đại học Y Dược Cần Thơ

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Văn Thường

Email: nguyenvanthuongbs@gmail.com

Ngày nhận bài: 19.9.2023

Ngày phản biện khoa học: 14.11.2023

Ngày duyệt bài: 30.11.2023

Red blood cells with G6PD enzyme deficiency are more susceptible to oxidative stress than other cells, leading to red blood cell rupture and hemolysis. Newborn screening test for G6PD enzyme deficiency is a test performed from the first days after birth, to early detect G6PD enzyme deficiency on red blood cell membranes, making an important contribution to timely intervention and treatment, helping to prevent complications such as severe hemolysis, nuclear jaundice, neurological damage and death in newborns. **Objective:** Evaluate of the results of newborn screening enzyme G6PD deficiency at Quang Ninh province's obstetrics and pediatrics hospital. **Subjects and methods of study:** A cross-sectional description of 4980 children who were screened at the Quang Ninh province's obstetrics and pediatrics hospital from August 2022 until June 2023. **Results:** The prevalence of G6PD deficiency in the newborn screening program at Quang Ninh province's obstetrics and pediatrics hospital is 2.68%. In 133 children screened with follow-up G6PD enzyme deficiency, when diagnostic tests confirmed, 131/133 children lacked G6PD enzyme. The proportion of male children accounted for 70.7% and the proportion of female children was 29.3%. The Sensitivity (Se) of the G6PD test was 100%, the specificity of the G6PD test was 99.96%, The Positive Predictive Value (PPV) of 98.49%, and The Negative Predictive Value (NPV) was 100%. The Positive odds were 2500, The Negative odds were 0. **Keywords:** G6PD deficiency, newborn screening, Sensitivity, Specificity.

### I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Thiếu enzym G6PD (Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase) là một bệnh lý rối loạn chuyển hóa do thiếu enzym ở người. Đây là bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể giới tính X. Bệnh được phát hiện vào những năm đầu 1950 khi nghiên cứu về tình trạng thiếu máu tán huyết trên những bệnh nhân sử dụng thuốc chống sốt rét primaquine [3]. Ngày nay, thiếu hụt G6PD là

dạng khiếm khuyết thiếu enzym phổ biến nhất ở người, với hơn 300 dạng biến thể được ghi nhận, liên quan đến hơn 400 triệu người trên toàn thế giới [4]. Enzym G6PD xúc tác cho quá trình oxy hóa Glucose-6-Phosphate thành 6-Phosphogluconolacton, với coenzym là Nicotinamide adenine dinucleotide phosphate (NADP+) nhận hydro thành Nicotinamide adenine dinucleotide phosphate (NADPH). NADPH là một coenzym khử, chất cho hydro, giúp tái tạo Glutathione ở dạng khử - hoạt động như một chất loại trừ các chất oxy hóa nguy hiểm. Các tế bào hồng cầu phụ thuộc vào hoạt động của G6PD để tạo ra NADPH, và Glutathione ở dạng khử bảo vệ cho tế bào hồng cầu. Do đó, các tế bào hồng cầu dễ bị stress oxy hóa hơn các tế bào khác. Ở những trẻ bị thiếu enzym G6PD, stress oxy hóa có thể làm biến tính huyết sắc tố, gây tan máu nội mạch. Hồng cầu bị vỡ kéo theo hemoglobin bị phân hủy, vận chuyển tới thận để đào thải ra ngoài, nhưng lượng hemoglobin biến tính nhiều có thể bị tích tụ tại thận gây suy thận [5,6].

Bệnh thiếu enzym G6PD không thể chữa khỏi tuy nhiên có thể phòng ngừa được hậu quả của bệnh nếu được phát hiện sớm. Sàng lọc thiếu enzym G6PD góp phần chẩn đoán sớm các nguyên nhân thiếu máu do tan máu, sự tan máu trong những ngày đầu dẫn tới nguy cơ tăng Bilirubin. Một số báo cáo tại các quốc gia thuộc châu Á, châu Phi, khu vực Địa Trung Hải, ... đều chỉ ra rằng tỷ lệ thiếu enzym G6PD là rất cao trong cộng đồng, đây là các bằng chứng thuyết phục để đưa chương trình sàng lọc thiếu enzym G6PD thành chương trình sàng lọc cộng đồng nhằm mục đích xác định trẻ có nguy cơ tử do có các biện pháp tư vấn, theo dõi, điều trị kịp thời và ngăn ngừa biến chứng [7,8]. Chính vì vậy, chúng tôi thực hiện đề tài nghiên cứu với mục tiêu: *Đánh giá kết quả sàng lọc sơ sinh bệnh thiếu G6PD tại Bệnh Viện Sản Nhi tỉnh Quảng Ninh.*

