

- (SACiUCI study). Crit Care; 14(3):R83. doi:10.1186/cc9008
4. Rhodes A, Evans LE, Alhazzani W, et al (2017). Surviving Sepsis Campaign: International Guidelines for Management of Sepsis and Septic Shock. Intensive Care Med; 43(3):304-377.
5. Prachanukool T, Sanguanwit P, Thodamrong F, Suttapanit K (2021). The 28-Day Mortality Outcome of the Complete Hour-1 Sepsis Bundle in the Emergency Department. Shock; 56(6):969.
6. Zou Y, Liao L, Wei Z, et al (2021). A 1-hour Bundle compliance survey of the "Surviving Sepsis Campaign" and its impact on the prognosis of sepsis patients: a multicenter, prospective observational cohort study. Zhonghua Wei Zhong Bing Ji Jiu Yi Xue; 33(6):671-675.

TỶ LỆ HIỆN MẮC VÀ TỶ LỆ MẮC MỚI ĐỘNG KINH TẠI TỈNH AN GIANG

Mai Nhật Quang¹, Lê Văn Tuấn²

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Động kinh là vấn đề sức khỏe quan trọng xảy ra ở mọi xã hội trên toàn thế giới, không phân biệt về giới tính, tuổi tác và dân tộc. Các nghiên cứu dịch tễ học rất quan trọng để cung cấp nền tảng chung và xác định các yếu tố liên quan đến bệnh. Mục tiêu của nghiên cứu chúng tôi là xác định tỷ lệ hiện mắc và tỷ lệ mắc mới động kinh tại tỉnh An Giang. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu cắt ngang trên 160.236 cư dân trên địa bàn 24 xã, phường của tỉnh An Giang, chúng tôi phát hiện có 864 bệnh nhân động kinh, thời gian nghiên cứu từ tháng 01 năm 2020 đến tháng 12 năm 2020. **Kết quả nghiên cứu:** Tỷ lệ hiện mắc động kinh của tỉnh An Giang là 539/100.000 dân, trong đó động kinh hoạt động là 108/100.000 dân. Trong số 864 bệnh nhân động kinh được chọn vào mẫu nghiên cứu, kết quả cơn động kinh toàn thể chiếm 68,2%, cơn động kinh cục bộ chiếm 27,4%, cơn động kinh không phân loại chiếm 4,4%. Giới nam chiếm 63,2% nhiều hơn nữ, trình độ học vấn cấp một chiếm 42,5%, nguyên nhân động kinh do u não chiếm 2,3%, chấn thương sọ não chiếm 8,9%, đột quỵ não chiếm 21,3%. **Kết luận:** Tỷ lệ hiện mắc động kinh trên cộng đồng dân cư tỉnh An Giang là 539/100.000 dân. Tỷ lệ mắc mới động kinh hàng năm là 108/100.000 dân.

SUMMARY

STUDY ON THE PREVALANCE AND INCIDENCE OF EPILEPSY FOR THE POPULATION IN THE AN GIANG PROVINCE

Background: Epilepsy is an important healthcare problem that occurs in every society across the world regardless of any difference in sex, age and ethnicity. Epidemiologic studies are important for providing a common ground and determining the factors associated with the disease. The objective of our study was to determine the prevalence and incidence of