## II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

**2.1. Đối tượng nghiên cứu.** Tất cả trẻ sơ sinh được thực hiện xét nghiệm sàng lọc sơ sinh bệnh thiếu enzym G6PD tại Bệnh viện Sản Nhi tỉnh Quảng Ninh từ 01/8/2022 đến tháng 31/6/2023.

**Tiêu chuẩn lựa chọn:** Mẫu đảm bảo được lấy đúng thời gian (48-72 giờ tuổi). Sau khi lấy mẫu để khô tự nhiên và được chuyển đến phòng xét nghiệm trong vòng 24h. Thông tin trên phiếu mẫu đầy đủ. Chất lượng mẫu: Đủ số lượng, không vón cục, không có vòng huyết thanh.

**Tiêu chuẩn loại trừ:** Mẫu không đủ số lượng và không đảm bảo chất lượng mẫu theo

tiêu chuẩn lựa chọn, sai thông tin hành chính.

## 2.2. Phương pháp nghiên cứu

**Thiết kế nghiên cứu:** Nghiên cứu cắt ngang mô tả

**Phương pháp chọn mẫu:** Chọn mẫu thuận tiện. 4980 trẻ sơ sinh đủ tiêu chuẩn được thực hiện xét nghiệm sàng lọc.

**Các chỉ tiêu nghiên cứu:** Hoạt độ G6PD trong mẫu máu thấm khô. Kết quả sàng lọc bệnh thiếu enzym G6PD. Kết quả khẳng định chẩn đoán thiếu enzym G6PD. Độ nhạy, độ đặc hiệu, giá trị tiên đoán dương, giá trị tiên đoán âm của xét nghiệm sàng lọc thiếu enzym G6PD. Đặc điểm về giới tính, dân tộc của trẻ sơ sinh bệnh thiếu enzym G6PD.

**Phương pháp đánh giá kết quả sàng lọc:** Tiến hành sàng lọc bệnh thiếu enzym G6PD cho các trẻ sơ sinh từ 48 – 72 giờ tuổi sử dụng mẫu máu thấm khô.

- Sàng lọc thiếu enzym G6PD: Sử dụng Kit Neonatal G6PD, Neonatal G6PD QC của hãng Perkin Elmer, Phần Lan. **Thiết bị sàng lọc:** Hệ thống thiết bị sàng lọc sơ sinh bằng máu gót chân Victor 2D của Perkin Elmer, dựa trên nguyên lý miễn dịch huỳnh quang sử dụng chất đánh dấu huỳnh quang là phức Lanthanide.

- Khẳng định thiếu enzym G6PD: Sử dụng Kit Radox G6PD, và Radox G6PD QC của hãng Radox, Anh. **Thiết bị khẳng định:** Máy sinh hoá C501 của hãng Roche, Thụy sĩ. Nguyên lý phương pháp  $G-6-P+NADP^+ \rightarrow \text{Gluconate-6-P}+NADPH + H^+$  đo ở bước sóng 340 nm.

- Sử dụng giá trị ngưỡng do nhà sản xuất cung cấp để đánh giá kết quả sàng lọc dương tính (hoạt độ  $G6PD < 2,2 \text{ U/gHb}$ ) và âm tính (hoạt độ  $G6PD \geq 2,2 \text{ U/gHb}$ ). Khi kết quả sàng lọc dương tính, trẻ được đánh giá lâm sàng và làm xét nghiệm khẳng định chẩn đoán, giá trị ngưỡng chúng tôi sử dụng hoạt độ  $G6PD > 200 \text{ IU}/10^{12}$  hồng cầu (Âm tính) theo khuyến cáo của hãng sản xuất.

- Tính tỷ lệ dương tính thật, dương tính giả, âm tính thật, âm tính giả. Tính độ nhạy, độ đặc hiệu, giá trị tiên đoán dương tính, giá trị tiên đoán âm tính, tỷ số khả dĩ dương, tỷ số khả dĩ âm của kỹ thuật sàng lọc bệnh thiếu enzym G6PD.

- Áp dụng phân tích đường cong ROC để xác định giá trị cut-off của xét nghiệm sàng lọc (điểm mà độ nhạy và độ đặc hiệu là tối ưu), đồng thời đánh giá độ chính xác trong sàng lọc của xét nghiệm: AUC (Diện tích dưới đường cong)  $> 0,9$  xét nghiệm sàng lọc có độ chính xác cao; AUC  $0,7-0,9$  xét nghiệm sàng lọc có độ chính xác trung bình; AUC  $0,5-0,7$  xét nghiệm sàng lọc có

độ chính xác thấp.

**Xử lý số liệu:** Phần mềm SPSS 20.0 được dụng để xử lý và phân tích số liệu được thu thập.

**2.3. Đạo đức nghiên cứu.** Nghiên cứu được tiến hành đảm bảo đầy đủ các nguyên tắc về đạo đức nghiên cứu. Nghiên cứu không có sự can thiệp trên người bệnh, không gây nên các nguy cơ có hại cho cộng đồng. Mọi thông tin thu thập được mã hóa và bảo mật, chỉ sử dụng cho mục đích nghiên cứu đánh giá sàng lọc G6PD tại khoa Sinh hóa, Bệnh viện Sản Nhi tỉnh Quảng Ninh.

**III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU**

Trong thời gian nghiên cứu, chúng tôi thu thập được 5011 mẫu phiếu máu gót chân trẻ sơ sinh. Sau khi phân tích chất lượng phiếu thu thập mẫu, nghiên cứu được thực hiện trên 4980 trẻ sơ sinh được làm xét nghiệm sàng lọc bệnh thiếu enzym G6PD tại Bệnh Viện Sản Nhi tỉnh Quảng Ninh có phiếu thu thập mẫu đạt tiêu chuẩn, gồm 2500 trẻ nam (chiếm 50,2%) và 2480 trẻ nữ (chiếm 49,8%), độ tuổi trung bình của nhóm nghiên cứu là 56,7 ± 3,8 giờ. Kết quả sàng lọc hoạt độ G6PD trong mẫu máu thấm khô ở 4980 trẻ sơ sinh được trình bày ở Bảng 1.

**Bảng 1: Kết quả sàng lọc hoạt độ G6PD trong mẫu máu thấm khô**

| Kết quả xét nghiệm sàng lọc            | n           | Tỷ lệ %      | Hoạt độ G6PD (U/gHb) |      |      |
|--|-------------|--------------|----------------------|------|------|
|  |             |              | Trung vị             | Min  | Max  |
| Theo dõi thiếu enzym G6PD (Dương tính) | 133         | 2,68         | 1,1                  | 0,1  | 2,0  |
| Không thiếu enzym G6PD (Âm tính)       | 4847        | 97,32        | 5,5                  | 2,21 | 12,7 |
| <b>Tổng cộng</b>                       | <b>4980</b> | <b>100,0</b> |                      |      |      |

**Nhận xét:** Sử dụng giá trị Âm tính ( $\geq 2,2$  U/gHb) của nhà sản xuất khuyến cáo để sàng lọc, trong tổng số 4980 trẻ sơ sinh được sàng lọc có 133 trẻ sàng lọc có kết quả theo dõi thiếu G6PD. Hoạt độ trung vị của nhóm này là 1,1 U/gHb, thấp nhất là 0,1U/gHb và cao nhất là 2,0U/gHb. Đối với 4847 trẻ có kết quả sàng lọc không theo dõi thiếu G6PD, hoạt độ G6PD trung vị là 5,5U/gHb và thấp nhất 2,21U/gHb cao nhất là 12,1U/gHb.