epilepsy for the population in the An Giang province. **Patients and methods:** Cross-sectional study design including 864 persons who admitted to An Giang hospital from February 1st 2020 to August 31th 2020. **Results:** The study was conducted on 160.236 residents in An Giang province, the results show that the overall prevalence of epilepsy in An Giang province is 539/100.000 people, of which active epilepsy is 108/100.000 people. Among 864 epilepsy patients selected into the study sample, the results of generalized seizures accounted for 68,2%, partial seizures accounted for 27,4%, and unclassified seizures accounted for 4,4%. Males accounted for 63,19% more than females, primary education level accounted for 42,5%, epilepsy caused by brain tumors accounted for 2,3%, traumatic brain injury accounted for 8,9%, stroke accounted for 21,3%. **Conclusion:** The prevalence of epilepsy in the population of An Giang province is 539/100.000 people. The annual incidence of epilepsy is 108/100.000 people. Epilepsy are more common in rural and urban areas than in mountainous areas.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Động kinh là một trong những rối loạn thần kinh mãn tính và phổ biến nhất có thể ảnh hưởng đến từng cá nhân ở mọi lứa tuổi. Đã có khoảng 50 triệu người mắc bệnh động kinh trên toàn thế giới vào năm 2016. Gánh nặng bệnh tật toàn cầu năm 2010 của WHO nghiên cứu xếp hạng động kinh là rối loạn thần kinh nặng thứ hai về khuyết tật. Động kinh có thể ảnh hưởng xấu đến chất lượng cuộc sống của mỗi cá nhân vì sự hiện diện của chấn thương thể chất liên quan đến động kinh, không có khả năng làm việc hoặc đi học, tác dụng phụ của điều trị thuốc, các bệnh đi kèm, tình trạng suy nhược tâm lý xã hội, phát triển thành cơn động kinh kháng thuốc và tử vong sớm[8].

Các nghiên cứu về tỷ lệ hiện mắc và tỷ lệ mắc mới động kinh sẽ cung cấp các dữ liệu làm phong phú thêm hiểu biết của chúng ta về bản chất của động kinh, làm cơ sở cho việc hoạch định kế hoạch chăm sóc sức khỏe cho các bệnh

¹Bệnh viện Đa khoa Trung tâm An Giang

²Đại học Y dược Thành phố Hồ Chí Minh.

Chịu trách nhiệm chính: Mai Nhật Quang

Email: bsquangag@gmail.com

Ngày nhận bài: 10.9.2021

Ngày phản biện khoa học: 29.9.2021

Ngày duyệt bài: 10.11.2021

nhân động kinh và dự phòng các yếu tố nguy cơ làm giảm tỷ lệ mắc động kinh. Chúng tôi tiến hành nghiên cứu đề tài: "Tỷ lệ hiện mắc và tỷ lệ mắc mới động kinh tại tỉnh An Giang" với mục tiêu:

1. Tỷ lệ hiện mắc và tỷ lệ mắc mới động kinh tại tỉnh An Giang.
2. Đặc điểm dân số học động kinh tại tỉnh An Giang.

Chúng tôi hi vọng kết quả nghiên cứu này sẽ góp phần phong phú hơn về dữ liệu động kinh tại khu vực đồng bằng sông Cửu Long cũng như của cả nước.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Đối tượng nghiên cứu: Cộng đồng dân cư 24 phường, xã nghiên cứu trên địa bàn tỉnh An Giang.

Tiêu chuẩn chọn bệnh: Bệnh nhân được chẩn đoán động kinh theo tiêu chuẩn liên đoàn động kinh quốc tế, khi có ít nhất hai cơn động kinh không có yếu tố kích gợi xảy ra cách nhau > 24 giờ.

Tiêu chuẩn loại trừ: Các trường hợp co giật cấp không phải động kinh như hạ natri máu, tăng đường huyết, hạ đường huyết.

Phương pháp nghiên cứu: Nghiên cứu cắt ngang mô tả tiến cứu.

Thời gian nghiên cứu: Thời gian nghiên cứu từ tháng 01 năm 2020 đến 31 tháng 12 năm 2020.

Địa điểm nghiên cứu: Cộng đồng dân cư tỉnh An Giang.

Cỡ mẫu nghiên cứu: được tính theo công thức

$$N = \frac{Z^2 (1-\alpha/2) X P (1 - P)}{d^2}$$

Trong đó: N: Số mẫu cần nghiên cứu;

$Z^2_{(1-\alpha/2)} = 1,96$ với khoảng tin cậy 95%; ϵ : sai số tương đối 0,1; $d^2 = (\epsilon \times P)^2 = (0,1 \times 0,005)^2$.

$$\frac{1,96^2 \times 0,005 (1-0,05)}{(0,1 \times 0,005)^2} = 76.448$$

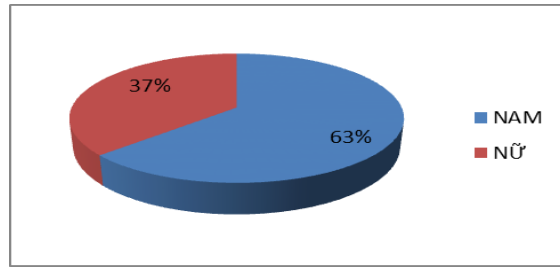
N=

Do chọn mẫu theo kỹ thuật chọn mẫu cụm nên cỡ mẫu cần phải chọn bằng cỡ mẫu tính được nhân 2 lần, do đó cỡ mẫu cần nghiên cứu là 152.896 người.