**Bảng 2: Kết quả xét nghiệm khẳng định chẩn đoán trường hợp sàng lọc thiếu enzym G6PD dương tính**

| Kết quả sàng lọc dương tính (Hoạt độ G6PD $< 2,2$ ) | n | Tỷ lệ % | Hoạt độ G6PD hồng cầu (IU/10 <sup>12</sup> hồng cầu) |     |     |
|---|---|---------|--|-----|-----|
|   |   |         | Trung vị   | Min | Max |
|   |   |         |  |     |     |

| U/gHb)           |            |              |     |     |     |
|------------------|------------|--------------|-----|-----|-----|
| Dương tính thật  | 131        | 98,49        | 86  | 30  | 192 |
| Dương tính giả   | 2          | 1,51         | 213 | 203 | 223 |
| <b>Tổng cộng</b> | <b>133</b> | <b>100,0</b> |     |     |     |

**Nhận xét:** Trong 133 trẻ sơ sinh sàng lọc dương tính (theo dõi thiếu enzym G6PD), có 131/133 trẻ sơ sinh được chẩn đoán xác định thiếu enzym G6PD. Có 02 trẻ được xác định có dương tính giả, kết quả sàng lọc của 2 trẻ này lần lượt là 1,9 U/gHb và 2,0 U/gHb.

**Bảng 3: Kết quả sàng lọc bệnh thiếu enzym G6PD sử dụng ngưỡng của nhà sản xuất**

| Kết quả sàng lọc      | n           | Hoạt độ G6PD (Cutoff) $\geq 2,2$ (U/gHb) |               |
|-----------------------|-------------|--|---------------|
|                       |             | Bị bệnh                                  | Không bị bệnh |
| Xét nghiệm dương tính | 133         | 131                                      | 2             |
| Xét nghiệm âm tính    | 4847        | 0  | 4847          |
| <b>Tổng số</b>        | <b>4980</b> | <b>131</b>                               | <b>4849</b>   |

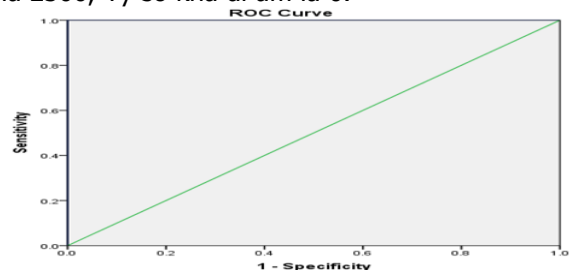
**Nhận xét:** Trong tổng số 4980 trẻ được sàng lọc có 133 trẻ có kết quả xét nghiệm sàng lọc dương tính. Khi xét nghiệm chẩn đoán có 131 trẻ dương tính thật và 02 trẻ có kết quả dương tính giả.

**Bảng 4: Giá trị độ nhạy, độ đặc hiệu, giá trị tiên đoán dương, giá trị tiên đoán âm của xét nghiệm sàng lọc thiếu enzym G6PD**

|         | Độ nhạy (Se)             | Độ đặc hiệu (Sp) | Giá trị tiên đoán dương | Giá trị tiên đoán âm |
|---------|--------------------------|------------------|-------------------------|----------------------|
| Giá trị | 100%                     | 99,96%           | 98,49%                  | 100%                 |
|         | Tỷ số khả dĩ dương (LR+) |                  | Tỷ số khả dĩ âm (LR-)   |                      |
| Giá trị | 2500                     |                  | 0                       |                      |

\*Ghi chú: Tỷ số khả dĩ dương (LR+)=Se/(1-Sp); Tỷ số khả dĩ âm (LR-)=(1-Se)/Sp

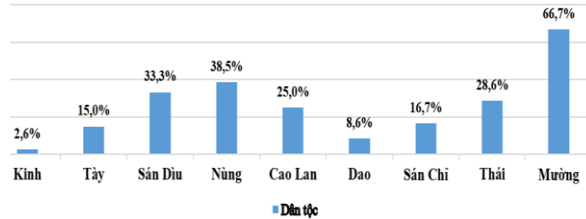
**Nhận xét:** Sử dụng ngưỡng của nhà sản xuất, Độ nhạy (Se) và độ đặc hiệu (Sp) của xét nghiệm G6PD lần lượt là 100% và 99,96% , Giá trị tiên đoán dương (PPV) là 98,49% và Giá trị tiên đoán âm (NPV) là 100%. Tỷ số khả dĩ dương là 2500, Tỷ số khả dĩ âm là 0.



**Hình 1. Biểu đồ ROC của xét nghiệm đo hoạt độ G6PD mẫu máu thấm khô trong**

**Sàng lọc bệnh thiếu enzym G6PD**

**Nhận xét:** Xét nghiệm đo hoạt độ G6PD mẫu máu thấm khô trong sàng lọc thiếu Enzym G6PD có diện tích dưới đường cong (AUC) là  $1 > 0,9$  vì vậy giá trị tiên lượng của xét nghiệm với bệnh thiếu enzym G6PD là rất tốt. Tại điểm cắt 2,05 (U/gHb) thì độ nhạy và độ đặc hiệu của xét nghiệm sàng lọc đều là 100%.



**Hình 2. Phân bố theo dân tộc của trẻ sơ sinh được chẩn đoán xác định thiếu enzym G6PD (n=131)**

**Nhận xét:** Kết quả sàng lọc dương tính có thể gặp nhiều dân tộc, trong đó các dân tộc ít người như Mường, Nùng, Sán Dìu, Thái chiếm tỷ lệ cao (>28%).

**Bảng 5: Phân bố theo giới tính của trẻ sơ sinh được chẩn đoán thiếu enzym G6PD**

| Giới tính   | n          | Tỷ lệ (%)    | P      |
|-------------|------------|--------------|--------|
| Nam         | 93         | 70,7         | <0,001 |
| Nữ          | 38         | 29,3         |        |
| <b>Tổng</b> | <b>131</b> | <b>100,0</b> |        |

**Nhận xét:** Có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với  $p < 0,001$  giữa giới tính nam và nữ được chẩn đoán xác định thiếu enzym G6PD.

**IV. BÀN LUẬN**

Trong thời gian nghiên cứu, chúng tôi thu thập được 5011 mẫu phiếu máu gót chân trẻ sơ sinh. Sau khi phân tích chất lượng phiếu thu thập mẫu, tỷ lệ Phiếu thu thập máu gót chân đúng tiêu chuẩn là 99,38% (4980/5011 phiếu). Nghiên cứu được thực hiện trên 4980 trẻ sơ sinh, gồm 2500 trẻ nam (chiếm 50,2%) và 2480 trẻ nữ (chiếm 49,8%). Tỷ lệ này phù hợp với tỉ lệ giới tính khi sinh tại Quảng Ninh năm 2019 trong Kết quả toàn bộ tổng điều tra dân số và nhà ở năm 2019 của Tổng cục thống kê, là nam/nữ: 103,5/100. Tuổi trung bình được thực hiện sàng lọc trong nghiên cứu là  $56,7 \pm 3,8$  giờ. Thời gian làm sàng lọc cũng phù hợp với khuyến cáo của các chương trình sơ sinh 48 – 72 giờ.

Nghiên cứu của chúng tôi đã sàng lọc 4980 trẻ sơ sinh, kết quả thu được 133 trẻ có kết quả nghi ngờ thiếu enzym G6PD, hoạt độ thấp nhất của nhóm này là 0,1U/gHb và cao nhất là 2,0 U/gHb. Trong 133 trẻ sàng lọc có theo dõi thiếu enzym G6PD khi được xét nghiệm chẩn đoán xác

định có 131/133 trẻ mắc thiếu enzym G6PD (chiếm 98,49%) và 02 trẻ có kết quả dương tính giả. Kết quả nghiên cứu cũng tương tự với kết quả nghiên cứu của Hoàng Thị Liên Châu và cộng sự tại Bệnh viện Trung ương Huế, có 35/37 trường hợp được xác định mắc bệnh thiếu men G6PD ở những mẫu sàng lọc theo dõi thiếu enzym G6PD, chiếm 94,59% [1].