Phương pháp phân tích và xử lý số liệu: Số liệu được xử lý trên phần mềm SPSS 22.0.

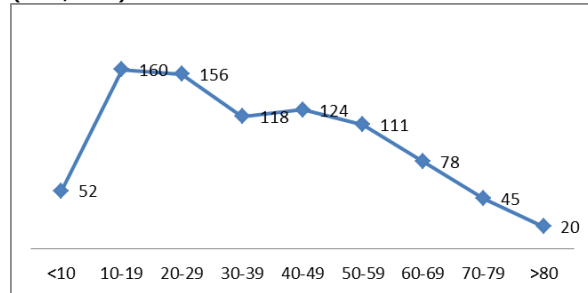
III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Trong thời gian nghiên cứu từ tháng 01 năm 2020 đến 31 tháng 12 năm 2020, chúng tôi tiến hành sàng lọc 160.236 người trong dân số nghiên cứu, chúng tôi chọn được 864 bệnh nhân thỏa điều kiện vào mẫu nghiên cứu, tỷ lệ hiện mắc động kinh 539/100.000 dân, trong đó động kinh hoạt động là 108/100.000 dân.



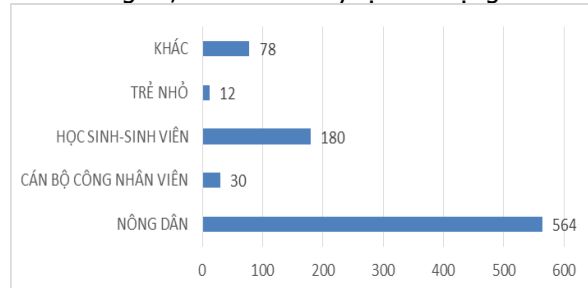
Hình 1. Tỷ lệ mắc động kinh theo giới

Nhận xét: Trong nghiên cứu số bệnh nhân nam (546/864) chiếm 63%, số bệnh nhân nữ (318/864) chiếm 37%.



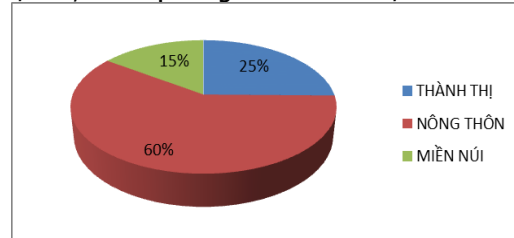
Hình 2. Nhóm tuổi mắc động kinh

Nhận xét: Nhóm tuổi 10-19 mắc động kinh nhiều nhất, sau đó tỷ lệ mắc động kinh giảm dần theo thời gian, trên 80 tuổi tỷ lệ mắc động kinh ít nhất.



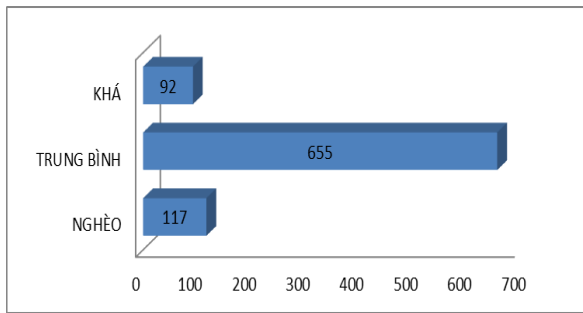
Hình 3. Tỷ lệ mắc động kinh theo nghề nghiệp

Nhận xét: Trong nghiên cứu nhóm mắc bệnh có nghề nghiệp nông dân chiếm đa số 464/864, tiếp theo là học sinh-sinh viên có 180/864, cán bộ công nhân viên 30/864.