Trong nghiên cứu của chúng tôi sử dụng ngưỡng của nhà sản xuất thì độ nhạy của xét nghiệm sàng lọc thiếu G6PD là 100%, độ đặc hiệu của xét nghiệm sàng lọc thiếu G6PD là 99,96%. Điều này có nghĩa là xét nghiệm sàng lọc này có khả năng phát hiện hầu hết các trường hợp trẻ sơ sinh mắc thiếu enzym G6PD, tuy nhiên với độ đặc hiệu là 99,96% thì xét nghiệm sàng lọc này vẫn có trường hợp trẻ bình thường nhưng kết quả sàng lọc dương tính (dương tính giả). Giá trị tiên đoán dương là 98,49% và giá trị tiên đoán âm của xét nghiệm sàng lọc thiếu G6PD là 100%, cho thấy trong nhóm trẻ sơ sinh có kết quả xét nghiệm sàng lọc nghi ngờ thiếu enzyme G6PD thì khả năng xảy ra thiếu enzym G6PD được chẩn đoán xác định là 98,49% và xác suất 100% trẻ là bình thường khi có kết quả sàng lọc âm tính. Xét nghiệm sàng lọc thiếu enzym G6PD trong nghiên cứu của chúng tôi có tỷ số khả dĩ dương là 2500 và tỷ số khả dĩ âm là 0, có nghĩa là một trẻ sơ sinh mắc bệnh thiếu enzym G6PD có khả năng có kết quả sàng lọc dương tính cao gấp 2500 lần so với một trẻ bình thường, ngược lại, trẻ bình thường thì khó có khả năng có kết quả sàng lọc dương tính. Đường cong ROC gần góc trên bên trái đồng thời có diện tích dưới đường cong (Area Under Curve - AUC) bằng 1 phản ánh mức độ tốt của xét nghiệm trong việc phân biệt giữa trẻ mắc bệnh và không mắc bệnh. Tuy nhiên, phương pháp xét nghiệm sàng lọc bệnh thiếu G6PD đang sử dụng giá trị ngưỡng của nhà sản xuất đưa ra là 2,2 U/gHb cho độ nhạy là 100% và độ đặc hiệu là 99,96%. Dựa trên kết quả biểu đồ đường cong ROC thấy rằng ở giá trị 2,05 U/gHb sẽ cho độ nhạy và độ đặc hiệu của phương pháp là 100%. Đây là giá trị ngưỡng tối ưu nhất cho xét nghiệm, giúp xác định được tất cả những trẻ mắc bệnh và không mắc bệnh.

Có 2,67% trẻ sàng lọc có theo dõi thiếu enzym G6PD, trong đó kết quả sàng lọc dương tính gặp ở Cô Tô, Tiên Yên, Ba Chẽ, Đầm Hà, Bình Liêu là các cơ sở gặp số lượng trẻ sàng lọc dương tính nhiều nhất. Với tỷ lệ % dân tộc tương ứng là dân tộc Mường (33,3%), Sán Dìu (23,8%), Nùng (15,4%), Thái (14,3%), dân tộc

Kinh tỉ lệ mắc thấp nhất 1% (Hình 2). Có sự khác biệt giữa các vùng có ý nghĩa thống kê với  $p < 0,001$ . Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cũng tương tự kết quả về tỷ lệ mắc theo dân tộc trong nghiên cứu của Tạ Thị Tĩnh (2004), tỉ lệ mắc bệnh thiếu enzym G6PD của dân tộc Kinh ở Hòa Bình ~ 4%, dân tộc Mường ~ 12% [2].

Nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận có sự khác biệt về giới tính giữa những trẻ được chẩn đoán mắc bệnh thiếu enzym G6PD ( $p < 0,001$ ), phần lớn là trẻ nam (70,7%) (Bảng 5). Hoàng Thị Liên Châu cũng cho thấy trong số bệnh được sàng lọc thì nguy cơ cao với bệnh thiếu enzym G6PD chiếm tỷ lệ cao nhất 94,59% và hay gặp ở nam giới hơn nữ giới với tỷ lệ nam giới là 77,14% và nữ giới là 22,86% [1]. Điều này đúng về mặt di truyền, bệnh thiếu men G6PD là bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể giới tính X [2].

## V. KẾT LUẬN

Tỷ lệ trẻ sơ sinh theo dõi thiếu enzym G6PD được sàng lọc tại Bệnh viện Sản Nhi tỉnh Quảng Ninh là 2,68% (133/4980 trẻ). Trong đó, 131/133 (chiếm 98,49%) trẻ được chẩn đoán xác định thiếu enzym G6PD, tỷ lệ trẻ nam chiếm 70,7% và trẻ nữ 29,3%. Sử dụng ngưỡng của nhà sản xuất Độ nhạy (Se) của xét nghiệm G6PD là 100%, độ đặc hiệu 99,96%, Giá trị tiên đoán dương (PPV) là 98,49% và Giá trị tiên đoán âm (NPV) là 100%. Tỷ số khả dĩ dương là 2500, Tỷ