Hình 4. Tỷ lệ mắc động kinh theo khu vực cư trú

Nhận xét: Tỷ lệ mắc động kinh nhiều ở khu vực nông thôn 60%, sau đó là khu vực thành thị và cuối cùng là khu vực miền núi.



Hình 5. Tình trạng kinh tế ở bệnh nhân mắc động kinh

Nhận xét: Trong số các gia đình bệnh nhân

Bảng 2. Tỷ lệ hiện mắc động kinh liên quan trình độ học vấn

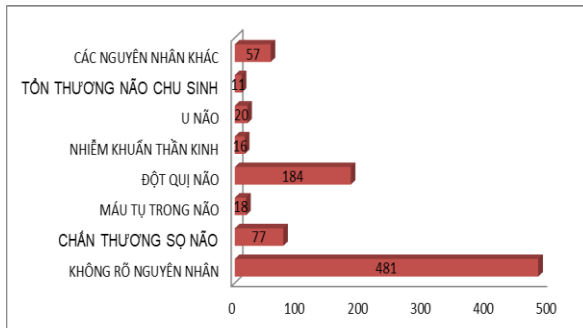
Trình độ học vấn	Số trường hợp động kinh	Tỷ lệ %	Khoảng tin cậy 95%
Mù chữ	160	18,5%	16-21,4%
Cấp 1	367	42,5%	39,1-45,7%
Cấp 2	211	24,4%	21,4-27,3%
Cấp 3	88	10,2%	8,2-12,3%
Cao đẳng - Đại học	38	4,4%	3,1-5,9%

Nhận xét: Các bệnh nhân động kinh có trình độ học vấn cấp 1 là cao nhất chiếm 42,5%, trình độ học vấn cấp 2 chiếm 24,4%, trình độ cấp 3 chiếm 10,2%, trình độ cao đẳng đại học chiếm 4,4%.

Bảng 3. Phân loại động kinh theo giới tính

Loại cơn động kinh	Tổng N(%; CI 95%)	Nam N(%; CI 95%)	Nữ N(%; CI 95%)
Toàn thể	589(68,2%;64,9-71,2)	374(68,5%;64,3-72,4)	215(67,6%;62,3-72,8)
Cục bộ	237(27,4;14,4%-30,7)	145(26,6%;22,8-30,3)	92(28,9%;24-33,7%)
Không phân loại	38(4,4%;3-5,8)	27(4,9%;3,3-6,8)	11(3,5%;1,5-5,6)

Nhận xét: Trong nghiên cứu loại cơn động kinh toàn thể là chủ yếu chiếm (68,2%), sau đó là loại cơn động kinh cục bộ chiếm 27,4% và động kinh không phân loại chiếm 4,4%.



Hình 6. Nguyên nhân gây động kinh

Nhận xét: Trong các nguyên nhân động kinh khảo sát được, đột quỵ não có 184/864 trường hợp, u não có 20/864 trường hợp, chấn thương sọ não có 77/864 trường hợp.

IV. BÀN LUẬN

Tuổi: Trong nghiên cứu của chúng tôi, tuổi trung bình của các bệnh nhân động kinh là 37,03 ± 20,22 tuổi. Khi xem xét theo nhóm tuổi, nhóm tuổi dưới 40 có tỷ lệ bệnh nhân mắc nhiều hơn so với nhóm tuổi trên 40. Nhóm tuổi có tỷ lệ mắc cao nhất là nhóm tuổi từ 10-19 tuổi. Nghiên cứu của tác giả Nguyễn Anh Tuấn cho thấy

động kinh có thu nhận trung bình chiếm đa số 655/864.

Bảng 1. Thời gian mang bệnh động kinh

Thời gian mang bệnh	Số bệnh nhân	Tỷ lệ
Dưới 1 năm	173	20%
1-5 năm	349	40,4%
6-10 năm	260	30,1%
Trên 10 năm	82	9,5%
Tổng	864	100%

Nhận xét: Thời gian mang bệnh động kinh từ 1 đến 5 năm chiếm đa số 40,4%, thời gian mang bệnh từ 6-10 năm chiếm 30,1%.

nhóm tuổi 35-44 chiếm tỷ lệ cao nhất 25,5%[5].