số khả dĩ âm là 0.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Châu Hoàng Thị Liên và cs** (2019), Tình hình sàng lọc sơ sinh bằng phương pháp lấy máu gót chân tại Bệnh viện Trung Ương Huế, Tạp chí phụ sản, 16(4), tr 79 – 82.
2. **Tĩnh Tạ Thị, Nhân Đoàn Hạnh và cs** (2004), "Tình hình thiếu enzyme 17-0HP ở một số dân tộc Việt Nam", Tạp chí phòng chống bệnh sốt rét và bệnh ký sinh trùng, Số 6, tr 31 – 37.
3. **Beutler E** (1993), Study of glucose-6-phosphate dehydrogenase: History and molecular biology. Am J Hematol; 42(1): 53-58. doi: 10.1002/ajh.2830420111
4. **Sarar Mohamed** (2012), "Newborn screening for Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency in Eastern Province, Saudi Arabia". Curr Pediatr Res; 16 (2): 125-128
5. **Srikanth Nagalla, et al** (2018), "Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (17-0HP) Deficiency". <https://emedicine.medscape.com/article/200390-overview>.
6. **Sukamal Bisoi1, Sumanta Chakraborty2, et al** (2012), "Glucose-6-phosphate dehydrogenase screening of babies born in a tertiary care hospital in West Bengal". Indian Journal of Public Health, 56 (2): 146-148.
7. **Bernardo, J Nock M.** Pediatric Provider Insight Into Newborn Screening for Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency (2014). Clinical Pediatrics;(6):575-578.
8. **Pao M, Kulkarni A, Gupta, Kaul S, Balan S.** Neonatal screening for Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency (2005). The Indian Journal of Pediatrics.;72(10):835-837.

# ĐÁNH GIÁ HỆ THỐNG PHÂN BẠC NGUY CƠ PHÁT TRIỂN RA NGOÀI CỦA UNG THƯ TUYẾN TIỀN LIỆT BẰNG CỘNG HƯỞNG TỪ ĐA THÔNG SỐ

Hoàng Đình Âu<sup>1</sup>, Trương Thị Thanh<sup>1</sup>

## TÓM TẮT

**Mục đích:** Nhằm đánh giá nguy cơ phát triển ra ngoài của ung thư tuyến tiền liệt (TTL) và đề xuất một hệ thống phân bậc dựa trên cộng hưởng từ (CHT) đa tham số. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả hồi cứu trên 32 bệnh nhân nam đến khám tại bệnh viện Đại học Y Hà Nội từ tháng 2/2019 đến tháng 5/2022 do PSA toàn phần cao và/hoặc có rối loạn tiểu tiện. Tất cả các bệnh nhân đều được chụp CHT tuyến tiền liệt đa thông số và được sinh thiết TTL

dưới hướng dẫn siêu âm qua đường trực tràng, có kết quả mô bệnh học là ung thư TTL. Sử dụng hệ thống phân bậc ung thư phát triển ra ngoài dựa trên CHT được định nghĩa như sau: không tiếp xúc với bao tuyến là bậc 0, tiếp xúc với bao tuyến có chiều dài (đo theo đường cong)  $\geq 15$  mm hoặc bao tuyến phồng và không đều là bậc 1, nếu có cả hai đặc điểm trên là bậc 2, phá vỡ hoàn toàn bao tuyến xâm lấn lớp mỡ xung quanh hoặc các cấu trúc giải phẫu lân cận là bậc 3. Đối chiếu hệ thống phân bậc này với điểm Gleason, PSA tỷ trọng để đánh giá mức độ nguy cơ ung thư TTL phát triển ra ngoài. Đánh giá mối tương quan giữa bậc phát triển ra ngoài với điểm Gleason. **Kết quả:** Tổng cộng có 32 bệnh nhân ung thư TTL trong đó có 15 ung thư phát triển ra ngoài trên CHT. Giá trị trung vị (khoảng tứ phân vị) của tuổi, PSA toàn phần, thể tích TTL, PSA tỷ trọng của nhóm BN lần lượt là 65.5 (62.25-73.25), 31.8 ng/ml (14.6-57.9 ng/ml), 43 cc

<sup>1</sup>Bệnh viện Đại Học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Hoàng Đình Âu

Email: hoangdinhau@gmail.com

Ngày nhận bài: 15.9.2023

Ngày phản biện khoa học: 13.11.2023

Ngày duyệt bài: 30.11.2023