Giới: Tỷ lệ mắc động kinh ở giới nam nhiều hơn giới nữ ở mọi lứa tuổi và ở tất cả các loại động kinh, điều này có lẽ là do nam giới dễ bị các yếu tố nguy cơ động kinh so với giới nữ như chấn thương đầu do di chuyển nhiều trên đường để bị tai nạn giao thông, làm các công việc nặng nhọc dễ bị tai nạn sinh hoạt cũng như tai nạn lao động. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cũng tương tự như nghiên cứu của tác giả Nguyễn Anh Tuấn Và Nguyễn Văn Hương[4, 5].

Cư trú: Nghiên cứu của chúng tôi cho thấy tỷ lệ mắc động kinh ở thành thị thấp hơn so với nông thôn. Điều này có thể lý giải vì khu vực thành thị có điều kiện kinh tế, văn hóa, y tế, dân trí và mức sống cao hơn so với khu vực nông thôn và miền núi do vậy người dân được chăm sóc y tế tốt hơn, giáo dục tốt hơn, dân trí cao hơn nên tỷ lệ mắc động kinh thấp hơn so với các khu vực khác. Khu vực nông thôn và miền núi do kinh tế khó khăn, dân trí chưa cao, trang thiết bị y tế nghèo nàn, điều kiện vệ sinh còn kém làm tăng nguy cơ các bệnh viêm não, viêm màng não, nhiễm ký sinh trùng,...việc quan tâm chăm

sức khỏe ban đầu chưa tốt, khi mắc bệnh còn điều trị theo dân gian và không tuân thủ điều trị làm cho tỷ lệ mắc động kinh cao hơn so với các khu vực khác.

Trình độ học vấn: Trong nghiên cứu của chúng tôi, tỷ lệ mắc động kinh ở nhóm bệnh nhân có trình độ học vấn tiểu học chiếm cao nhất 367/864 (42,5%), nhóm người có trình độ cấp hai chiếm 211/864 (24,4%), nhóm người bệnh có trình độ cấp ba chiếm 88/864 (10,2%), nhóm người có trình độ cao đẳng - đại học chiếm 38/864 (4,4%), nhóm bệnh nhân mù chữ chiếm 160/864 (18,5%). Nghiên cứu của tác giả Nguyễn Văn Hường tại xã Phú Linh cho thấy nhóm người không biết chữ cao nhất chiếm 24%, nhóm người có trình độ tiểu học chiếm 9,3%, trình độ trung học cơ sở chiếm 4,8%, trung học phổ thông trở lên chiếm 5,5%[4].

Nhóm tuổi: Trong nghiên cứu của chúng tôi, tại cộng đồng dân cư tỉnh An Giang nhóm có thời gian mang bệnh động kinh từ 1 đến 5 năm chiếm tỷ lệ cao nhất 349/864 (40,4%), thời gian mang bệnh động kinh dưới một năm chiếm 173/864 (20%), thời gian mang bệnh động kinh từ 6 đến 10 năm chiếm 260/864 (30,1%), thời gian mang bệnh trên 10 năm chiếm 82/864 (9,5%). Nghiên cứu của chúng tôi tương tự như nghiên cứu của tác giả Dương Huy Hoàng tại tỉnh Thái Bình, nhóm tuổi từ 1 đến 5 tuổi chiếm tỷ lệ 53%. Thời gian mang bệnh từ 1 đến 5 năm cao có thể do người dân thiếu kiến thức về bệnh động kinh, cũng như mặt cảm về bệnh, đặc biệt ở vùng nông thôn và miền núi nhân dân còn tồn tại những quan niệm sai lầm về bệnh tật đặc biệt là bệnh động kinh làm cho người thân sợ hãi che che dấu. Khi bệnh nặng hoặc có nhiều cơn động kinh thì người thân mới đưa bệnh nhân đến cơ sở y tế. Ngoài ra, còn phụ thuộc vào trình độ và mạng lưới y tế cơ sở nơi bệnh nhân sinh sống.

Loại động kinh: Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cho thấy động kinh toàn thể chiếm 589/864 (68,2%), động kinh cục bộ chiếm 237/864 (27,4%), động kinh không phân loại chiếm 38/864 (4,4%). Nghiên cứu của tác giả Nguyễn Thúy Hường tỷ lệ động kinh toàn thể chiếm 74,8%. Loại cơn động kinh toàn thể trong nghiên cứu của chúng tôi tương tự như nghiên cứu của tác giả Dương Huy Hoàng, động kinh toàn thể chiếm 69,4%[2]. Nghiên cứu của tác giả Pakdaman và cộng sự tại Iran khi khảo sát tỷ lệ động kinh trên 68.035 dân trên toàn quốc cho thấy tỷ lệ mắc động kinh là 9,5/1000 dân, động kinh cục bộ chiếm 59,3%, động kinh toàn thể chiếm 38%, động kinh không phân loại chiếm 2,7%[9].

Nguyên nhân động kinh: Trong nghiên cứu của chúng tôi có 77/864 trường hợp động kinh có tiền căn chấn thương sọ não chiếm 8,9%. Nghiên cứu của tác giả Dương Huy Hoàng nguyên nhân chấn thương sọ não chiếm 23,9%, tác giả Nguyễn Thúy Hường động kinh do chấn thương sọ não chiếm 11,5%[2, 3]. Trong nghiên cứu của chúng tôi u não có 20/864 trường hợp chiếm 2,3%, nghiên cứu của tác giả Dương Huy Hoàng u não chiếm 4,1%[2]. Điều khác biệt này là do các tác giả nghiên cứu động kinh trên người lớn và nghiên cứu trong bệnh viện. Các bệnh nhân mắc động kinh đều được chụp cắt lớp vi tính sọ não hoặc chụp cộng hưởng từ.

Nghiên cứu cho thấy tỷ lệ hiện mắc động kinh chung của tỉnh An Giang là 539/100.000 dân, trong đó động kinh hoạt động là 108/100.000 dân. Ở Việt Nam, đã có các nghiên cứu dịch tễ học động kinh cộng đồng đã được thực hiện chủ yếu tại tỉnh khu vực miền Bắc như nghiên cứu của tác giả Nguyễn Anh Tuấn, tỷ lệ mắc động kinh tại cộng đồng dân cư huyện Ba Vì là 4,4/1000 dân[5]. Nghiên cứu của tác giả Nguyễn Văn Doanh tại cộng đồng dân cư huyện Gia Bình tỉnh Bắc Ninh, tỷ lệ mắc động kinh tại vùng dân cư này là 8,4‰ và tỷ lệ động kinh hoạt động là 6,6‰[1].

Trong phân tích tổng hợp của tác giả Fiest KM và cộng sự năm 2017 cho thấy tỷ lệ mắc mới động kinh chung là 61,4 trên 100.000 người-năm (KTC 95% 50,7-74,4)[7]. Tỷ lệ mắc bệnh cao hơn ở các nước thu nhập thấp /trung bình so với các nước có thu nhập cao, 139,0 (KTC 95% 69,4-278,2) so với 48,9 (KTC 95% 39,0-61,1). Điều này có thể được giải thích bởi cấu trúc khác nhau của quần thể có nguy cơ và tiếp xúc nhiều hơn với các yếu tố nguy cơ chu sinh, tỷ lệ nhiễm trùng thần kinh trung ương và chấn thương sọ não cao hơn ở các nước có thu nhập thấp[6].

Nghiên cứu cho thấy tỷ lệ hiện mắc động kinh chung của tỉnh An Giang là 539/100.000 dân, trong đó động kinh hoạt động là 108/100.000 dân. Ở Việt Nam, đã có các nghiên cứu dịch tễ học động kinh cộng đồng đã được thực hiện chủ yếu tại tỉnh khu vực miền Bắc như nghiên cứu của tác giả Nguyễn Anh Tuấn, tỷ lệ mắc động kinh tại cộng đồng dân cư huyện Ba Vì là 4,4/1000 dân[5]. Nghiên cứu của tác giả Dương Huy Hoàng tại công đồng dân cư tỉnh Thái Bình, tỷ lệ mắc động kinh tại vùng dân cư này là 5,6‰ và tỷ lệ động kinh hoạt động là 5,3‰[2].

V. KẾT LUẬN

Qua nghiên cứu 160.236 cư dân tại tỉnh An Giang, có 864 bệnh nhân động kinh, tỷ lệ hiện

mắc động kinh là 539/100.000 dân, tỷ lệ mắc mới là 108/100.000 dân. Nhóm tuổi 10-19 mắc động kinh nhiều nhất, động kinh không rõ nguyên nhân chiếm đa số, nguyên nhân động kinh thường gặp nhất là đột quỵ não. Loại cơn động kinh thường gặp là động kinh toàn thể.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Nguyễn Văn Doanh. (2007). Nghiên cứu một số đặc điểm dịch tễ học và điều trị động kinh ở cộng đồng dân cư thuộc huyện Gia Bình tỉnh Bắc Ninh.
2. Dương Huy Hoàng. (2009). Nghiên cứu một số đặc điểm dịch tễ, lâm sàng động kinh, tình hình quản lý bệnh nhân động kinh tại tỉnh Thái Bình. Luận án Tiến sĩ Y học năm 2009.
3. Nguyễn Thúy Hương. (2001). Nghiên cứu một số đặc điểm dịch tễ và tình hình điều trị động kinh

tại cộng đồng tỉnh Hà Tây, Luận án Tiến sĩ Y học, Học viện Quân y.

4. Nguyễn Văn Hương. (2003). Dịch tễ động kinh tại xã Phú Linh, huyện Sóc Sơn, Hà Nội, Luận văn Bác sĩ, Đại học Y Hà Nội.
5. Nguyễn Anh Tuấn. (2007). Tỷ lệ động kinh ở huyện Ba Vì.
6. Beghi E, Hesdorffer D (2014). Prevalence of epilepsy an unknown quantity. *Epilepsia*. 2014 Jul; 55(7): 963–7.
7. Fiest KM, Sauro KM, Wiebe S, Patten SB, Kwon CS, Dykeman J, et al (2017). Prevalence and incidence of epilepsy: A systematic review and meta-analysis of international studies. *Neurology*. 2017 Jan; 88(3): 296–303.
8. Mohammad Q D, Saha N C (2020). Prevalence of epilepsy in Bangladesh: Results from a national household survey. 5 (4), 526-536.

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ HUYẾT HỌC THEO GEN ĐỘT BIẾN CỦA BỆNH NHI THALASSEMIA TẠI BỆNH VIỆN TRẺ EM HẢI PHÒNG

Đỗ Thị Quỳnh Mai*, Nguyễn Ngọc Sáng**, Bạch Thị Như Quỳnh**

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả đặc điểm lâm sàng và huyết học theo đột biến gen phổ biến của bệnh thalassemia ở trẻ em. **Đối tượng:** 83 bệnh nhi Thalassemia điều trị tại bệnh viện Trẻ em Hải Phòng từ 01/01/2015 đến 31/12/2020. **Phương pháp:** Nghiên cứu mô tả một loạt ca bệnh. **Kết quả:** Biểu hiện lâm sàng thể α -thalassemia chủ yếu ở đột biến HbCs – SEA, HbCs và SEA – C2.delT. Bệnh nhi α -thalassemia thiếu máu nhẹ và trung bình (Hb trung bình đột biến 1 gen là $93,8 \pm 10,4$ g/l; 2 gen là $92,4 \pm 13,5$ g/l và 3 gen là $87,2 \pm 8,5$ g/l). Tỷ lệ HbA1 giảm nhẹ ($83,9-94,2\%$), HbA2 bình thường, HbH tăng (từ $7,8 \pm 2,5\%$ đến $11,6 \pm 7,3\%$). Các triệu chứng ở bệnh nhi β -thalassemia biểu hiện ở thể $\beta^0\beta^0$ (100%) và $\beta^0\beta^E$ ($76,6\% - 96,2\%$), ít hơn ở thể $\beta^0\beta$ ($9,5\% - 33,3\%$). Bệnh nhi β -thalassemia thiếu máu từ trung bình (Hb trung bình thể $\beta^0\beta^0$ là $68,2 \pm 12,5$ g/l và $\beta^0\beta^E$ là $79,8 \pm 14,2$ g/l) đến nhẹ ($101,7 \pm 15,2$ g/l). Thành phần Hb thay đổi: Thể $\beta^0\beta^0$, HbA1 giảm ($35,7 \pm 12,2\%$), HbF tăng ($60,8 \pm 23,7\%$); Thể $\beta^0\beta^E$ có HbA1 giảm ($26,1 \pm 14,1\%$); HbF tăng ($38,5 \pm 14,6\%$) và HbE tăng ($38,3 \pm 15,7\%$); Đột biến $\beta^0\beta$, có HbA1 giảm ($73,7 \pm 26,5\%$); HbA2 tăng ($3,8 \pm 1,5\%$) và HbF tăng ($21,2 \pm 4,3\%$). **Kết luận:** α -thalassemia ít biểu hiện trên lâm sàng. Huyết học thay đổi tùy số gen tổn thương. Đặc trưng điện di Hb với tỷ lệ HbH tăng. Lâm sàng và chỉ số huyết học của bệnh nhân β -thalassemia

thay đổi nhiều ở $\beta^0\beta^0$ và $\beta^0\beta^E$ hơn $\beta^0\beta$. Thành phần Hb thay đổi với HbA giảm, tăng cao HbF và có thể xuất hiện HbE. Có sự liên quan giữa kiểu gen đột biến và kiểu hình ở bệnh nhi thalassemia.

Từ khóa: Thalassemia, đột biến gen, trẻ em.

SUMMARY

CLINICAL AND HEMATOLOGICAL CHARACTERISTICS ACCORDING TO GENE MUTATIONS OF THALASSEMIA IN CHILDREN AT HAI PHONG CHILDREN'S HOSPITAL

Objectives: To describe clinical and hematological characteristics according to gene mutations of thalassemia in children. **Subjects:** 83 Thalassemia pediatric patients treated at Haiphong Children's Hospital from January 1, 2015, to December 31, 2020. **Methods:** Case-series study. **Results:** Clinical manifestations of α -thalassemia are mainly in HbCs - SEA, HbCs and SEA - C2.delT mutations. Pediatric α -thalassemia mild-moderate anemia (mean Hb mutation of 1 gene: 93.8 ± 10.4 g/l; 2 genes: 92.4 ± 13.5 g/l and 3 genes: 87.2 ± 8.5 g/l). The rate of HbA1 decreased slightly ($83.9-94.2\%$), HbA2 was normal, HbH increased (from $7.8 \pm 2.5\%$ to $11.6 \pm 7.3\%$). Symptoms in children with β -thalassemia were expressed in $\beta^0\beta^0$ (100%) and $\beta^0\beta^E$ ($76.6\% - 96.2\%$), less so in $\beta^0\beta$ ($9.5\% - 33.3\%$). Pediatric β -thalassemia anemia ranged from moderate (mean Hb of $\beta^0\beta^0$ body was 68.2 ± 12.5 g/l and $\beta^0\beta^E$ was 79.8 ± 14.2 g/l) to mild (101.7 ± 15.2 g/l). Hb composition changed: The $\beta^0\beta^0$, HbA1 decreased ($35.7 \pm 12.2\%$), HbF increased ($60.8 \pm 23.7\%$); The $\beta^0\beta^E$ form has decreased HbA1 ($26.1 \pm 14.1\%$); HbF increased ($38.5 \pm 14.6\%$) and HbE increased ($38.3 \pm 15.7\%$); Mutant $\beta^0\beta$ with reduced HbA1 ($73.7 \pm 26.5\%$); HbA2 increased ($3.8 \pm 1.5\%$) and HbF increased ($21.2 \pm 4.3\%$). **Conclusion:** α -thalassemia

*Bệnh viện Trẻ em Hải Phòng

**Trường Đại học Y Dược Hải Phòng

Chịu trách nhiệm chính: Đỗ Thị Quỳnh Mai

Email: quynhmaikid@gmail.com

Ngày nhận bài: 14.9.2021

Ngày phản biện khoa học: 4.11.2021

Ngày duyệt bài: 16.11.2021